



# Rhesus-NIPT

Bestimmung des kindlichen Rhesusfaktors aus dem mütterlichen Blut

## Informationen für das ärztliche Aufklärungsgespräch zur vorgeburtliche Bestimmung des kindlichen Rhesus-Faktors aus mütterlichem Blut nach Gendiagnostikgesetz



Diese Broschüre soll Ihnen als Entscheidungshilfe für die bei Ihnen indizierte genetische Untersuchung dienen. Sollten Sie Fragen haben, die über diese Erläuterungen hinausgehen, können Sie jederzeit Ihre Ärztin/Ihren Arzt hierauf ansprechen.

Name, Vorname

geb. am

Ort, Datum

Unterschrift

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich durch meine Ärztin/meinen Arzt entsprechend dem deutschen Gendiagnostikgesetz ausführlich genetisch beraten und über die Möglichkeiten, die Aussagekraft und die Grenzen des Verfahrens aufgeklärt wurde und diese verstanden habe. Dabei hatte ich ausreichend Zeit und Gelegenheit, offene Punkte anzusprechen.

Zentrum für Humangenetik Tübingen  
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup  
Paul-Ehrlich-Straße 23  
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 430  
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 23

[www.humangenetik-tuebingen.de](http://www.humangenetik-tuebingen.de)  
[NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de](mailto:NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de)

Terminvereinbarung  
Montag bis Donnerstag 9 bis 18 Uhr, Freitag 9 bis 16 Uhr

Diese Aufklärungsbroschüre soll dem beratenden Arzt als Hilfestellung bei der Aufklärung im Rahmen der Indikationsstellung eines Rhesus-NIPTs dienen. Sie verbleibt nach der Beratung der Patientin in der Praxis. Für die Beratung nach dem deutschen Gendiagnostikgesetz ist allein der aufklärende Arzt verantwortlich. Das Zentrum für Humangenetik Tübingen übernimmt keine Haftung für die Vollständigkeit dieser Aufklärungsbroschüre. © 2022 Zentrum für Humangenetik Tübingen. Alle Rechte vorbehalten.

Zvmsx-V1.20220615



Liebe Schwangere,

im Rahmen Ihrer Schwangerschaftsvorsorge ist vorgesehen, den sogenannten „Rhesusfaktor D“ (RhD) Ihres ungeborenen Kindes zu untersuchen. Beim Rhesusfaktor D handelt es sich um eine Blutgruppeneigenschaft auf der Oberfläche der roten Blutkörperchen. Wenn Sie selbst die Blutgruppeneigenschaft „RhD-negativ“ tragen, Ihr ungeborenes Kind jedoch die Blutgruppeneigenschaft „RhD-positiv“ trägt, kann dies zu Problemen in dieser und nachfolgenden Schwangerschaften führen: Die roten Blutkörperchen (Erythrozyten) des Kindes werden vom Immunsystem der Mutter als fremd erkannt, in der Folge bildet die Mutter Antikörper gegen die Erythrozyten des Kindes. Diese Antikörper werden als „anti-D-Antikörper“ bezeichnet. In hoher Konzentration können sie durch eine schwere Blutarmut des ungeborenen Kindes sogar zu dessen Tod führen<sup>1</sup>.

Um die Bildung von anti-D-Antikörpern zu verhindern, wurde bis vor kurzem **jeder RhD-negativen Schwangeren** während der Schwangerschaft eine sog. **Rhesus-Prophylaxe** gespritzt. In vielen Fällen erfolgte dies jedoch unnötigerweise, da das ungeborene Kind – wie die Mutter – RhD-negativ war. Anhand einer genetischen Untersuchung kann heute mit hoher Sicherheit nachgewiesen werden, ob das Kind im Mutterleib RhD-negativ oder RhD-positiv ist. Wenn das ungeborene Kind RhD-negativ ist, kann die Rhesus-Prophylaxe entfallen. Dies ist bei ca. 40 % aller RhD-negativen Schwangeren der Fall.

## Ablauf der Untersuchung bei RhD-negativen Schwangeren

Der Mutter werden 7,5 ml EDTA-Blut entnommen. Im Labor wird mittels PCR ermittelt, ob das ungeborene Kind Rhesus-negativ oder Rhesus-positiv ist. Wir empfehlen die Untersuchung ab der Schwangerschaftswoche 19+0, möglich ist der Test aber schon ab der Schwangerschaftswoche 11+0.

## Mögliche Ergebnisse und Grenzen des Verfahrens

Im Fall eines **positiven** Ergebnisses ist davon auszugehen, dass das ungeborene Kind Rhesus-positiv ist. Eine Rhesus-Prophylaxe sollte in der 28. - 30. Schwangerschaftswoche und spätestens 72 Stunden nach Geburt verabreicht werden.

**Bei falsch-positiven Befunden** (Test RhD-positiv, Kind jedoch RhD-negativ) würde die Rhesus-Prophylaxe unnötig verabreicht. Dieser Fall tritt bei ca. einer von 1000 RhD-negativen Schwangeren auf (1‰)<sup>1</sup>. Ohne die vorgeburtliche Bestimmung des kindlichen RhD wäre die Rhesus-Prophylaxe in der SSW 28 jedoch ohnehin gegeben worden.

