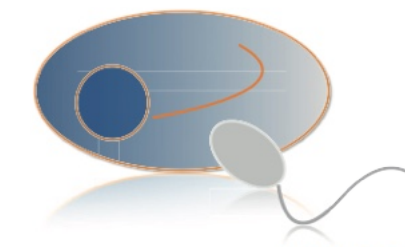


# NIPT in der Schwangerschaftsvorsorge – Erfolgsstory oder Problemfall?



## LEISTUNGSBEWERTUNG

---

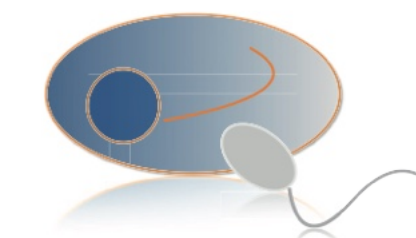
### **NIPT ist präzise – aber nicht selbsterklärend**

Die Stärke des Tests entbindet nicht von Beratung, Ultraschall und Folgepfad.

- Der NIPT ist kein einfacher Bluttest, sondern ein pränatalmedizinischer Wendepunkt.
- Er kann Selbstbestimmung stärken, invasive Diagnostik vermeiden und Versorgung verbessern.
- Er kann aber auch Beratung überfordern, falsche Sicherheit erzeugen und zur faktischen Routinisierung führen.
- Entscheidend ist nicht nur, wie gut der Test ist – sondern wie gut wir ihn einbetten.

**NIPT ist nur dann Fortschritt, wenn aus „non-invasive“ nicht „non-informed“ wird.** (Kypros Nicolaidis)





LEISTUNGSBEWERTUNG CATs

Hohe Sensitivität



T21/T18/T13

stabil & gut belegt

# Was stabil ist: häufige Trisomien



**>97%**

T21-Sensitivität über alle Methoden hinweg



**>99%**

Spezifität in den Hochrisiko-Studien der Review



Bei **T18** und besonders **T13** sinkt der PPV trotz hoher Spezifität spürbar.



## Leistungsmerkmale des cfDNA-Tests

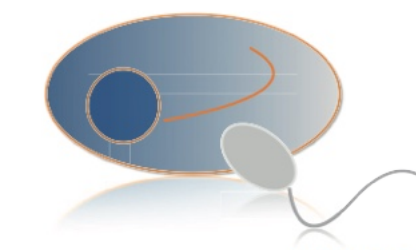
Chromosomenstörung	Sensitivität	Spezifität	PPV (Alter 20/25/35/40 Jahre)
<b>21</b>  Trisomie 21	99,91 %	99,91 %	48 / 51 / 79 / 93 %
<b>18</b>  Trisomie 18	96,3 %	99,87 %	14 / 15 / 39 / 69 %
<b>13</b>  Trisomie 13	91 %	99,87 %	6 / 7 / 21 / 50 %



Abkürzung: PPV = positiver prädiktiver Wert.

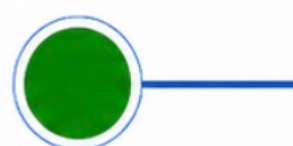


PPV: berechnet mit dem NIPT/cfDNA-Rechner der National Society of Genetic Counselors und der Genetic Support Foundation



LEISTUNGSBEWERTUNG CATs

Hohe Sensitivität



T21/T18/T13

stabil & gut belegt

## Aktuell verfügbare Plattformtechnologien: häufige Trisomien



**Etablierte NIPT-Plattformen zeigen für T21, T18 und T13 insgesamt eine hohe Testleistung.**

Unterschiede bestehen vor allem bei Zielumfang, No-call-Strategie, Labor-Cut-offs, Reporting und berichteten PPV-Werten.



### WGS / MPSS

- ✓ sehr hohe Sensitivität
- ✓ sehr hohe Spezifität
- ✓ z. B. PraenaTest, NIFTY, neoBona



### SNP-basiert

- ✓ sehr hohe Sensitivität
- ✓ sehr hohe Spezifität
- ✓ z. B. Panorama



### Targeted cfDNA (z. B. Harmony: DANSR/FORTE)

- ✓ sehr hohe Sensitivität
- ✓ sehr hohe Spezifität
- ✓ z. B. Veracity: targeted enrichment



### RCA

- ✓ sehr hohe Sensitivität
- ✓ sehr hohe Spezifität
- ✓ z. B. Vanadis



### Unterschiede

- eher bei Zielumfang, No-call, Cut-offs, Reporting und PPV
- keine klare Überlegenheit für T21, T18 und T13

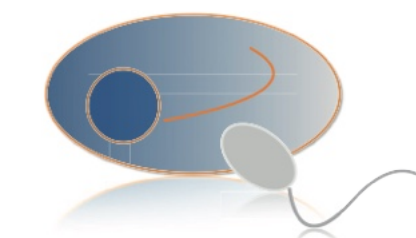


### No-call

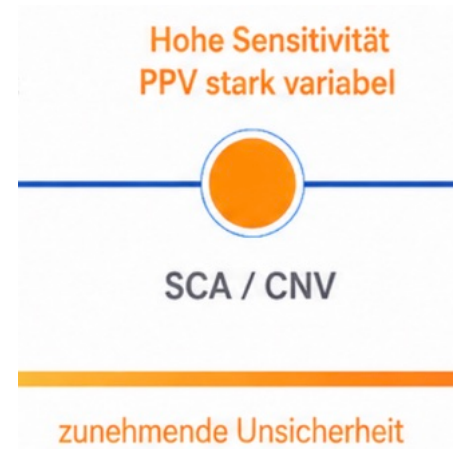
- abhängig von fetaler Fraktion, BMI, Gestationsalter und Mehrlingen
- abhängig von Labor-Cut-offs und Reporting-Strategie



**Für die klassischen Trisomien ist keine Plattformtechnologie eindeutig überlegen – entscheidend bleiben Indikation, Ultraschall, Beratung und der Bestätigungspfad.**



LEISTUNGSBEWERTUNG SCA



## NIPT-Screening für SCA – Update 2026



### Testleistung:

- Sensitivität ~93 %
- Spezifität ~99 %
- PPV stark variabel (45,X niedrig ~15–32 %, XXY/XYX höher)



### Limitationen:

- CPM bei Monosomie X: 59 %



### Konsequenz:

- ✓ Patientinnen oft unvorbereitet → strukturierte Vortestberatung essenziell
- ✓ Kein Routine-Screening → ausdrückliche Entscheidung der Patientin nach Aufklärung.
- ✓ Invasive Bestätigung erforderlich (bei 45,X meist Amniozentese)



### Das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)

empfiehlt NIPT als bevorzugte Screeningmethode für Trisomien 21, 18 und 13 sowie für Geschlechtschromosomenanomalien unabhängig vom Risikoprofil.



### Leistungsmerkmale des cfDNA-Tests

Chromosomenstörung	Sensitivität	Spezifität	PPV (Alter 20/25/35/40 Jahre)
Trisomie 21	99,91 %	99,91 %	48 / 51 / 79 / 93 %
Trisomie 18	96,3 %	99,87 %	14 / 15 / 39 / 69 %
Trisomie 13	91 %	99,87 %	6 / 7 / 21 / 50 %
45,X	90,3 %	99,77 %	32 / 32 / 32 / 32 %
47,XXX	93,1 %	99,86 %	27 / 27 / 28 / 45 %
47,XXY	93 %	99,86 %	29 / 29 / 30 / 52 %
47,XYY	93 %	99,86 %	71 / 71 / 71 / 71 %



Abkürzung: PPV = positiver prädiktiver Wert.



PPV: berechnet mit dem NIPT/cfDNA-Rechner der National Society of Genetic Counselors und der Genetic Support Foundation



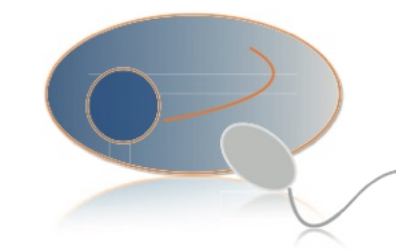
### Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM)

Kein routinemäßiges SCA-Screening.



NIPT für SCA ist verfügbar, aber deutlich weniger zuverlässig als für T21 – daher nur nach gezielter Aufklärung und immer bestätigungsbedürftig.





## LEISTUNGSBEWERTUNG

### NIPT-Screening auf Mikrodeletionen

Subchromosomale Imbalancen  $\geq 7$  Mb / Auflösung ähnlich Karyotyp (ca. 5-10 Mb) / Kleinere CNVs / Mikrodeletionen ( $< 5$  Mb) nicht zuverlässig erfasst  
Technisch möglich  $\neq$  klinisch sinnvoll als Routine: Bei Verdacht bleibt Microarray / diagnostische Abklärung überlegen.

#### 1. Leitlinien: keine Routine

**AWMF, ACOG, ACMG, SMFM:** kein populationsweites Routine-Screening  
**Bei CNV-Wunsch:** diagnostische Testung anbieten  
**22q11.2:** Sonderfall nach Vortestberatung

#### 2. Evidenz: begrenzte Daten

**Review 2021:** 474.189 Schwangerschaften, 210 Fälle  
FPR 0,07 % | PPV 44,1 %  
**Sensitivität/Spezifität nicht valide berechenbar**

#### 3. SMART 22q11.2

Primär

vs.

Algorithmus-Update

- 18.289 Schwangerschaften
- 9/12 erkannt; Sens. 75,0 %
- FPR 0,16 % | PPV 23,7 %

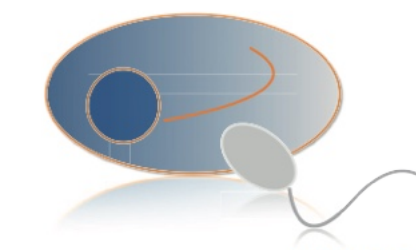
- gleiche Kohorte
- 10/12 erkannt; Sens. 83,3 %
- FPR 0,05 % | PPV 52,6 %

kleine Fallzahl: nur 12 bestätigte Fälle  $\rightarrow$  keine Routinegrundlage

#### 4. Klinische Konsequenz

- kein Routine-Screening der Allgemeinbevölkerung
- positiver cfDNA-Befund  $\neq$  Diagnose
- bei klinischem Verdacht: Microarray / invasive Diagnostik

Machbar, aber keine ausreichende Grundlage für ein routinemäßiges Mikrodeletions-Screening.  
Bei klinischem Verdacht ist diagnostische Testung aussagekräftiger als Screening.



## LEISTUNGSBEWERTUNG

### Genome-wide cfDNA & RATs

Technisch möglich ≠ klinisch sinnvoll als Routine. Bei Verdacht bleibt invasive Diagnostik / Microarray überlegen.

