

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 eine Punktion deckt **alle genetischen** Fragestellungen ab.

Dagegen sind 96,6% aller Kinder gesund, aber immerhin 3% sind körperlich krank. **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, 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 (FB) hat, z.B. einen schweren Herzfehler und dieser ohne Ultraschall vermeidbar nicht erfasst wurde. Allein Herzfehler treten bei knapp 1% aller Neugeborenen auf. Sie tragen zu einem Großteil der schwer kranken Kinder bei Geburt bei. Ihr 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 frühen 1980er Jahre: Damals wurde in Deutschland vorgeburtliche genetische Diagnostik ebenfalls ohne systematische Ultraschallanalyse des Feten betrieben, da der differenzierte Ultraschall schlicht noch nicht verfügbar war.

Heute allerdings werden damit alle Standards einer professionellen pränatalmedizinischen Betreuung verletzt. Überdies wiegt ein unauffälliger NIPT-Befund ohne den konkreten körperlichen Bezug zu Ihrem Kind Sie in potentiell trügerischer Gewissheit. Wir sind dem ethischen Grundprinzip „nicht schaden“ (Galen) verpflichtet: Als in der Materie kundige, spezialisierte Ärztinnen und Ärzte ist dies für uns mit der alleinigen Blutabnahme nicht einzuhalten. Daher kann ich in meiner Praxis dem Wunsch nach alleiniger NIPT-Blutabnahme ohne die Untersuchung des Kindes durch Ultraschall leider nicht nachkommen.

