

# Bluttest auf Trisomien – ja oder nein?

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT)



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der Test ist eine Blutuntersuchung auf Trisomien. Eine Trisomie ist eine Veränderung im Erbgut des Kindes, die zu Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen führt. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig. Dieser Test ist kein Teil der allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird auch nur in bestimmten Situationen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt: Wenn eine schwangere Frau einen durch eine Ärztin oder einen Arzt geäußerten Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

**Wichtig ist:** Ob Sie den Test in Anspruch nehmen oder nicht, ist allein Ihre Entscheidung. Falls Sie den Test machen lassen möchten, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen .....	4
Was sind Trisomien? .....	6
Was ist ein NIPT? .....	10
Was bedeuten die Testergebnisse? .....	12
Wie zuverlässig ist der Test? .....	14
Wie entscheiden? .....	16

### Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Wenn Sie sich für einen Test interessieren, ist Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verpflichtet, Sie umfassend aufzuklären und zu den möglichen Ergebnissen zu beraten. Wenn es um Untersuchungen am Erbgut geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür speziell ausgebildet wurden.



Ob ein NIPT für Sie infrage kommt, hängt unter anderem davon ab,

- ob Ihre Situation für Sie so belastend ist, dass Sie weitere Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten,
- ob Sie überhaupt erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht,
- wie aussagekräftig die angebotenen Untersuchungen sind,
- was Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun würden und
- ob Sie sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen können.

Es ist wichtig, sich über diese Fragen Gedanken zu machen, bevor Sie sich für oder gegen einen Test entscheiden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird diese Fragen mit Ihnen besprechen. Trotzdem ist es manchmal nicht einfach, eine Antwort zu finden. Eine weitere Beratung, zum Beispiel in einer Schwangerschaftsberatungsstelle, kann dann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym).



## Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Je älter die Schwangere, desto häufiger sind Trisomien. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

### Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer, sind etwas kleiner als der Durchschnitt und häufiger krank. Manche haben nur leichte Beeinträchtigungen und in vielen Bereichen fast normale Fähigkeiten. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen viel Unterstützung. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen. Viele werden 50 Jahre und älter.

### Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig immer stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

### Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Auch diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

## Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Diese hängen von der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab – aber auch davon, wie es gelingt, die Situation anzunehmen. Das Leben mit einem besonderen Kind kann herausfordernd sein, aber auch bereichernd und vielfältig. Wie die damit verbundenen Belastungen erlebt werden, ist sehr verschieden.

Die Trisomien 13 und 18 führen zu schweren körperlichen und geistigen Behinderungen, die dauerhaft umfassende Hilfe erfordern. Die meisten betroffenen Kinder haben wegen ihrer Fehlbildungen nur geringe Überlebenschancen.

Ein Down-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich auswirken. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom brauchen ihr ganzes Leben Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Einigen gelingt es, ein weitgehend selbstständiges Leben zu führen.

Einige Einschränkungen können durch eine frühzeitige Förderung ausgeglichen oder gebessert werden. Die weitaus meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Neben einer umfassenden Unterstützung ist die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Viele Eltern gewöhnen sich an die Anforderungen und finden Wege, gut mit ihnen umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise:

- Frühförderstellen
- Sozialpädiatrische Zentren
- Wohlfahrts- und Elternverbände
- Kinderärztinnen und Kinderärzte
- Krankenkassen
- Selbsthilfegruppen

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf 10.000 Frauen bezogen. Die folgende Grafik soll diese Größenordnung veranschaulichen.

**Diese grünen Punkte stehen für 10.000 schwangere Frauen.**



Was sind Trisomien?

## Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass die Häufigkeit von Trisomien mit dem Alter ansteigt: Je später eine Frau schwanger wird, desto eher kann ihr Kind eine Trisomie haben. Am häufigsten ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
Über 40 Jahre	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Quelle: EUROCAT

Die Tabelle zeigt: Auch die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie.

