



# Faktenblatt

---

Datum:

7. Juli 2015

---

## Pränatal-Screening für Trisomie

### Ausgangslage

Schwangeren Frauen wird in der Schweiz seit längerem ein Pränatal-Screening der Trisomien 21, 18 und 13 (Chromosomenanomalien) in Form eines sogenannten Ersttrimestertests (ETT) angeboten. Dieser ETT besteht aus einer Berechnung des Trisomie-Risikos anhand von schwangerschaftsbedingten Faktoren (u.a. des Alters der Mutter), der Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall sowie der Bestimmung von zwei biochemischen Markern (pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A),  $\beta$ -Untereinheit des humanen Choriongonadotropins (freies  $\beta$ -HCG)). Der ETT ermöglicht es, das Risiko für eine Trisomie 21, 18 oder 13 beim Fötus zu berechnen.

Ist das Risiko erhöht, konnten die schwangeren Frauen bis vor kurzem lediglich mit einer Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) oder einer Chorionzottenbiopsie (Biopsie der Plazenta) Gewissheit über eine Trisomie erlangen. Dabei handelt es sich um invasive Tests, welche in rund einem Prozent der Fälle eine Fehlgeburt auslösen.

Seit kurzem sind nicht-invasive Pränataltests (NIPT) erhältlich. Dabei handelt es sich um eine Laboranalyse, die das fetale Genom (DNA) im mütterlichen Blut untersucht. Dieser Test wird anhand einer Blutentnahme bei der schwangeren Frau ab der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt und ist ohne Risiko für den Fötus. Wie beim ETT handelt es sich um einen Screening-Test; ist das Ergebnis positiv oder unklar, sollte es mit einen der oben erwähnten, invasiven Verfahren bestätigt bzw. abgeklärt werden, da der NIPT auch falsch-positive Ergebnisse anzeigen kann.

Die Integration des NIPT in das pränatale Abklärungsschema ermöglicht es, die Qualität der Pränataldiagnostik der Trisomien 21, 18 und 13 zu erhöhen. Gleichzeitig führt sie dazu, dass weniger invasive Tests notwendig sind und verringert damit die Anzahl unerwünschter Fehlgeburten.

Die Kosten für die Amniozentese sowie die Chorionzottenbiopsie werden von der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (OKP; Grundversicherung) bereits übernommen. Das Eidgenössische Departement des Inneren hat entschieden, dass die OKP ab 15. Juli 2015 auch die Kosten für den Ersttrimestertest sowie – bei erhöhtem Risiko - die nicht-invasiven Pränataltests übernimmt.

#### Weitere Informationen:

Bundesamt für Gesundheit, Abteilung Kommunikation und Kampagnen, Sektion Kommunikation, [media@bag.admin.ch](mailto:media@bag.admin.ch) [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

Diese Publikation erscheint ebenfalls in französischer und italienischer Sprache.

## **Ablauf Pränatales Screening-Schema der Trisomien 21, 18 und 13**

Die allfällige Kostenübernahme der nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) durch die OKP bedingt eine Anpassung des Schemas für das pränatale Screening der Trisomien 21, 18 und 13.

### **Ersttrimestertest**

Zwischen der 6. und 10. Schwangerschaftswoche erhalten die Frauen von ihrem Frauenarzt oder ihrer Frauenärztin Informationen und eine Beratung zu den Möglichkeiten und Konsequenzen eines Trisomie-Screenings. Wenn sie ein Screening wünschen, wird in der 10. Schwangerschaftswoche eine Blutentnahme durchgeführt, um die biologischen Marker Pregnancy associated plasma protein-A (PAPP-A) und freie  $\beta$ -Untereinheit des humanen Choriongonadotropin (freies  $\beta$ -hCG) zu bestimmen.

Zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche wird eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Sie dient zur Bestimmung des Alters des Fötus (Gestationsalter), der Anzahl Föten, der Nackenfalten-transparenz sowie der Suche nach Anzeichen für Missbildungen.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung Missbildungen, Verdacht auf Chromosomenanomalien oder eine anormale Nackenfaltentransparenz, handelt es sich um eine Hochrisikoschwangerschaft (was genetische Defekte betrifft). In diesen Fällen sowie bei Mehrlingsschwangerschaften wird eine Fachperson für fetomaternalen Medizin hinzugezogen, um die beste Methode für die Diagnosestellung zu bestimmen.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung keine Anomalien und beträgt das Risiko für Trisomien 21, 18 und 13 gemäss den Resultaten des Ersttrimestertests (ETT) weniger als 1 :1000, sind neben den Routine-Schwangerschaftskontrollen keine weiteren Untersuchungen durchzuführen.

