

HUMANGENETISCHES SACHVERSTÄNDIGENGUTACHTEN

Musterfall | Pränatale Begutachtung

Verdacht auf fetale Trisomie 21 bei auffälligem NIPT, sonographischen Markern und mosaikartigem Befund in der Amniozentese

Aktenzeichen	Gericht / Versicherung [Musterfall]
Auftraggeber	Gericht / Krankenversicherung / Sozialbehörde
Gutachter	Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA
Qualifikation	Facharzt für Humangenetik; Universitätsklinikum Erlangen; 30 Jahre klinische und wissenschaftliche Erfahrung; Sachverständiger für Gerichte und Versicherungsträger
Datum	28. März 2026
Betroffene Person	Schwangere [Name, Geburtsdatum] und Fetus [Gestationsalter] (fiktiver Musterfall)
Leitfrage	Wie ist ein auffälliger NIPT-Befund im Zusammenspiel mit sonographischen Markern und einem Mosaiknachweis in der Amniozentese humangenetisch zu bewerten? Abgrenzung CPM vs. fetales Mosaik vs. kombinierte fetoplazentare Mosaikkonstellation.

Erklärung gemäß § 407a ZPO

Der Unterzeichner erklärt, das Gutachten unparteiisch und nach bestem Wissen und Gewissen erstattet zu haben. Er versichert, dass er in keiner persönlichen oder wirtschaftlichen Beziehung zu den Verfahrensbeteiligten steht, die seine Unbefangenheit beeinträchtigen könnte. Das Gutachten stützt sich ausschließlich auf die vorgelegten Unterlagen und den aktuellen Stand der medizinischen Wissenschaft. Die Beurteilung erfolgt nach den Grundsätzen der evidence-based medicine sowie den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfHev), des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) und der American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).

1. Auftrag und Fragestellung

In vorliegendem Fall wird eine humangenetische Begutachtung erbeten, die zu klären hat, ob die vorliegenden pränatalen Befunde mit hinreichender medizinisch-wissenschaftlicher Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 21 sprechen. Zudem ist zu klären, wie ein auffälliger NIPT im Zusammenspiel mit sonographischen Auffälligkeiten und einem mosaikartigen Befund aus Fruchtwasser einzuordnen ist. Schließlich sind die verbleibenden diagnostischen Unsicherheiten zu ermitteln und die konkreten weiteren medizinisch gebotenen Maßnahmen festzulegen.

Zu beurteilen sind insbesondere:

- Die diagnostische Hierarchie und Wertigkeit der vorliegenden Befunde (NIPT, Sonographie, Amniozentese)

2. Die Abgrenzung zwischen einem ausschließlich plazentaren Mosaik (CPM), einem echten fetalen Mosaik und einer kombinierten fetoplazentaren Mosaikkonstellation
3. Die Frage, ob und in welchem Ausmaß eine fetale chromosomale Beteiligung anzunehmen ist
4. Welche weiterführenden diagnostischen und klinischen Maßnahmen medizinisch indiziert sind
5. Die sozialmedizinische und versorgungsrechtliche Einordnung der Befundkonstellation

2. Untersuchungsmaterial und Methodik

2.1 Vorgelegte Befunde

- NIPT-Befundbericht: auffälliger Befund mit hohem Risiko für Trisomie 21
- Sonographiebefund: erhöhte Nackentransparenz, weitere weiche Marker (z.B. verkürzter Femur, echogener intrakardialer Fokus und/oder pyelektatische Konstellation)
- Amniozentese-Befundbericht: Mosaiknachweis Trisomie 21 in einem Anteil der untersuchten Amniozyten
- Mutterpass und Schwangerschaftsverlaufsdokumentation

2.2 Methodische Grundlagen

Die Bewertung erfolgt unter Berücksichtigung der aktuellen ACMG-Leitlinie zum NIPT-Einsatz in der Allgemeinbevölkerung (Dungan et al. 2023 [1]), der aktuellen ACOG-Empfehlungen zur zellfreien DNA-Diagnostik, der publizierten Daten zu positivem prädiktivem Wert (PPV) von NIPT-Befunden sowie der Fachliteratur zu confined placental mosaicism (CPM) und fetaler Mosaikkonstellation. Kausale Zuordnungen erfolgen nach den Kriterien wissenschaftlicher Kausalitätsbewertung.