#### 1. Was wird erfasst?

- Erfasst auch seltene autosomale Trisomien (RATs)

#### 2. Zentrale Grenzen

- RATs: niedriger PPV wegen geringer Prävalenz und CPM
- Auffälliger Befund ≠ Diagnose → invasive Bestätigung erforderlich

#### 3. Fetale Bestätigung nach trophoblastärem Mosaikbefund (RATs)

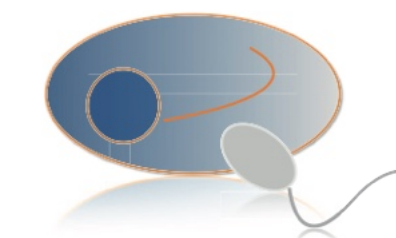
Hinweis: Werte beziehen sich auf fetale Bestätigung nach trophoblastärem Mosaikbefund, nicht auf den allgemeinen cfDNA-PPV.

Bestätigungsrate	3,0 % (95 %-KI 1,44-5,97)
Zum Vergleich	CATs 20,0 % • SCAs 31,5 %
Trisomie 3, 7	fast nie bestätigt
Trisomie 14, 20	selten bestätigt
Trisomie 4, 12, 16	> 20 %

#### 4. Outcomes nach RAT-Befund (n = 151)

41,1 %	unauffällige Lebendgeburt
27,2 %	Fehlgeburt
7,3 %	Fehlbildungen
2 %	klinisch relevante Uniparentale Disomie (UPD) <small>(Angelman-Syndrom (pat.Chr.15), BWS (pat.Chr.11), Silver-Russell-Syndrom (mat.Chr.7))</small>
14,6 %	FGR / niedriges Geburtsgewicht

RATs erweitert das Spektrum; der klinische Nutzen seltener Befunde ist jedoch nicht belegt. Auffällige Ergebnisse ersetzen keine Diagnostik. Bei klinischem Verdacht bleibt die diagnostische Abklärung überlegen.



LEISTUNGSBEWERTUNG GEMINI

## NIPT bei Zwillingen – klassisch vs. erweitert

**i** Bei Zwillingen ist der klassische NIPT für T21/T18/T13 deutlich besser belegt. Für erweitertes NIPT gilt diese Sicherheit derzeit nicht; positive Befunde müssen diagnostisch bestätigt werden.

### 1. Klassischer NIPT (T21/T18/T13)



#### Metaanalyse 2025

- ✓ Hohe Sensitivität für T21
- ✓ T18, T13: eingeschränkte Evidenz (geringe Fallzahlen)
- ✓ ACMG: empfiehlt Screening
- ✓ Leitlinie (AWMF S2e): keine spezifische Differenzierung für Zwillingsschwangerschaften



#### Monozygote Zwillinge

- SNP-Muster ähnlich Einlingsschwangerschaft / cfDNA ↑ ↑
- Geringere No-call-Rate als dichoriale Zwillinge



#### Interpretation

- Monozygote (meist monochoriale) Zwillinge: biologisch näher an Einlingsschwangerschaft
- aber nicht vollständig gleichwertig

### 2. Erweitertes NIPT (SCA, CNV, RAT)



#### SCA

- kein Routine-Screening bei Zwillingen
- Monosomie X: keine belastbare Aussage
- übrige SCA: sehr kleine Fallzahlen
- PPV ~40 %, DR ~33 %



#### CNV/ Mikrodeletionen

- keine routinemäßige Anwendung empfohlen
- Evidenz heterogen
- Hochrisiko-Kohorten: DR/PPV ~67 %
- größere Serien: geringe Bestätigungsraten



#### RAT

- klinisch nicht als Screening geeignet
- PPV ~11 %
- plazentare Mosaik ~97 %
- Twin-Daten: keine bestätigten fetalen Fälle in Serien



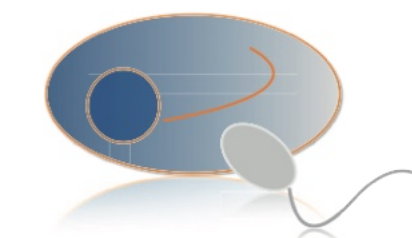
#### Kernaussage

Expanded NIPT bei Zwillingen ist nicht evidenzgleich mit klassischem NIPT auf T21/T18/T13.



#### Konsequenz

Positive Befunde sind Screening-Signale, keine Diagnosen. Abklärung durch Amniozentese/ CVS ± Microarray; bei RAT zusätzlich CPM, Wachstum und UPD bedenken.



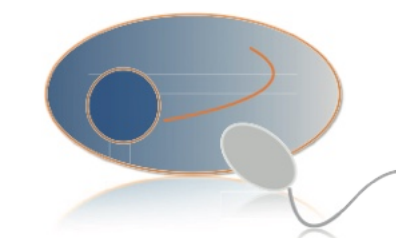
LEITLINIENLAGE

## Leitlinienlage 2023–2025: wo Konsens besteht – und wo nicht

Fachgesellschaft	T13/18/21	SCA	22q11.2 / Mikrodeletionen	No-call / low FF	US / Diagnostik
ISPD 2023	✓ präzisester Screeningtest	i anbieter mit spezifischer Aufklärung	✗ nicht routine für unselektierte Populationen	✓ Pfad nötig: US / Repeat / Alternative / Diagnostik	früher US obligat; Anomalie oder NT ≥3,5 mm → Diagnostik + CMA
SMFM / ACOG 2025	✓ für alle anbieter	i Opt-in mit Prätest-Beratung	✗ keine Routine bei CNV-Frage lieber Diagnostik	✓ US + Diagnostik, Repeat selektiv	US zentral; Auffälligkeit → invasiv
ACMG 2023	✓ stark empfohlen (Singleton + Zwilling)	✓ anbieten (starke Empfehlung)	✓ 22q11.2 anbieten; konditional, andere MMS nicht etabliert	✓ abklären; kein Bagatellbefund	Bestätigung erforderlich; Screening ≠ Diagnostik
AWMF 2025 + G-BA	✓ kein Routinescreening; GKV in begründeten Einzelfällen	i nicht routinemäßig	✗ nicht generell empfohlen RAT/CNV/monogen ebenfalls nein	✓ abklärungsbedürftig; FF berichten	qualifizierter US; Auffälligkeit/NT↑ → CVS/Amnio



Es besteht kein relevanter Leitlinienkonflikt zum Stellenwert des NIPT für T13/18/21.  
Unterschiede betreffen primär die Panelbreite, nicht die Rolle des Tests bei häufigen Trisomien.

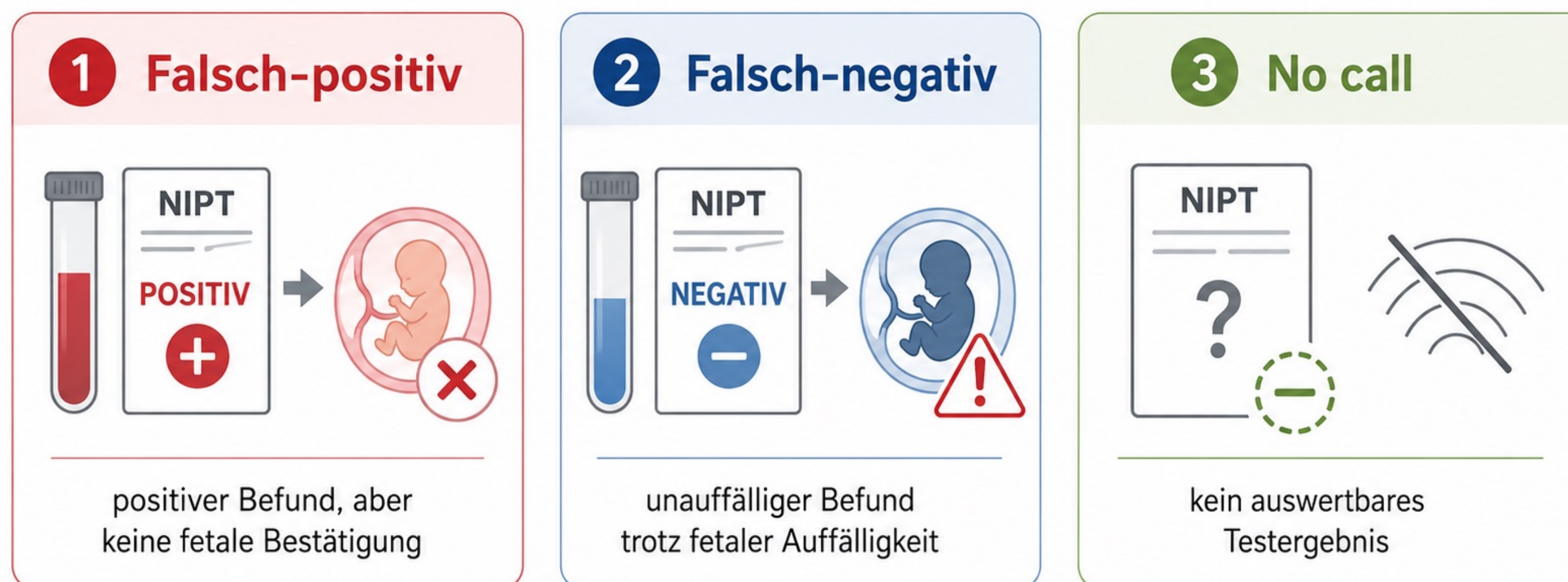


Zentrale Beratungsfehler

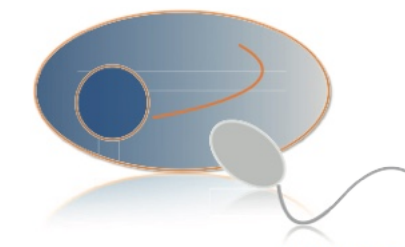
## Drei typische Problemkonstellationen

Die meisten Fehler entstehen nicht durch schlechte Testgüte, sondern durch falsche Interpretation.

### NIPT: typische Problemkonstellationen



**Konsequenz:** auffällige oder unklare NIPT-Befunde müssen klinisch eingeordnet und ggf. weiter abgeklärt werden.



## Der Bluttest braucht den klinischen Kontext

NIPT ersetzt keine gute Ultraschalldiagnostik.

### **Der NIPT sieht molekular sehr scharf – aber er sieht nicht das Kind!**

- Er beantwortet eine enge genetische Frage, aber keine umfassende Frage nach kindlicher Gesundheit.
- Strukturelle Fehlbildungen, Plazentation, Mehrlinge, Chorionizität und Wachstumsfragen bleiben Ultraschallthemen.
- Bei auffälligem Ultraschall kann direkte invasive Diagnostik sinnvoller sein als ein vorgeschalteter NIPT.
- Falsche Sicherheit ist gefährlicher als ehrliche Unsicherheit.



## Ultraschall

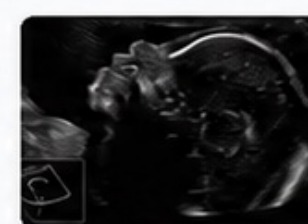
### Drei typische Problemkonstellationen

Drei Fälle zeigen besser als jede Leitlinie, wo der NIPT kippen kann: einmal in falsche Entwarnung, einmal in falsche Diagnoseannahme und einmal in Bagatellisierung.

