

NIPT-RhD: Nicht-invasiver, pränataler Test zur Bestimmung des fetalen RhD-Status aus mütterlichem Blut

Medizinischer Hintergrund und Indikation

In der Schwangerschaftsvorsorge wird RhD-negativen Frauen bisher in der 28.-30. Schwangerschaftswoche (SSW) vorsorglich eine Anti-D-Prophylaxe verabreicht. Diese ist notwendig, wenn der Fetus RhD-positiv ist. Etwa 40% der Kinder von RhD-negativen Schwangeren sind jedoch ebenfalls RhD-negativ.¹

Durch eine vorgeburtliche Analyse des Rhesus-Status des ungeborenen Kindes wäre demzufolge bei 40% der RhD-negativen Frauen keine Anti-D-Prophylaxe erforderlich, wodurch mögliche Nebenwirkungen für die Schwangere vermieden werden können. Mittlerweile ist eine solche pränatale Bestimmung des kindlichen Rhesusfaktors als genetische Analyse aus mütterlichem Blut möglich.

Ab dem 01.07.2021 wird diese non-invasive Analytik auch als Regelleistung der gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Wir bieten den NIPT-RhD daher ab sofort für gesetzlich Versicherte sowie für privat Versicherte oder Selbstzahlerinnen an.

Test-Spezifikation und -Limitation

Aus mütterlichem Blut wird zunächst die zellfreie DNA (cfDNA) gewonnen und daraus mittels quantitativer PCR (FetoGnost® Kit RHD, Ingenetix) der fetale RhD-Status abgeleitet. Mit einer vom Hersteller² angegebenen Spezifität von 99,61% (95% CI 98,86%-99,87%) und einer Sensitivität von 99,93% (95% CI 99,61%-99,99%) erfüllt die verwendete Methode die in den Mutterschaftsrichtlinien geforderten Qualitätskriterien.³ Allerdings wird dieser Test nach den aktuellen Mutterschaftsrichtlinien³ noch nicht bei Mehrlingsschwangerschaften empfohlen, da bisher keine validen Daten zur Sensitivität und Spezifität bei dieser Patientengruppe vorliegen.³ Ferner kann das Testverfahren bei Heparinisierung der Patientin, Z.n. Vanishing Twin oder einer Transplantation ebenfalls nicht durchgeführt werden.

Für ein valides Testergebnis ist der Anteil an fetaler DNA in der Blutprobe ausschlaggebend. Dieser ist von der fetalen Fraktion, die mit dem Fortschritt der Schwangerschaft steigt, sowie der Qualität der Blutprobe (Störfaktor Hämolyse) abhängig. Daher ist erfahrungsgemäß eine Probennahme ab der 19. SSW empfehlenswert und die Blutprobe sollte nach ihrer Entnahme zügig im Labor eintreffen. Andernfalls besteht die Möglichkeit eines falsch-negativen Ergebnisses und eine indizierte präpartale Anti-D-Prophylaxe würde nicht verabreicht werden. Der RhD-Status des Kindes wird zusätzlich postpartal serologisch aus Nabelschnurblut bestimmt, sodass eine Anti-D-Prophylaxe bei diskordanten RhD-Ergebnissen noch innerhalb von 72 Stunden nach Geburt verabreicht werden kann.³

Auch die Möglichkeit von falsch-positiven Testergebnissen, verursacht durch seltene RhD-Varianten, kann nicht ausgeschlossen werden. Solche Varianten können zu einem serologisch negativen, jedoch genotypisch positiven RhD-Status führen. In diesem Falle würde eine Anti-D-Prophylaxe verabreicht werden, die ohne diese pränatale Testung ohnehin gegeben worden wäre.

Anforderung der genetischen Untersuchung

Da es sich bei dem Test NIPT-RhD um eine genetische Analyse zur Pränataldiagnostik handelt, ist vor der Blutentnahme eine genetische Beratung der Schwangeren gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

erforderlich. Diese kann vom überweisenden Gynäkologen/ der überweisenden Gynäkologin durchgeführt und abgerechnet werden (EBM GOP 01788), sofern die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung vorliegt.

Die Analyse können Sie mittels [Anforderungsschein Pränataldiagnostik](#) inklusive Einverständniserklärung der Patientin gemäß GenDG in Auftrag geben. Dabei ist die Angabe der Schwangerschaftswoche sowie des Zeitpunkts der Probenentnahme unbedingt notwendig! Darüber hinaus beachten Sie bitte weitere erforderliche Dokumente bei gesetzlich und privat Versicherten (siehe unten Abrechnung).

Methode

FetoGnost® Kit RHD, Ingenetix

Nicht durchführbar bei Mehrlingsschwangerschaften!

Material

2 x 9 ml EDTA-Blut ab 12. SSW.

Bitte SSW und Zeitpunkt der Probennahme angeben!

Zur Verhinderung von Kontaminationen sollte auf das Verwenden mehrerer kleiner Röhrchen verzichtet werden. Möchten Sie weitere Analysen anfordern, schicken Sie dafür bitte separates Material.

Und beachten Sie bitte auch unsere Informationen zur Test-Spezifikation und Test-Limitation!

Versand: Lagerung, Transport, Verpackung

Alle Proben müssen nach der Entnahme zügig von uns weiter prozessiert werden. Idealerweise sollte die Probe das Labor innerhalb von 48 Stunden erreichen, keinesfalls dürfen 5 Tage überschritten werden. Am Wochenende oder an Feiertagen findet keine Prozessierung von Proben statt. Der Versand sollte bei Raumtemperatur bzw. bei +2°C bis +25°C erfolgen, da zu hohe oder zu niedrige Temperaturen sich negativ auf die Stabilität der cfDNA auswirken können.

Anforderung von Versandmaterial

Tel: 02306 · 940 96 80 oder versand@gflid.de

Abrechnung

EBM: Anforderungsschein & Einverständniserklärung gem. GenDG + Labor-Überweisungsschein Muster 10. GOP 01869, 11301. 1x je Schwangerschaft oder höchstens 2x im Krankheitsfall.

GOÄ: Anforderungsschein & Einverständniserklärung gem. GenDG. GOÄ-Ziffern 1x 3920 + 1x 3922 + 3x 3924 (Faktor 1,15) + 1x80 (Faktor 1,8) je Test: 185.66€ zzgl. Versand.

Ansprechpartner

Dr. Stephanie Lor, M.Sc. Biochem. Tel. 0231 9572-6681

Literatur

1. Axel Seltsam, Tobias J. Legler, Eduard K. Petershofen: Rhesus-D-Diagnostik in der Schwangerschaft. In: Hämotherapie. 7/2006, S.17.
2. FetoGnost® Kit RHD, Ingenetix. Gebrauchsanweisung V1.4d vom 28. Mai 2021
3. Mutterschaftsrichtlinien: <https://www.g-ba.de/richtlinien/19/>