3. Sachverhalt und Befundrahmen

Im vorliegenden Fall ergab der NIPT einen auffälligen Befund mit hohem Risiko für Trisomie 21. Zusätzlich zeigten sich sonographische Auffälligkeiten: eine erhöhte Nackentransparenz sowie weitere weiche Marker wie verkürzter Femur, echogener intrakardialer Fokus oder pyelektatische Konstellation. Im weiteren Verlauf des Untersuchungsprozesses wurde eine Amniozentese durchgeführt, wobei sich in einem Teil der untersuchten Amniozyten eine zusätzliche Chromosom-21-Kopie befand, während ein anderer Zellanteil unauffällig war. Dies resultiert in einem Mosaikbefund.

Eine derartige Konstellation stellt eine größere diagnostische Herausforderung dar als die einfache Abfolge positiver nicht-invasiver Pränataldiagnostik (NIPT) – freie Trisomie in der Amniozentese. Dies ist darauf zurückzuführen, dass eine explizite Bewertung des Verhältnisses zwischen Plazenta, Fruchtwasserzellen und tatsächlicher fetaler Gewebeverteilung erforderlich ist.

4. Familienanamnese und Vorgeschichte

Im vorliegenden Musterfall sind keine relevanten familienanamnestischen Vorbelastungen dokumentiert. Im Rahmen der mütterlichen Altersanamnese sowie der Berücksichtigung etwaiger

Vorbefunde (einschließlich auffälliger Ersttrimestertests und vorangegangener betroffener Schwangerschaften) ist eine Einbeziehung in die individuelle Prätestwahrscheinlichkeit erforderlich. Dies ist bei der Interpretation des positiv-prädiktiven Wertes des NIPT zu berücksichtigen.

Für die Trisomie 21 ist das mütterliche Alter der wichtigste bekannte Risikofaktor. Das Risiko steigt von ca. 1:1.500 bei 20-jährigen auf ca. 1:100 bei 40-jährigen Schwangeren. Die individuelle Vortestwahrscheinlichkeit ist maßgeblich für die Bestimmung des positiv-prädiktiven Wertes (PPV) des NIPT-Befundes.

5. Methodische Vorbemerkung und diagnostische Hierarchie

5.1 NIPT als Screeningverfahren - keine Diagnosesicherung

Es sei zunächst festgehalten, dass der NIPT kein diagnostischer Test, sondern ein Screeningverfahren ist. Die Grundlage der Analyse bildet die zellfreie DNA (cfDNA), welche sich im maternalen Plasma befindet. Die vorliegende DNA stammt nicht direkt aus fetalen Organen, sondern zu einem überwiegenden Teil aus apoptotischen Trophoblastzellen der Plazenta. Ein positiver NIPT begründet demnach eine Risikokonstellation, jedoch ist er für sich genommen nicht als Beweis für eine fetale Aneuploidie zu werten.

Aus diesem Grund empfehlen ACOG und ACMG im Falle eines positiven cfDNA-/NIPT-Befunds eine genetische Beratung, eine qualifizierte sonographische Beurteilung sowie ein Angebot invasiver Bestätigungsdiagnostik. Der NIPT stellt zwar den sensitivsten und spezifischsten Screeningtest für die häufigen Trisomien dar, bleibt aber definitionsgemäß ein Wahrscheinlichkeits- und kein Sicherungsverfahren.

5.2 Leistungsparameter des NIPT für Trisomie 21

Eine systematische Übersichtsarbeit (Iwarsson et al. 2017 [3]) zeigt für Trisomie 21 eine gepoolte Sensitivität von 99,3 % und eine Spezifität von 99,9 % in der Allgemeinbevölkerung; in Hochrisikokollektiven liegt die gepoolte Sensitivität bei 99,8 %. **Diese Zahlen belegen die hohe klinische Leistungsfähigkeit des Verfahrens, stellen jedoch keine diagnostische Bestätigung dar.** In der Begutachtung ist demnach nicht die bloße Testgüte im technischen Sinn entscheidend, sondern die posttestliche Wahrscheinlichkeit im konkreten Einzelfall.

