

REVERS ERSTTRIMESTERSCREENING

(Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel SSW 11+0 bis 13+6)

Sehr geehrte Frau!

Sie sind für die Durchführung einer pränatalen Screeninguntersuchung im ersten Schwangerschaftsdrittel gekommen. Diese Untersuchung besteht aus einer detaillierten Ultraschalluntersuchung des Ungeborenen (in erster Linie über die Bauchdecke) sowie einer venösen Blutabnahme bei der werdenden Mutter. Ziel der Untersuchung ist es, schwere Fehlbildungen des Ungeborenen zu entdecken und das Risiko für bestimmte Chromosomenstörungen abzuschätzen, da jede Schwangere unabhängig vom Alter ein Risiko von etwa 5 % für die Geburt eines Kindes mit geistiger oder körperlicher Beeinträchtigung hat.

Die meisten Kinder jedoch werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen normal.

Auch bei größtmöglicher Sorgfalt durch den Untersucher können mittels der Ultraschalluntersuchung nicht alle Fehlbildungen diagnostiziert oder ausgeschlossen werden. Dies gilt insbesondere bei erschwerten Untersuchungsbedingungen z. B. aufgrund einer kräftigen mütterlichen Bauchdecke oder ungünstiger Position des Kindes.

Das Ersttrimesterscreening ist eine sehr gute und sichere Methode zur Beurteilung des Vorliegens bzw. der Einschätzung folgender Risiken:

Körperliche Fehlbildungen (frühe Diagnose/Ausschluss schwerwiegender Fehlbildungen)

Chromosomenstörungen (Trisomie 21/18/13: Wahrscheinlichkeitsberechnung)

Schwangerschaftshochdruck/Präeklampsie (Wahrscheinlichkeitsberechnung)

A. Körperliche Fehlbildungen: Etwa 50 % der schwerwiegenden Fehlbildungen können bereits in dieser frühen Schwangerschaftsphase mittels des Ultraschalls erkannt oder ausgeschlossen werden. (Um die kindlichen Organe jedoch systematisch beurteilen zu können, ist zusätzlich ein Organscreening in der 20. bis 24. SSW notwendig)

B. Chromosomenstörungen (Trisomie 21 = Down-Syndrom, Trisomie 18, Trisomie 13):

Die Wahrscheinlichkeit, ein Baby mit einer Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom oder Trisomie 18 oder 13 zu bekommen, steigt mit dem mütterlichen Alter (siehe Tabelle).

Altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom (Nicolaidis 2004):

Alter	In der 12. SSW	In der 12. SSW (%)
20	1 von 1068	0,10 %
30	1 von 626	0,16 %
35	1 von 249	0,40%
40	1 von 64	1,56 %
44	1 von 20	5,00 %

Die im Ersttrimesterscreening verwendeten Testungen sind allesamt Screeningtests. Eine umfassende diagnostische genetische Abklärung ist grundsätzlich nur durch eine Punktion (Chorionzottenbiopsie = Mutterkuchenpunktion oder Amniocentese = Fruchtwasserpunktion) möglich. Diese bietet auch die größte diagnostische Sicherheit. Ein solcher Eingriff führt sehr selten (etwa 0,5 % bzw. 0,12 %) zu einer Fehlgeburt. Daher ist es sinnvoll, zuerst die Wahrscheinlichkeit mittels Screeningtests für das Vorliegen einer der oben genannten Chromosomenstörungen einzuschätzen. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion obliegt immer Ihnen als Schwangere!

