

Tagung IMEW „Nicht-invasive Pränataldiagnostik: Möglichkeiten und Grenzen zivilgesellschaftlicher Einflussnahme“

**Eigene Erfahrungen bei der Anwendung
des NIPT im Rahmen der
Pränataldiagnostik**

PD Dr. rer. nat. Markus Stumm

**Zentrum für Pränataldiagnostik und Humangenetik Kudamm 199
BG Berlin-Genetics GmbH**

Drei Länder – Empfehlung zum Einsatz von Nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut zum Screening auf fetale Chromosomenstörungen in der klinischen Praxis

Cell-Free DNA Testing for Fetal Chromosomal Anomalies in clinical practice: Austrian-German-Swiss Recommendations for non-invasive prenatal tests (NIPT)*

Authors

M. Schmid¹, P. Klaritsch², W. Arzt³, T. Burkhardt⁴, H. C. Döba⁵, M. Häusler², E. Hafner⁷, U. Lang², B. Pertl⁶, M. Speicher⁸, H. Steiner⁹, S. Tercanli¹⁰, E. Merz¹¹, K. S. Heling¹², B. Eiben¹³

Affiliations

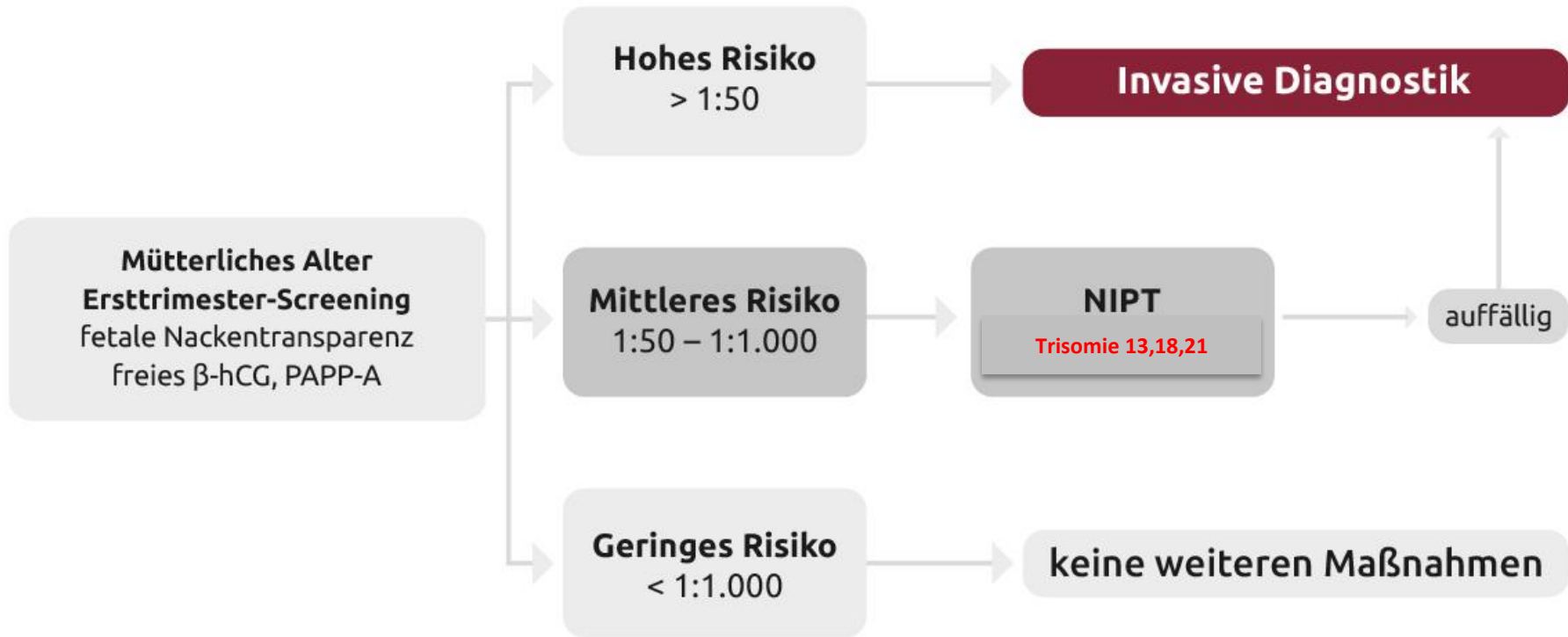
Die Institutsangaben sind am Ende des Beitrags gelistet.