#### Die Gefahr der falschen Entwarnung



White spot  
im linken Ventrikel



Nasenbein  
nicht sichtbar

- 22-jährige, IG/OP
- Spontane Konzeption
- 19+2 SSW
- Sonomorphologische Hinweise auf Trisomie 21 (Nasenbein nicht sichtbar, White spot im linken Ventrikel, flaches Profil)
- Invasive Diagnostik zunächst nicht gewünscht; NIPT erfolgt
- NIPT: unauffällig für Trisomie 21, 18 und 13; fetale Fraktion 3 %
- NIPT-Befund wird aufgrund der klinisch-sonographischen Konstellation kritisch bewertet
- **Invasive Diagnostik bestätigt Trisomie 21**

#### Die Gefahr der falschen Diagnoseannahme



12+2 SSW



vanishing twin  
(10+1 SSW)

- 40-jährige Patientin, IIG/IP.
- IVF
- 12+2 SSW.
- Initial Gemini-Schwangerschaft mit vanishing twin in der 10+1 SSW.
- NIPT: auffälliger Befund mit Hinweis auf Trisomie 21
- **Invasive Diagnostik: unauffälliges Ergebnis**

#### Die Gefahr der Bagatellisierung

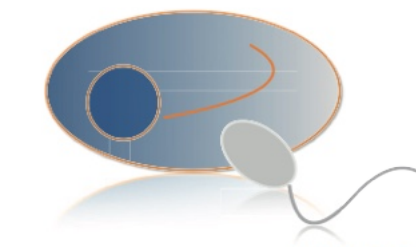


12+1 SSW

- 36-jährige Patientin, GIII/PII
- IVF
- 12+1 SSW
- Zartes Kind
- NIPT: no call 2 x
- **Invasive Diagnostik: Triploidie**



**Merke:** NIPT ist ein Suchtest – Befunde müssen immer im klinischen und sonographischen Kontext eingeordnet werden.

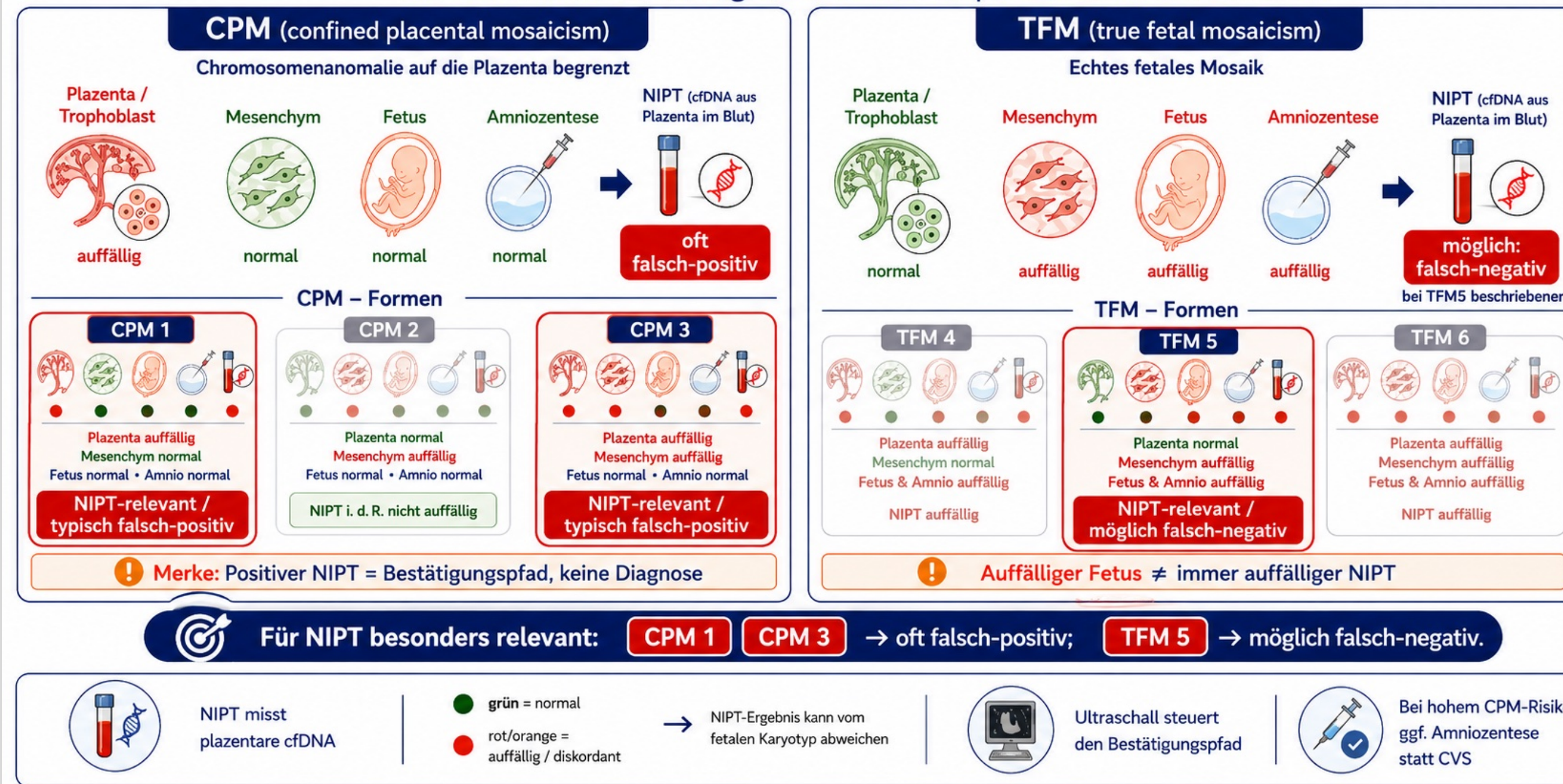


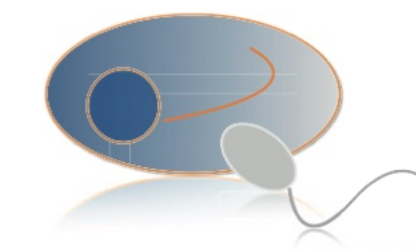
POSTTEST-MANAGEMENT

Falsche Entwarnung, falsche Diagnoseannahme  
CPM 1 und 3 und TFM 5

# Warum NIPT nicht immer dem fetalen Karyotyp entspricht

cfDNA stammt überwiegend aus dem Trophoblasten / der Plazenta

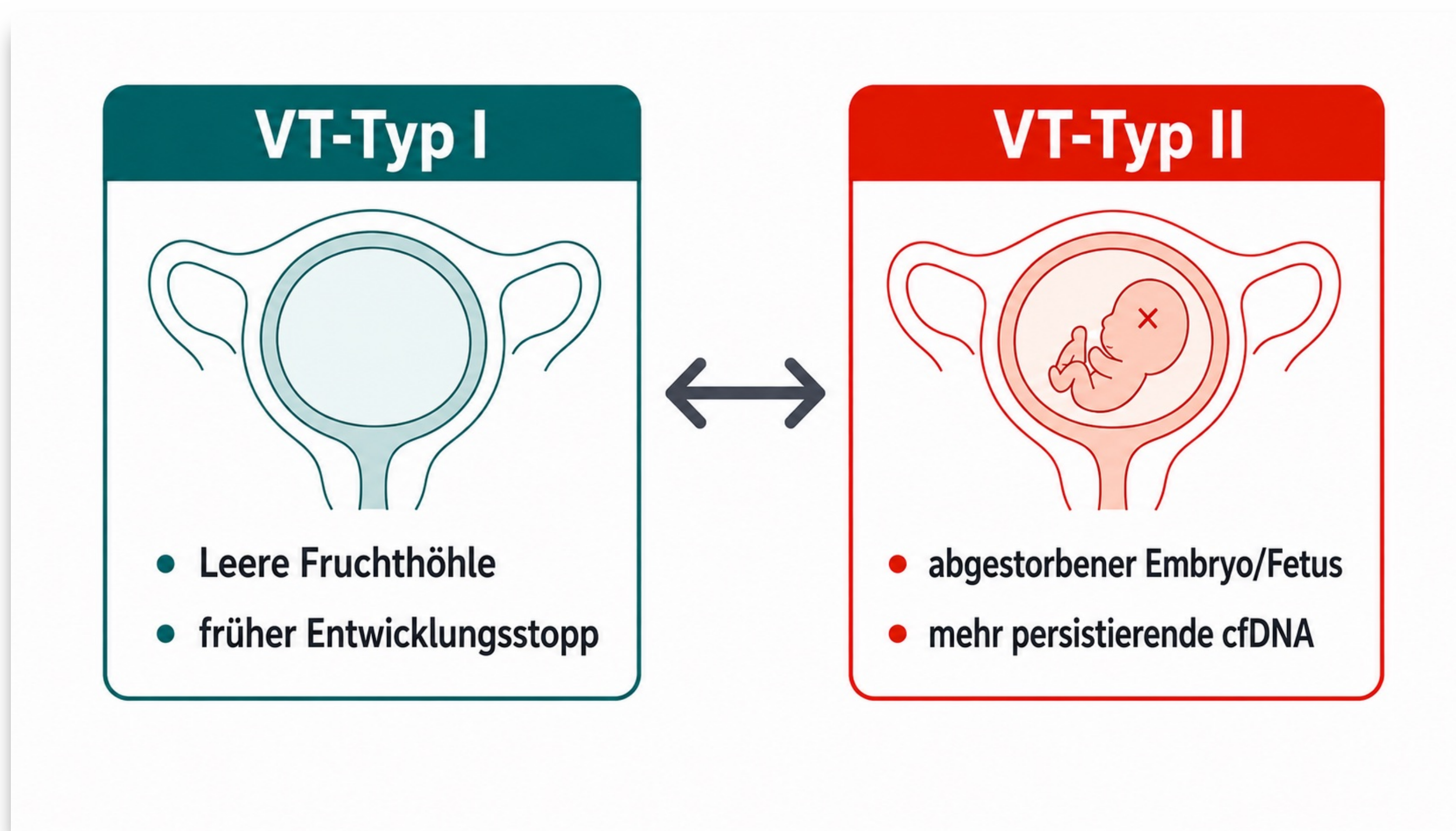


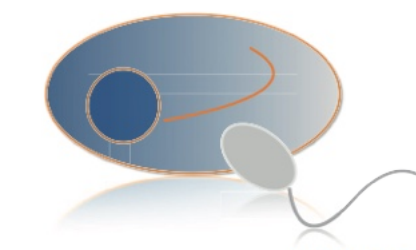


## Vanishing Twin

### Vanishing Twin zeigt

Vanishing Twin ist das Lehrstück dafür, dass cfDNA nicht aus dem Fetus kommt, sondern aus der Plazenta – und manchmal aus einer Plazenta, die gar nicht mehr zu einem vitalen Kind gehört.