### **Nicht-invasive Pränataltests (NIPT)**

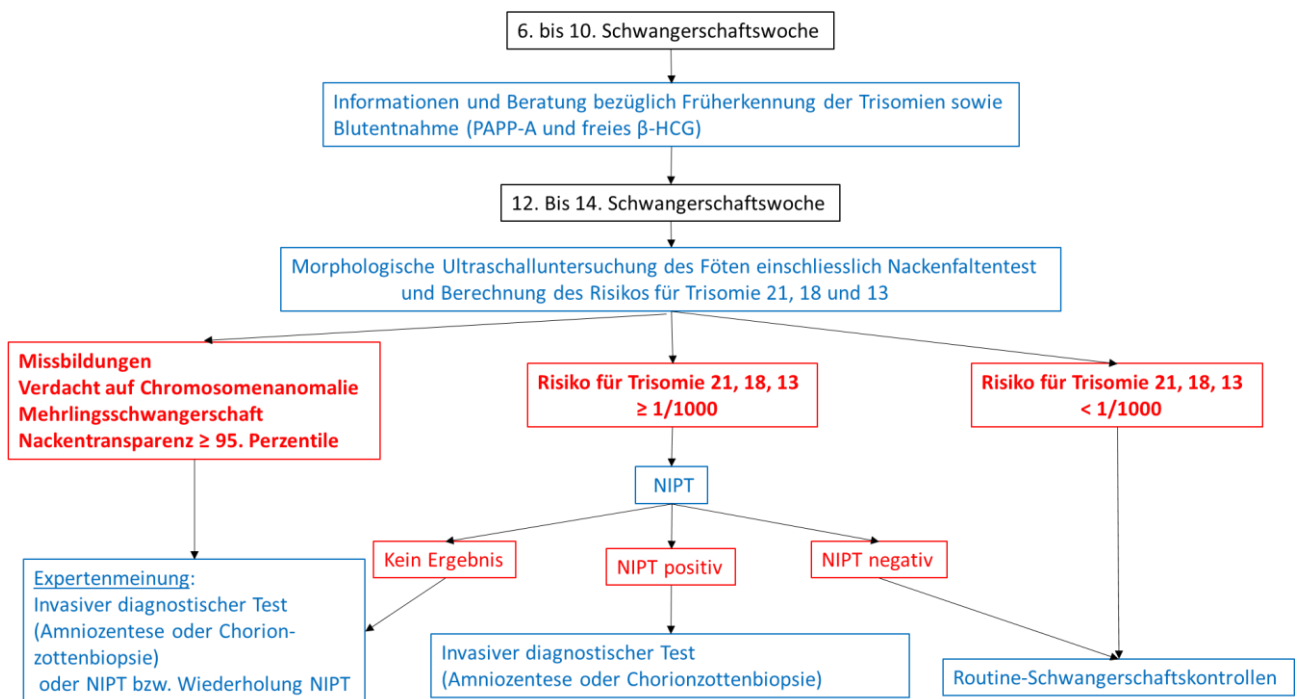
Zeigt die Ultraschalluntersuchung zwar keine Anomalien, beträgt das Risiko für Trisomien 21, 18 und 13 gemäss den Resultaten des ETT jedoch 1:1000 oder mehr, wird den schwangeren Frauen angeboten, einen nicht-invasiven NIPT durchführen zu lassen.

- Fällt das Ergebnis des NIPT negativ aus, sind ausser den Routine-Schwangerschaftskontrollen keine weiteren Untersuchungen durchzuführen.
- Ist das Testergebnis positiv, wird empfohlen, es durch einen invasiven Test (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie) zu bestätigen, da NIPTs auch falsch positive Ergebnisse ergeben können.
- Es kann vorkommen, dass der NIPT kein Resultat ergibt. In diesen Fällen empfiehlt es sich, eine Fachperson für fetomaternalen Medizin hinzuzuziehen, um die beste Methode zur weiteren Pränataldiagnostik zu bestimmen

#### **Weitere Informationen:**

Bundesamt für Gesundheit, Abteilung Kommunikation und Kampagnen, Sektion Kommunikation, [media@bag.admin.ch](mailto:media@bag.admin.ch) [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

Diese Publikation erscheint ebenfalls in französischer und italienischer Sprache.



Dieses Screening-Schema wird in zwei Jahren erneut evaluiert.

## Ärztliche Beratung

Vor allfälligen pränatalen Untersuchungen haben die behandelnden Ärztinnen und Ärzte die Pflicht, die schwangere Frau zu beraten (gemäss Krankenpflege-Leistungsverordnung und dem Bundesgesetz über die genetische Untersuchung beim Menschen). Nach einer Bedenkzeit muss die schwangere Frau zu jedem Abklärungsschritt (ETT, NIPT, invasive Abklärungen) ihr Einverständnis geben und kann nach ihren Präferenzen entscheiden.

Diese Beratungen können nur durch Ärztinnen und Ärzte mit einer entsprechenden Ausbildung durchgeführt werden. Aktuell erfüllen die Ärztinnen und Ärzte, die die Ultraschalluntersuchungen (Teil der Ersttrimestertests) durchführen, die Bedingungen für die Beratung.

## Kontakt und weitere Informationen

Bundesamt für Gesundheit, Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung, Abteilung-Leistungen@bag.admin.ch, www.bag.admin.ch.

### Weitere Informationen:

Bundesamt für Gesundheit, Abteilung Kommunikation und Kampagnen, Sektion Kommunikation, media@bag.admin.ch www.bag.admin.ch

Diese Publikation erscheint ebenfalls in französischer und italienischer Sprache.