

Untersuchung auf Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 im mütterlichen Blut

Seit August 2012 wird in Deutschland von der Fa. LifeCodexx unter dem Namen **PraenaTest** eine Untersuchung auf Trisomie 21 des Feten angeboten. Das Verfahren nutzt die zellfreie plazentare DNA im mütterlichen Blutplasma. Die Methode ist durch Patente geschützt und wird derzeit ausschließlich durch das Labor von LifeCodexx in Konstanz durchgeführt.

Dieser Test untersucht zurzeit (Februar 2013) auf das **Down-Syndrom** (Trisomie 21), **Edwards Syndrom** (Trisomie 18) und **Patau Syndrom** (Trisomie 13) beim Fetus. Mehr als die Hälfte der Chromosomenveränderungen, die nach einer Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese erkannt werden könnten, werden durch die Testung der plazentaren DNA nicht erfasst. Aufgrund des plazentaren Ursprungs können in seltenen Fällen Diskrepanzen zum fetalen Chromosomensatz bestehen, besonders bei chromosomalen Mosaiken, die auf die Plazenta beschränkt sind.

Die bisher veröffentlichten Studien zur Sicherheit des Tests zeigten, dass **nicht alle Fälle von Trisomie 21 erkannt** wurden: Eine von 100 betroffenen Schwangerschaften wurde nicht korrekt diagnostiziert. Es sind auch **einzelne falsch positive** Testergebnisse berichtet worden: Einer von 300 Befunden einer Trisomie 21 ist falsch, so dass auch ein auffälliger Befund im Bluttest durch Amnionzellen oder Plazentagewebe bestätigt werden muss. In etwa drei Prozent der Untersuchungen aus mütterlichem Blut gelingt die Analyse nicht, und der Test erbringt keine Informationen.

Die Untersuchung der fetalen DNA kann das Ersttrimester-Screening (ETS) in 11+0 bis 13+6 Wochen **nicht** ersetzen. Eine genaue Ultraschalluntersuchung kann den meisten werdenden Eltern frühzeitig zeigen, dass die Entwicklung ihres Kindes gut und zeitgerecht verläuft. Bei gesundheitlichen Problemen oder Entwicklungsstörungen des Feten kann die frühe Feindiagnostik meist schon frühzeitig Hinweise geben.

Der Bluttest kann allenfalls den Schwangeren ergänzende Informationen geben, deren Fet im Ultraschall unauffällig entwickelt ist, die beim Ersttrimester-Screening bestimmten Serumparameter jedoch auf ein höheres Risiko speziell für das Trisomie 21 hinweisen. Diese Frauen können eine Trisomie 21 ihres ohne eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie mit hoher, allerdings nicht vollständiger Sicherheit ausschließen lassen.

Auffälligkeiten des Feten im Ultraschallbild können eine Vielzahl möglicher Ursachen haben. Für die dann erforderliche umfassende Abklärung ist der DNA-Test **nicht geeignet**.

Der Bluttest muss, wie alle anderen pränatalen genetischen Untersuchungen auch, **ausschließlich nach einer genetischen Beratung** und einer frühen **Ultraschall-Feindiagnostik** des Feten veranlasst werden.