## Vortestwahrscheinlichkeit

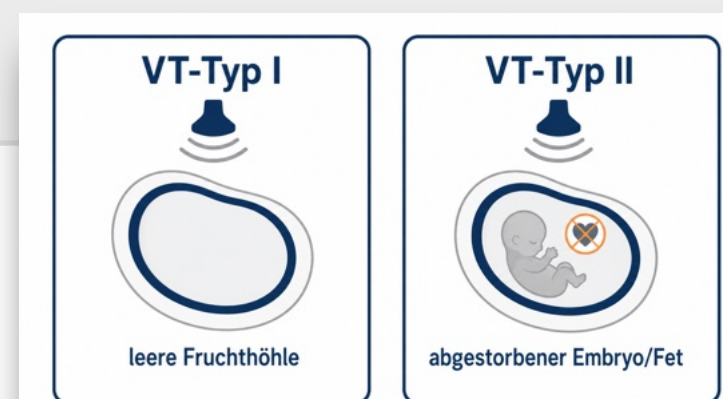
# NIPT bei Vanishing Twin (VT) – Ergebnisse der TRIDENT-2-Studie

NIPT bei Mehrlingen und Vanishing Twin: Leistungsmerkmale und klinische Relevanz

655 VT-Schwangerschaften | klassischer NIPT (T21/18/13) und zusätzliche genomweite Analyse

### Studiendesign

- 655 Vanishing-Twin-Schwangerschaften
- Auffällige NIPT-Befunde pränatal invasiv oder postnatal genetisch abgeklärt
- **VT-Typ I:** leere Fruchthöhle
- **VT-Typ II:** abgestorbener Embryo/Fet



### Ohne VT

- 0,74% auffällige NIPT Befunde

### VT-Typ I (bei fortbestehenden Mehrlingen)

- 1,7% auffällige NIPT Befunde

### VT-Typ II

- 12,6% auffällige NIPT Befunde

### Bestätigung positiver Befunde

- Bestätigte T21-Fälle 7/17 (41,2%)
- **Bestätigte T18-Fälle 0/4**
- **Bestätigte T13-Fälle 0/8**
- **Zusätzliche/genomweite Befunde: 0/29**
- **Kein falsch-negativer NIPT-Befund**

T21 bleibt detektierbar – aber der PPV fällt.

T18/T13/Zusatzbefunde: hohe Diskordanzwahrscheinlichkeit.

### Zeitlicher Verlauf

- Diskordante Ergebnisse nahmen mit jeder Woche nach dem VT-Ereignis ab
- Nach > 8 Wochen nur noch 1 diskordanter Fall
- Nach der 15. SSW keine diskordanten NIPT-Ergebnisse mehr

## Praktische Konsequenz

NIPT bei Vanishing Twin möglichst erst nach der 15. SSW oder mindestens 8 Wochen nach Absterben des zweiten Feten durchführen.



## Ultraschall

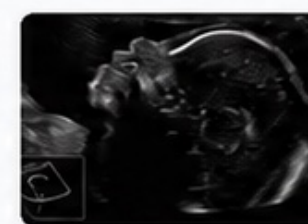
### Drei typische Problemkonstellationen - No-call

No-call ist der Befund, den man am leichtesten unterschätzt. Dabei sagt er manchmal mehr über die Schwangerschaft aus, als uns lieb ist!

#### Die Gefahr der falschen Entwarnung



White spot  
im linken Ventrikel



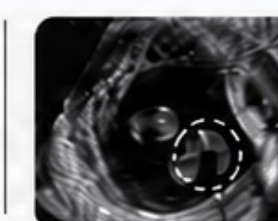
Nasenbein  
nicht sichtbar

- 22-jährige, IG/OP
- Spontane Konzeption
- 19+2 SSW
- Sonomorphologische Hinweise auf Trisomie 21 (Nasenbein nicht sichtbar, White spot im linken Ventrikel, flaches Profil)
- Invasive Diagnostik zunächst nicht gewünscht; NIPT erfolgt
- NIPT: unauffällig für Trisomie 21, 18 und 13; fetale Fraktion 3 %
- NIPT-Befund wird aufgrund der klinisch-sonographischen Konstellation kritisch bewertet
- **Invasive Diagnostik bestätigt Trisomie 21**

#### Die Gefahr der falschen Diagnoseannahme



12+2 SSW



vanishing twin  
(10+1 SSW)

- 40-jährige Patientin, IIG/IP.
- IVF
- 12+2 SSW.
- Initial Gemini-Schwangerschaft mit vanishing twin in der 10+1 SSW.
- NIPT: auffälliger Befund mit Hinweis auf Trisomie 21
- **Invasive Diagnostik: unauffälliges Ergebnis**

#### Die Gefahr der Bagatellisierung

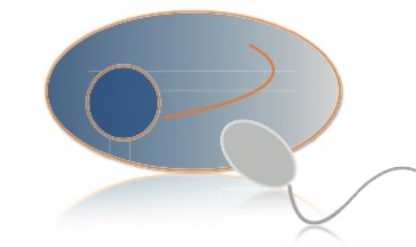


12+1 SSW

- 36-jährige Patientin, GIII/PII
- IVF
- 12+1 SSW
- Zartes Kind
- NIPT: no call 2 x
- **Invasive Diagnostik: Triploidie**



**Merke:** NIPT ist ein Suchtest - Befunde müssen immer im klinischen und sonographischen Kontext eingeordnet werden.



POSTTEST-MANAGEMENT

No-call

No-call ist der Befund, den man am leichtesten unterschätzt. Dabei sagt er manchmal mehr über die Schwangerschaft aus, als uns lieb ist!

## No-call / low fetal fraction beim NIPT

Kein unauffälliger Nebenbefund – mögliche Ursachen und klinische Konsequenzen



**3,4 %**  
no-call nach  
1. Blutabnahme  
Dar 2022



**Wiederholter no-call**  
häufiger Chromosomenstörungen  
(v. a. T13, T18, Triploidie)  
**1,61 %**  
Dar 2022



**Trisomierate bei no-call**  
**2,8 %**  
vs. 0,7 % bei sofort berichtbar



**no-call = abklären**  
nicht bagatellisieren

### Häufigere Ursachen / Risikofaktoren



Mütterliches Alter ↑  
OR 1,05 pro Jahr



Mütterliches Gewicht ↑  
OR 1,04 pro kg



Südasiatische Ethnizität  
OR 1,69



Schwarze Ethnizität  
OR 1,94



Fetale T18 / T13  
OR 2,48



Dichoriale Gemini  
OR 3,62



IVF-Konzeption  
OR 4,55

### Bei no-call / niedriger fetal fraction häufiger



**SIH**  
11,2 % vs. 5,3 %



**Präeklampsie**  
3,4 % vs. 1,9 %



**Gestationsdiabetes**  
14,8 % vs. 4,9 %

### Abklärung / Vorgehen im vorliegenden Fall

1



Fetale Auffälligkeiten ersichtlich?

2



Maternales Gewicht als mögliche Ursache?

3



Erneuter NIPT mit Methodenwechsel (WGS / MPSS / SNP / Microarray / RCA)

4



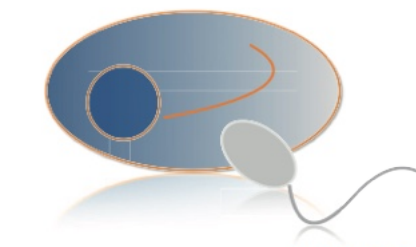
Invasive Diagnostik – insbesondere bei fetalen Auffälligkeiten

5



Intensive Beobachtung der Schwangerschaft hinsichtlich SIH, Präeklampsie und GDM

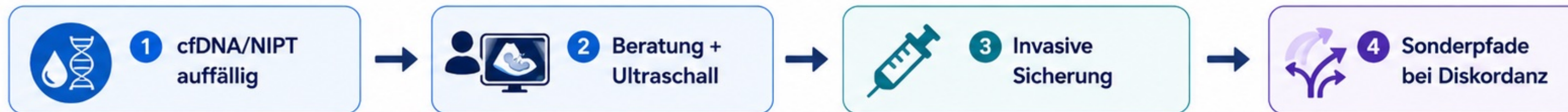
**No-call ist kein Nicht-Befund. No-call muss erklärt und klinisch eingeordnet werden.**



POSTTEST-MANAGEMENT

# Positiver NIPT-Befund – Bestätigungspfad

Empfohlenes Vorgehen bei auffälligen cfDNA-/NIPT-Ergebnissen in der Schwangerschaft



**i** Merke: Ein positives cfDNA-Ergebnis ist ein Screeningbefund. Die Diagnosesicherung richtet sich nach Chromosomenkategorie, Ultraschallbefund und CPM-Risiko.

### T21 / T18

Häufige Aneuploidien, niedrige CPM-Rate

**Unauffälliger Fetus / Ultraschall**

↓

**Bevorzugt AC (Amniozentese)**

---

insbesondere bei unauffälligem Fetus im Ultraschall

**Auffälliger Fetus / Ultraschall**

↓

**CVS erwägen / bevorzugt**

---

bei auffälligen Ultraschallbefunden bevorzugt CVS

Weitere positive Ergebnisse		
Vorgehen je nach Konstellation		
	<b>Monosomie X</b> hohe CPM-Rate	→ Unauffälliger US: bevorzugt AC   Auffälliger US: CVS erwägen / bevorzugt
	<b>Trisomie 13</b> hohe CPM-Rate	→ Unauffälliger US: bevorzugt AC   Auffälliger US: CVS erwägen / bevorzugt
	<b>Trisomien 6, 7, 11, 14, 15, 20</b> seltene autosomale Trisomien / imprintete Gene	→ CVS; bei Auffälligkeit anschließend Amniozentese
	<b>Multiple Aneuploidien</b> Hinweis auf mögliches maternales Malignom	→ Unauffälliger US: bevorzugt AC   Auffälliger US: CVS erwägen / bevorzugt
	<b>Mosaikbefund / Diskordanz</b> z. B. Mosaikbefund in der CVS	→ AC zur fetalen Klärung
	<b>Wachstumskontrolle</b> im 3. Trimenon bei RAT, besonders bei Trisomie 16	→ Wachstumskontrolle im 3. Trimenon

**i** Die Wahl der invasiven Methode (AC vs. CVS) sollte nach Gestationsalter, individueller Situation und Präferenz erfolgen.

**i** Auch bei unauffälligem Ultraschall können strukturelle oder funktionelle Auffälligkeiten später auftreten.

AC = Amniozentese | CVS = Chorionzottenbiopsie | CPM = confined placental mosaicism



# Regelungslogik

1

**GKV-Leistung**

NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21

2

**Normativer Anspruch**

begründete Einzelfallentscheidung nach ärztlicher Beratung.

3

**GenDG**

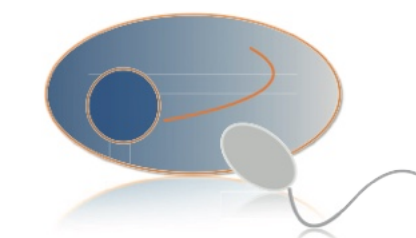
medizinischer Zweck, genetische Beratung,  
Dokumentation und Schutz der Selbstbestimmung.

