## Was bedeutet das Testergebnis?

Im Labor wird die Anzahl der Chromosomen 13, 18 und 21 und oftmals auch von anderen Chromosomen/ Gonosomen analysiert. Welche Chromosomen genau untersucht werden, ist abhängig vom jeweiligen Test. Auf Wunsch kann Ihnen beim NIPT nach der 14. SSW außerdem das Geschlecht des Kindes mitgeteilt werden.

Ein NIPT ist generell keine diagnostische Untersuchung, sondern dient dazu, Aussagen zur Wahrscheinlichkeit der getesteten genetisch bedingten Abweichung des Ungeborenen zu treffen. Erhalten Sie einen unauffälligen Befund, kann mit hoher Wahrscheinlichkeit (bspw. > 99 % bei Trisomie 21) eine Trisomie ausgeschlossen werden. Eine 100%ige Sicherheit, dass eine fetale Auffälligkeit vollständig ausgeschlossen ist, gibt es jedoch nicht.

Liegt ein auffälliger Befund vor, hat Ihr Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Trisomie 13, 18, oder 21 oder, je nach Test, eine Abweichung bei anderen Chromosomen. Ein auffälliger Befund sollte immer durch invasive Verfahren überprüft werden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie in diesem Fall ausführlich beraten.

## Wie genau ist der NIPT?

Auch der beste Test kann in der Praxis keine 100%ige Treffergenauigkeit aufweisen. Man beurteilt Tests über zwei statistische Kennzahlen: die Sensitivität (Anteil richtig positiver Ergebnisse) und die Spezifität (Anteil richtig negativer Ergebnisse). Alle vorhandenen NIPTs zeichnen sich generell durch eine hohe Erkennungsrate für die Trisomie 21 aus. Für Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen bei Trisomie 13 und 18 ist sie allgemein niedriger.

Auch der Anteil der Fälle, in denen der Test eine Trisomie anzeigt, obwohl tatsächlich keine Trisomie vorliegt, ist sehr gering (< 0,1 %). Somit können die Tests sehr genau das Vorliegen einer Trisomie vorhersagen.

Sie haben weitere
Fragen zu diesem Thema?
Sprechen Sie uns an.

LIMBACH HEALTH

Herausgeber: © Limbach Gruppe SE – 08-2026_NIPT

**Genetik** erklärt

# Der nicht invasive Pränataltest (NIPT)

Bluttest auf Trisomien 13, 18 und 21

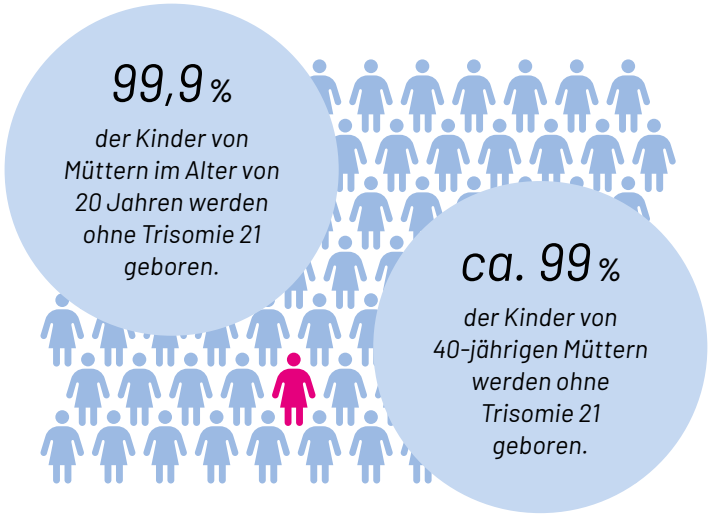


LIMBACH HEALTH

# Liebe werdende Eltern,

mithilfe des nicht invasiven Pränataltests (NIPT) kann in der frühen Schwangerschaft das Vorliegen einer Chromosomenstörung bei Ihrem Kind (Trisomien 13, 18 und 21) vorhergesagt werden. Hierbei werden kleinste Bruchstücke der Erbsubstanz (DNA) des ungeborenen Kindes, die im Blut der Mutter zirkulieren, untersucht. Der nicht invasive Test ist technisch ab der 10. SSW möglich. Jedoch wird der Test ausschließlich im Zusammenhang mit einer Ultraschalluntersuchung empfohlen (Feindiagnostik zwischen 12. und 14. SSW), da auch der NIPT ab der 12. SSW aufgrund größerer Mengen an sogenannter zellfreier fetaler DNA im mütterlichen Blut aussagekräftiger ist.

