

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

basierend auf unseren bisherigen Erfahrungen, den Erfahrungen anderer pränataldiagnostisch / genetisch tätiger Praxen, den Empfehlungen der DEGUM / DGGG und nicht zuletzt Ihren Rückmeldungen und Fragen möchten wir Ihnen in diesem Rundbrief eine Unterstützung bei der Beratung Ihrer Schwangeren bei der Entscheidungsfindung hinsichtlich der Durchführung nichtinvasiver pränataldiagnostischer Untersuchungen (Ersttrimesterscreening {ETS} und nichtinvasiver Serumtest {NIPT}) geben. Darüber hinaus möchten wir Ihnen praktische Empfehlungen für die Durchführung geben und in diesem Zusammenhang unser Vorgehen darstellen und erläutern.

### **1. Beratung und Aufklärung über Aussagen, Grenzen, Vor- und Nachteile der Methoden**

Zunächst sei daran erinnert, dass beide Untersuchungen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) unterliegen (8. Mitteilung der GEKO vom 12.03.2014) und damit einer umfassenden Beratung bedürfen, die Sie mit der bei der BLÄK erworbenen Qualifikation selbstständig durchführen können.

**Kombinierter Nackentransparenztest:** Dieses Testverfahren gehört zu den Methoden der vorgeburtlichen Risikoabklärung und fällt damit in Bereich §3 Abs 1b GenDG. Hier wird die Kenntnis essentieller genetischer Grundlagen vom beratenden Arzt erwartet, die im sogenannten 8-Stunden-Kurs einschließlich der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme vermittelt werden („10 Fragen-Prüfung“)

**NIPT:** Dieses Verfahren gehört zu den Methoden zur Feststellung genetischer Eigenschaften und fällt damit in Bereich §3 Abs 1a GenDG. Hier wird die Kenntnis essentieller genetischer Grundlagen vom beratenden Arzt erwartet, die im sogenannten 72-Stunden-Kurs einschließlich der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme vermittelt werden („20 Fragen – Prüfung“).

Eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik ist damit nicht zwingend erforderlich, sollte jedoch bei folgenden anamnestischen und befundlichen Risiken in Erwägung gezogen werden:

- Ultraschallauffälligkeiten
- Auffällige Eigen- oder Familienanamnese (Kinder mit körperlichen Fehlbildungen, geistiger Behinderung, nachgewiesener oder vermuteter chromosomaler Störung oder sonstiger syndromaler Erkrankungen, Häufung von Totgeburten oder Aborte in der Familie, Cosanguinität)

Nach Vorliegen der Befunde ist nach GenDG eine erneute Beratung zur Erläuterung des Befundes erforderlich; auch gelten besondere Regeln für die Weitergabe von Ergebnissen: Diese dürfen nur der Schwangeren selbst und ggf. an durch die Schwangere explizit benannte Personen mitgeteilt werden - auch der Partner muss dabei ausdrücklich genannt werden!

Besonders wichtig erscheint in diesem Zusammenhang die Beratung dahingehend, dass beide Methoden lediglich eine Risikoabschätzung darstellen, jedoch keinerlei diagnostische Aussage zulassen. Sie dienen lediglich der Entscheidungsfindung hinsichtlich der Durchführung einer diagnostischen Punktion und zwar relativ unabhängig vom maternalen Alter. Eine Diagnose von Chromosomenstörungen (oder anderer genetischer Veränderungen) ist nur durch eine invasive Diagnostik möglich!

Die Unterschiede in den Detektions- bzw. falschpositiven Raten finden sie in der tabellarischen Übersicht. Dabei ist zwischen der "globalen" Erkennungsrate und (beim ETS) dem verbleibenden individuellen Restrisiko zu unterscheiden.

Bei Auffälligkeiten in beiden Testsystemen ist zur Diagnosesicherung bzw. zum sicheren Abschluss eine diagnostische Punktion zwingend erforderlich. Dies wird sich auch in absehbarer Zeit aus methodischen Gründen nicht ändern, auch wenn es in den Medien teilweise so dargestellt wird.

Im Gegensatz zum NIPT kann das ETS (nach FMF London) zusätzliche Hinweise auf das Risiko einer Frühgeburt unter 34 SSW infolge Präeklampsie / Wachstumsretardierung liefern, so dass eine nachweislich wirksame sekundäre Prävention durch die ASS 100-Gabe eingeleitet werden kann.

Auf Grund des erhöhten Aufwandes für die Bestimmung des Präeklampsie-Risikos (PIGF-Bestimmung, ausführliche Anamneseerhebung, RR-Messung, uterine Dopplersonographie) haben wir die Gesamtkosten für die Ersttrimesterdiagnostik auf 250,-€ erhöht.