¹Schmid M et al. Drei Länder-...
Ultraschall in Med-2015; 36:507-510

Oktober 2015

1. CfDNA-Tests mit Ultraschall und nach Aufklärung
2. Positives cfDNA-Testergebnis durch einen invasiven Eingriff abklären
3. **CfDNA-Tests als sekundäres Screening für Trisomie 21 nach auffälligem bzw. intermediärem Ersttrimester-Screening mittels Combined-Test**
4. CfDNA-Tests als primäres Screening für eine Trisomie 21 bei Schwangeren jeden Alters und jeder Risikogruppe.
5. Die Testgüte des cfDNA-Screenings für Trisomie 18 und 13 liegt unter jener für Trisomie 21.
6. cfDNA-Tests zum Screening auf gonosomale Aneuploidien können derzeit nicht uneingeschränkt empfohlen werden.

NIPT-Anwendung



(mod. n. Kagan et al, *Ultraschall Med. - Eur. J. Ultrasound* 35:229 (2014))

French Health Authority Recommends NIPT for Trisomy 21 After First Trimester Combined Screen

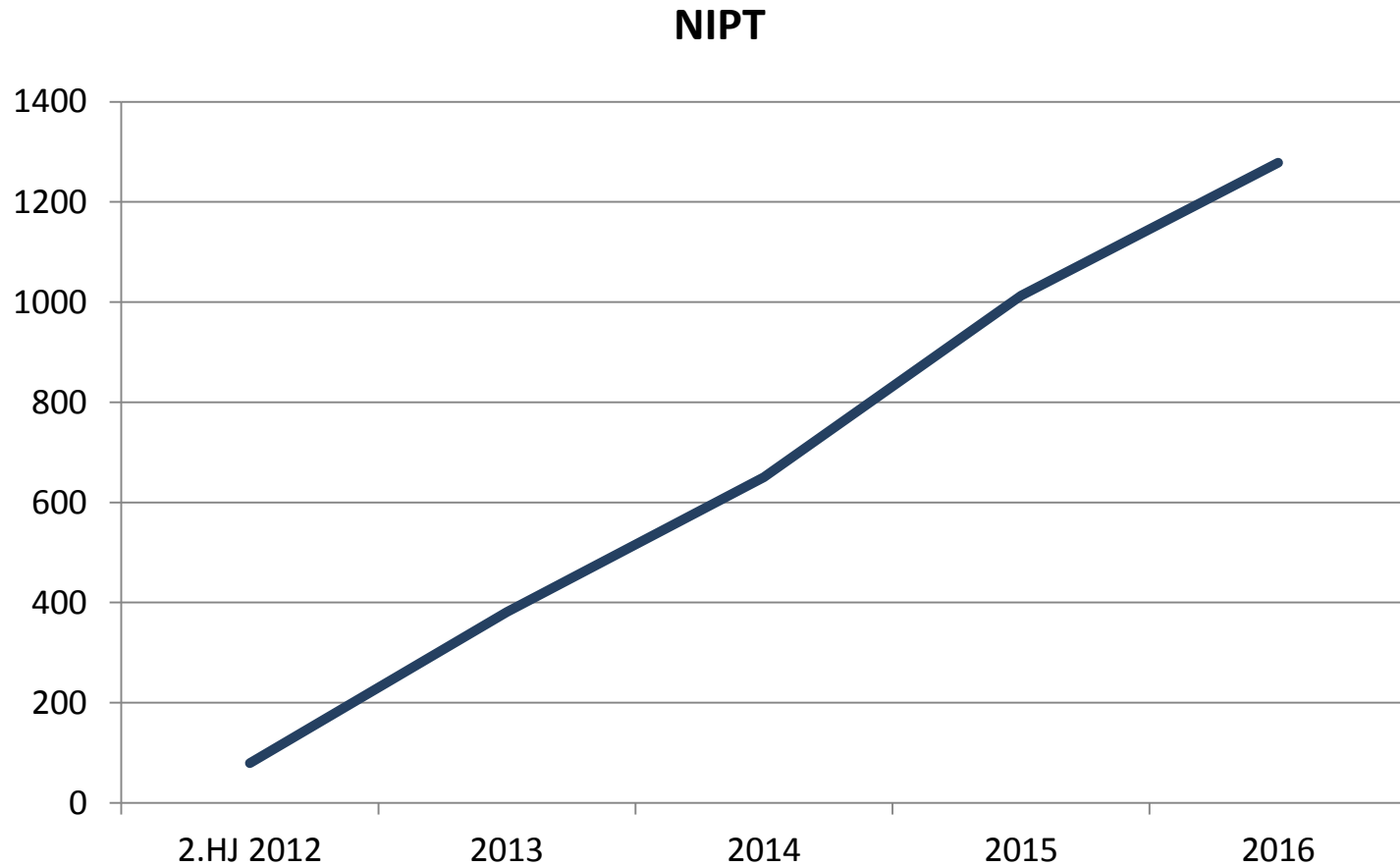
May 19, 2017

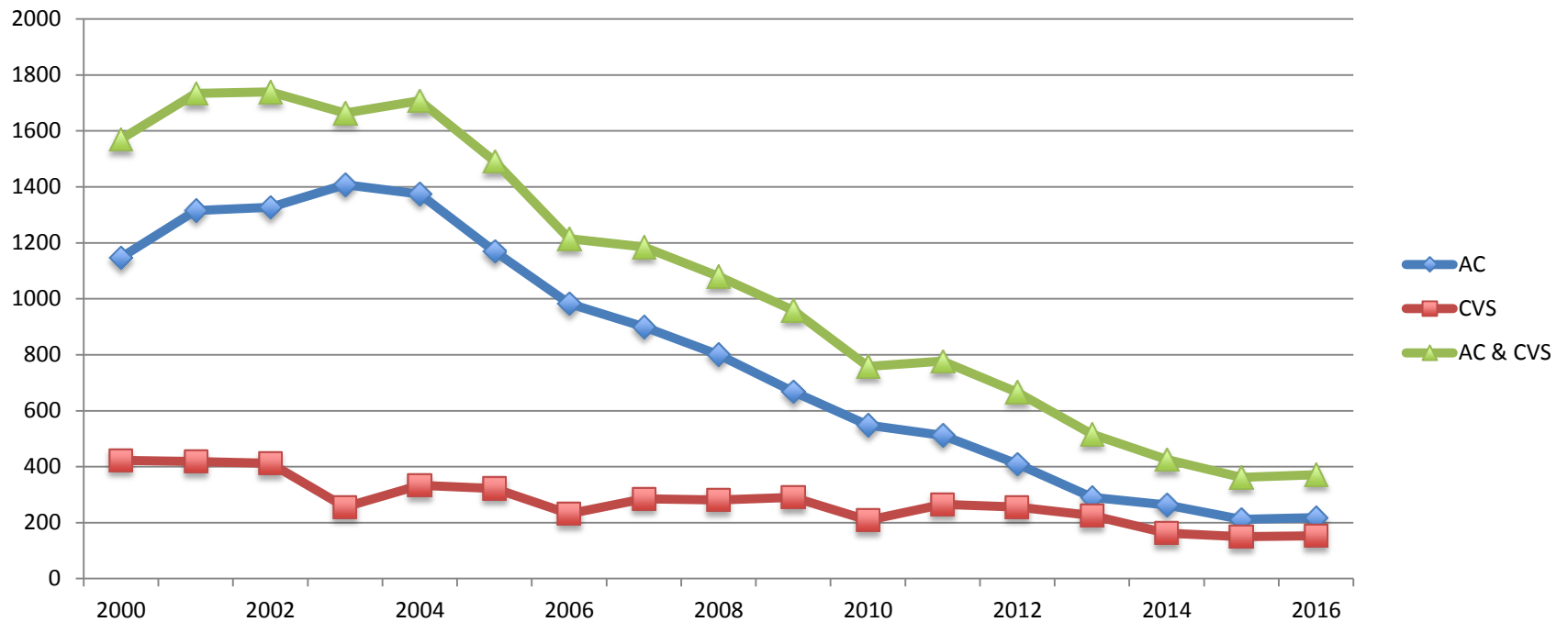
In an [April report](#), made public this week, HAS said that circulating cell-free DNA testing for fetal trisomy 21 should be offered if first-trimester combined screening, or in some cases second-trimester serum screening, indicates a fetal trisomy 21 risk between 1 in 1,000 and 1 in 51. For women with a risk of 1 in 50 or higher, HAS maintains its recommendation of invasive testing, though women may choose to undergo DNA testing first.

