



Nicht-invasive Bestimmung des kindlichen RhD-Faktors aus dem mütterlichen Blut

Die Bestimmung des kindlichen RhD-Faktors aus dem mütterlichen Blut ist **ab dem 01.07.2021 eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen.**

Durch die Untersuchung kann laut „Richtlinie Hämotherapie“ ⁽¹⁾ bei RhD-negativen Feten die RhD-Prophylaxe in der 28.-30. SSW entfallen.

Bei der Anforderung des fetalen RhD-Faktors aus mütterlichem Blut ist folgendes zu beachten:

1. Diese Untersuchung ist nur bei **Einlingsschwangerschaft** möglich.
2. Material: **7,5 ml EDTA-Monovette oder 10 ml EDTA-Vacutainer**
(Aus mehreren kleinen EDTA-Röhrchen kann die Untersuchung aufgrund des Risikos einer Kontamination nicht durchgeführt werden.)
3. **Das Röhrchen muss mit Vornamen, Nachnamen und Geburtsdatum beschriftet sein** (Der Barcode allein ist nicht ausreichend).
4. Materialeingang: Die Probe muss spätestens 2 Tage nach Abnahme im Labor eintreffen.
5. **Überweisungsschein** für Laboratoriumsuntersuchung – Muster 10 (Auftrag: kindlicher RhD Faktor aus mütterlichem Blut)
6. Bitte verwenden Sie die beiliegende **Einwilligungserklärung** und füllen Sie alle Felder aus. Einwilligung, Probe und der Überweisungsschein müssen **zusammen** zu uns eingesandt werden.
7. **Aufklärung nach GenDG** (in Ihrer Praxis): Arztvorbehalt, fachgebundene genetische Beratung (72-Stunden Curriculum) bzw. vergleichbare Anerkennung.
8. **Zeitpunkt der Untersuchung:** Ab SSW 11+0, **optimal ab SSW 19+0**
9. Sensitivität des Testes: alle SSW 99,93 %
10. Spezifität des Testes: alle SSW 99,61 %

Empfehlungen für den Inhalt des Aufklärungsgespräches:

Bei der Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (vorgeburtliche genetische Analyse) sollte insbesondere besprochen werden, dass – wie bei allen Laboruntersuchungen – **falsch-positive und falsch-negative** Befunde möglich sind und welche Konsequenzen sich daraus ergeben.

Hierzu wird auf den Artikel „Änderung der Mutterschafts-Richtlinien“ ⁽²⁾ sowie die KBV-Praxisinfo und auch die „Anmerkungen zu den neuen Mutterschaft-Richtlinien zur nicht-invasiven pränatalen Rhesus-Faktor Bestimmung (NIPT RhD)“ ⁽³⁾ verwiesen.

Falsch-positive Befunde sind insbesondere durch stumme Allele möglich. Bei manchen Allelen – es sind über 100 Allele von RhD beschrieben – kann ein positiver DNA-Nachweis auf

das fetale RhD-Gen erfolgen, obwohl aufgrund von Mutationen im RhD-Gen kein Blutgruppenantigen exprimiert wird. Ebenso werden in seltenen Fällen manche partial D oder weak D postnatal als serologisch RhD-negativ typisiert, die auf DNA-Ebene mit unseren Testverfahren nachgewiesen werden. Dadurch entsteht der Eindruck eines „falsch-positiven“ Befundes. Ein falsch-positiver Befund führt jedoch nur dazu, dass eine Rh-Prophylaxe unnötig verabreicht wird. Diese Rh-Prophylaxe wäre ohne die pränatale Testung ohnehin gegeben worden.

Falsch-negative Befunde sind beispielsweise durch eine zu geringe Konzentration freier fetaler DNA im mütterlichen Blut möglich. Die Literatur beschreibt für den verwendeten Test weniger als einen falsch-negativen Befund auf 2000 Untersuchungen. In diesem Fall würde eine indizierte Rh-Prophylaxe nicht verabreicht. Alle falsch-negativen Proben wurden vor der SSW 20 entnommen. Da der Anteil der fetalen DNA im Verlauf der Schwangerschaft ansteigt, ist ein Test ab einer späteren SSW als 11+0 (optimal SSW 19+0) grundsätzlich geeigneter, um falsch-negative Befunde aufgrund zu geringer Menge an fetaler DNA auszuschließen.

Bei einem niedrigen Immunisierungsrisiko von 1-2 % zwischen der SSW 28 und der Entbindung (pro Schwangerschaft RhD-negativer Frauen mit RhD-positiven Feten), hält das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) die standardmäßige Verabreichung der Rh-Prophylaxe sowie die gezielte Prophylaxe nach Testung hinsichtlich der Schutzwirkung für gleichwertig (IQWiG-Berichte – Nr. 607, Auftrag D16-01, Version 1.0, Stand: 20.03.2018, Grundlage der Entscheidung des GBA).

Unabhängig vom Ergebnis der pränatalen Bestimmung ist postnatal – wie bisher – beim Neugeborenen die Blutgruppe serologisch aus dem Nabelschnurblut zu bestimmen.

Literatur:

- (1) Richtlinie Hämotherapie Gesamtnovelle 2017, Abschnitt 4.12.1.5.
- (2) Schulze, S.; Frauenarzt 2020; 12:815-817.
- (3) Eiben, B.; Frauenarzt 2021; 3:156-157.

Quelle:

www.labor-enders.de/2021/04/01/nicht-invasive-bestimmung-des-kindlichen-rh-faktors-aus-dem-muetterlichen-blut/

Mit freundlichen Grüßen
Ihr Labor