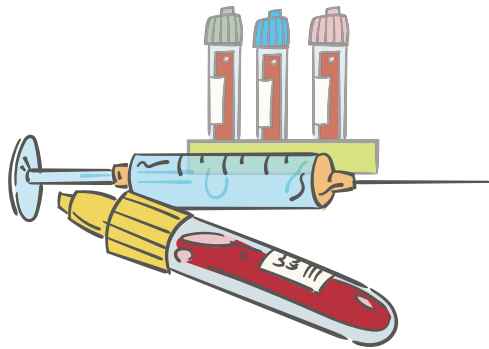
### Beispiel:

Etwa 17 von 10.000 Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren haben ein Kind mit einem Down-Syndrom.

### Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich das Erbgut (die DNA) des Ungeborenen untersuchen. Da für den Test kein Eingriff nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann. Das Testergebnis liegt innerhalb von zwei Wochen vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.



### Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?

Ein NIPT kann verschiedene Veränderungen im Erbgut des Kindes erkennen. Er wird vor allem eingesetzt, wenn es einen Hinweis auf ein Down-Syndrom (Trisomie 21) oder eine Trisomie 13 oder 18 gibt. Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen und Behinderungen, die der NIPT weder erkennen noch ausschließen kann.

Beim NIPT ist es auch möglich, sich nur bestimmte Ergebnisse mitteilen zu lassen: Zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

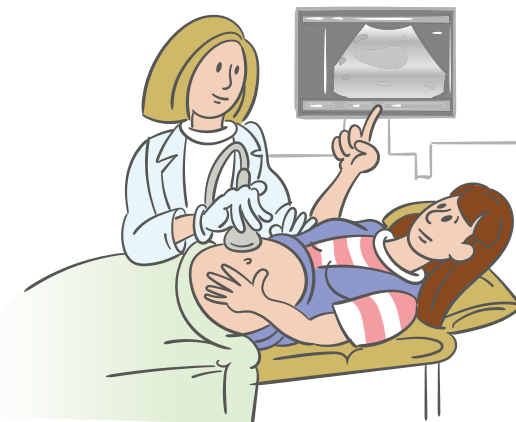
### Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Der Test ist keine Routineuntersuchung. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und
- dies die Frau so stark belastet, dass sie abklären lassen möchte, ob ihr Kind ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13 oder 18 hat.

In diese Situation kann eine Frau zum Beispiel durch das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) geraten, das zwischen der 10. und 14. Woche angeboten wird. Es besteht aus einer Ultraschall- und einer Blutuntersuchung, die aber meist nur ungefähre Hinweise geben. Ein ETS kann eine Trisomie nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 200 und 300 €.

Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.



## Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich.

### „Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

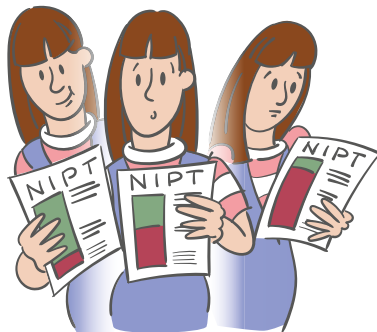
### „Der Test ist unauffällig“

Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Dann ist es sehr unwahrscheinlich, dass das Kind eine Trisomie hat. Es sind in der Regel keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

### „Der Test ist auffällig“

Dieses Ergebnis ist ein starker Hinweis darauf, dass das Kind eine Trisomie hat. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat.

Um sicher zu sein, ist zur Abklärung deshalb noch ein Eingriff nötig, häufig eine Fruchtwasseruntersuchung.



## Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann nur durch einen Eingriff sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem Zellen des Kindes untersucht werden. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):** möglich ab etwa der 15. Woche. Das endgültige Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein vorläufiges Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- **Entnahme von Gewebe am Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie):** möglich ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die kindlichen Zellen werden im Labor untersucht. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Auch hier ist ein Schnelltest möglich.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter lokaler Betäubung eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass es durch das Einführen der Nadel bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt kommt. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

## Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Wenn ein NIPT auswertbar ist, ist er zwar sehr genau – allerdings nicht zu 100 %. Zwei Fehler können passieren:

- Eine Trisomie wird übersehen. Beim Down-Syndrom beispielsweise passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- Der NIPT ist auffällig, das Kind hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie. Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Das Beispiel auf der folgenden Seite zeigt:

