Dr. med. Dirk Alter

Frauenarzt

Frankfurter Str. 17A - 35390 Gießen - Tel.: 0641 97222500 - Web: www.dr-alter-frauenarzt.de

Informationen zum Ersttrimester-Serum-Screening in der Schwangerschaft

Was ist das Ersttrimester-Serum-Screening?

Mit Hilfe einer speziellen detaillierten Ultraschalluntersuchung zwischen der 11.-14. Schwangerschaftswoche (SSW) ist es heute möglich, bereits früh in der Schwangerschaft etwa 50% der fetalen Fehlbildungen zu erkennen und eine Risikoabschätzung für angeborene Störungen im Erbmateriale (Gene) des Feten zu treffen. Im Rahmen des Ersttrimester-Screenings (Ersttrimester = erstes Schwangerschaftsdrittel) wird eine Blutuntersuchung bei der Kindsmutter durchgeführt. Im Blut werden zwei Proteine, freies β -HCG und PAPP-A, untersucht. Diese Proteine sind im Blut jeder schwangeren Frau nachweisbar. Bei der Ultraschalluntersuchung wird das genaue Schwangerschaftsalter bestimmt, das Kind auf mögliche Fehlbildungen hin untersucht und die Dicke der „Nackentransparenz“ (Nackenfalte) gemessen. Hierbei handelt es sich um eine „Flüssigkeitsansammlung“ im Nackenbereich, die jedes Kind in diesem Zeitraum aufweist. Die Kombination aus Bluttest und Ultraschalluntersuchung mit Bestimmung der Nackentransparenz, dem Nasenbein des Feten und dem mütterlichen Alter hat eine Entdeckungsrate von ca. 90% für das Down-Syndrom bei 5% „falsch positiven“ Teilergebnissen.

Durch das Ersttrimester-Serum-Screening erhalten Sie eine Risikoabschätzung für das Vorliegen einer Chromosomenstörung. Das Ergebnis gibt Ihnen jedoch keine 100%ige Gewissheit darüber, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht. Die Ersttrimester-Diagnostik ist bei unauffälligen Schwangerschaften kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen, so dass die Kosten von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen werden.

Sie haben die Möglichkeit, den Test als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) in Anspruch zu nehmen, wenn Sie die dabei anstehenden Kosten (siehe Anlage) selbst tragen. Die entsprechende Privatliquidation wird nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) erstellt.

Was bedeutet eine verbreiterte Nackentransparenz?

Eine Verbreiterung des Nackenbereichs (über 2.5 mm) kann ein Hinweis auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung, eines Herzfehlers oder einer anderen angeborenen Erkrankung des Kindes sein. Aber auch gesunde Kinder können eine verbreiterte Nackentransparenz aufweisen. Es gilt aber: je breiter die Nackentransparenz, desto höher ist das Risiko für eine fetale Erkrankung. Andererseits kann durch den Nachweis einer schmalen Nackentransparenz das Risiko im Hinblick auf einige Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18 und 13) deutlich reduziert werden. Daher sollte vor jeglicher – immer mit dem Risiko einer Fehlgeburt behafteten - invasiven Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese) zur Bestimmung des fetalen Chromosomensatzes eine Ultraschalluntersuchung mit Messung der Nackentransparenz vorgeschaltet werden und das hieraus berechnete Risiko (basierend auf dem mütterlichen Alter und der gemessenen Nackentransparenz) als Grundlage der Beratung für oder gegen eine invasive Diagnostik genutzt werden. In Anbetracht der hohen Aussagekraft dieser Untersuchung ist der Rat für oder gegen eine Amniozentese basierend allein auf dem Alter der Mutter nicht mehr zeitgemäß. Es darf aber nicht außer Acht gelassen werden, dass eine verbreiterte Nackentransparenz kein Beweis für das Vorliegen einer Erkrankung ist. Genauso wenig ist der Umkehrschluss korrekt, dass eine normale Nackentransparenz ein Beweis für ein gesundes Kind ist. Bei ca. 5% aller Feten ergeben mütterliches Alter und gemessene Nackentransparenz ein höheres Risiko ($>1:300$ für Trisomie 21), das zu dem Rat führt, eine Chromosomenanalyse durchführen zu lassen.

Was sind die Vorteile des Testes?

