

	UNIVERSITÄTSMEDIZIN GÖTTINGEN • GEORG-AUGUST-UNIVERSITÄT Abt. Transfusionsmedizin • Robert-Koch-Str. 40 • 37075 Göttingen • Tel: 0551/39-64446	
ID 25727	Information zum nichtinvasiven Pränataltest (NIPT) für fetale Rh Merkmale bei Schwangeren mit irregulären Antikörpern	Seite 1/2

Wann ist die Untersuchung sinnvoll?

Bei manchen Schwangeren wird im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge ein irregulärer Antikörper gegen Merkmale des Rh (Rhesus) Blutgruppensystems festgestellt, die vom Vater eines Feten vererbt werden können. In der Vergangenheit wurden bei einem solchen Befund Blutgruppenmerkmale des Feten im ersten Drittel der Schwangerschaft durch eine Chorionzotten-Biopsie oder eine Amniozentese ermittelt. Diese invasiven Untersuchungen ergeben sehr genaue Ergebnisse, weil das gewonnene Material ausschließlich vom Feten stammt. Bei der invasiven Diagnostik treten Komplikationen nur sehr selten auf. Trotz größter Sorgfalt kann es dennoch zu Zwischenfällen kommen, die gelegentlich auch einen stationären Aufenthalt notwendig machen und/oder in einer Fehlgeburt enden können. Weiterhin kann es durch diese Eingriffe auch zu einer verstärkten Antikörperproduktion kommen.

Es ist seit vielen Jahren bekannt, dass Bruchstücke des kindlichen Erbgutes (DNA) im mütterlichen Blut während der Schwangerschaft nachgewiesen werden können. Dies ermöglicht eine risikoarme pränatale Diagnostik ohne die Anwendung einer Chorionzotten-Biopsie oder Amniozentese. Dieses risikoärmere Testverfahren wird „nichtinvasiver Pränataltest“ (NIPT) genannt.

Was ist zellfreie fetale DNA?

DNA ist das Erbmaterial, das sich in jeder Zelle unseres Körpers befindet. Die Information auf der DNA bestimmt eine Vielzahl von persönlichen Eigenschaften, wie Haarfarbe, Augenfarbe und jede genetische Erkrankung, die wir haben können oder in uns tragen. Zellfreie fetale DNA ist genetisches Material, das vom Feten in das mütterliche Blut während der Schwangerschaft übertritt. Wissenschaftler haben festgestellt, dass zellfreie fetale DNA ab der 6. Schwangerschaftswoche im Blut der Mutter nachweisbar ist und zwei Stunden nach der Geburt nicht mehr im mütterlichen Kreislauf vorhanden ist. Ab der 12. Schwangerschaftswoche (Woche 11+0) ist so viel zellfreie fetale DNA im mütterlichen Kreislauf, dass mit eindeutigen Testergebnissen gerechnet werden kann.

Wie wird die zellfreie fetale DNA verwendet, um Blutgruppenmerkmale zu bestimmen?

Eine einfache Blutprobe wird der Mutter ab der 12. Schwangerschaftswoche entnommen. Wir verwenden neueste Labormethoden, um im mütterlichen Blut nach DNA-Bruchstücken zu suchen, die nur blutgruppenspezifisch sind und sicher vom Feten abstammen. Wenn diese spezifischen DNA-Bruchstücke nicht nachgewiesen werden können, dann hat das Baby höchstwahrscheinlich eine Blutgruppe, die durch den betreffenden Antikörper nicht angegriffen wird. Da jedoch nur ein sehr kleiner Teil der gesamten zellfreien DNA im mütterlichen Blut fetalen Ursprungs ist (ca. 3%) kann es in seltenen Fällen geschehen, dass ein falsch negatives Testergebnis auftritt, da nicht genügend fetale DNA aus dem mütterlichen Blut gewonnen werden konnte. Da die Konzentration fetaler DNA im Verlauf der Schwangerschaft ansteigt, wird bei einem negativen Testergebnis eine Kontrolluntersuchung mindestens 2 Wochen nach der ersten Entnahme durchgeführt.