Der positive prädiktive Wert (PPV) des NIPT für Trisomie 21 ist dabei in hohem Maße von der Vortestwahrscheinlichkeit abhängig. In einer umfangreichen genetisch bestätigten Kohorte (Dar et al. 2022 [4]) wurde ein Prävalenzverhältnis von 85,7 % für Trisomie 21 im Niedrigrisikokollektiv und von 97,5 % im Hochrisikokollektiv beobachtet. In einer italienischen multizentrischen Auswertung (Grati et al. 2022 [5]) wurde für Trisomie 21 ein Gesamtprävalenzpunktwert (PPV) von 93 % ermittelt. Daraus lässt sich folgern: Ein positiver NIPT auf Trisomie 21 ist ernst zu nehmen, jedoch ist seine Aussage stets populations- und fallspezifisch zu interpretieren. Er darf nicht isoliert wie ein Karyotyp behandelt werden.

6. Molekulargenetischer und zytogenetischer Befund

6.1 Biologische Grundlage: Warum NIPT und Fetus nicht immer dasselbe abbilden

Der zentrale Aspekt besteht darin, dass der NIPT primär die DNA der Plazenta erfasst. In der Biologie ist es durchaus denkbar, dass die Plazenta eine Chromosomenstörung aufweist, während der Fötus nicht betroffen ist, oder dass beide betroffen sind, jedoch in unterschiedlichem Ausmaß. Das beschriebene Phänomen wird als confined placental mosaicism (CPM) bezeichnet, wenn die chromosomal abweichende Zelllinie auf die Plazenta beschränkt bleibt.

In der einschlägigen Literatur (vgl. Kalousek & Vekemans 1996 [6]) wird CPM in circa 1–2 % der mittels Chorionzottenbiopsie untersuchten vitalen Schwangerschaften beschrieben. Neuere Daten (vgl. Rosenblum et al. 2024 [7]) bestätigen, dass CPM eine wesentliche Ursache falsch-positiver cfDNA/NIPT-Befunde ist. In einer aktuellen Serie konnte CPM bei 32,3 % der Fälle mit positivem cfDNA-Screening und negativer Amniozentese durch nachgeburtliche Plazentaanalyse bestätigt werden.

Zudem ist zu berücksichtigen, dass chromosomal abweichende Zelllinien in der Plazenta räumlich ungleich verteilt sein können. Neuere Arbeiten (vgl. Eggenhuizen et al. 2024 [8]) zeigen eine patchy distribution, d. h. ein fleckförmiges bzw. regional unterschiedliches Vorkommen abnormaler Zellen im Plazentagewebe. Selbst eine gezielte Plazentaanalyse vermag das Ausmaß der Mosaikkonstellation lediglich unvollständig zu repräsentieren. Diese Heterogenität erklärt, warum diskrepante Ergebnisse zwischen NIPT, Chorionzottenbiopsie, Amniozentese und postnataler Untersuchung biologisch plausibel sind und nicht vorschnell als Laborfehler interpretiert werden dürfen.

6.2 Befundkonstellation im Musterfall

Befundkonstellation - Musterfall

NIPT: Positiv für Trisomie 21 (hohes Risiko)

Sonographie: erhöhte Nackentransparenz + weitere Softmarker (z.B. verkürzter Femur, echogener intrakardialer Fokus, Pyelektasie)

Amniozentese: Mosaikbefund - Nachweis Trisomie-21-Zellen in einem Anteil der Amniozyten, übrige Zellen unauffällig

Diagnostische Einordnung: Hochgradiger Verdacht auf fetale Mosaik-Trisomie 21

7. Beurteilung und humangenetische Einordnung

7.1 Abgrenzung: Plazentares Mosaik versus fetales Mosaik

Ein rein plazentares Mosaik kann einen positiven NIPT bei unauffälligem Fötus erklären. Tritt jedoch im Rahmen der Amniozentese ein Nachweis von Trisomie-Zellen auf, erfolgt eine signifikante Verschiebung der diagnostischen Bewertung. Die Amniozentese dient der Untersuchung fetaler Zellen bzw. aus dem Fetus stammender Zellpopulationen im Fruchtwasser und hat daher im Konfliktfall einen deutlich höheren Beweiswert für die Frage der fetalen Beteiligung als der NIPT allein.

