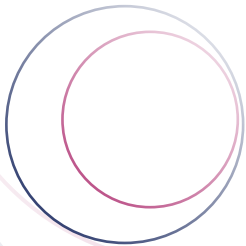


Ersttrimester- Screening –

Was wird untersucht ?

MUSTER



Sehr geehrte Patientin,

schon seit vielen Jahrzehnten besteht die Möglichkeit durch eine **Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese, AC)** oder einer **Mutterkuchenprobe (Chorionzottenbiopsie, CVS)** vorgeburtlich Kinder genetisch zu untersuchen. Diese Untersuchungen sind jedoch nicht ohne Risiko, da es dabei zu **Blutungen**, einem **Blasensprung** oder auch zu einer **Fehlgeburt** und damit zum Verlust der Schwangerschaft kommen kann.

Das Risiko für eine Fehlgeburt nach einer Fruchtwasser- oder Mutterkuchenpunktion wird in etwa auf 0,5% geschätzt, d.h. eine von 200 Schwangerschaften wird nach einer solchen Untersuchung verloren.

Da die Trisomien 13, 18 und 21 **vom Alter der Mutter abhängige Erkrankungen** sind – je älter man wird, desto höher das Risiko – galt früher als Empfehlung für werdende Mütter ab dem 35. Geburtstag, eine Amniocentese oder Chorionzottenbiopsie durchführen zu lassen. Dieses Vorgehen hat man schon vor vielen Jahren verlassen und hat nach Möglichkeiten gesucht, das Risiko einer jeden einzelnen Schwangerschaft individuell zu bewerten. So entstand das Konzept des **Ersttrimester-Screenings**.

Eine kurze Abhandlung zur Genetik

Eine bekannte genetische bedingte Erkrankung ist das sogenannte **Down-Syndrom**, das auf einem Zuviel an genetischer Information beruht. Normalerweise besitzt jeder Mensch von seinen Genträgern, den Chromosomen, je zwei Kopien: eine Kopie stammt von der Mutter, eine vom Vater. Bei einer **Trisomie** liegen einzelne Chromosomen in dreifacher Kopie vor. Die Bezeichnung der Trisomie richtet sich nach demjenigen Chromosom, das in dreifacher Kopie vorliegt. Also beschreibt z.B. die „Trisomie 21“ (**Down-Syndrom**) das Vorliegen einer dreifachen Kopie des Chromosom 21, eine „Trisomie 13“ (**Patau-Syndrom**) und eine „Trisomie 18“ (**Edwards-Syndrom**) die dreifache Kopie des Chromosom 13 bzw. 18.





Eine **Triploidie** sagt aus, dass alle Chromosomen, die gesamte genetische Information, in dreifacher Kopie vorliegt.

Trisomie: ein Chromosom ist dreifach vorhanden

Monosomie: ein Chromosom ist nur einfach vorhanden

Triploidie: alle Chromosomen sind dreifach vorhanden

Bei einer **Monosomie** fehlt eine der beiden Kopien. Kinder mit Monosomien sind meist nicht lebensfähig. Die einzige Ausnahme bildet die Monosomie X, das **Turner-Syndrom**. Das **X-Chromosom** ist eines der beiden Geschlechtschromosomen. Das andere Geschlechtschromosom ist das Y-Chromosom. Weibliche Kinder haben zwei X-Chromosomen, männliche je ein X- und ein Y-Chromosom. Fehlt bei einem Mädchen eines der beiden X-Chromosomen so liegt eine Monosomie X, ein Turner-Syndrom, vor.



Wie äußern sich diese genetischen Veränderungen bei betroffenen Kindern?

Trisomien führen häufig zu **schwerwiegenden Fehlbildungen**.


Kinder, die mit einer Trisomie 13 oder 18 geboren werden, versterben meist während der Schwangerschaft oder kurz nach ihrer Geburt.

Die einzige Trisomie, die mit dem Leben vereinbar ist, ist die Trisomie 21.