Welche Patientinnen können diesen Test nutzen?

Dieser Test ist nur für Schwangere sinnvoll, die z.B. nach Bluttransfusionen oder Schwangerschaften irreguläre Antikörper entwickelt haben. Manchmal werden auch Antikörper gegen Blutgruppenmerkmale zum Beginn einer Schwangerschaft nachgewiesen, obwohl der Patientin keine vorangegangene Schwangerschaft bekannt ist. Diese Antikörper können z.B. durch frühere unerkannte Schwangerschaften erklärt werden. Der Test kann nur von einem Arzt angefordert werden, der in der Durchführung von genetischen Beratungen ausgebildet wurde.

	UNIVERSITÄTSMEDIZIN GÖTTINGEN • GEORG-AUGUST-UNIVERSITÄT Abt. Transfusionsmedizin • Robert-Koch-Str. 40 • 37075 Göttingen • Tel: 0551/39-64446	
ID 25727	Information zum nichtinvasiven Pränataltest (NIPT) für fetale Rh Merkmale bei Schwangeren mit irregulären Antikörpern	Seite 2/2

Wie lange dauert der Test?

Testergebnisse können innerhalb von ein bis zwei Wochen erwartet werden. Es wird länger dauern, wenn eine zweite Blutprobe für eine Kontrolluntersuchung angefordert wird.

Wann kann dieser Test angewendet werden?

Der Test kann theoretisch ab der 6. Schwangerschaftswoche angesetzt werden, aber wir wissen, dass die Genauigkeit ab der 12. Schwangerschaftswoche steigt, da in dieser Zeit mehr zellfreie fetale DNA im mütterlichen Blut vorhanden ist. Wir empfehlen eine Ultraschalluntersuchung, um das Alter der Schwangerschaft vor der Blutentnahme zu bestimmen.

Wie genau ist der Test?

Vor der Einführung des Tests wurde sehr viel Forschung betrieben und bisherige Studien haben gezeigt, dass dieser Test eine sehr hohe Genauigkeit aufweist (~ 99,8% ab der 12. Schwangerschaftswoche, aber die Genauigkeit sinkt auf 85% in der 6. Schwangerschaftswoche). Wir wissen, dass die Genauigkeit des Tests aufgrund der Zunahme der zirkulierenden freien fetalen DNA mit Fortdauer der Schwangerschaft zunimmt. Zurzeit werden alle Schwangerschaften, bei denen dieser Test durchgeführt wurde und eine Zustimmung der Schwangeren vorliegt bis zum Ende verfolgt, so dass wir auch in Zukunft sehr genaue Zahlen für die Zuverlässigkeit der Methode angeben können. Auch in Ihrem Fall würden wir Sie gerne nach der Geburt Ihres Babys befragen, um das Untersuchungsergebnis für die Blutgruppe zu bestätigen.

Ist es empfehlenswert, den Verlauf der Schwangerschaft mittels Ultraschall zu überprüfen?

Ja, es ist besonders in den Fällen empfehlenswert, in denen nach Durchführung des Tests eine Blutgruppenunverträglichkeit angenommen wird. Aber auch, wenn durch die molekulargenetische Blutgruppenbestimmung eine Blutgruppenunverträglichkeit ausgeschlossen wurde, sollte mindestens alle 4 Wochen eine Ultraschalluntersuchung erfolgen da es sich weiterhin um eine Risikoschwangerschaft handelt.

Wer trägt die Kosten für die Untersuchung?

Bei gesetzlich Versicherten benötigen wir vom einsendenden Arzt einen Überweisungsschein, die Kosten werden dann vollständig von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Patientinnen mit einer Privaten Krankenversicherung empfehlen wir, diese Information zusammen den Angaben zu den Kosten bei ihrer Versicherung einzureichen.

Wo erhalte ich weitere Informationen?

Für weitere Informationen fragen Sie bitte Ihre Ärztin/Ihren Arzt für Humangenetik oder Geburtshilfe.