4

**Praktischer Effekt**

hohe Verfügbarkeit und reale Nähe zur Screening-Debatte

**Formal:** Einzelfalleistung. **Praktisch:** hohe Nutzung. Genau daraus entsteht die Spannung.




Regelungslogik


## Diskrepanz AWMF-Leitlinie und Mutterschafts-Richtlinien

Fachlich ist der frühe qualifizierte Ultraschall der Gatekeeper – rechtlich ist er vor GKV-NIPT nicht verpflichtend.

**AWMF-S2e-Leitlinie 085-002**



NIPT als ergänzendes Verfahren innerhalb eines multidimensionalen Ersttrimesterkonzepts




Ersttrimester-Ultraschall (ETS) + NIPT + Weitere Parameter

**Multidimensionales Konzept**

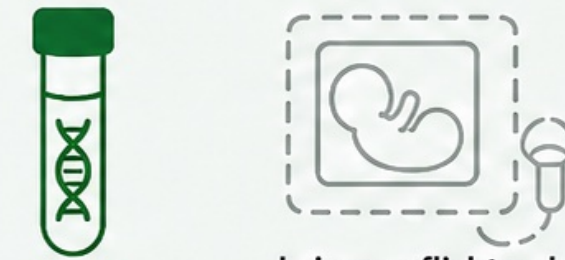
DISKREPANZ  
zwischen Leitlinie  
und Versorgungspraxis



**Mutterschafts-Richtlinien**

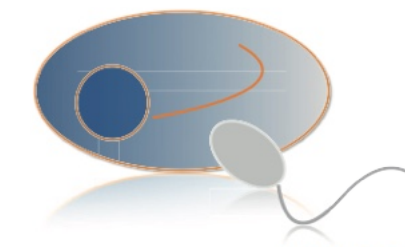


Wenn eine Schwangere gemeinsam mit ihrer Ärztin/Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.



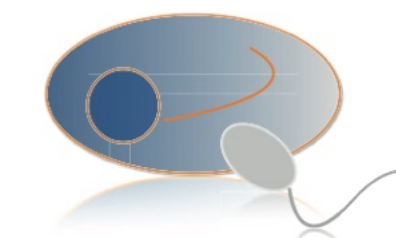
NIPT + kein verpflichtender Ultraschall

**Kein verpflichtender Ultraschall**



# Was die Daten zeigen

Hohe Nutzung, viel Beratung, relevante Folgeprozesse – aber keine einfachen Kausalketten.



KBV-Daten bis I/2025

## Der GKV-NIPT ist in der Versorgung angekommen

Die Nutzung bleibt hoch, während die Zahl betreuter Schwangerschaften rückläufig ist.

### Populationsbezogene Schätzung für den Gesamtzeitraum III/2022–I/2025

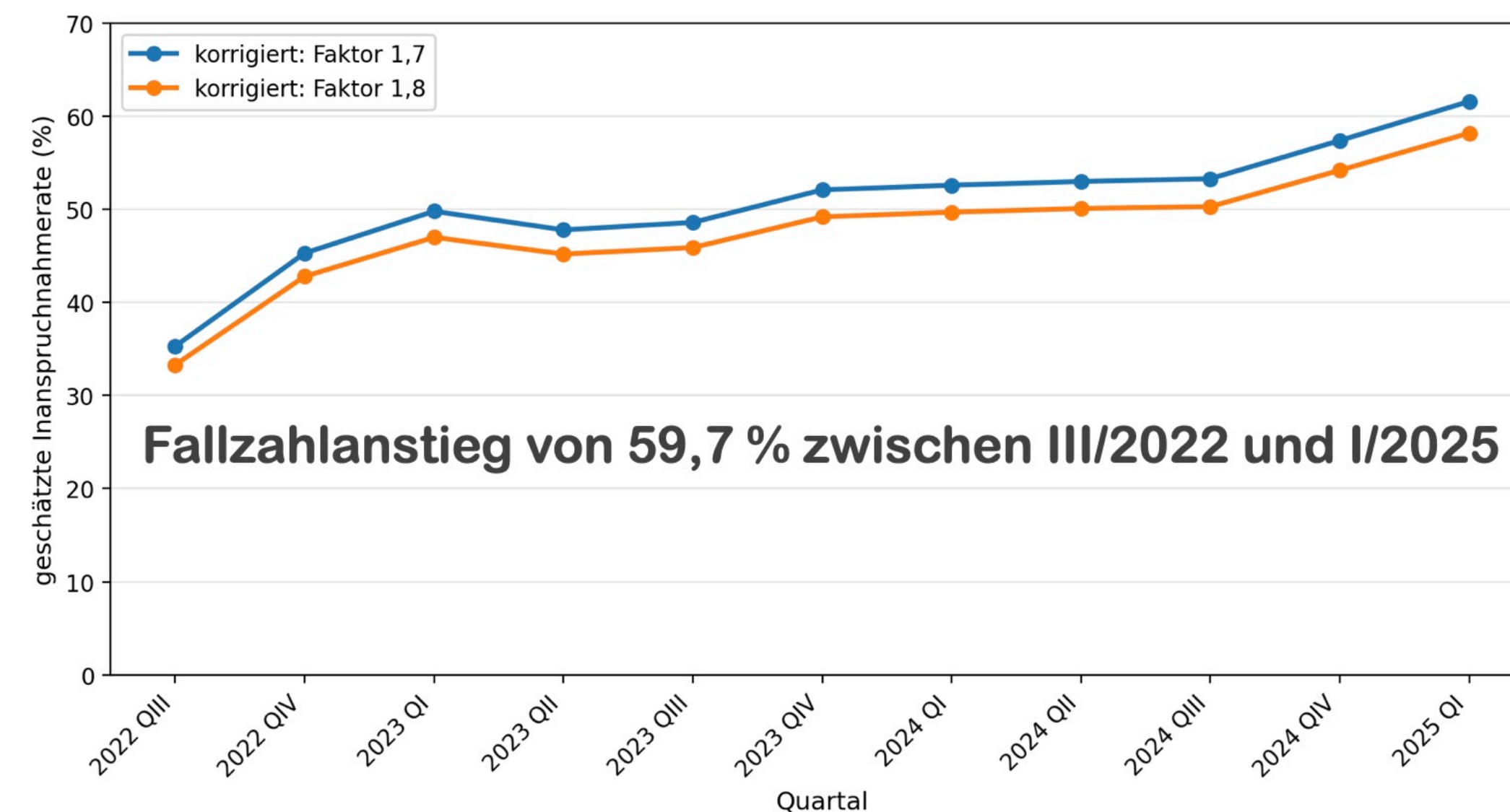
~ 47–51 %.

### BARMER-Altersgruppen:

~ 25 % bis 25 Jahre

~ 50 % bei 26–35 Jahren

~ 70 % ab 36 Jahren.



GOP 01870: 52.101 Abrechnungen im Startquartal III/2022.

GOP 01870: 83.203 Abrechnungen im I. Quartal 2025.



KBV-Daten bis I/2025

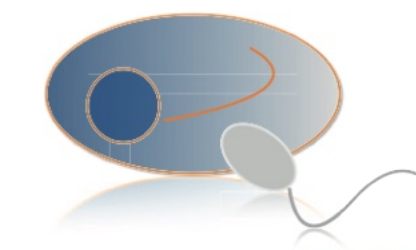
## Beratung und Folgepfad: Kernleistung, nicht Formalie

Abrechnung zeigt Leistungsgeschehen – nicht automatisch Beratungsqualität.

### Genetische Beratung

- **GOP 01789:** etwa 71–76 %
- **GOP 01790:** klinisch plausibler Korridor 0,7–1,5 %
- **BARMER Daten 2026:** 224/26.022 mit Beratung bei positivem NIPT = 0,9 %
- **BARMER Daten 2025:** im Mittel 1,5% Beratungen nach auffälligem NIPT
- Referenz am Testzeitpunkt (Ende 1. Trimenon):  $\approx 0,5 \%$  auffällige Befunde

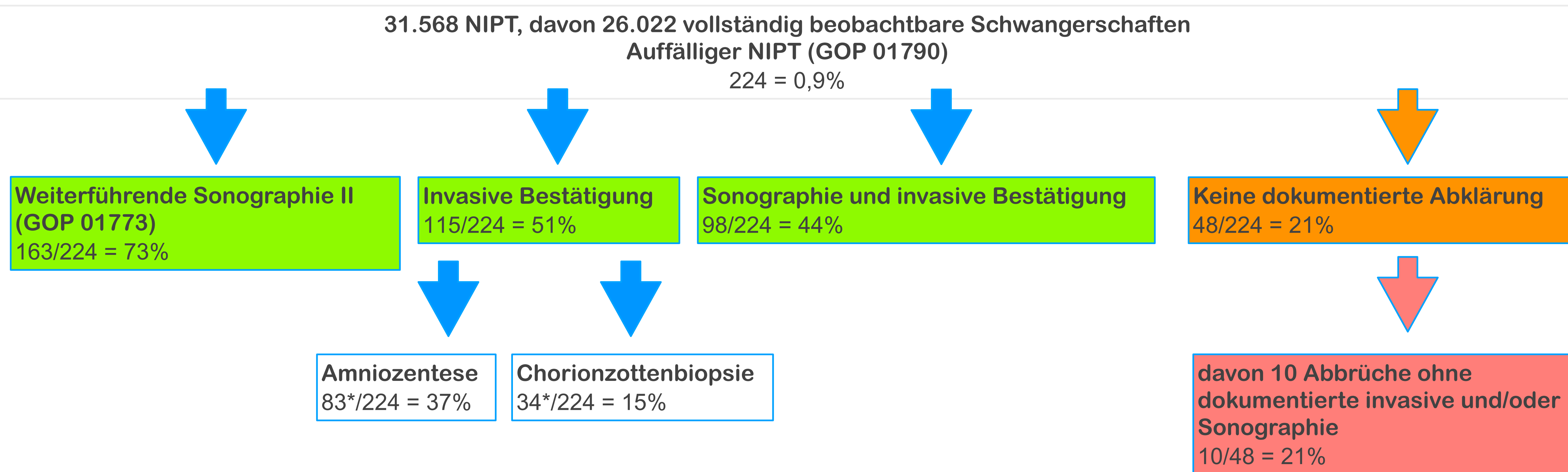
**Ein auffälliger NIPT ist kein Endpunkt – dann beginnt die Medizin erst.**



KBV-Daten bis I/2025

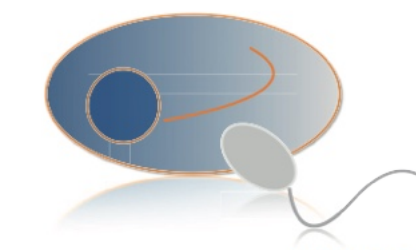
## BARMER-Kohortenstudie, 2026.

Hertle, Wende, Schleißner: Maßnahmen nach auffälligem NIPT auf T13/T18/T21, Dtsch Arztebl Int 2026;123:248–249



Kernaussage der Autoren: Ein positiver NIPT darf nicht alleinige Grundlage für irreversible Entscheidungen sein.