Auch etwa 90% der Kinder, die ein Down-Syndrom haben, versterben vor der Geburt bzw. es kommt zu einer frühen oder späten Fehlgeburt. Bei denjenigen, die geboren werden, besteht eine mehr oder weniger stark ausgeprägte geistige Retardierung. Man findet häufiger Herzfehler und andere Erkrankungen.


Mädchen mit einer Monosomie X erkennt man häufig erst später im Leben, da sie sich meist völlig unauffällig körperlich und geistig entwickeln. Sie erreichen jedoch eine durchschnittlich **geringere Körperlänge** als genetisch gesunde Mädchen mit zwei





X-Chromosomen. Da nur eines der beiden X-Chromosomen vorliegt, kommt es durch eine geringere Produktion von bestimmten Genprodukten bei den betroffenen Mädchen regelmäßig zu einem frühzeitigen Verlust von Eibläschen und Eizellen, häufig um die **Pubertät** herum. Je nachdem, wie frühzeitig dies passiert, durchlaufen diese Mädchen teilweise zwar eine unauffällige Pubertätsentwicklung, sind danach aber **unfruchtbar**, da keine Eizellen mehr vorliegen.

Ersttrimester-Screening



Das **Ersttrimester-Screening** erlaubt eine Risikoabschätzung für die Trisomien 13, 18 und 21. Es handelt sich nicht um ein diagnostisches Verfahren! Wenn es nach dem Screening heißt, der Test sei „auffällig“ oder „nicht in Ordnung“, dann bedeutet das, dass das Risiko hoch ist. Es bedeutet nicht automatisch, dass Ihr Kind eine schwerwiegende Erkrankung hat. Zur weiteren Klärung sind dann, wenn gewünscht, weitere Untersuchungen notwendig.

Bei „unauffälligem“ Ersttrimester-Screening ist das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung niedrig, aber es schließt es nicht 100%ig aus. Daher wird nicht von „auffällig“ oder „unauffällig“ gesprochen, sondern es wird das individuelle Risiko der Schwangerschaft berechnet.

Wie läuft nun ein **Ersttrimester-Screening** ab? Wie der Name sagt, liegt der Zeitpunkt für die Untersuchung im ersten Schwangerschaftsdrittel (Trimester), und zwar zwischen der **11+0. bis 13+6. Schwangerschaftswoche**. Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt wird im Rahmen der Untersuchung die **Nackentransparenz** messen und sich Ihr Kind genau ansehen, um bestimmte Auffälligkeiten nicht zu übersehen, die





weitere Hinweiszeichen für Fehlbildungen oder Chromosomenstörungen geben können.


Schließlich kann man die Ultraschalluntersuchung noch ergänzen mit der Bestimmung von zwei Blutwerten, dem **freien β -hCG** und dem **PAPP-A**. Auch diese Blutwerte wurden in zahlreichen Schwangerschaften gemessen und erhöhen die Entdeckungsrate von Chromosomenstörungen durch das Ersttrimester-Screening. Tatsächlich gehen sogar noch mehr Werte in die Risikoberechnung ein, z.B. ob Sie rauchen, ob eine Hormonbehandlung durchgeführt wurde, Ihr Gewicht und ggf. zusätzliche Ultraschallmarker.

Anhand all dieser Informationen wird dann die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung in dieser individuellen Konstellation berechnet. Die **Risikoabschätzung** greift auf mehrere 100tausend von Messwerten in anderen Schwangerschaften mit bekanntem Ausgang zurück.

Ein Beispiel: Im Alter von 35 Jahren liegt das altersabhängige Risiko für eine Trisomie 21 am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels bei etwa einer von 175 Schwangerschaften, d.h. eine von 175 35jährigen Schwangeren bekommt ein Kind mit einer Trisomie 21. Anders ausgedrückt bedeutet 1:175 ein Risiko von 0,6%.

