

## Anfahrt zu den Beratungsstellen

### Hauptstelle Innenstadt

Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg

Nähe Hauptbahnhof (DB)

S- und U-Bahn- Haltestellen:

Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U4

Rathaus: U3

Mit dem Auto:

Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

### Zweigpraxis Dr. Jessen, Eppendorf

Eppendorfer Landstr. 44 | 20249 Hamburg

Tel.: 040/54754751 | Fax: 040/54754752

oder über das Sekretariat

Metrobus 114

U-Bahn-Haltestellen:

Kellinghusenstraße: U1, U3

Eppendorfer Baum: U3

### Kontakt und Terminvergabe

#### Sekretariat Humangenetik

Tel.: 040/30955-656 | Fax: 040/30955-235

telef. Sprechzeiten: 09:00-13:00 Uhr | 15:00-18:00 Uhr

Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de

Terminverwaltung: www.doctolib.de

Homepage: www.fennerlabor.de

### Mein Termin:



Bergstr. 14



Eppendorfer Landstr. 44

## Genetische Beratung



### Dr. med. Ernst Krasemann

FA für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-430

Email: ekrasemann@fennerlabor.de



### Dr. med. Ellen Jessen

FÄ für Humangenetik,

Psychosomatische Grundversorgung

Tel.: +49(0)40/30955-555

Email: ejessen@fennerlabor.de



### Dr. med. Christiane Kling

FÄ für Allgemeinmedizin

FÄ für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-340

Email: ckling@fennerlabor.de



### Dr. med. Ines Zuther

FÄ für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-255

Email: izuther@fennerlabor.de

Dr. med. Claus Fenner  
Dr. med. Thomas Fenner  
Dr. med. Caroline Fenner  
Dr. med. Ernst Krasemann  
Dr. med. Ines Fenner  
Prof. Dr. med. Holger Andreas Elsner  
Prof. Dr. med. Jörg Steinmann  
Dr. med. Carmen Lensing  
PD Dr. med. Moritz Hentschke  
Dr. med. Ellen Jessen  
Dr. med. Christiane Kling  
Dr. med. Daniel Lehnhoff  
Dr. med. Claudia Schnabel  
Dr. med. Verena Limperger  
Dr. med. Silvia Stobbe  
Ursula Kahlke  
Dr. med. Romy Brauer  
Dr. med. Ines Zuther

#### In Kooperation mit:

Dr rer. nat. Eckart Schnakenberg  
Pharmako- und Toxikogenetik

Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | +49 (40) 30955-0  
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Vers.001 08/2022

## Patienteninformation

Bluttest auf Trisomien

## NIPT

**Nicht invasive Pränataltestung  
auf Trisomie der  
Chromosomen 21, 13, 18  
in der Schwangerschaft**



**FENNER**  
Labor Dr. Fenner & Kollegen

---

## Zur Vorgeschichte des NIPT

Nach Einführung der invasiven Pränataldiagnostik mittels Amniocentese bzw. Chorionzottenbiopsie in den 60er Jahren, entstand der Wunsch nach einer Untersuchungsmethode die möglichst früh in der Schwangerschaft und ohne Fehlgeburtsrisiko einsetzbar wäre. Bereits Anfang der 90er Jahre wurde an fetalen Zellen im Blut der Schwangeren untersucht bzw. geforscht, bis in Großbritannien damit erstmalig der Nachweis einer Trisomie 21 pränatal gelang. Leider gestaltete sich aufgrund der sehr kleinen Menge an fetalen Zellen und deren außerordentlich komplizierten Anreicherung die Diagnostik sehr schwierig bzw. nicht für die Laborroutine geeignet. Erst mit der Entwicklung neuer Untersuchungsmethoden, wie der Möglichkeit zur massenhaften Sequenzierung kleiner Fragmente der Erbsubstanz (Next Generation Sequencing/NGS) gelang die Etablierung einer qualitativ brauchbaren und damit für die Routine einsetzbaren Screening Methode für chromosomale Imbalancen. Zunächst war damit die häufigste genetisch bedingte, angeborene Störung, die Trisomie 21 (drei statt - wie normal - zwei Chromosomen Nr. 21) beim sog. Down-Syndrom im Blut der Schwangeren nachweisbar. Die nicht invasive Pränatal Testung (NIPT) ab der 9./10. Schwangerschaftswoche war geboren. Schnell wurde die Analysetechnik verfeinert und nach erster Etablierung in Deutschland von unterschiedlichen Herstellern weltweit angeboten; die Analysen konnten auf eine Bearbeitungszeit von 2-3 Tagen verkürzt, und das Analysespektrum auf weitere Chromosomen wie 13, 18, X und Y erweitert werden. Ziel einiger Forscher ist die vorgeburtliche Analyse des kompletten fetalen Erbguts.

