



Einige Fakten...

Die Mehrzahl aller Kinder wird normal geboren.

Alle Frauen, unabhängig von ihrem Alter, haben ein geringes Risiko, ein Kind mit körperlicher und/oder geistiger Behinderung zu bekommen. Einige dieser Störungen können vorgeburtlich erkannt werden.

Bei der überwiegenden Anzahl der festgestellten Störungen steht keine vorgeburtliche Therapie zur Verfügung.

In einigen Fällen beruht die Störung auf einer chromosomalen Anomalie. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21, die dem Down-Syndrom zugrunde liegt. Das Down-Syndrom kann nicht durch eine sonographische Untersuchung ausgeschlossen werden. Ein Ausschluss ist nur durch eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie/Amniocentese) möglich. Bei der Ultraschalluntersuchung können sich jedoch Hinweiszeichen ergeben, die das bei jeder Frau, abhängig vom Alter, bestehende Ausgangsrisiko verändern. Eine gezielte individuelle Risikoeinschätzung ist durch die sogenannte Nackentransparenzmessung, gegebenenfalls in Kombination mit einer Blutuntersuchung, im Zeitraum zwischen der 11+0 bis 13+6 SSW möglich (siehe unten).

Zu bedenken...

Vor jeder weiterführenden Untersuchung sollten Sie einige wichtige Aspekte beachten. Eine weiterführende pränatale Untersuchung kann, wenn ein nur kleines Risiko ermittelt wird, in eine, aus welchen Gründen auch immer, angstbesetzte Schwangerschaft Ruhe bringen und die Schwangere sehr entlasten. – Genauso kann eine bisher freudig erlebte Schwangerschaft durch eine weiterführende Untersuchung aus dem Lot geraten.

Falls sich nämlich aufgrund der Risikoermittlung nach NT-Messung oder bei Feststellung von Hinweiszeichen, die als solche keinen Krankheitswert haben (sog. „soft marker“) ein erhöhtes Risiko für eine fetale Chromosomenstörung ergibt, werden Sie nicht umhinkönnen sich mit den Möglichkeiten und Risiken einer eingreifenden Diagnostik auseinander zu setzen. Dazu gehört notgedrungen auch die Auseinandersetzung mit der Frage wie sie mit einem pathologischen Ergebnis umgehen würden und ob für Sie, ein Schwangerschaftsabbruch denkbar wäre.

Die Ultraschalluntersuchung 11+0 bis 13+6 SSW mit Messung der Nackentransparenz

Zwischen der 11+0 bis 13+6 SSW besteht die Möglichkeit einer speziellen Ultraschalluntersuchung, die im Allgemeinen von der Bauchdecke (transabdominal) aus mit gefüllter Harnblase durchgeführt wird. In manchen Fällen ist die Sicht nicht klar genug, so dass der Ultraschall dann von der Scheide aus (transvaginal) mit geleerter Harnblase durchgeführt werden muss.

Bei dieser Untersuchung können wir nach größeren körperlichen Fehlbildungen schauen. Wir können die Nackenfalte (dorsonuchales Ödem = nuchal translucency = Nackentransparenz) messen und nach sogenannten „Markern“ (Hinweiszeichen) für eine fetale Chromosomenstörung und nach dem fetalen Nasenbein schauen und aus diesen Maßen bzw. Befunden, in Verbindung mit Ihrem Lebensalter, das Down-Syndrom-Risiko einschätzen.

Nackentransparenz

Beim so genannten dorsonuchalen Ödem (NT = nuchal translucency=Nacken-Transparenz=Nackenfalte) handelt es sich um einen Zwischenraum im Bereich des fetalen Nackens, der sich beim Ultraschall schwarz darstellt, weil er einer dünnen Flüssigkeitsschicht entspricht und im frühen Schwangerschaftsstadium praktisch bei allen Feten mehr oder weniger breit zu beobachten ist.

Abgängig vom Schwangerschaftsalter ist ein Flüssigkeitsspalt von bis zu etwa 2.5 mm noch normal. Auch innerhalb dieser Normwerte steigt das Risiko für eine fetale Chromosomenanomalie mit der Breite des gemessenen Flüssigkeitsspalts im fetalen Halsbereich. Falls die Nackentransparenz größer als 2.5 mm misst, sollte auch nach Feststellung eines unauffälligen Chromosomensatzes im Verlauf der Schwangerschaft darauf geachtet werden, und insbesondere eine weiterführende sonografische Untersuchung inklusive fetaler Echokardiographie

in der circa 22. SSW erfolgen, da ein breiter Flüssigkeitsspalt in diesem Bereich in manchen Fällen mit einem Herzfehler oder einer anderen fetalen Erkrankung einhergeht.