1. Es hat sich gezeigt, dass durch die Nackentransparenzmessung in Kombination mit dem Ersttrimester-Screening die Mehrzahl der relevanten chromosomalen Störungen, insbesondere die Trisomie 21 (M. Down) entdeckt werden.
2. Die frühe Bestimmung eines möglichen chromosomalen Risikos bietet die Möglichkeit, sich bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel für oder gegen eine invasive Diagnostik zur Chromosomenanalyse zu entscheiden.
3. Eine frühere und bessere Erkennung von Herzfehlern, die auch mit einer verdickten Nackentransparenz einhergehen können, ist möglich.

Was ist ein Down-Syndrom?

Die Trisomie 21 (Morbus Down) ist die häufigste Chromosomenanomalie (1:1800 Lebendgeburten). Es handelt sich um eine fast immer zufällig auftretende Verteilungsstörung der elterlichen Chromosomen bei der Reifeteilung, so dass das Chromosom 21 in dreifacher Ausführung anstatt der üblichen zwei Exemplare in den Zellen des Kindes vorhanden ist. Diese Kinder weisen eine neurologische Entwicklungsverzögerung und/oder angeborene Fehlbildungen in sehr unterschiedlicher Ausprägung auf.

Was bedeutet es, wenn ein „erhöhtes“ Risiko berechnet wird?

Nach dem Test ist das ermittelte Risiko in der Regel niedriger oder höher als das durch das mütterliche Alter vorgegebene Risiko. Ein „erhöhtes“ Risiko ($>1:300$ für Trisomie 21) bedeutet natürlich nicht, dass eine chromosomale Störung Ihres Kindes vorliegt bzw. diagnostiziert worden ist. Ihr Arzt wird mit Ihnen besprechen, ob und welche zusätzlichen Testverfahren sinnvoll sind, um festzustellen, ob letztlich eine chromosomale Störung vorliegt. Auch hier könnten ein inkorrektes Schwangerschaftsalter, Mehrlingschwangerschaften etc. zu Veränderungen des Testresultates führen.

Der sichere Ausschluß über das Vorliegen einer Chromosomenstörung ist allerdings nur durch eine Chorionzottenbiopsie und/oder Fruchtwasseruntersuchung möglich.

Wie genau ist das Ersttrimester-Serum-Screening?

Die alleinige Messung der Nackentransparenz hat eine Entdeckungsrate von 80%, eine Kombination aus der Hormonbestimmung (freies β -HCG, PAPP-A) und der Nackentransparenzmessung hat eine Entdeckungsrate von über 90% für die Trisomie 21 (M. Down) und Trisomie 18, wobei 5% der Tests als „positiv“ (Resultat $>1:300$ für Trisomie 21) eingestuft werden. Das Ersttrimester-Serum-Screening entdeckt, auch in Kombination mit einer Nackentransparenzmessung, nicht alle Fehlbildungen, so dass grundsätzlich eine detaillierte Ultraschalluntersuchung um die 20. Schwangerschaftswoche zu empfehlen ist.

Auch bei Mehrlingsschwangerschaften ist die Bestimmung der Hormone sinnvoll, jedoch etwas ungenauer in der Vorhersage im Vergleich zu Einlingsschwangerschaften. Maternales Gewicht, Raucherstatus, ethnische Zugehörigkeit und Art der Empfängnis (z.B. künstliche Befruchtung) beeinflussen die Werte der Hormonbestimmung und werden durch Ihren Arzt abgefragt.

Wie werden Sie über das Ergebnis des Ersttrimester-Screenings informiert?

Nach Abschluss der Ultraschalluntersuchung erhalten Sie bereits eine Risikoabschätzung aufgrund Ihres Alters und der gemessenen Nackentransparenz des Feten. Sobald die Ergebnisse der Hormonbestimmung vorliegen, werden wir Sie telefonisch hierüber informieren und beraten. Im Falle eines auffälligen Befundes wird dieser im Rahmen eines persönlichen Beratungsgesprächs mit Ihnen besprochen.

Mit Ihrer Unterschrift erklären Sie, dass Sie die Informationen zum Ersttrimester-Serum-Screening zur Kenntnis genommen und verstanden haben und mit dem Vorgehen einverstanden sind.

Im Falle weiterer Fragen bitten wir Sie, diese vor der Untersuchung persönlich mit uns zu besprechen.

Datum, Name u. Unterschrift der Patientin

Datum, Name u. Unterschrift des Arztes