Ein in der Amniozentese nachgewiesenes Trisomie-21-Mosaik kann demnach nicht mehr hinreichend durch ein ausschließlich plazentares Mosaik erklärt werden. Vielmehr sind drei Möglichkeiten differenzialdiagnostisch zu erwägen:

1. Echtes fetales Mosaik (wahrscheinlichste Erklärung bei vorliegender Befundkette)
2. Kombinierte fetoplazentare Mosaikkonstellation
3. Technische oder kultivierungsbedingte Pseudomosaikkonstellation (deutlich seltener; insbesondere dann zu diskutieren, wenn der Mosaikanteil sehr niedrig ist, die abweichende Zelllinie nur in einer einzelnen Kultur oder Kolonie erscheint und keine konvergierenden Zusatzbefunde vorliegen)

Im vorliegenden Fall liegt keine isolierte Grenzsituation vor, sondern eine konvergente Befundkette: positiver NIPT, sonographische Marker und Nachweis trisomer Zellen in der

Amniozentese. Diese Kombination erhöht die Wahrscheinlichkeit einer echten fetalen Beteiligung substantiell.

7.2 Einordnung des Mosaikanteils aus der Amniozentese

Ein verbreiteter interpretativer Fehler besteht darin, den prozentualen Anteil trisomer Zellen im Fruchtwasser unmittelbar als Schweregradmarker zu interpretieren. Diese Vorgehensweise ist aus biologischer Perspektive nicht zu rechtfertigen. Mosaik entstehen postzygotisch, daher ist die spätere Gewebeverteilung abhängig von dem Zeitpunkt, an dem im Embryonal- bzw. Extraembryonalgewebe die Fehlsegregation bzw. der Trisomic-Rescue stattgefunden hat und von der daraus hervorgegangenen Zelllinie.

Entsprechend kann ein moderater Mosaikanteil in kultivierten Amniozyten mit einer klinisch relativ milden Ausprägung einhergehen, umgekehrt aber auch relevante Organmanifestationen nicht ausschließen. Dies betrifft insbesondere das Herz, das ZNS und den Wachstumsverlauf. Eine numerische Prozentangabe, die auf einer einzelnen Probe basiert, kann daher nicht als valider Surrogatmarker für den späteren neurologischen oder somatischen Phänotyp herangezogen werden.

7.3 Spezifische Einordnung für Trisomie 21

Im Falle einer Trisomie 21 erweist sich der NIPT als besonders leistungsfähig im Hinblick auf den Screening-Ansatz. Dies bedingt eine signifikante Vortest-zu-Nachtest-Verschiebung. Wird im Rahmen einer Amniozentese ein Mosaik nachgewiesen, ist die sachgerechte Schlussfolgerung nicht mehr nur ein Verdacht, sondern ein **hochgradiger Verdacht auf fetale Mosaik-Trisomie 21 mit verbliebener Unsicherheit hinsichtlich des Ausmaßes und der Organverteilung**.

Anders formuliert: Die Existenz einer relevanten chromosomalen Konstellation ist in einem solchen Fall wesentlich besser abgesichert als ihre phänotypische Endausprägung. Es ist von entscheidender Bedeutung, dass diese Trennung im Gutachten explizit formuliert wird, um eine fehlerhafte Interpretation der verbleibenden Prognoseunsicherheit als diagnostische Unklarheit zu vermeiden.

7.4 Sonographische Korrelation und Beweiswert

Sonographische Marker sind für sich allein meist nicht beweisend. In Kombination mit einem positiven NIPT und einem Amnion-Mosaik bieten sie jedoch einen signifikanten interpretativen Mehrwert. Sie fungieren als unabhängige klinische Konvergenzbefunde. Insbesondere eine erhöhte Nackentransparenz, kardiale Auffälligkeiten, Wachstumsbesonderheiten oder mehrere Softmarker erhöhen die Plausibilität, dass die chromosomale Konstellation nicht auf die Plazenta beschränkt ist.

Eine fehlerhafte Einschätzung liegt in der isolierten Betrachtung von Sonographie und Genetik als separate Entitäten vor. Eine integrative Gewichtung der beiden Disziplinen ist hingegen erforderlich. ACOG empfiehlt bei positivem cfDNA-Befund ausdrücklich eine umfassende Ultraschallbeurteilung und das Angebot diagnostischer Bestätigung.