## **2. Zeitpunkt der Untersuchung und Rolle des Ultraschalls im ersten Trimester bei NIPT**

Eine umfassende Ultraschalluntersuchung (ohnein Bestandteil des ETS) - im Idealfall sogar ein früher Organultraschall nach DEGUM II-Richtlinien - ist auch bei Durchführung eines NIPT dringend anzuraten. Grund für diese Empfehlung von DEGUM und DGGG ist der in den letzten Monaten zu verzeichnende Anstieg spät erkannter, schwerer Fehlbildungen (Anencephalien, Amelien, Bauchwanddefekte, Neuralrohrdefekte etc.). Dies betrifft v. a. Frauen nach Durchführung eines NIPT vor 12+5 SSW, aber leider auch Schwangere nach einem frühen ETS (unter 12+5 SSW).

Mit einer Früherkennung dieser Auffälligkeiten kann den betroffenen Paaren der Anschein einer falschen Sicherheit, damit Frustration und Leid erspart und die statt unnötiger und teurer IGeL notwendige frühzeitige diagnostische Punktion angeboten werden. Aus diesen und auch aus forensischen Gründen empfehlen wir Ihnen daher, auch im Zusammenhang mit NIPT nicht auf einen ausführlichen Ultraschall zu verzichten und dies entsprechend zu dokumentieren.

Auch bei Testdurchführung ab 12+5 SSW liegt das Ergebnis beim ETS nahezu immer, beim NIPT meist vor 14+0 SSW vor, so dass die Angst vor einem Zeitverlust unbegründet ist und durch einen deutlichen Gewinn an echter Sicherheit aufgewogen wird.

### **3. Empfehlungen zur Testdurchführung in Zusammenarbeit mit dem MVZ Pränatalmedizin und Genetik Nürnberg / Ansbach / Bayreuth**

- **ETS Variante 1:**

US ab 12+5 SSW nach Richtlinien FMF London / FMF Deutschland, Beratung, Einsendung von Serum für Biochemie durch den betreuenden Frauenarzt mit Berechnung nach EBM / GoÄ

Berechnung des Risikos nach FMF London / FMF D je nach vorliegender Zertifizierung durch MVZ (ab 48,-€)

Ergebnismitteilung im Rahmen einer Beratung durch den Frauenarzt

- **ETS Variante 2:**

komplettes ETS ab 12+5 SSW, d. h. früher Organultraschall mit individueller Risikoberechnung für Trisomie 21, 18, 13 und PE-Risiko incl. Beratung durch das MVZ (250,-€ als IGeL bei Kassenpatienten)

- **NIPT Variante 1:**

US ab 12+5 SSW mit ausführlicher Dokumentation (muss dem MVZ vorliegen), Beratung durch den betreuenden Frauenarzt mit Berechnung nach EBM / GoÄ

Blutentnahme mit Erstellung der umfangreichen Versandpapiere und Versand durch das MVZ; je nach Umfang der Untersuchung wird von der Schwangeren per Kreditkarte die fällige Summe direkt an den Testanbieter entrichtet (derzeit mindestens ca. 399 €)

bei auffälligem Testergebnis, Beratung und ggf. weiteren Diagnostik im MVZ, ggf. auch beim behandelnden Frauenarzt

- **NIPT Variante 2:**

liegt kein entsprechend dokumentierter Ultraschall vor, wird durch das MVZ ein früher Organultraschall nach DEGUM II-Richtlinien durchgeführt und der Schwangeren zusätzlich mit 150,-€ (als Igel bei Kassenpatienten) in Rechnung gestellt, sonst wie Variante 1

Im Anhang finden Sie eine Tabelle, die Sie für die Beratung Ihrer Patientinnen orientierend benutzen können.

Wir hoffen, Ihnen mit diesem Rundschreiben eine praktikable und effiziente Vorgehensweise sowie gleichzeitig eine Hilfestellung bei der Beratung Ihrer Schwangeren an die Hand gegeben zu haben, um diagnostische und forensische Risiken zu vermeiden.

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen selbstverständlich jederzeit zur Verfügung.

# Pränatalmedizin, Gynäkologie und Humangenetik

Nürnberg / Bayreuth / Ansbach (MVZ)

Dr. med. Maria Kossakiewicz  
Dr. med. Andreas Kossakiewicz  
Dr. med. Michael Schälke  
Dr. med. Torsten Schröder  
Dr. med. Anja Friedrich

Dr. med. Michael Müller  
Dr. med. Sandra Volmer  
Dr. med. Katharina Nürnberger  
Dr. med. Andreas Firschild  
Ulrike Klewer

Dr. med. Sigrun von der Haar  
Dr. rer. nat. Gregor Schlüter  
Dr. med. Saskia Bahmann  
Dr. med. Heike Nelle



Ihr Ärzteteam von prænatal.com

Bankgasse 3  
**90402 Nürnberg**  
T: 0911 / 2061010

Preuschwitzer Str. 101  
**95445 Bayreuth**  
T: 0921 / 4003840

Escherichstraße 1  
**91522 Ansbach**  
T: 0981 / 4842524

kontakt@prænatal.com  
**www.praenatal.com**  
F: 0911 / 2061012

