

Pränataldiagnostik (PND)

Verfahren, Chancen, Risiken

Luisa Hilbrand, Praktikantin in der ZGF für den Bereich Gesundheit

Inhalt

1. Was ist Pränataldiagnostik?

- Definition
- Warum wird sie durchgeführt?
- Welche Verfahren gibt es?

2. Verlässlichkeit der Ergebnisse (NIPT)

- Sensitivität und Spezifität, NPV und PPV

3. Aktueller Umgang mit PND

- Informationen durch die Hersteller
- Was passiert bei einem auffälligen Testergebnis?
- (ethische) Problematik

1. Was ist Pränataldiagnostik?

Definition

Warum wird sie durchgeführt?

Welche Verfahren gibt es?

Definition PND

„Tests, die gezielt nach Hinweisen auf Fehlbildungen oder Störungen beim Ungeborenen suchen“ (BZgA 2020)

invasive (Eingriffe in den Körper der Schwangeren) und nicht-invasive Verfahren

Frühes Wissen kann Startbedingungen für das Kind verbessern (z.B. bei einem Herzfehler), aber meistens steht keine Behandlung zur Verfügung

≠ Präimplantationsdiagnostik (PID)

 **Testergebnisse sagen meist wenig über die Schwere der Krankheit/ Behinderung und deren Verlauf und die resultierenden Einschränkungen voraus und sind keine Garantie für ein gesundes Kind**

Warum wird PND durchgeführt?

- Herzfehler: betrifft 8-10 von 1000 Neugeborenen, kann behandelt werden
Fehlbildungen der Nieren, ZNS, Skelett
- 5-10% bedingt durch chromosomale Abweichungen
- Trisomien 13 (2/ 10.000), 18 (5/ 10.000) & 21 (20/ 10.000)
- Monosomie X (2/ 10.000)
- Klinefelter Syndrom (10/ 10.000)



Maximal 1% der Behinderungen entstehen während der Schwangerschaft oder sind vererbt, 95% entstehen im späteren Leben, 97% der Kinder kommen gesund zur Welt

Welche Verfahren gibt es?

Nicht-invasiv

- Basis-Ultraschall
- erweiterter Basis-Ultraschall
- *Doppler-Ultraschall*
- *Organ-Ultraschall*
- *Ersttrimester-Test/ -Screening*
- **genetischer Bluttest (NIPT) → ab 1. Juli 2022 Kassenleistung**

Invasiv

- *Chorinozotten-Biopsie*
- *Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)*
- *Nabelschnur-Punktion (Chordozeptese)*

2. Verlässlichkeit der Ergebnisse (NIPT)

Spezifität, Sensitivität, NPV & PPV

Sensitivität, Spezifität, NPV & PPV

Sensitivität = Wahrscheinlichkeit, eine Krankheit/ Abweichung richtig zu erkennen (richtig-positives Testergebnis)

Spezifität = Wahrscheinlichkeit, ein gesundes Kind richtig zu erkennen (richtig-negatives Testergebnis)

NPV = negativer Vorhersagewert, Anteil an richtig-negativen Ergebnissen

PPV = positiver Vorhersagewert, Anteil an richtig-positiven Ergebnissen

Werte Trisomie 21 NIPT und Fruchtwasseruntersuchung

Verfahren	Sensitivität	Spezifität	NPV	PPV
<ul style="list-style-type: none">•NIPT•FW-Untersuchung	<ul style="list-style-type: none">•98-100%•87-92%	<ul style="list-style-type: none">•99%•100%	<ul style="list-style-type: none">•99%•93-97%	<ul style="list-style-type: none">•48-98%•87-92%

**NIPT kann Fruchtwasseruntersuchungen (lt. Hersteller) nicht ersetzen
„Suchtest“, kein diagnostischer Test
Potentiell 400 falsch-positive Ergebnisse/ Jahr**

3. Aktueller Umgang PND

Informationen über NIPT durch die
Hersteller
Was passiert bei einem auffälligem
Testergebnis?
(Ethische) Problematik

Was können werdende Eltern für die Gesundheit ihres Kindes tun?

Für viele werdende Eltern gewinnt bald nach der freudigen Nachricht über eine bestehende Schwangerschaft das Thema Gesundheit ihres Ungeborenen an Bedeutung. Über die klassische Schwangerenvorsorge hinaus berät Sie Ihr Arzt gerne über weitere Möglichkeiten, das Wohlergehen Ihres ungeborenen Kindes zu schützen, aber auch auftretende Risiken frühzeitig zu erkennen.