Folgende nichtinvasive Methoden können zur Einschätzung Ihres individuellen Risikos als Screeningtests durchgeführt werden:

1) Combined Test: Folgende Faktoren werden dabei beurteilt

- Flüssigkeitsansammlung im Halsbereich des Fetus (**Nackentransparenz/Nackenfalte**),
- Mütterliches Alter (altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom)
- Konzentration von zwei Plazentahormonen (β -hCG, PAPP-A) im mütterlichen Blut
- Blutfluss über einer Herzklappe (Trikuspidalklappendoppler), Blutflussmuster in einem zum Herz führenden Gefäß (Ductus venosus), Beurteilung des Nasenbeins, Vorhandensein oder Abwesenheit von ausgeprägten Organfehlbildungen

Aus der Kombination dieser verschiedenen Faktoren wird mit einer Testsicherheit von etwa 90 % das individuelle Risiko für Trisomie 21/18/13 berechnet. Andere genetische Veränderungen können mittels dieses Tests nicht festgestellt werden. In den meisten Fällen (circa 95 %) ergibt der Test ein unauffälliges Ergebnis (Risiko geringer als 1:1000). Damit können Sie als zukünftige Eltern dahingehend beruhigt werden, dass die Wahrscheinlichkeit für das Down-Syndrom oder einer Trisomie 13 oder 18 sehr gering ist. Bei einem auffälligen Testergebnis (Risiko größer als 1: 1000) wird eine weitere Abklärung empfohlen. Die Abklärung kann einerseits durch eine Punktion (Fruchtwasserpunktion oder Plazentapunktion) erfolgen; in Fällen von mittlerem (intermediärem) Risiko kann auch der nichtinvasive Trisomie Test NIPT (cfDNA-Test) aus dem mütterlichen Blut für die weitere Abklärung angeboten werden. Bei auffälligem Ultraschallbefund bzw. hohem Risiko im Testergebnis wird eine Punktion empfohlen.

2) NIPT (cfDNA-Test): Dieser nicht-invasive Trisomie Test beruht auf der Auswertung von zellfreier DNA (Bruchstücke der Erbinformation des Kindes) aus dem Mutterblut. Tests dieser Art haben eine noch etwas höhere Entdeckungsrate für das Down-Syndrom als der Combined Test, es können über 99 % der Feten mit Trisomie 21 erkannt werden. Auf Wunsch stehen auch Testvarianten zur Verfügung, mit denen neben Trisomie 21/18/13 auch andere seltenere genetische Veränderungen (z. B. sogenannte Mikrodeletionen) mituntersucht werden können. Ein NIPT kann im Ersttrimesterscreening als primäres Screeningverfahren eingesetzt werden. Zusätzlich kann dieser Test auch nach einem auffälligen Combined Test in der weiteren Abklärung verwendet werden. Grundsätzlich wird empfohlen, einen NIPT nur in Kombination mit einer genauen und detaillierten Ultraschalluntersuchung durchzuführen.

C. Schwangerschaftshochdruck und Präeklampsie:

Eine Präeklampsie (früher als „Schwangerschaftsvergiftung“ bezeichnet) tritt bei etwa 2-4 % aller Schwangerschaften in der zweiten Hälfte der Schwangerschaft auf und kann zu schweren mütterlichen und kindlichen Komplikationen führen. Die individuelle Wahrscheinlichkeit, an einer Präeklampsie zu erkranken, kann anhand folgender Faktoren eingeschätzt werden:

- Durchblutung der mütterlichen Gefäße, welche die Gebärmutter versorgen
- Blutdruckmessung (2-mal an jedem Oberarm)
- Blutspiegel bestimmter Plazentahormone (β -hCG, PAPP-A)

Bei erhöhtem Risiko für Präeklampsie wird die tägliche präventive Einnahme von 150 mg Aspirin (Thrombo ASS), beginnend vor der SSW 16 (1-mal abends) bis SSW 36+0 empfohlen, wodurch das Risiko signifikant gesenkt werden kann.

Ich wurde über Ersttrimesterscreening/Combined Test/NIPT/Präeklampsiescreening ausführlich informiert und würde gerne folgende Untersuchungen durchführen lassen:

- ☐ Ersttrimesterscreening + Combined Test mit Präeklampsiescreening
- ☐ Ersttrimesterscreening + Combined Test mit Präeklampsiescreening + NIPT
- ☐ **Ich bin mit der Befundübermittlung an meine FachärztIn einverstanden.**

Ort, Datum

Schwangere

Arzt