<https://www.360dx.com>

	Study	Sensitivity	Specificity	Combined Detection Rate	Combined False Positive Rate	Failure Rate	Twin Pregnancies
Gil et al. 2017	Metaanalysis 35 Studies	T21 99,7% T18 98,2% T13 99,0 % XO 95,8% SCA 100%	T21 99,96% T18 99,95% T13 99,96% XO 99,86% SCA 99,99%	>99%	0,13%	Sam/Trans 0,03-11,1% Analysis 0%-12,2%	T21 Sen 100% Spe 100%
Taylor-Phillips et al. 2016	Metaanalysis 41 Studies	T21 99,3% T18 97,4% T13 97,4 %	T21 99,9% T18 99,9% T13 100%	>99%	0,10%	S/T/A 0-12,7% Re-analysis 13,3%	T21 Sen 89,4% Spe 99,6%
				PPV	NPV		
Taylor-Phillips et al. 2016	High Risk Group 11-22 Studies	T21 97,0% T18 93,0% T13 95,0 %	T21 99,9% T18 99,7% T13 99,9%	91% 84% 87%	99,9%		
Taylor-Phillips et al. 2016	General Population 5-6 Studies	T21 99,3% T18 97,4% T13 97,4 %	T21 99,9% T18 99,9% T13 100%	82% 37% 49%	99,9%		
Tanjea et al. 2016	General Population N = 85 000	T21 99,49% T18 97,23% T13 97,98 %	T21 99,77% T18 99,69% T13 99,84%	85,5% 51,2% 41,0%			
	High Risk Group			92,8% 74,3% 50,0%			

Entwicklung NIPT bei der BG Berlin Genetics GmbH





- Seit Einführung des Ersttrimester-Screenings, der frühen Fehlbildungsdiagnostik und der NIPT haben die pränatalen invasiven Untersuchungen in den letzten 15 Jahren um mehr als 80% abgenommen (Kudamm-199).
- Während im **Jahr 2000** noch **1571 Untersuchungen** (AC = Amniozentese & CVS = Chorionzottenbiopsie) durchgeführt wurden, waren es im **Jahr 2016** nur noch **317**. Dies ist hauptsächlich bedingt durch das klassische ETS.
- Durch die Einführung der NIPT im Jahr 2012 hat sich die Anzahl der **Fruchtwasseranalysen** in unserem Genetiklabor nochmals mehr als halbiert: **507 AC** im Jahr 2011 versus **218 AC** im Jahr 2016.