

Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD)

Was ist NIPD?

NIPD, auch bekannt als zellfreies DNA-Screening (cfDNA), ist eine hochmoderne Screeningoption auf Aneuploidien. NIPD ermöglicht über eine einzige Blutabnahme bei der Mutter ein sicheres und nicht invasives Screening auf die häufigsten chromosomalen Aneuploidien bereits in der 10. Schwangerschaftswoche. Fachgesellschaften, einschließlich des ACOG (American Congress of Obstetricians and Gynecologists), haben NIPD als Option für alle schwangeren Frauen unabhängig von Alter oder Risiko empfohlen.^{1,2}

NIPD führt Screening auf Folgendes durch:

- Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Patau-Syndrom)
- Bestimmte Aneuploidien der Geschlechtschromosomen

Wie unterscheidet sich NIPD von traditionellen Serum-Screeningmethoden?

NIPD bietet ein höheres Level an Empfindlichkeit und Genauigkeit als traditionelles Serum-Screening¹⁻³ durch:

- Höchste berichtete Erkennungsrate für das Down-Syndrom¹
- Niedrigste berichtete Rate für falsch positive Ergebnisse für das Down-Syndrom¹
- Größtes Screeningfenster (bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche bis zur Geburt)¹⁻³

Wie wähle ich die beste NIPD für meine Patienten?

Die Auswahl der richtigen NIPD ist für Ihre Patienten wichtig. Während verschiedene Methoden für die NIPD zur Verfügung stehen, handelt es sich bei NGS (der Sequenzierung der nächsten Generation) um die am häufigsten veröffentlichte Methode.⁴ Auf Gesamtgenomsequenzierung basierende NIPD bietet geringere Fehlerraten als andere Technologien.⁵⁻⁹ Ein Testfehler ist kein wirklich überzeugendes Ergebnis. Er kann die Sorge bei der Patientin und dem Arzt steigern und potenziell zu einer erhöhten Anzahl an invasiven nachfolgenden Prozeduren zum Gewinn von weiteren Informationen führen.



Einschränkungen des Tests

Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) auf Grundlage der Analyse zellfreier DNA aus mütterlichem Blut sind Screeningtests und nicht als Diagnoseverfahren vorgesehen. Es kann dabei zu falsch positiven und falsch negativen Ergebnissen kommen. Testergebnisse dürfen nicht als alleinige Grundlage für eine Diagnose verwendet werden. Bevor unumkehrbare, die Schwangerschaft betreffende Entscheidungen getroffen werden, ist die Durchführung weiterer Bestätigungstests erforderlich. Ein negatives Ergebnis schließt nicht die Möglichkeit einer chromosomalen oder subchromosomalen Anomalie in der Schwangerschaft aus. Dieser Test umfasst keine Polyploidien (z. B. Triploidie), Geburtsdefekte wie offene Neuralrohrdefekte, Erkrankungen einzelner Gene oder andere Störungen wie Autismus. Es besteht eine geringe Möglichkeit, dass die Testergebnisse nicht den chromosomalen Status des Fötus wiedergeben, sondern stattdessen chromosomale Veränderungen in der Plazenta (d. h. begrenzten plazentalen Mosaizismus [CPM]) oder Veränderungen bei der Mutter, die von klinischer Relevanz sein können.

Quellen

1. Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):979-981.
2. Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2016;18(10):1056-1065.
3. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370(9):799-808.
4. Data calculations on file. Illumina, Inc., 2016.
5. Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):237-243.
6. McCullough RM, Almasri EA, Guan X, et al. Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing--clinical experience: 100,000 clinical samples. *PLoS One.* 2014;9(10):e109173.
7. Ryan A, Hunkapiller N, Banjevic M, et al. Validation of an enhanced version of a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test for detection of fetal aneuploidies. *Fetal Diagn Ther.* 2016;40(3):219-223.
8. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn.* 2016;36(5):391-396.
9. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372:1589-1597.