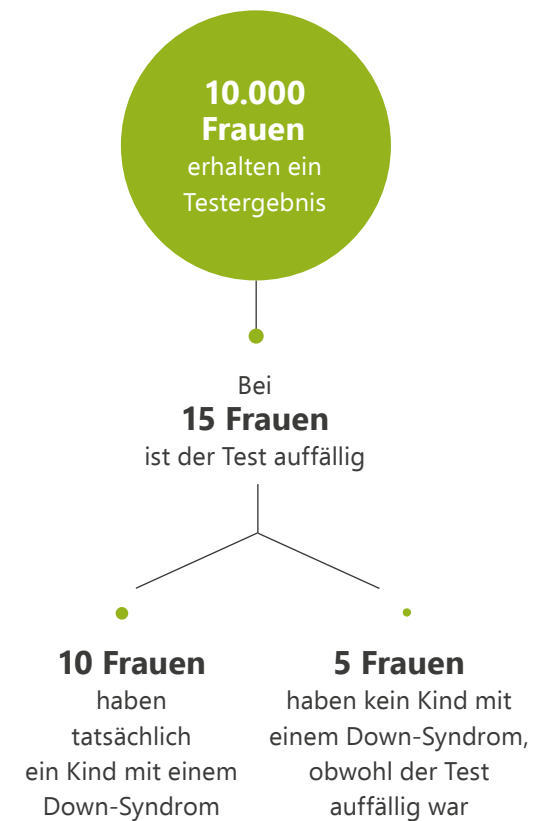
- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT-Befund unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Kind tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Deshalb ist es immer nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.



## Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:





## Wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Häufig wird sie unter Zeitdruck getroffen, da sich viele Paare erst dann damit beschäftigen, wenn der NIPT von einer Ärztin oder einem Arzt angesprochen wird. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele Paare entscheiden sich für vorgeburtliche Tests, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind *keine* Trisomie hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern.

Wenn eine Trisomie festgestellt wurde, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Wegen der fortschreitenden Schwangerschaft stehen Frauen unter Druck, sich verhältnismäßig schnell zu entscheiden. Gesetzlich vorgeschrieben sind mindestens drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung. Eine psychosoziale Beratung kann in dieser Situation sehr wichtig sein. Es gibt auch die Möglichkeit, sich mit Familien auszutauschen, in denen ein Kind mit Trisomie lebt. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Für andere Paare stellt sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nicht. Sie können sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. Deshalb entscheiden sich einige von vornherein gegen Untersuchungen auf Trisomien. Diese Entscheidung muss von den Ärztinnen und Ärzten akzeptiert werden.

Auf der anderen Seite kann ein Test helfen, sich auf die besonderen Bedürfnisse eines Kindes mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Vorgeburtliche Untersuchungen können allerdings nicht zuverlässig voraussagen, wie ausgeprägt die Beeinträchtigungen durch die Trisomie sein werden und wie viel Unterstützung das Kind später tatsächlich brauchen wird.

## Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

■ **[www.familienplanung.de](http://www.familienplanung.de):**

Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

■ **[www.kindergesundheit-info.de](http://www.kindergesundheit-info.de):**

Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

■ **[www.familienratgeber.de](http://www.familienratgeber.de):**

Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

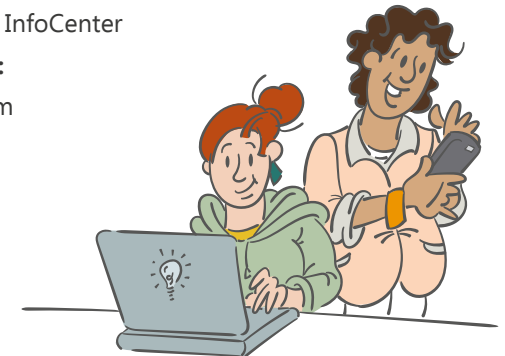
Informationen zum Down-Syndrom finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

■ **[www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de):**

Deutsches Down-Syndrom InfoCenter

■ **[www.down-syndrom.org](http://www.down-syndrom.org):**

Arbeitskreis Down-Syndrom  
Deutschland e. V.