[Mehr zu nicht-invasiven Tests erfahren](#)



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

VERACITY ist ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) auf dem neuesten Stand der Wissenschaft. Sie sind Ärztin oder Arzt und möchten mehr über die Vorteile der Anwendung in der Pränataldiagnostik erfahren? Unsere Ärzte und Wissenschaftler informieren Sie gern. Bitte rufen Sie uns an oder nutzen Sie unser Kontaktformular.

Sie erwarten ein Kind und möchten mehr zu NIPT wissen? Ihre betreuende Gynäkologin oder Ihr

INFORMATIONEN, DIE SIE DURCH PANORAMA™ ERHALTEN

PANORAMA™ ermöglicht eine Untersuchung auf die Trisomien 21, 18, 13 sowie auf Triploidie, Monosomie X und Mikrodeletionen.

Das Resultat entspricht einer Risikoangabe mit hohem oder geringem Risiko für jedes untersuchte Syndrom. Ihr Arzt erhält eine detaillierte Interpretation der Befunde. Bei einem Hochrisiko-Resultat für eine bestimmte genetische Veränderung besteht eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der Veränderung.

IN DIESEM FALL WIRD EINE WEITERE UNTERSUCHUNG ZUR BESTÄTIGUNG DER DIAGNOSE EMPFOHLEN!

TESTABLAUF

1. Sie haben sich für den PANORAMA™-Test entschieden? Vielen Dank! PANORAMA™ gibt Ihnen Sicherheit – von Anfang an!
2. Ihr Arzt berät und untersucht Sie vor der Durchführung von PANORAMA™.
3. Eine Blutprobe der Mutter genügt, um PANORAMA™ durchzuführen.
4. Die Blutprobe wird mit unserem speziellen Analyseverfahren auf die von Ihnen angeforderten Chromosomenanomalien untersucht.
5. Nach 7-10 Werktagen wird Ihr Testergebnis an Ihren behandelnden Arzt gesendet.

PANORAMA™ ist eine medizinische Leistung, die nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) abgerechnet wird. Für medizinische Leistungen besteht auf Antrag die Möglichkeit einer Kostenübernahme durch die gesetzliche oder private Krankenkasse. Bei entsprechender Indikation kann der betreuende Arzt zusätzlich die medizinische Notwendigkeit der Untersuchung attestieren – eine Vorlage für einen Krankenkassenantrag zur Kostenübernahme finden Sie auf unserer Homepage www.PANORAMA-test.de unter Downloads. Bitte beachten Sie, dass auch der Arzt ein Honorar für seine Beratung liquidieren kann.

[210824_Patientenbroschüre_Pan_AI_QUADRAT.indd \(panorama-ai.de\)](#)

Was passiert bei einem auffälligem Ergebnis?

Vorher klären:

- Informierte Entscheidungsfindung nicht gegeben, abhängig vom Zugang zu Informationen
- Ist ein Ergebnis überhaupt relevant?



**Mangelnde Kommunikation, Risikoeinschätzung
Persuasion/ Manipulation, Verunsicherung
Fehlende Rücksicht auf Wunsch der Schwangeren bzw. der
Eltern**

(Ethische) Problematik

- Trügerische Sicherheit
- Recht auf Nichtwissen
- Gesellschaftliches Bild von Menschen mit Behinderungen
- Selbstoptimierung unter dem Deckmantel der Selbstbestimmung
- Selektion als Bremse für Inklusion
- psychische Folgen für die Schwangeren/ Eltern durch Spätabtreibungen, Druck, Reue
- Zeit zwischen Test und Testergebnissen
- Eingriff in das Erleben der Schwangerschaft



Hauptproblem: Keine klare Kommunikation, was ein auffälliges Testergebnis bedeutet

(Ethische) Problematik

Anforderungen an Früherkennungsmaßnahmen (WHO 1968)

- (1) Die Krankheit verursacht eine erhebliche Morbidität und Mortalität ✘
- (2) Es gibt wirksame Therapien ✘
- (3) Einrichtungen zur Diagnose und Behandlung sind erreichbar ✓ ✘
- (4) Die Krankheit entwickelt sich langsam, sodass es eine heilbare Phase gibt ✘
- (5) Der diagnostische Test sollte einfach und ungefährlich sein ✓
- (6) Der Test muss von der Bevölkerung akzeptiert sein (✓)
- (7) Der klinische Verlauf der Krankheit ist gut definiert ✘
- (8) Es gibt allgemeine Bestimmung, wer als Patient*in behandelt wird ✘
- (9) Die Kosten der Untersuchung (inkl. Behandlung) sollten in Relation zur medizinischen Versorgung allgemein ausgeglichen sein ✘
- (10) Es sollte ein kontinuierlicher Prozess sein und kein „ein für allemal“ – Projekt ✘

