

Ärztliches Informationsschreiben

Wieso genetische Bluttests (NIPT) ohne Ultraschall wenig Sinn machen

Sie wollen wissen „Ist mein Kind gesund?“

Das mit maximaler Genauigkeit, aber möglichst schonend?

Gut. Wir können Ihnen das bieten: Mit einer Blutabnahme (NIPT-Test auf Trisomie 21-18-13, NIPT-T21-18-13) **UND** einer damit verbundenen genauen Ultraschall-Untersuchung Ihres Kindes.

Warum beides zusammen und nicht nur NIPT?

Weil NIPT allein nur einen Bruchteil Ihrer Frage nach der Gesundheit Ihres Kindes untersucht. Denn: Vorgeburtlich sind nur 0,4% aller Kinder **chromosomal** krank (rot). NIPT-T21-18-13 untersucht von den 0,4% übrigens auch nur 80% und nicht alle (20% „Andere“, hier grau). Deswegen kann NIPT nie eine Punktion ersetzen: Nur durch eine Punktion lässt sich (komplettes Genom aus intakten lebenden Zellen) als Ausgangsmaterial die vollständige genetische Information ihres Kindes gewinnen, mit dem bei Bedarf alle genetischen Fragestellungen gemäß dem aktuellen Stand der Wissenschaft abgeklärt werden können.

Dagegen sind 96,6% aller Kinder gesund, aber immerhin 3% sind körperlich krank (ohne eine genetische Ursache). **Und dieser**

Löwenanteil von zusammen 99,6% aller Kinder, die gesund sind oder ein anderes körperliches Problem haben, **kann nur durch Ultraschall festgestellt und somit richtig sortiert werden** (grünes und gelbes Segment).

Mit anderen Worten: Ein NIPT-Befund allein lässt Sie als Schwangere über anteilig 99,6% der Gesundheitsfragen Ihres Kindes, besonders die mit 3% zehnmal häufigeren körperlichen Fehlbildungen (ohne genetische Ursache), uninformiert: NIPT allein kann Ihre Frage nach der Gesundheit Ihres Kindes nicht beantworten.

Ein Beispiel: Die NIPT-Information „kein Hinweis auf Trisomie“ nutzt nur beschränkt, wenn das Kind stattdessen eine 10x häufigere praktisch bedeutsame körperliche Fehlbildung hat - beispielsweise einen Herzfehler, der mittels Ultraschall erkannt werden könnte. Allein Herzfehler treten bei knapp 1% aller Neugeborenen auf. Sie tragen zu einem Großteil der schwer kranken Kinder bei Geburt bei. Ihre vorgeburtliche Kenntnis ist für die optimale Betreuung bei Geburt unerlässlich.

Ein weiterer, bedeutsamer Grund dafür, NIPT vernünftigerweise nicht ohne Ultraschall anzuwenden ist: Die meisten genetischen Erkrankungen verursachen meist schwere körperliche Fehlbildungen. Genetik und Körperlichkeit sind biologisch auf das engste miteinander verzahnt. Das heißt: Bereits im Segment der 0,4% Chromosomenstörungen sortiert der Ultraschall enorm fein vor und erfasst in Kombination mit der Nackentransparenzmessung absolut betrachtet mehr genetische Störungen als NIPT allein. Wenn dann ein NIPT-Befund - NIPT ist immer ein Test, keine Diagnose - auffällig ist, lässt der durchgeführte Ultraschall einschätzen, ob der NIPT-Test richtig auffällig (richtig-„positiv“) oder falsch auffällig ist (Falscher Alarm, falsch-„positiv“). Bei Trisomie 18 und 13 ist bei einer gesunden Schwangeren ohne Altersrisiken (jünger als 35 Jahre) nur jeder 10te auffällige Test tatsächlich zutreffend. Kinder mit Trisomie 18 und 13 sind dagegen im Ultraschall praktisch immer auffällig und so richtig zu erfassen.

Sie wollen nur wissen: Hat mein Kind (mit hoher Wahrscheinlichkeit) keine Trisomie 21-18-13 ohne die vielen übrige Fragen zur kindlichen Gesundheit beantwortet zu bekommen?

Gut. Dann reicht die Blutabnahme für NIPT allein aus.

Diese Vorgehensweise entspricht damit dem Versorgungsniveau der 1980er Jahre: Damals wurde in Deutschland auch Genetik ohne diagnostischen Ultraschall gemacht.

Wir Frauenärztinnen und Frauenärzte möchte Ihnen stattdessen eine moderne Qualitätsmedizin anbieten: Diese kommt aus den oben dargelegten Gründen ohne die Ultraschalluntersuchung Ihres Kindes nicht aus.

Leider wurde der Ultraschall bei der Einführung von NIPT als Kassenleistung vom Gesetzgeber entgegen der Empfehlung aller medizinischen Fachgesellschaften nicht berücksichtigt. Wir sind daher gezwungen, diese medizinisch so wichtige ergänzende Untersuchung zu NIPT als Selbstzahlerleistung (iGeL) anzubieten. Fragen Sie nach - wir beraten Sie kompetent und gern!