Die Durchführung eines NIPTs gehört nicht zu den Standarduntersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge, wird aber bei Vorliegen einer entsprechenden medizinischen Indikation von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen. Die Entscheidung für oder gegen einen NIPT muss daher im Vorfeld sehr genau abgewogen werden – eine Beratung durch eine Frauenärztin oder einen Frauenarzt mit der Qualifikation zur humangenetischen Beratung ist dafür notwendig. Mit diesem Flyer möchten wir Sie über den Ablauf und die möglichen Ergebnisse des NIPTs informieren. Wenden Sie sich bei Fragen vertrauensvoll an Ihre Ärztin / Ihren Arzt.




# Was sind Trisomien?

Die Erbinformation (DNA) eines Menschen liegt auf 46 Chromosomen, darunter 44 sogenannte Autosomen bzw. 22 Autosomenpaare und 2 Geschlechtschromosomen (Gonosomen), in den Zellen des Körpers. Menschen ohne Trisomien besitzen folglich einen sogenannten doppelten Chromosomensatz. Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen jedoch dreifach vorhanden, weshalb sie zu den genetischen Erkrankungen zählen.

**Die bekanntesten Trisomien sind:**

- Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Pätau-Syndrom)

Insgesamt sind Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten. Jedoch nimmt die Häufigkeit mit dem Alter zu. Trisomie 21 ist die häufigste und wohl auch die bekannteste Trisomie, die durch das typische Erscheinungsbild der Kinder gekennzeichnet ist. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt mit einer Qualifikation zur humangenetischen Beratung wird Sie gerne weitergehend zu den einzelnen Trisomien beraten.

*Mithilfe des NIPTs können meist nur Trisomien erkannt werden. Andere, häufigere Erkrankungen bleiben unerkannt.*

# Wann sollten Sie einen NIPT durchführen lassen?

Eine Trisomie ist bereits im Mutterleib nachweisbar, da die Veränderung der Chromosomenanzahl von Beginn an besteht. Grundsätzlich können alle werdenden Mütter – auch bei Mehrlingsschwangerschaften und nach künstlicher Befruchtung einen NIPT durchführen lassen – sinnvoll ist dieser ab der 12. SSW. Voraussetzung dafür ist ein Beratungsgespräch bei Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt. Mögliche Gründe für die Durchführung des NIPTs können ein auffälliger Ultraschall sowie das Alter der werdenden Mutter sein.

Ob eine Durchführung bei Ihnen sinnvoll ist, besprechen Sie bitte mit Ihrer Ärztin bzw. Ihrem Arzt. Bevor Sie sich für die Durchführung eines NIPTs entscheiden, sollten Sie sich überlegen, was der Nachweis einer Trisomie für Sie bedeuten würde. Welche Konsequenzen würden sich daraus ergeben? Würden Sie die Schwangerschaft abbrechen wollen? Ihre Ärztin oder Ihr Arzt steht Ihnen auch bei diesen Überlegungen beratend zur Seite.

## Sie haben sich für den NIPT entschieden – wie geht es nun weiter?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt berät Sie zum NIPT und klärt Sie über das weitere Vorgehen auf.

Anschließend erfolgt die Blutentnahme aus Ihrer Armvene.

Im Labor werden die Chromosomen Ihres Kindes aus Ihrem Blut untersucht und mithilfe einer Software analysiert.

Das Testergebnis liegt Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt meist nach ca. einer Woche vor.