Nach Durchführung eines Ultraschalls mit Messung der Nackentransparenz und ggf. anderen Ultraschallmarkern und ggf. noch zusätzlicher Messung von PAPP-A und freiem β -hCG könnte das Risiko der 35jährigen Schwangeren bei 1:1000 Schwangerschaften liegen, also bei 0,1% – dann wäre es deutlich niedriger. Das Ergebnis könnte auch sein, dass das Risiko nach dem Ersttrimesterscreening bei 1:10 liegt, also bei 10% – dann wäre es deutlich erhöht.





Die Konsequenzen sind dann mit Ihnen zu besprechen und nur Sie und Ihr Partner können entscheiden, was weiter passieren soll. Ob nämlich das gefundene niedrigere Risiko von 1:1000 für Sie niedrig genug ist, um auf weitere Untersuchungen zu verzichten, ist eine Frage, die nur Sie beide beantworten können. Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt werden sich Zeit nehmen, das Ergebnis und die möglichen Konsequenzen mit Ihnen zu diskutieren.

Sicher diagnostiziert oder ausgeschlossen werden können Chromosomenstörungen wie die Trisomien bei einem hohen Risiko durch eine Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion) oder eine Amniocentese (Fruchtwasserpunktion). Da diese Untersuchungen wiederum ein Risiko für die Schwangerschaft bedeuten können, bedarf es einer sorgfältigen Abwägung, vielleicht auch weiterer Ultraschalluntersuchungen, um eine Entscheidung treffen zu können. Alternativ kann zu einer Chorionzottenbiopsie oder einer Amniocentese in einigen Situationen auch ein NIPT – nicht-invasiver Pränataltest – weitere Sicherheit bringen.

Nicht-invasive Pränataltests (NIPT)

Eine neuere Entwicklung in der vorgeburtlichen Diagnostik sind die sogenannten **nicht-invasiven Pränataltests**. „Nicht-invasiv“, weil sie nicht wie eine Amniocentese oder Chorionzottenbiopsie mit einem Eingriff in die Fruchthöhle bzw. in den Mutterkuchen einhergehen.

NIPT-Tests weisen mit sehr aufwändigen Methoden kindliches genetisches Material im mütterlichen Blut nach.

Für einen NIPT ist eine **Blutprobe** von Ihnen und ggf. auch eine Blutprobe oder anderes Material (z.B. ein **Abstrich von der Wangenschleimhaut**) des Kindsvaters notwendig. Die NIPTs haben bezüglich der Trisomien eine noch höhere Entdeckungsrate als das Ersttrimester-Screening. Allerdings bleiben auch diese Nachweismethoden eine **Risikoeinschätzung** – es ist noch immer **keine Diagnose**. Denn



es wird eben nicht kindliche Chromosomen gewonnen wie bei einer Amniocentese, sondern genetisches Material aus mütterlichem Blut analysiert. Die Methoden sind sicherlich sehr genau, was die Identifikation des kindlichen Materials angeht, aber es ist und bleibt eine indirekte Methode.

Die NIP-Tests ersetzen den genauen Ultraschall, wie er beim Ersttrimester-Screening gemacht wird, nicht, da sie keine Aussage über die kindliche Entwicklung und möglichen Fehlbildungen liefern.

Diese Tests werden vornehmlich dann angeboten, wenn nach Durchführung des Ersttrimester-Screenings bei Ihnen eine Unsicherheit bleibt oder Sie einfach große Angst haben und Sie eine noch höhere Entdeckungsrate hinsichtlich Chromosomenstörungen wünschen. Reden Sie mit Ihrer Frauenärztin und Ihrem Frauenarzt über Ihre Sorgen. Sie werden Ihnen Vorschläge machen können, wie man sinnvoll vorgehen kann und welche Kosten für Sie entstehen.

Die hier dargestellten Methoden sind keine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen.





MUSTER

überreicht durch:



Ludwig & Kollegen
Diagnostikgesellschaft

www.ludwigkollegen.de