Mütterliches Alter in Beziehung zum Down-Syndrom-Risiko (1 von ...) bei 12, 20 und 40 Wochen

Alter	Schwangerschaftsalter		
	12 Wochen	20 Wochen	40 Wochen
20	1100	1300	1500
25	1000	1100	1400
30	650	750	900
31	550	650	800
32	450	550	650
33	400	450	550
34	300	400	450
35	250	300	350
36	200	250	300
37	150	185	220
38	120	140	160
39	90	110	130
40	70	80	100
41	50	60	80
42	40	45	55

Die **Tabelle** zeigt, wie die Wahrscheinlichkeit (1 von ...), ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, mit dem Alter steigt. Am Anfang der Schwangerschaft ist das Risiko, einen Feten mit einer Chromosomenanomalie zu haben höher, weil ein Teil der betroffenen Feten im Verlauf der Schwangerschaft bereits intrauterin verstirbt.

Softmarker oder Hinweiszeichen ohne Krankheitswert

Anlässlich der Ultraschalluntersuchung können sowohl in der Frühschwangerschaft, als auch bei den nachfolgenden Untersuchungen Hinweiszeichen gefunden werden, die Ihr Risiko für eine fetale Chromosomenstörung verändern, selbst aber keinen Krankheitswert haben. Zu diesen Hinweiszeichen gehören z.B. der sogenannte „golf-ball“ (hyperechogener Focus) in einem Herzventrikel, erweiterte fetale Nierenbecken, ein kurzes Femur, ein echodichter Darm, und anderes.

Double-Test

Der so genannte Double-Test wird im Zeitraum zwischen 10+0 und 13+6 SSW durchgeführt. Es werden hierbei die beiden Eiweißstoffe PAPP-A und freies β -HCG und im mütterlichen Blut bestimmt. PAPP-A hat die höchste Aussagekraft mit 10 Wochen und früher, diese sinkt dann bis zur 14 Woche kontinuierlich ab. Eine höhere Präzision der Erkennungsrate lässt sich also erreichen, wenn ‚gesplittet‘ wird, d. h. die Blutentnahme früh (ab 10+0 SSW), die Ultraschalluntersuchung dann später ((13.)/14. SSW) durchgeführt wird. Ein solches Vorgehen erfordert allerdings zwei Besuche, ist

daher aufwändiger. Bei Wunsch nach einer noch etwas höheren Erkennungsrate kann es gerne so angeboten werden.

Die Labordaten des Double-Testes können mit denen der frühen Ultraschalluntersuchung in unser Computerprogramm eingegeben werden und so ein kombiniertes Risiko errechnet werden, das eine noch etwas höhere Erkennungsrate ermöglicht (s. gelbe "Säule 4" im Säulendiagramm).

Ein anderes Risiko-Kalkulationsverfahren ist der cfDNA-Test/NIPT (zellfrei fetale DNA/nicht invasiver pränataler [Labor-]Test). Im mütterlichen Blut befinden sich kleinste Bruchstücke des Erbgutes aus dem Mutterkuchen. Diese Bruchstücke können durch spezifische Techniken vermehrt werden und auf bestimmte Chromosomenveränderungen hin untersucht werden. Bei einem ‚positiven‘ Befund ist die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus eine Trisomie 21, 18 oder 13 hat, sehr hoch. Eine Überprüfung durch invasive Untersuchungsmethoden ist dann erforderlich, s. auch: <http://www.paulchwat.de/seiten/nipt1.pdf>.

Ihre Entscheidung

In Abhängigkeit vom errechneten Risiko, das subjektiv sehr unterschiedlich eingeschätzt werden kann, müssen Sie nun entscheiden, ob Sie Ihre Schwangerschaft ohne weitere Tests fortführen möchten, oder ob Sie weitere Test wie CVS, AC oder weiterführende sonographische Untersuchungen in der 22. SSW wünschen.

Zusätzliche Informationen für Schwangere die sich für eine invasive Pränataldiagnostik (Punktion) interessieren

Chorionzottenbiopsie (CVS) ab der 13. SSW

Die CVS (chorionic villi sampling = Chorionzottenbiopsie) ist eine Untersuchung, die ab der 13. SSW angeboten wird. Sie umfasst die Analyse von Chorionzotten (= Plazentazotten). Sowohl der Fetus als auch die Plazenta entwickeln sich aus gemeinsamen Stammzellen, so, dass diese Zottenprobe zur Untersuchung des fetalen Chromosomensatzes herangezogen werden kann: Nach örtlicher Betäubung (auf Wunsch) im Bereich der Haut wird eine dünne Nadel unter Ultraschallsicht durch die mütterliche Bauchdecke bis an die Gebärmutter herangeführt und eine kleine Zellprobe entnommen. Das Langzeitkultur-Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor, ein Vorab-Ergebnis (Kurzzeitkultur) steht in der Regel bereits nach 24 (-48) Std. zur Verfügung.

Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) ab 16. SSW

Die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese, AC) ist ein anderer invasiver Test, bei dem eine dünne Nadel durch die mütterliche Bauchdecke bis in die Gebärmutterhöhle eingeführt wird, um eine kleine Fruchtwassermenge zu gewinnen. Bei dieser Untersuchung erhalten wir im Prinzip die gleichen Informationen wie bei der CVS, sie wird ab der 16. SSW durchgeführt. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Ein erstes Ergebnis kann auf Wunsch bereits nach 24 (-48) Std. mittels eines Schnelltests mitgeteilt werden.