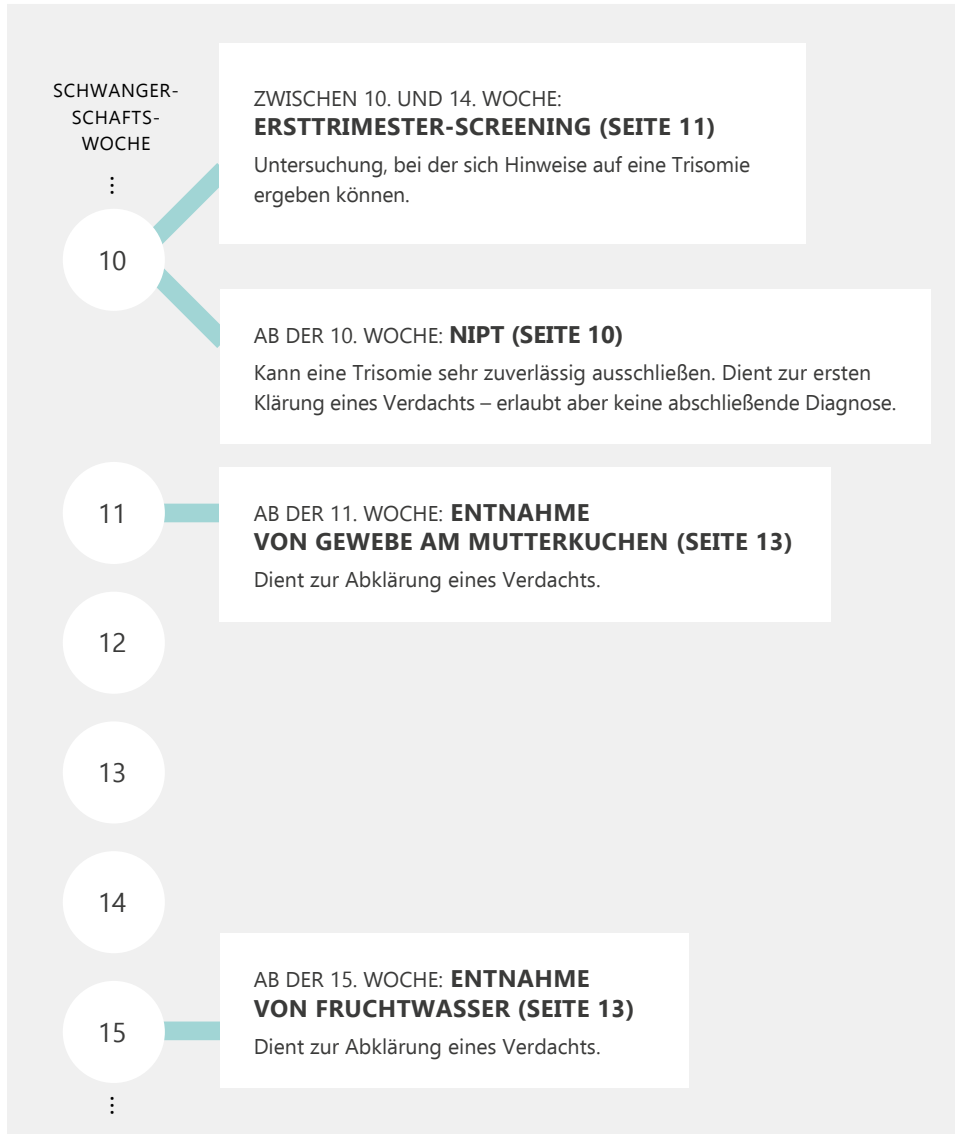


## ÜBERBLICK:

### VORGEBURTLICHE UNTERSUCHUNGEN AUF TRISOMIEN

Keiner der folgenden Tests gehört zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Ein Ersttrimester-Screening (ETS) wird nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt. Der NIPT und andere Untersuchungen werden nur bezahlt, wenn eine schwangere Frau einen Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

**WICHTIG:** Alle diese Untersuchungen sind **freiwillig**. Niemand darf Sie dazu drängen.



### Welche Fragen haben Sie?

Hier können Sie Ihre Fragen notieren:

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



**Quellen:**

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Vorbericht; Auftrag P17-01. 2020

**Weitere Informationen:**

[www.gesundheitsinformation.de/praenataldiagnostik](http://www.gesundheitsinformation.de/praenataldiagnostik)

**Stand:** Februar 2020

**Illustrationen:** Andreas Etzel