8. Kausalitätsbewertung

8.1 Konvergente Befundkette und Kausalität

Der Kausalzusammenhang zwischen der nachgewiesenen Trisomie-21-Konstellation und den klinischen Befunden ist auf der Grundlage der vorliegenden Befundkette mit hoher medizinisch-wissenschaftlicher Wahrscheinlichkeit herzustellen:

- NIPT positiv für Trisomie 21 (Sensitivität 99,3 %, Spezifität 99,9 % in der Allgemeinbevölkerung) [3]

- Unabhängige sonographische Konvergenzbefunde (Nackentransparenz, Softmarker), die die Plausibilität einer fetalen Beteiligung erhöhen
- Nachweis trisomer Zellen in der Amniozentese (höhere diagnostische Qualität als NIPT allein hinsichtlich fetaler Beteiligung)
- Biologische Plausibilität der Befundkonstellation mit dem Erkrankungsbild fetale Mosaik-Trisomie 21

8.2 Verbleibende Unsicherheit: Ausmaß, nicht Existenz

Für die Begutachtung ist es von entscheidender Bedeutung, folgende Aspekte zu berücksichtigen: Die verbleibende Unsicherheit fokussiert sich nicht länger auf die Grundfrage, ob überhaupt eine fetale Beteiligung vorliegt, sondern insbesondere auf die quantitative Verteilung der abnormalen Zelllinie in diversen fetalen Geweben und somit auf die Schweregradprognose. Dieser Unterschied ist sowohl aus juristischer als auch aus medizinisch-ethischer Perspektive von erheblicher Relevanz.

9. Schlussfolgerung / Gutachterliche Bewertung

Zusammenfassung der gutachterlichen Feststellungen

- 1. Diagnostische Einordnung:** Die vorliegende Befundkonstellation ist als hochgradig vereinbar mit einer fetalen Mosaik-Trisomie 21 einzustufen, wobei auch der Möglichkeit einer kombinierten fetoplazentaren Mosaiksituation zu denken ist. Ein rein plazentares Mosaik stellt demnach nur eine von mehreren Erklärungen dar. Diese wird insbesondere bei zusätzlichem Nachweis trisomer Zellen in der Amniozentese und sonographischer Konvergenz deutlich weniger wahrscheinlich. Die vorliegende Diagnose ist als hochgradiger Verdacht auf fetale Mosaik-Trisomie 21 zu formulieren, wobei eine offene Verdachtskonstellation auszuschließen ist.
- 2. Kausalzusammenhang:** Der Kausalzusammenhang zwischen der nachgewiesenen chromosomalen Konstellation und dem klinischen Befundbild ist gemäß der konvergenten Befundkette (NIPT, Sonographie, Amniozentese) mit hoher medizinisch-wissenschaftlicher Wahrscheinlichkeit evident.
- 3. Verbleibende Unsicherheit:** Die verbleibende Unsicherheit betrifft nicht mehr die Frage der fetalen Beteiligung an sich, sondern die Frage, in welchem Ausmaß sich die Gewebeverteilung, Organmanifestation und das spätere Entwicklungsprofil verändern werden. Diese Prognoseunsicherheit darf nicht als diagnostische Unklarheit fehlinterpretiert werden.
- 4. Sozialmedizinische Relevanz:** Aus humangenetischer Perspektive liegt eine signifikante chromosomale Befundlage vor, die eine strukturierte weiterführende Abklärung sowie eine differenzierte pränatal-postnatale Versorgungsplanung erforderlich macht.

Die vorstehenden gutachterlichen Feststellungen werden nach bestem Wissen und Gewissen, unparteiisch und gewissenhaft im Sinne des § 407a ZPO erstattet. Der Unterzeichner versichert, dass er in keinem Abhängigkeitsverhältnis zu den Parteien steht und keine wirtschaftlichen Interessen am Ausgang des Verfahrens hat.

