

# Universitäts-Frauenklinik Essen



## Ersttrimesterscreening





## Was ist das Ersttrimesterscreening?

Im Ersttrimesterscreening wird das individuelle Risiko der Mutter/des Paares für ein Kind mit einer numerischen Chromosomenstörung berechnet (z.B. Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Eine absolut sichere Kenntnis, ob eine der Erkrankungen vorliegt, kann nur mittels einer invasiven Diagnostik erlangt werden.

Mit dem Screenings wird eine individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer der drei genannten und häufigsten Chromosomenstörungen ausgerechnet. Das Ziel dieser Untersuchung ist es, den Eltern die Entscheidung bezüglich einer invasiven Diagnostik (Durchführung einer Entnahme von Mutterkuchengewebe (Chorionzottenbiopsie/CVS), Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese)) zu erleichtern. Liegt nach Berechnung ein niedriges Risiko vor, können unnötige invasive Eingriffe dadurch vermieden werden.

Es werden außerdem eine Reihe weiterer Risikokalkulationen durchgeführt, die Einfluss auf den weiteren Schwangerschaftsverlauf haben können (s. unten).

## Wann kann das Ersttrimesterscreening durchgeführt werden?

Das Ersttrimesterscreening kann zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche (11 + 0 bis 13 + 6 Schwangerschaftswochen) durchgeführt werden. Einen entsprechenden Termin können Sie über unsere Anmeldung vereinbaren (Tel.: 0201 723 3574)



## Welche Untersuchungen werden im Ersttrimesterscreening durchgeführt?

Die nach den Richtlinien der FMF London (Fetal Medicine Foundation) computergestützte Risikokalkulation setzt sich aus folgenden Bausteinen zusammen:

- Mütterliches Alter

Ultraschall:

- Messung der kindlichen Nackendicke (NT= NuchalTranslucency, Nackenfaltenmessung)
- kindliches Nasenbein
- Blutfluss über der kindlichen Herzklappe (Trikuspidal-klappe)
- Blutfluss in einem Gefäß in der kindlichen Leber (Ductus venosus)
- Blutentnahme zur Bestimmung von 4 mütterlichen Hormonwerten ( $\beta$ -HCG, PAPP-A, PlGF und AFP)
- Erhebung der Krankengeschichte

## Wann erhalte ich mein Ergebnis?

Das Ergebnis kann nach Erhalt der Laborwerte Ihnen und Ihrem Partner noch am gleichen Tag(innerhalb von ein bis zwei Stunden)mitgeteilt werden.

## Wie zuverlässig ist das Ergebnis?

Anhand der Risikoberechnung aus den oben aufgeführten Bausteinen der Untersuchung ist bereits eine Entdeckungsrate für eine Trisomie 21 von über 98% möglich.



Ein 100%-iger Ausschluß einer Chromosomenstörung kann durch die Untersuchung allerdings nicht gewährleistet werden. Falls ein Ausschluß gewünscht wird, kann dieser durch Untersuchung von Gewebe des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie/CVS) oder einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) durchgeführt werden. Diese werden ebenfalls in unserem Pränatalzentrum angeboten.

### **Gibt es weitere Untersuchungen, um das Risiko für eine Trisomie 21 (Down-Syndrom) abzuschätzen?**

Ein neuer Aspekt von Ersttrimester-Untersuchungen ist die Untersuchung auf fetale Trisomie 21 aus mütterlichem Blut. Dies ist eine molekulargenetische Untersuchung, die zur Zeit in Deutschland von der Firma Lifecodexx angeboten wird. Eine Blutentnahme ab der 11. SSW ermöglicht eine Aussage innerhalb von zwei Wochen. Die Aussagekraft liegt bei 99%. Daher muss bei einem positiven Ergebnis die Diagnose trotzdem durch eine Untersuchung von Mutterkuchengewebe (Chorionzottenbiopsie / CVS) bestätigt werden. werdende Eltern, die an dieser Methode interessiert sind, können diese in unserem Haus durch unser Kooperationsinstitut, MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH, durchführen lassen.

### **Gibt es weitere Ergebnisse aus dem Ersttrimesterscreening, die für den weiteren Verlauf meiner Schwangerschaft oder die Gesundheit meines ungeborenen Kindes wichtig sind?**

Durch die Ultraschalluntersuchung ist der frühe Ausschluß von organischen Fehlbildungen, wie z.B. Fehlbildungen der Gliedmassen sowie komplexen Hirn- und Herzfehlern möglich.



Ein aktueller und neuer Aspekt des Screenings ist die Risikokalkulation für das spätere Auftreten einer Schwangerschaftsvergiftung (Präeklampsie). Das Ziel dieser Untersuchung ist es, Ihnen und Ihren behandelnden Ärzten die Entscheidung bezüglich eines Therapiebeginns mit Aspirin zu erleichtern. Die Einnahme von Aspirin kann das Auftreten einer Schwangerschaftsvergiftung verzögern oder sogar verhindern.

Zusätzlich kann eine Risikokalkulation für Frühgeburtlichkeit im Rahmen des Ersttrimesterscreenings durchgeführt werden. Diese kann die Entscheidung über eine vorbeugende Therapie mit Progesteron oder einer Cerclage zur Verzögerung oder Verhinderung der Frühgeburtlichkeit beeinflussen.

Durch die Messung der Kindslänge (Scheitel-Steiß-Länge) kann das Schwangerschaftsalter genauer bestimmt und der Entbindungstermin entsprechend korrigiert werden.

### **Wer trägt die Kosten für das Ersttrimesterscreening?**

Da das Screening keine gesetzliche Leistung der Krankenkasse darstellt, müssen die Kosten als sog. IGeL-Leistung (individuelle Gesundheitsleistung) von der Patientin privat getragen werden.

## Kontakt:

- Pränataldiagnostik: 0 201 - 723 3574**
- Kreißsaal: 0 201 - 723 2345**
- Hotline für niedergelassene Ärzte: 0 201 - 723 83 431**