Nabelschnurpunktion (Chordozentese) 20. - 24. SSW

Bei der Chordozentese wird eine kleine Menge fetalen Blutes aus der Nabelschnur entnommen wiederum durch Einbringen einer dünnen Nadel in die Gebärmutterhöhle. Dieser Test ist ab ca. der 20. SSW möglich (z.B. wenn die vorangegangene Ultraschalluntersuchung eine Auffälligkeit ergeben hat).

Wiederholung erforderlich Risiken

Bei einem Teil der invasiven Test, nach Chorionzottenbiopsie häufiger als nach Amniocentese und Chordocentese, muss die Untersuchung wiederholt werden, weil die Zellen im Labor kein ausreichendes Wachstum zeigen, oder die Ergebnisse nicht eindeutig beurteilbar sind (1-2%). - Das Risiko des invasiven Vorgehens erhöht das gegebene individuelle Fehlgeburten-Risiko der Patientin -je nach Erfahrung des Untersuchers so wie der anatomischen Situation- um ca. 0.1-(0.2) %.

Zusammenfassung der Ihnen zur Verfügung stehenden nicht eingreifenden Möglichkeiten

Es existieren -z.T. kombinierbare- Tests, die eine Down-Syndrom-Risikoeinschätzung für Ihren Feten ermöglichen; bitte beachten Sie, dass diese Tests lediglich eine Risikoeinschätzung erlauben, nicht jedoch eine definitive chromosomale Diagnose ('roter' Kasten; nicht invasives Vorgehen):

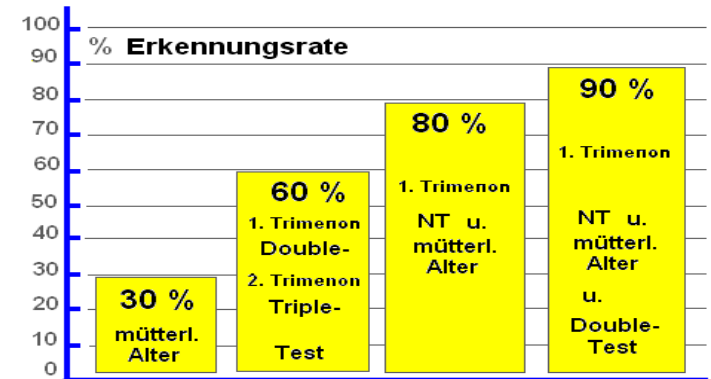
frühe US-Untersuchung (ET-Screening)	11+0-13+6	SSW
mütterlicher Blut-Test	Double-Test	11+0-13+6 SSW
	cfDNA-Test/NIPT	
	PreanaTest® / harmony™	
Fehlbildungs-Ultraschall		ca. 22. SSW

Wenn das für Sie errechnete Chromosomenanomalie-Risiko zu irgendeinem Zeitpunkt dazu führt, dass Sie eine definitive Chromosomenanalyse wünschen, stehen folgende invasive Methoden ('blauer' Kasten) zur Verfügung:

Chorionzottenbiopsie (CVS)	ab 12. SSW
Fruchtwasserentnahme (Amniocentese)	ab 16. SSW
Nabelschnurpunktion (Chordocentese)	ab 20. SSW

Allgemeine Information zur frühen Ultraschalluntersuchung (ETS)

Die frühe Ultraschalluntersuchung Ersttrimester-Screening (ETS) wird von Ultraschallzentren weltweit angeboten. Die gefundenen Daten werden zentral gesammelt (Fetal Medicine Foundation c/o Prof. K. Nicolaides, LONDON). Es liegen mittlerweile Millionen ausgewertete Untersuchungen vor, bei denen 80% der Feten mit einer Chromosomenanomalie identifiziert werden konnten; Erfassungsrate = 80%; (bei zusätzlicher Berücksichtigung von mütterlichem β -HCG u. PAPP-A [Double-Test] = 90%). Dem steht eine Erfassungsrate von 30% bei Berücksichtigung lediglich der mütterlichen Alters und einer Erfassungsrate von 60% bei Berücksichtigung des mütterlichen Alters und der mütterlichen Blutwerte [Double- bzw. Triple-Test] gegenüber:



Wenn Sie Fragen, Vorschläge oder Kommentare haben oder weitere Informationen benötigen, setzen Sie sich bitte mit uns in Verbindung. - Lassen Sie es uns auch bitte rechtzeitig wissen, wenn Sie sich entschieden haben, von Ihrem „Recht auf Nichtwissen“ Gebrauch zu machen und z.B. Hinweiszeichen ohne Krankheitswert nicht mitgeteilt bekommen möchten.

Praxisteam Drs. Paul Chwat Gast

(SSW = Schwangerschaftswoche)
cfDNA = cell free fetal DNA = zellfreie fetale DNA)