---

## Wie funktioniert der NIPTest?

Mittels Analyse der zellfrei im Blut der Schwangeren vorhandenen fetalen Erbsubstanz (cffDNA) wird nach Zuordnung der Sequenz zu einem bestimmten Chromosom (hier 21, 13 und 18) deren Menge miteinander verglichen. Die statistische Auswertung erlaubt dann eine Trisomie mit hoher Spezifität zuzuordnen. Der Einfluss möglicherweise mütterlicher DNA kann dabei, da diese in der Regel keine Trisomie aufweist, vernachlässigt werden. Eine mögliche Fehlerquelle kann dabei ein in der Plazenta (daher stammt originär die cffDNA) vorliegendes Mosaik sein. So sind seltene Fälle bekannt, in denen die Plazenta eine Trisomie 21 aufweist (was deren Funktion wohl weitgehend nicht stört), während der Fet keine Trisomie trägt.

## NIPT seit 01.07.2022 „Kassenleistung“

Mit diesen neuen Möglichkeiten wurde auch zunehmend die Leistungserbringung für gesetzlich Versicherte als „Kassenleistung“ gefordert. Unter Einbindung aller beteiligten Fachärzte und -Gremien wurde nun durch den Gemeinsamen Bundesausschuß (G-BA) nach langjähriger Prüfung die nicht invasive Testung an zellfreier DNA auf Trisomie 21, 13, 18 als Leistung der gesetzlichen Krankenkasse zum 01. Juli 2022 zugelassen.

## Wer kann sich testen lassen?

Hier hat der G-BA festgelegt, dass einerseits bei jeder Schwangerschaft mit erhöhtem Risiko für eine der Trisomien die Indikation zum NIPT gegeben ist. Als Risiken gelten u.a. spezifische Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall, vorangegangene Schwangerschaften oder Kinder mit angeborener Chromosomenstörung. Andererseits kann auch bei besonderer Situation der Schwangeren in Abstimmung mit der/dem betreuenden Ärztin/Arzt in der Schwangerschaft die Indikation zur Untersuchung gestellt werden.

Im Grunde genommen steht damit jeder Schwangeren die Testmöglichkeit zur Verfügung. Dazu sollte jedoch bedacht werden, dass die Aussagesicherheit des Tests nicht 100% ist.

So muss grundsätzlich bei auffälligem Befund und vor Umsetzung einer Konsequenz, das Untersuchungsergebnis mittels invasiver Methode (hier Chromosomenanalyse an Fruchtwasserzellen nach Amniozentese) überprüft werden.

---

Je kleiner nun die statistische Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie in Wirklichkeit wird, desto absolut häufiger wird demgegenüber eine Testung sehr vieler Schwangerer zu einem falsch positiven Ergebnis führen und einen invasiven Eingriff mit dessen Fehlgeburtsrisiko erfordern. Dazu hat der G-BA eine ausführliche INFO mit gründlicher Darstellung des „Für und Wider“ zum NIPT erstellt ([https://www.g-ba.de/downloads/83-691-715/2021-11-09\\_G-BA\\_Versicherungsinformation\\_NIPT\\_bf.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/83-691-715/2021-11-09_G-BA_Versicherungsinformation_NIPT_bf.pdf)) und dessen Übermittlung an alle Untersuchungswilligen gefordert.

## Wo kann man sich testen lassen?

Die meisten gynäkologischen Praxen (insofern die Genehmigung zur fachgebundenen genetischen Beratung besteht) und Fachärzte/innen für Humangenetik (wie z.B. in unserem medizinischen Versorgungszentrum) können die Möglichkeit dazu im Rahmen der Betreuung Schwangerer anbieten. Grundsätzlich bedarf es hier der fachlichen Befähigung ausschließlich von Ärzten entsprechend der Vorgaben des Gen Diagnostik Gesetzes (GenDG), die Schwangere vor Testung und ggf. auch nach Testung (zum Befund) genetisch zu beraten. Wer testet?

Die Testungen werden derzeit noch in großer Zahl durch unterschiedliche Firmenanbieter durchgeführt, aber zunehmend auch in medizinischen Labors wie dem unsrigen etabliert. Derzeit arbeiten wir noch mit der Firma Lifecodexx/Eurofins zusammen und verwenden deren Testsysteme in Kooperation mit deren „Firmenpraxis“ in Bayern. Mit Etablierung der Untersuchungstechnik werden wir dann zukünftig die NIPT in Hamburg anbieten und selber vor Ort durchführen.

## Wer testet?

Die Testungen werden derzeit noch in großer Zahl durch unterschiedliche Firmenanbieter durchgeführt, aber zunehmend auch in medizinischen Laboren wie dem unsrigen etabliert. Aktuell arbeiten wir noch mit der Firma Lifecodexx/Eurofins zusammen und verwenden deren Testsysteme in Kooperation mit deren „Firmenpraxis“ in Bayern. Mit Etablierung der Untersuchungstechnik werden wir dann zukünftig die NIPT in Hamburg anbieten und selber vor Ort durchführen.