\*Da Amniozentese und CVS zusammen 117 Eingriffe ergeben, aber nur 115 Patientinnen invasiv abgeklärt wurden, ist von 2 Fällen mit Überschneidung / beiden Verfahren auszugehen.

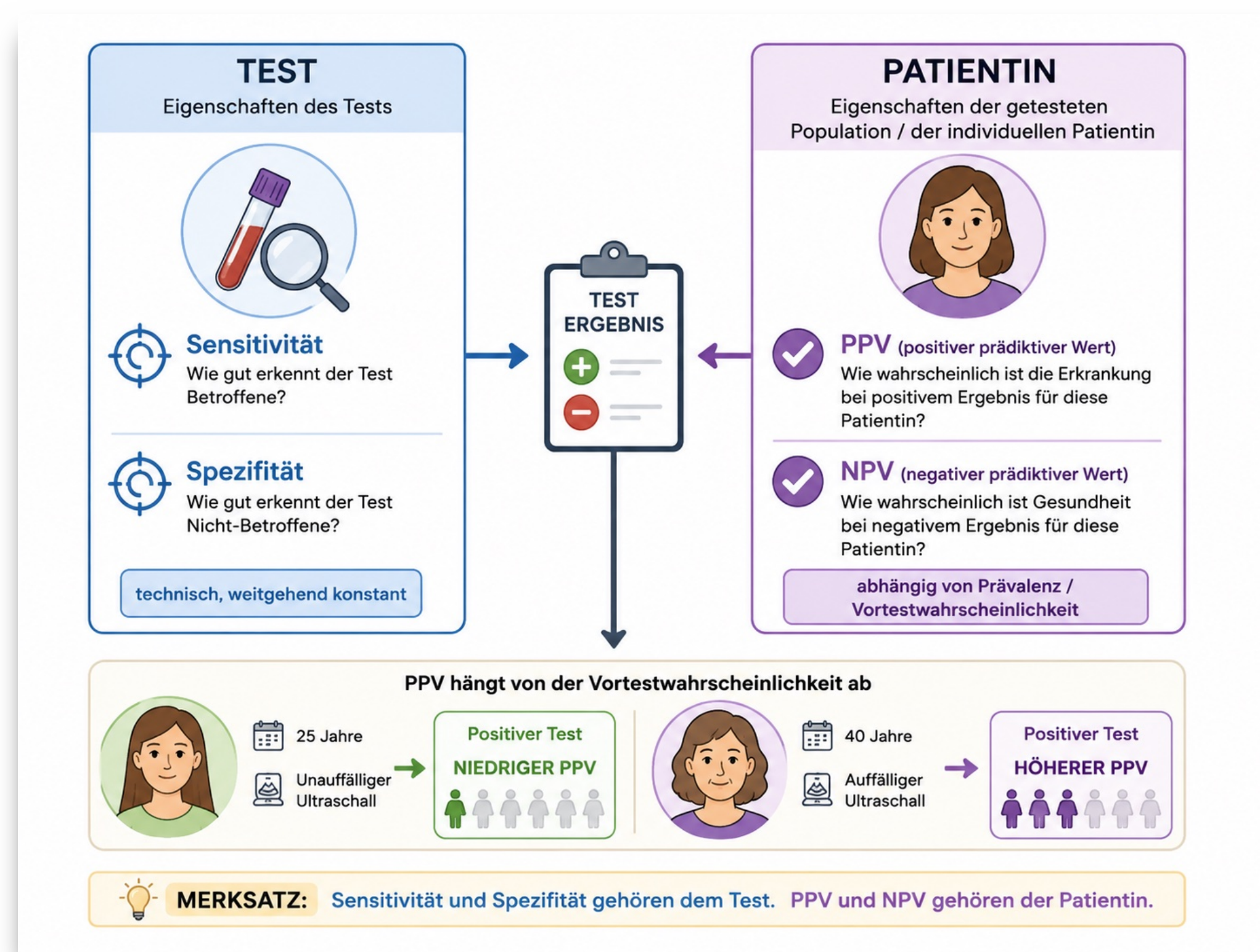


## Vortestwahrscheinlichkeit

### Warum derselbe Test in verschiedenen Kollektiven anders wirkt

Sensitivität und Spezifität gehören zum Test – der PPV zur getesteten Population.

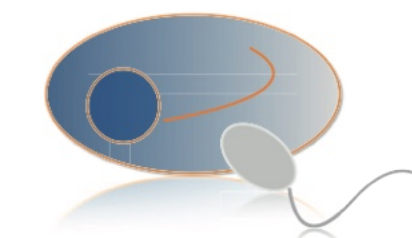
- Je niedriger die Prävalenz, desto wichtiger wird die diagnostische Bestätigung positiver Befunde.
- Mehr Screening erzeugt daher auch mehr abklärungsbedürftige Befunde – nicht wegen schlechter Testqualität, sondern aufgrund statistischer Gesetzmäßigkeiten.
- Diese Logik gehört in jede Prätestberatung.



### Die medizinische Wahrheit

Der NIPT ist stark – aber nicht selbsterklärend.

Ein Ergebnis ist noch keine Diagnose



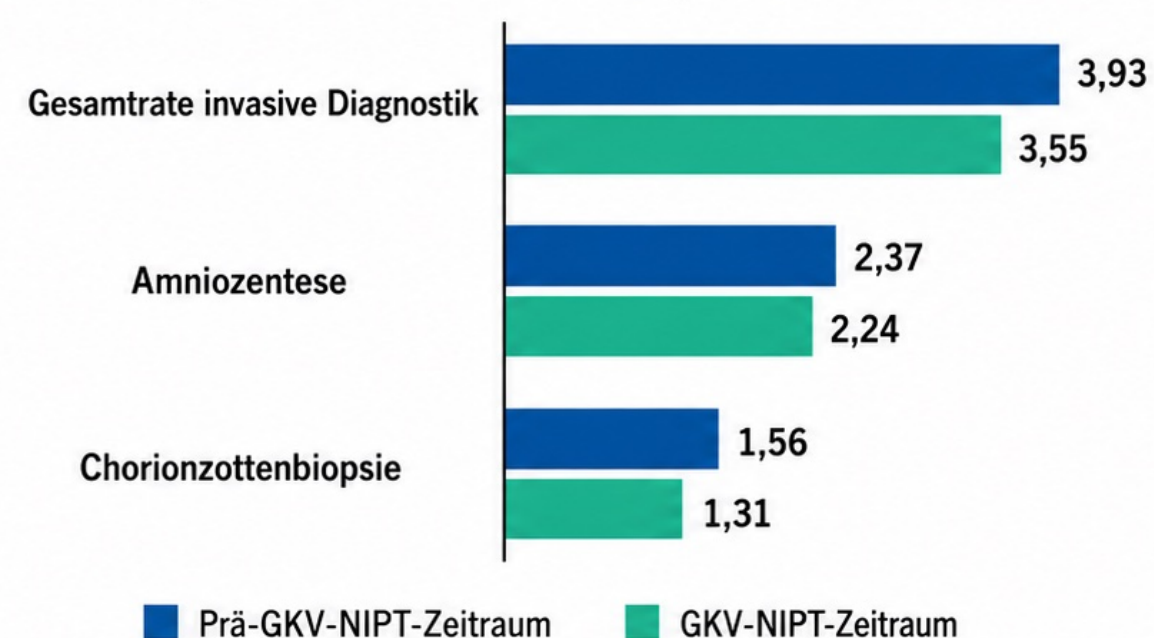
Invasive Diagnostik

## Invasive Diagnostik: kein einfacher Vorher–Nachher-Beweis

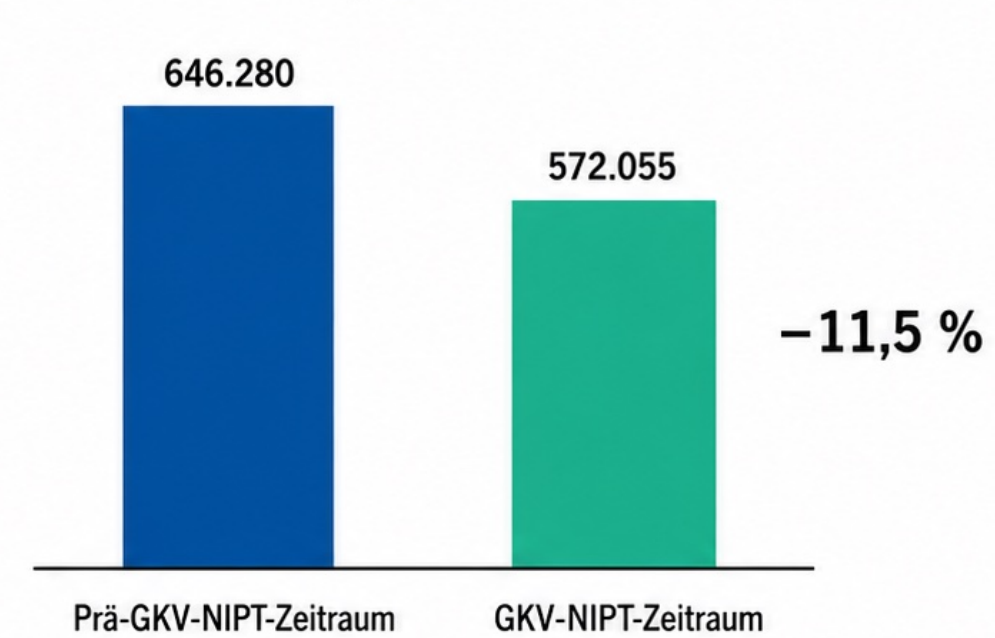
### Invasive Diagnostik

Ratenbasierter Rückgang – bei zugleich rückläufiger Zahl betreuter Schwangerschaften