Im Fall eines **negativen** Ergebnisses ist davon auszugehen, dass das ungeborene Kind Rhesus-negativ ist. **Auf eine Rhesus-Prophylaxe kann somit verzichtet werden.**

Direkt nach Geburt des Kindes erfolgt eine erneute Bestimmung des kindlichen Rhesus-Faktors aus dem kindlichen Blut. Sollte sich dabei herausstellen, dass das Ergebnis des vorgeburtlichen Tests **falsch-negativ** war, was in seltenen Fällen (weniger als eine von 2000 Schwangeren) möglich ist, erfolgt umgehend die Gabe der Rhesus-Prophylaxe. Die wenigen in der Literatur beschriebenen falsch-negativen Ergebnisse stammen von Fällen, bei denen das Blut vor der 20. Schwangerschaftswoche abgenommen wurde.

Wir empfehlen daher die Bestimmung erst ab der laufenden 20. Schwangerschaftswoche (SSW 19+0).

Wird durch ein falsch-negatives Ergebnis auf die Rhesus-Prophylaxe verzichtet, besteht trotzdem nur ein niedriges Risiko (nicht mehr als 1 bis 2 % pro Schwangerschaft mit RhD-positivem Kind), zwischen der SSW 28 und der Entbindung Anti-D-Antikörper zu bilden.

## Gesundheitliche Risiken durch diese Untersuchung

Da die Untersuchung des Erbmaterials des Kindes lediglich durch eine Blutentnahme bei der Mutter erfolgt, ist diese Untersuchung ohne Risiken und ohne Nebenwirkungen für das ungeborene Kind.

## Zusammenfassung

Sie können entscheiden, ob Sie die ungezielte Rhesus-Prophylaxe oder die gezielte Prophylaxe nur bei RhD-positivem Kind nach vorheriger nicht-invasiver kindlicher Blutgruppenbestimmung bevorzugen. Da es sich um eine genetische Untersuchung handelt, muss Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt ein Aufklärungsgespräch mit Ihnen führen, in dem Sie offene Fragen klären können.

**Diese Broschüre ersetzt nicht das ärztliche Aufklärungsgespräch. Sie enthält nur ergänzende Erläuterungen und Hinweise.**

Sie können diese Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Untersuchungsergebnisse zu verlangen. Im Falle eines Widerrufs haben Sie die bis dahin entstandenen Kosten zu tragen.

## FAQ

### Wie viele Kinder von RhD-negativen Schwangeren sind ebenfalls RhD-negativ?

ca. 40 %.

### Mit welcher genetischen Methode wird der kindliche RhD bestimmt?

PCR (genauer: quantitative PCR, qPCR).

### Gründe für ein falsch-negatives Ergebnis?

Meist zu geringe Menge an freier kindlicher DNA bei Blutentnahme vor der SSW 19+0.

### Wie oft gibt es ein falsch-negatives Ergebnis?

Etwa jede 2000. Rhesus-negative Schwangere.

### Wie hoch ist das Risiko einer RhD-negativen Schwangeren, bei falsch-negativem Ergebnis des vorgeburtlichen Tests, zwischen der SSW 28 und der Entbindung Anti-D zu bilden?

1 - 2 %.

### Gründe für ein falsch-positives Ergebnis?

In der Regel ein stummes Rhesus-Gen, das nicht exprimiert wird – das Kind ist also genetisch RhD-positiv, phänotypisch aber RhD-negativ.

### Wie oft gibt es ein falsch-positives Ergebnis?

Etwa jede 1000. Untersuchung ergibt ein falsch-positives Ergebnis<sup>1</sup>.

### Welches Risiko besteht bei einem falsch-positivem Ergebnis?

Die Rhesus-Prophylaxe wird unnötigerweise verabreicht. Ohne die Bestimmung des fetalen RhD wäre die Rhesus-Prophylaxe in der 28. Schwangerschaftswoche jedoch ohnehin gegeben worden.

### Wie sicher ist die Bestimmung des kindlichen Rhesusfaktors aus mütterlichem Blut?

Genau so sicher wie die generelle Gabe einer Prophylaxe (lt. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen, IQWiG).

\* Früher war Anti-D ein häufiger Grund für den sogenannten Morbus haemolyticus. Das ungeborene Kind bekommt von der Mutter über den Mutterkuchen (Plazenta) eine Vielzahl von Antikörpern übertragen. Dadurch wird das Neugeborene vor Infektionen geschützt. Im Falle von Anti-D-Antikörpern führt dies allerdings dazu, dass die kindlichen Erythrozyten beschleunigt abgebaut werden. Das kann zur sogenannten Neugeborenenengelsucht führen, die aber heutzutage mit Phototherapie (blauem Licht) gut behandelbar ist. Bei sehr hohen Konzentrationen von Anti-D-Antikörpern kann der Abbau der Erythrozyten jedoch so schnell vorangehen, dass das ungeborene Kind nicht ausreichend Blut nachbilden kann und eine Blutarmut (Anämie) entwickelt. Das ist allerdings selten und kann mittels Transfusion in die Nabelschnur meist gut behandelt werden. Es ist jedoch wichtig, die Bildung von Anti-D- und auch anderen Blutgruppenantikörpern rechtzeitig zu entdecken. Deshalb werden in der Schwangerschaft zwei Antikörpersuchtests durchgeführt und zwar in der Frühschwangerschaft sowie zwischen der 24. und der 27. Schwangerschaftswoche. Neben Anti-D werden dort auch andere, überwiegend harmlose Antikörper gefunden, so dass auch bei positivem Antikörpersuchtest die große Mehrzahl der Schwangerschaften normal verläuft.



## Literatur

[1] Legler TJ et al, Archives of Gynecology and Obstetrics 2021;304:1191-1196