Kritik an NIPT \neq Ablehnung von Abtreibungen

- NIPT impliziert, dass Selektion gesellschaftlich erwünscht sei
 - NIPT fördert nicht die Selbstbestimmung der Schwangeren, da er einen hohen gesellschaftlichen und privaten Druck auf die Frauen ausübt
- Fremdbestimmung

Quellen:

Ärzteblatt (2020). Nichtinvasive Pränataltests: Warum diagnostische Tests oft fehlinterpretiert werden. [Nichtinvasive Pränataltests: Warum diagnostische Tests oft... \(aerzteblatt.de\)](#)[13.10.21]

Bahnßen, U. (2015). Der Test. In: Zeit Online, 4. [Pränataldiagnostik: Der Test | ZEIT ONLINE](#) [13.10.21]

Bowman-Smart, H., Savulescu, J., Mand, C., Gyngell, C., Pertile, M. D., Lewis, S., & Delatycki, M. B. (2019). 'Small cost to pay for peace of mind': Women's experiences with non-invasive prenatal testing. The Australian & New Zealand journal of obstetrics & gynaecology, 59(5), 649–655.

Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (2020). Pränataldiagnostik. Beratung, Methoden und Hilfen. Köln: BZgA

Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (2007).Pränataldiagnostik. Forum Sexuaufklärung und Familienplanung. Frankfurt: BZgA.

Der Laborverbund. Nicht invasiver Pränataltest NaTALIA. <https://www.ladr.de/nicht-invasiver-praenataltest>

Forkel, J., Thomas, F. & Konorza, M. (2021). Angeborene Herzfehler. [Angeborene Herzfehler | Definition, Ursachen und Symptome \(cardio-guide.com\)](#)[13.10.21]

Gemeinsamer Bundesausschuss (2016). Mitteilung an Abgeordnete.

Müller, M. (2021). Turner-Syndrom. [Turner-Syndrom: Häufigkeit, Symptome, Behandlungsmöglichkeiten - NetDoktor.](#) [21.10.21]

National Society of Genetic Counlors. NIPT/Cell Free DNA Screening Predictive Value Calculator. <https://perinatalquality.org/Vendors/NSGC/NIPT/>

Passarge, E. (2004). Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen. Ursachen, Genetik, Risiken. Essen: Institut für Humangenetik

Quellen:

Queißer-Luft, A. & Spranger, J. (2006). Fehlbildungen bei Neugeborenen. In: Deutsches Ärzteblatt, 103 (38). [Fehlbildungen bei Neugeborenen \(aerzteblatt.de\)](https://www.aerzteblatt.de) [13.10.21]

Tagesschau (2021). Trisomie-Test wird Kassenleistung. [Bluttest für Schwangere: Trisomie-Test wird Kassenleistung | tagesschau.de](https://www.tagesschau.de) [13.10.21]

WHO (1968). PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE. Public Health Papers, 34.

Zeit Online (2019). Zahl der Fruchtwasseruntersuchungen nimmt ab. [Erbkrankheiten: Zahl der Fruchtwasseruntersuchungen nimmt ab | ZEIT](https://www.zeit.de) [13.10.21]

#NoNIPT (2019). Wir bleiben dran! Jetzt erst recht! [#NoNIPT – Bündnis gegen die Kassenfinanzierung des Bluttests auf Trisomien](https://www.zeit.de) [13.10.21]

Zeit Online (2019). „Es gibt auch ein Recht auf Nichtwissen.“ <https://www.zeit.de/wissen/gesundheit/2019-04/pranataldiagnostik-bluttest-down-syndrom-trisomie-kassenleistung-bundestag-debatte> [20.10.21]

ZGF

Zentralstelle
Landesfrauenbeauftragte

Ansprechpartner:in

Luisa Hilbrand

Praktikantin im Bereich Gesundheit

Bremische Zentralstelle für die Verwirklichung
der Gleichberechtigung der Frau (ZGF)

Knochenhauerstraße 20-25

28195 Bremen

luihil@uni-bremen.de