#### 1. Raten je 1.000 betreute Schwangerschaften



#### 2. Betreute Schwangerschaften (GOP 01770, Quartalsmittel)



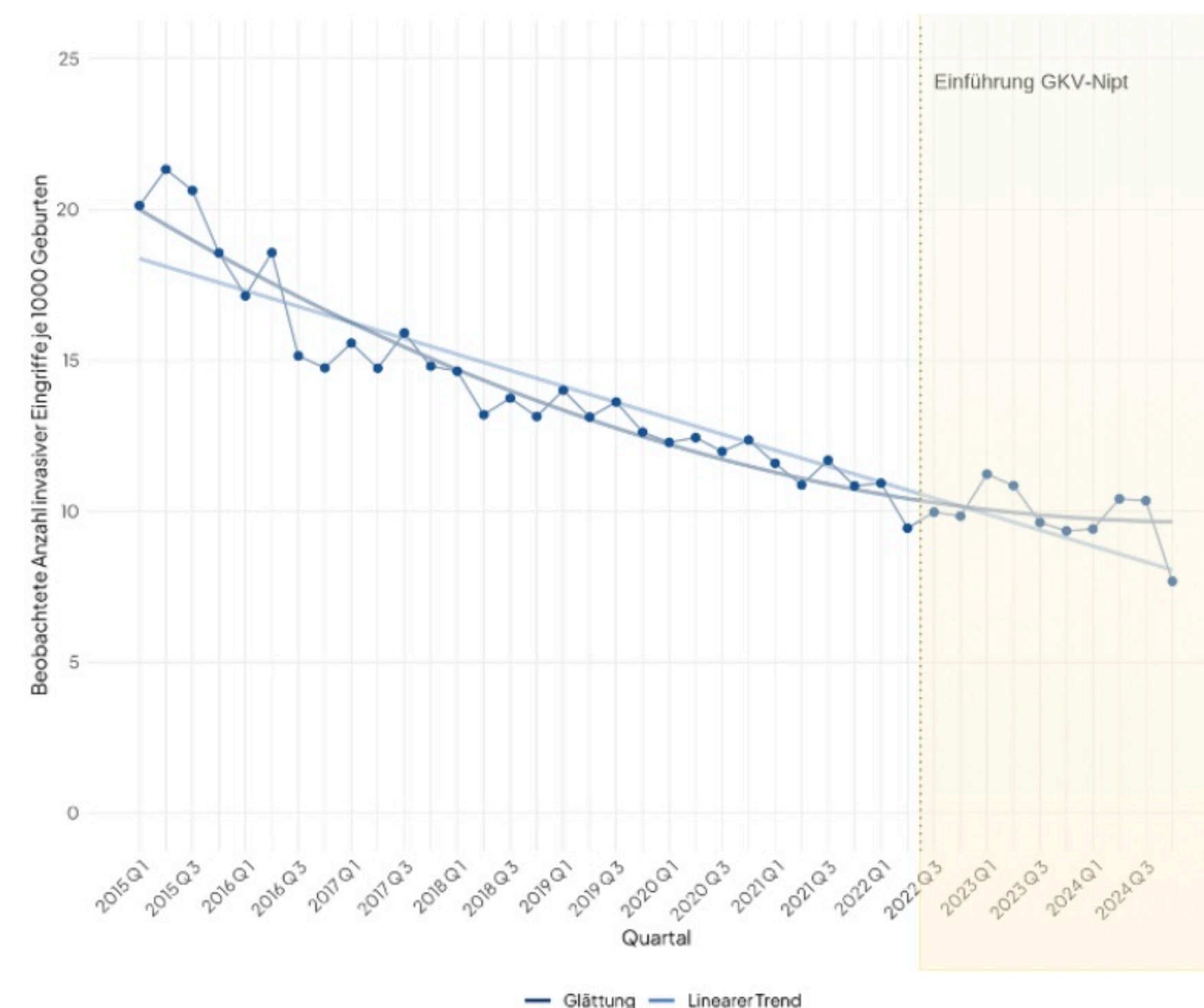
Eigene KBV-Auswertung; Vergleich Prä-GKV-NIPT- und GKV-NIPT-Zeitraum.

#### Einordnung

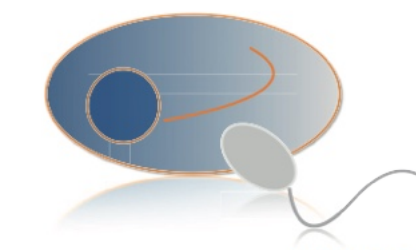
**KBV:** leichter Rückgang invasiver Eingriffe (3,93 → 3,55 pro 1.000 Schwangerschaften).

**BARMER:** seit Jahren sinkender Trend, nach Einführung des GKV-NIPT kein klarer Trendbruch (Faktor 1,11).

**Kein Widerspruch:** Beide Analysen betrachten unterschiedliche Endpunkte und Auswertungsebenen.



Quelle: Barmer, Darstellung: Science Media Center Germany.



## Kosten

### Medizinischer Fortschritt spart nicht automatisch Geld

Die Kostenentwicklung spricht nicht gegen den NIPT – aber gegen eine reine Einsparungslogik.

#### Invasive Diagnostik

- – 1,3 Mio. €/Jahr

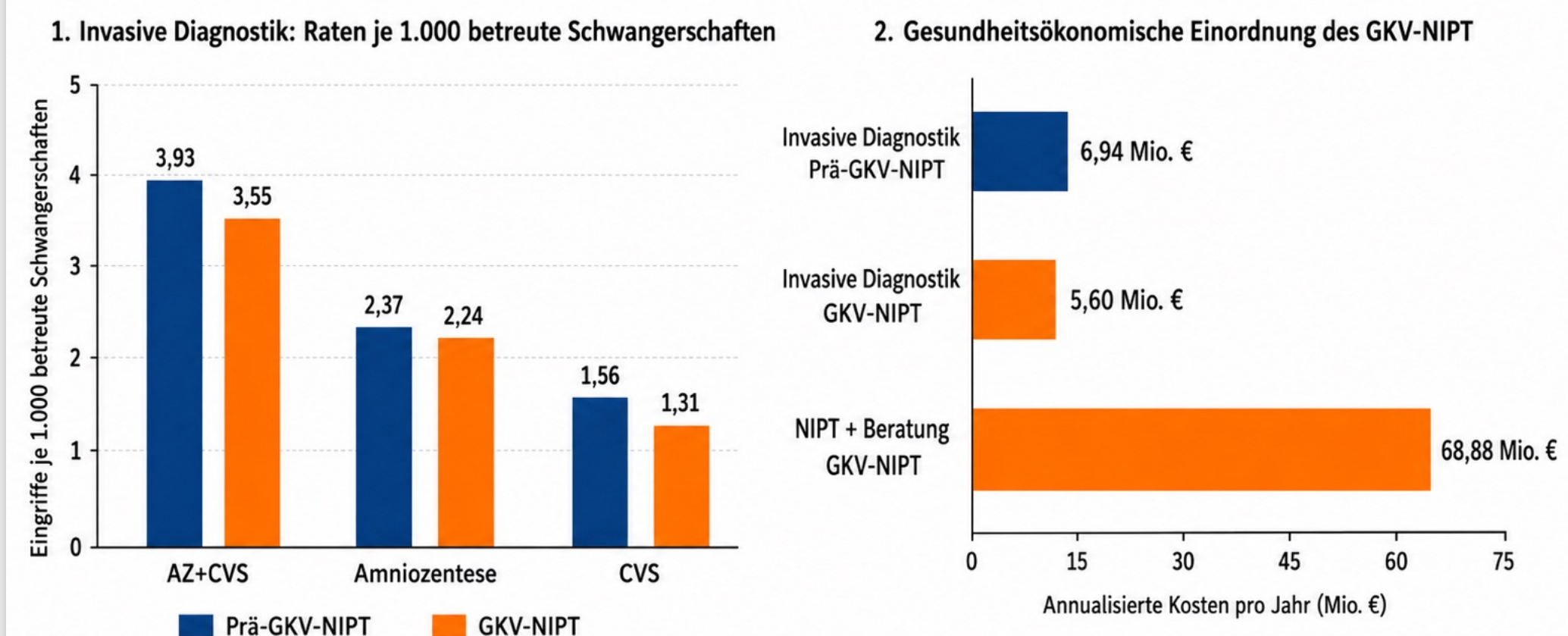
#### NIPT + Beratung

- + 68,9 Mio. €/Jahr

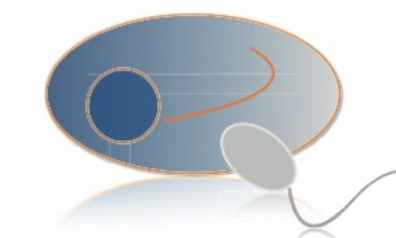
Die Einführung des NIPT reduziert invasive Eingriffe, führt jedoch nicht zu einer Kosteneinsparung im Gesundheitssystem.

### Invasive Diagnostik und Gesundheitsökonomie

Rückgang invasiver Eingriffe – bei gleichzeitig deutlichen Mehrkosten des GKV-NIPT



Eigene KBV-Auswertung; Vergleich Prä-GKV-NIPT- und GKV-NIPT-Zeitraum.



## Screening-Frage

### Formal kein Screening – funktional aber screeningnah

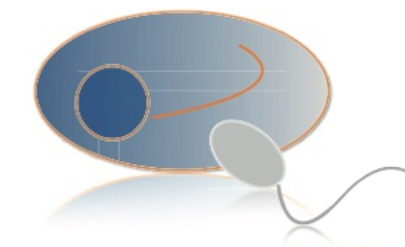
Das ist kein Widerspruch, sondern genau die Spannung der aktuellen Versorgung.

#### Was hohe Nutzung nicht beweist

- nicht automatisch Fehlindikation im Einzelfall
- nicht automatisch rechtliche Normalisierung als Reihenuntersuchung
- nicht automatisch schlechte Beratung

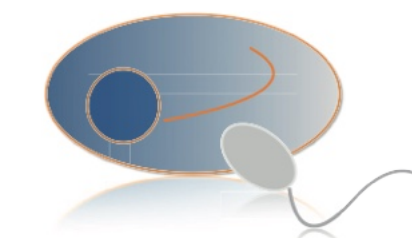
#### Was hohe Nutzung dennoch signalisiert

- viele Einzelfallentscheidungen können systemisch screeningähnlich wirken
- Routinisierungsrisiko braucht Monitoring
- Begriff „Screening“ darf Indikation und Beratung nicht verdecken