9a. Konkrete Handlungsempfehlungen

Aus humangenetischer und pränatal medizinischer Sicht sind folgende Maßnahmen indiziert:

1. Zunächst ist eine methodische Absicherung des Mosaikbefundes aus der Amniozentese erforderlich. Diese sollte idealerweise durch die Prüfung eines unabhängigen Materials oder eines orthogonalen Verfahrens aus demselben diagnostischen Setting erfolgen. Auf diese Weise lassen sich kultivierungsbedingte Artefakte möglichst weitestgehend ausschließen.
2. Im Rahmen der Untersuchung wird eine qualifizierte fetale Echokardiographie durchgeführt, da bei einer Trisomie-21-Konstellation kardiale Fehlbildungen zu den klinisch relevanten Organmanifestationen gehören. Diese Tatsache hat Einfluss auf die Prognose- und Versorgungsplanung.
3. Engmaschige sonographische Verlaufsbeurteilung einschließlich Wachstumskontrolle, da CPM und fetoplazentare Mosaik auch mit plazentarer Dysfunktion und Wachstumsauffälligkeiten assoziiert sein können.
4. Im Rahmen der erneuten humangenetischen und pränatalmedizinischen Beratung erfolgt eine Erläuterung des entscheidenden Unterschieds zwischen der diagnostischen Absicherung einer Chromosomenstörung und der Unsicherheit der Schweregradprognose. ACOG und ACMG betonen ausdrücklich die Relevanz qualifizierter Vor- und Nachtestberatung sowie des Angebots diagnostischer Sicherung nach auffälligem cfDNA-Befund.
5. Postnatale Bestätigungsdiagnostik aus peripherem Blut. Falls postnatal klinische Diskrepanzen zwischen Befund und Phänotyp bestehen, kann zusätzlich die Untersuchung weiterer Gewebe erwogen werden, da Mosaik gewebespezifisch verteilt sein können.
6. Plazentahistologie bzw. zytogenetische Aufarbeitung der Plazenta als ergänzende Maßnahme, wenn die Frage der placentaren Mitbeteiligung für die endgültige Befundeinordnung relevant bleibt.

9b. Medizinisch-sozialrechtliche Einordnung

Die vorliegende Befundkonstellation ergibt auf der Grundlage der diagnostischen Hierarchie (NIPT, Sonographie, Amniozentese) eine diagnostisch substantielle chromosomale Befundlage. Aus rechtlicher und sozialmedizinischer Perspektive ist entscheidend, dass die diagnostische Sicherheit der chromosomalen Beteiligung von der Prognoseunsicherheit hinsichtlich des klinischen Schweregrades zu trennen ist.

Die vorliegende Befundkonstellation bedingt eine strukturierte Versorgungsplanung, die eine fetale Echokardiographie sowie engmaschige Verlaufskontrollen einschließt. Darüber hinaus umfasst sie eine qualifizierte humangenetische Beratung, die den Unterschied zwischen Diagnosewahrscheinlichkeit und Phänotyp-Prognose beleuchtet. Schließlich bedingt die Konstellation eine interdisziplinäre pränatal-postnatale Versorgungscoordination. Aus rechtlicher und versicherungsmedizinischer Perspektive ist die Befundkonstellation als hinreichend gesichert einzustufen, um konkrete medizinische Maßnahmen und Versorgungsansprüche zu begründen.

10. Literaturverzeichnis

1. Dungan JS, Klugman S, Darilek S, et al. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2023.

2. ACOG. Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. Practice Bulletin No. 162. Obstet Gynecol. 2016 (reaffirmed 2023). [Current ACOG guidance: cell-free DNA is the most sensitive and specific screening test for the common fetal aneuploidies, but is not equivalent to diagnostic testing; positive results should prompt counseling, ultrasound and an offer of diagnostic testing.]
3. Iwarsson E, Jacobsson B, Dagerhamn J, et al. Analysis of cell-free fetal DNA in maternal blood for detection of trisomy 21, 18 and 13 in a general pregnant population and in a high risk population - a systematic review and meta-analysis. Acta Obstet Gynecol Scand. 2017.
4. Dar P, et al. Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13 in pregnancies at low and high risk for aneuploidy with genetic confirmation. Am J Obstet Gynecol. 2022.
5. Grati FR, et al. Positive predictive value and outcomes for uninformative cell-free DNA tests: ICARO study. Prenat Diagn. 2022.
6. Kalousek DK, Vekemans M. Confined placental mosaicism. J Med Genet. 1996.
7. Rosenblum J, Blaumeiser B, Janssens K. The impact of confined placental mosaicism on prenatal cell-free DNA screening. Placenta. 2024.
8. Eggenhuizen GM, et al. Confined placental mosaicism: Distribution of chromosomally abnormal cells over the term placenta. Placenta. 2024.

Erlangen, den 28. März 2026

Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA

Facharzt für Humangenetik