



## Ersttrimester-Screening



### Down-Syndrom – was ist das?

Das Down-Syndrom geht mit Beeinträchtigungen der körperlichen und geistigen Entwicklung einher. Ursache des Down-Syndroms ist ein überzähliges Chromosom 21. Chromosomen sind die Träger der Erbinformationen. Sie befinden sich im Kern einer jeden Körperzelle. Da beim Down-Syndrom das Chromosom 21 dreifach, statt zweifach vorkommt, wird diese Veränderung auch als Trisomie 21 bezeichnet.

### Wie kann man eine Chromosomenveränderung feststellen?

Die derzeit einzige Methode, eine Trisomie 21 während einer Schwangerschaft direkt nachzuweisen, besteht in einer Untersuchung der Chromosomen des ungeborenen Kindes. Um die Chromosomen des Kindes untersuchen zu können, sind Eingriffe wie eine Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) oder eine Chorionzottenbiopsie (CVS) erforderlich.

Diese Eingriffe beinhalten das Risiko, dass es hierdurch zu einer Fehlgeburt kommen kann. Das Risiko für eine Fehlgeburt durch z. B. eine Fruchtwasserentnahme wird mit 0,5–1 % (1:200–1:100) angegeben. In einer vergleichbaren Größenordnung liegt auch die Wahrscheinlichkeit für ein Neugeborenes mit einer Trisomie von Müttern ab einem Alter von 35 Jahren. Daher wird Schwangeren ab diesem Alter in Deutschland eine Fruchtwasseruntersuchung angeboten.

Statistisch erwartet eine von 380 Frauen im Alter von 35 Jahren ein Kind mit einer Trisomie 21; man sagt daher, ihr Altersrisiko beträgt 1:380. Bei jüngeren Frauen ist dieses Risiko niedriger, bei älteren Frauen höher. Durch ein vorgeburtliches Screening lassen sich solche Risiken für jede einzelne Frau sehr viel genauer bestimmen.

### Ersttrimester-Screening – was ist das?

Das Ersttrimester-Screening wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt.

In das Ergebnis der Untersuchung geht die Kombination von verschiedenen Messwerten ein:

- Messwerte einer Ultraschalluntersuchung
- Messwerte einer Blutuntersuchung



Bei der Ultraschalluntersuchung wird bei dem ungeborenen Kind ein Bereich des Nackens gemessen, der als **Nackentransparenz (NT)** bezeichnet wird. Im Blut der Schwangeren werden die Konzentrationen zweier Substanzen, das **PAPP-A** und das **freie Beta-hCG**, gemessen. PAPP-A und freies Beta-hCG sind Eiweißsubstanzen, die in einer bestimmten Menge üblicherweise nur während einer Schwangerschaft vorhanden sind.

Die Messdaten der Ultraschalluntersuchung und die aus dem Blut werden zusammen mit dem Alter der Schwangeren sowie anderen klinischen Angaben wie z. B. dem Körpergewicht mit einem speziellen Computerprogramm ausgewertet.

Mit dem Programm wird für die untersuchte Schwangere ermittelt, wie groß das individuelle Risiko ist, dass bei dem ungeborenen Kind eine Trisomie 21, 18 oder 13 besteht. Aber auch bei anderen Fehlbildungen des Kindes kann der Test auffällig werden.

## **Was sagen die Ergebnisse aus?**

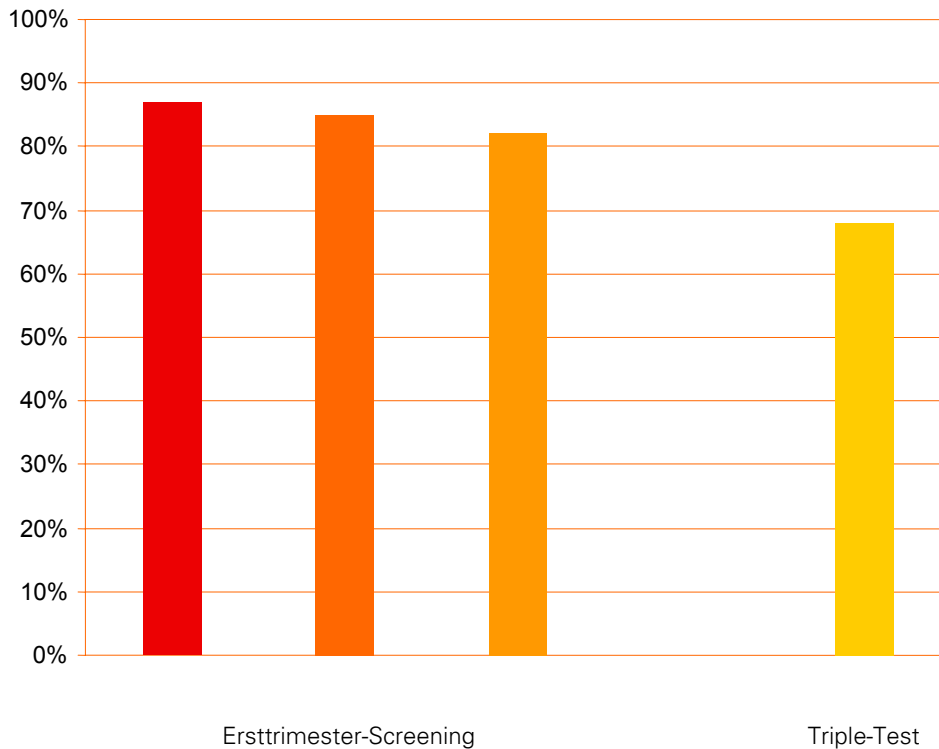
Das durch das Ersttrimester-Screening oder den Triple-Test ermittelte Risiko kann eine Hilfe bei der Entscheidung sein, ob ein zusätzlicher Eingriff wie Fruchtwasserentnahme oder CVS zur Untersuchung der Chromosomen des Kindes durchgeführt werden soll oder nicht.

Eine weiterführende Diagnostik wird dann angeboten, wenn das Ergebnis des Ersttrimester-Screenings bzw. Triple-Tests ein Risiko von mindestens 1:380 für eine Chromosomenveränderung anzeigt.

Durch das Ersttrimester-Screening können etwa 85 % der Schwangerschaften mit einem Down-Syndrom entdeckt werden, durch den Triple-Test etwa 70 %.



## Entdeckungsraten



Prozentuale Entdeckungsrate bei Blutentnahme in der:

- 11. Schwangerschaftswoche
- 12. Schwangerschaftswoche
- 13. Schwangerschaftswoche
- 14. bis 18. Schwangerschaftswoche

## Wo liegen die Grenzen der Untersuchungen?

Mit einem Screening kann nicht festgestellt werden, ob das erwartete Kind eine Chromosomenveränderung hat, es wird lediglich ermittelt, ob das Risiko dafür erhöht ist. Der diagnostische Nachweis ist nur durch eine vorgeburtliche Chromosomenanalyse möglich, für die jedoch ein invasiver Eingriff erforderlich ist.

Sie erhalten diese Leistung für **46,63 €**.

Hinzukommen die ärztlichen Gebühren für die Beratung/Befundinterpretation und die Blutentnahme.