# Was die Daten zeigen

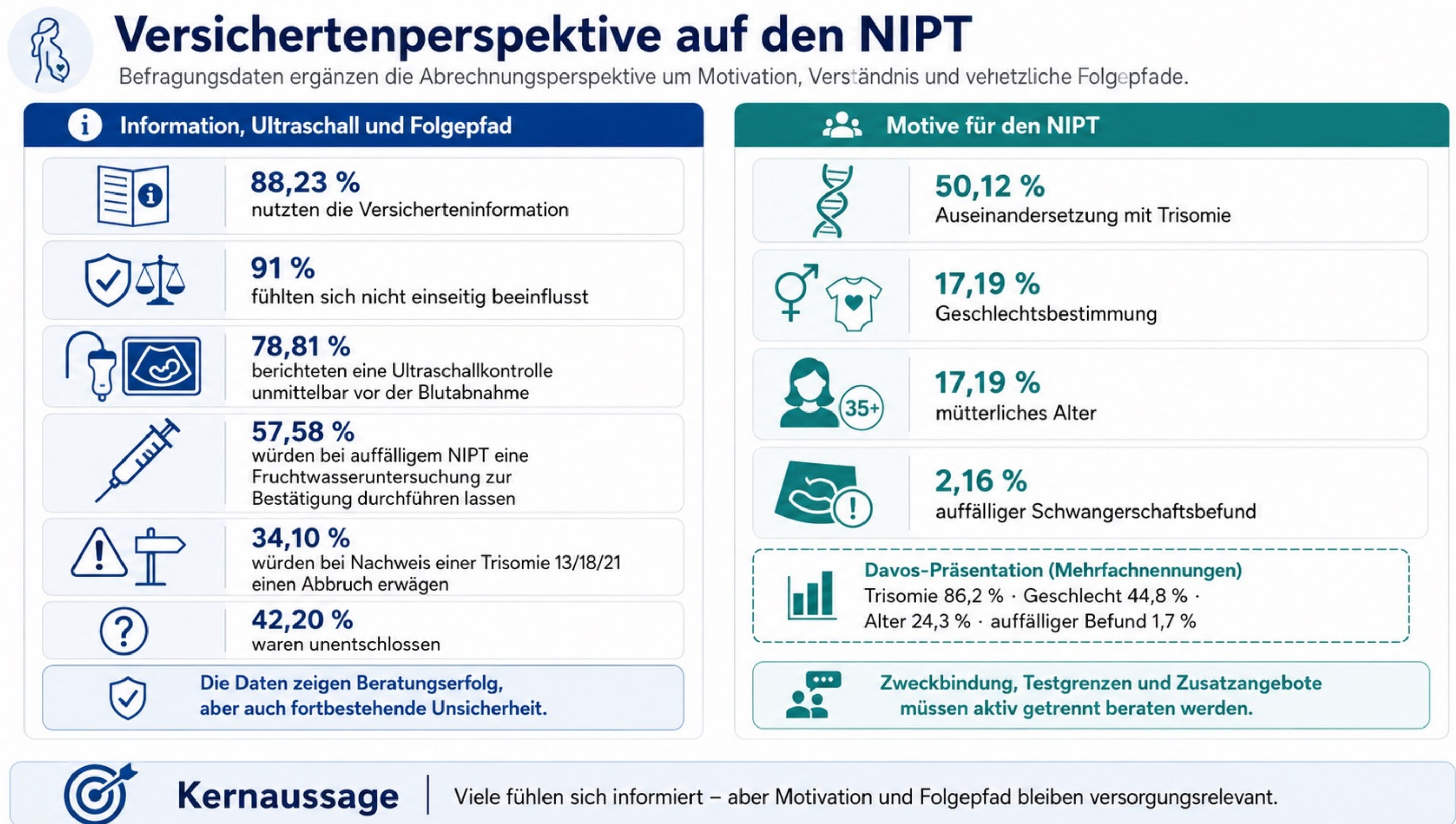
## Patientinnenperspektive und Motive



Was die Daten zeigen

## Warum Schwangere den GKV-NIPT nutzen

Beratung, Information und Entscheidungsfindung in der pränatalmedizinischen Versorgung





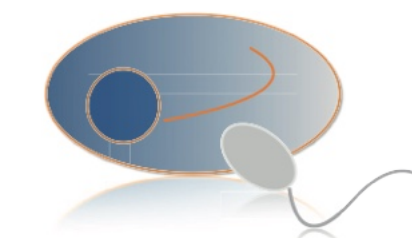
## Sonderfall Geschlechtsbestimmung



# Sonderfall Geschlechtsbestimmung

Nicht jeder Zusatznutzen ist automatisch ein medizinischer Zweck.

- NIPT ermöglicht eine sehr genaue fetale Geschlechtsbestimmung.
  - Sensitivität ~95 %, Spezifität ~98–99 %, falsch-positive Rate ~0,05 %.
  - Ein medizinischer Nutzen besteht bei X-chromosomal vererbten Erkrankungen, z. B. Hämophilie oder Duchenne-Muskeldystrophie, sowie bei geschlechtsbezogenen pränatalmedizinischen Fragestellungen, z. B. AGS.
- **Gleichzeitig erfolgt die Nachfrage häufig aus nichtmedizinischen Gründen.**
- **Die isolierte oder primär nichtmedizinisch motivierte Geschlechtsbestimmung ist nicht Zweck der GKV-NIPT-Leistung.**



**Sonderfall Geschlechtsbestimmung**

Die Gynäkologie

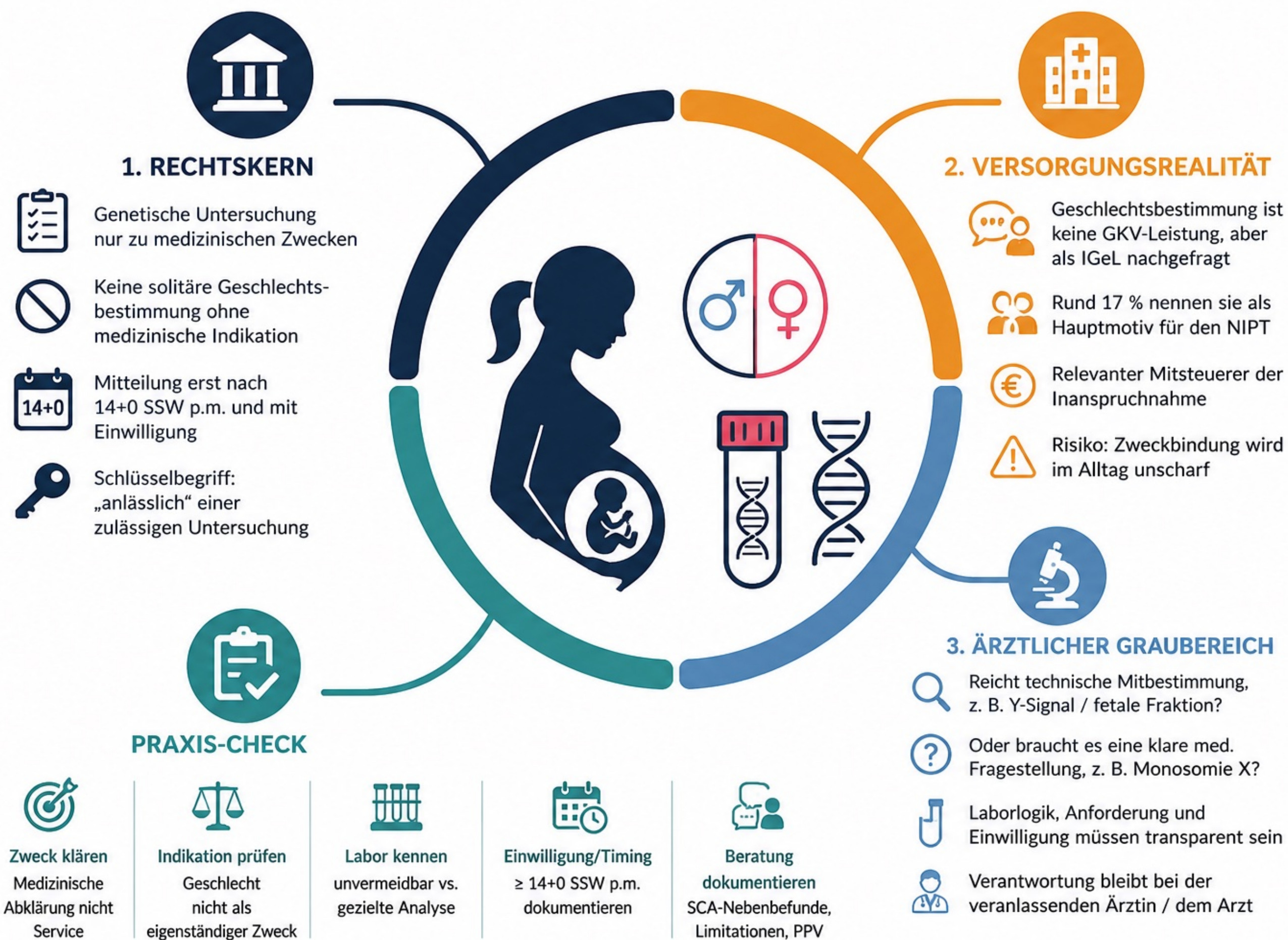
Übersichten

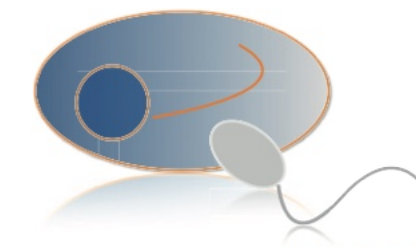
Gynäkologie 2024; 58:196-202  
https://doi.org/10.1055/s0053-120-026-05688-w  
Eingereicht: 15. September 2023  
Angenommen: 13. Januar 2024  
Online published: 13. Februar 2024  
© The Author(s) 2024

**Inanspruchnahme nichtinvasiver Pränataltests (NIPT) als Kassenleistung in der Schwangerenvorsorge**

Zur Anwendungspraxis der Geschlechtsbestimmung und rechtlichen Grenzen nach § 15 GenDG

Redaktion  
Markus Pelsch, Wuppertal  
Alexandra Jorrig, Berlin  
Jens Pritzing, Hamburg  
Alexander Strauss, Köln





# Fazit

## NIPT ist Fortschritt – aber kein Autopilot

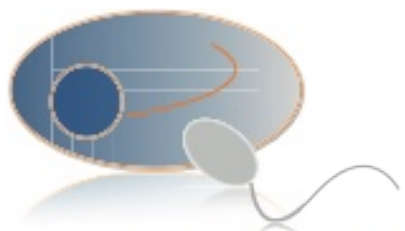


---

Fazit: NIPT ist Fortschritt – aber kein Autopilot

---

- Der NIPT ist für Trisomie 21, 18 und 13 der stärkste verfügbare Screeningtest – aber keine Diagnose.
- Sein Nutzen entsteht nicht durch die Blutabnahme allein, sondern durch den Versorgungspfad: Indikation, Beratung, qualifizierter Ultraschall und klare Bestätigung.
- Ein unauffälliger NIPT bedeutet nicht „gesundes Kind“; ein auffälliger oder nicht auswertbarer NIPT ist ein Abklärungssignal.
- cfDNA bleibt biologisch komplex und plazentar geprägt. Deshalb gehören SCA, RATs und breite CNV-/Mikrodeletionspanels nicht in die unselektierte Routine.
- Der NIPT wird zum Gewinn, wenn er gute Pränatalmedizin ergänzt – und zum Problem, wenn er Beratung, Ultraschall und diagnostisches Denken ersetzt.



KINDERWUNSCH DORTMUND SIEGEN DORSTEN WUPPERTAL

STANDORT DORSTEN UND

**PRÄNATALMEDIZIN DORSTEN**

Dr. med. Katharina Möller-Morlang <sup>1,2</sup>

Dr. med. Thomas von Ostrowski <sup>1,3</sup>

Kalliopi Dikmani <sup>1,3</sup> (angestellte Ärztin)

Dr. med. Nikolaos Koliastas <sup>1,3</sup> (angestellter Arzt)

Dr. med. Indra Pleßmann <sup>1,3</sup> (angestellte Ärztin)

Dr. med. Maria Touma <sup>1</sup> (Ärztin in Weiterbildung)

Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe <sup>1</sup>

Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin <sup>2</sup>

Tätigkeitschwerpunkt Pränatalmedizin (DEGUM II) <sup>3</sup>

Südwall 15

46282 Dorsten

Telefon 02362 27001

Telefax 02362 27002

[www.praenatal-dorsten.de](http://www.praenatal-dorsten.de)

[www.kinderwunsch-dorsten.de](http://www.kinderwunsch-dorsten.de)

# Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

Folien und Literatur

[v.ostrowski@praenatal-dorsten.de](mailto:v.ostrowski@praenatal-dorsten.de)

