



Wird unser Kind gesund sein?

Ersttrimester Screening Ultraschall in der frühen Schwangerschaft

Bereits in der 12. bis 13. Schwangerschaftswoche gibt es die Möglichkeit, Chromosomenveränderungen des Kindes, wie das Downsyndrom, festzustellen.

Beim Ersttrimesterscreening (ETS) werden aus dem mütterlichen Alter, Ultraschallmessungen und einer Blutprobe das Risiko für Chromosomenanomalien und einige andere Erkrankungen berechnet.

Ein Überblick über diese und andere Methoden zur Erkennung solcher Veränderungen soll eine Hilfe sein, sich für oder gegen Untersuchungen auf genetische Veränderungen des Kindes zu entscheiden.

Ausschluss von Chromosomenfehlbildungen

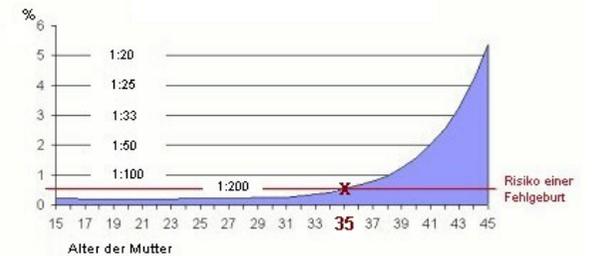
Die häufigste Veränderung ist ein überzähliges Chromosom 21, was zum Down-Syndrom führt. Neben dieser Trisomie 21 gibt es noch die seltenen Trisomien 13 und 18.

Alter der Mutter	alle in %	Down-S in %	Risiko für alle	Risiko Down-S
15	0,22	0,10	1: 455	1: 1000
16	0,21	0,09	1: 476	1: 1111
17	0,20	0,08	1: 500	1: 1250
18	0,19	0,07	1: 526	1: 1429
19	0,18	0,06	1: 556	1: 1667
20	0,19	0,06	1: 526	1: 1667
21	0,19	0,06	1: 526	1: 1667
22	0,20	0,07	1: 500	1: 1429
23	0,20	0,07	1: 500	1: 1429
24	0,21	0,08	1: 476	1: 1250
25	0,21	0,08	1: 476	1: 1250
26	0,21	0,09	1: 476	1: 1111
27	0,22	0,09	1: 455	1: 1111
28	0,23	0,10	1: 435	1: 1000
29	0,24	0,10	1: 417	1: 1000
30	0,26	0,11	1: 385	1: 909
31	0,26	0,11	1: 385	1: 909
32	0,31	0,13	1: 323	1: 769
33	0,35	0,17	1: 286	1: 588
34	0,41	0,22	1: 244	1: 455
35	0,56	0,27	1: 179	1: 370
36	0,67	0,35	1: 149	1: 286
37	0,81	0,45	1: 123	1: 222
38	0,95	0,57	1: 105	1: 175
39	1,24	0,72	1: 81	1: 139
40	1,58	0,92	1: 63	1: 109
41	2,05	1,17	1: 49	1: 85
42	2,55	1,49	1: 39	1: 67
43	3,26	1,90	1: 31	1: 53
44	4,18	2,42	1: 24	1: 41
45	5,37	3,08	1: 19	1: 32

Mit einer Amniocentese (AC) oder einer Chorionzottenbiopsie (CVS) lassen sich Chromosomenanomalien nahezu ausschließen. Leider kann es in einem von 200 Fällen durch diese Untersuchungen zu Fehlgeburten kommen. Deshalb werden diese Untersuchungen erst Schwangeren ab dem 35ten Lebensjahr empfohlen. Ab diesem Alter übersteigt das Risiko einer Chromosomenanomalie das Risiko einer Fehlgeburt durch die Untersuchung. Risiko von 1:200 entspricht 0,5 %

Diese Empfehlung muss aber nicht den individuellen Vorstellungen nach Sicherheit und Einstellung zum Kind entsprechen.

Trisomierisiko in Abhängigkeit des Alters der Mutter



Überblick und Bewertung der wichtigsten Methoden

Sichere Methoden

Chorionzottenbiopsie (CVS)

Bei der CVS wird in der 9. bis 12. SSW über die Scheide oder über die Bauchdecke etwas Gewebe vom Mutterkuchen entnommen. Aus den Zellen lassen sich die Chromosomen untersuchen.

Vorteil: in der Frühschwangerschaft möglich
Schnelles Ergebnis in ca. 1 Woche

Nachteil: Fehlgeburtsrisiko etwas höher als bei AC
Selten unklares Ergebnis, was eine zusätzliche Amniocentese (AC) nötig macht.



Amniocentese (AC)

Bei der AC werden ab der 16. SSW über die Bauchdecke der Mutter einige Milliliter Fruchtwasser entnommen und auf Chromosomenschäden untersucht.

Vorteil: Sehr sicheres Ergebnis
Vorbefund durch Schnelltest nach einem Tag

Nachteil: erst relativ spät möglich 16. SSW
Endbefund erst nach 3 bis 4 Wochen
Schnelltest (FISH-Test) relativ teuer
Risiko einer Fehlgeburt 1 : 200 also 0,5 %



Nicht invasiver Pränatal Test (NIPT) DNA Blut Test

Im mütterlichen Blut befinden sich DNA-Teile des Kindes, die zu einer Genanalyse genutzt werden können. Da nur eine Blutuntersuchung bei der Mutter nötig ist, besteht keine Gefahr für das Kind.

- Vorteil: keine untersuchungsbedingten Fehlgeburten
recht hohe Sicherheit für die Erkennung einer Trisomie 21
- Nachteil: nicht 100% sicher
erfasst nur einen Teil der Chromosomenanomalien

Ersttrimesterscreening (ETS)

Das Altersrisiko ist recht ungenau. Es gibt die Möglichkeit, das Risiko einer Chromosomenanomalie für die momentane Schwangerschaft genauer zu berechnen. Dieser Test (ETS) basiert auf dem Alter der Mutter, einer Organuntersuchung und Nackenfaltenmessung des Kindes mit Ultraschall sowie einem Bluttest. Diese Untersuchung kann in der 11+0 bis 13+6 SSW erfolgen.

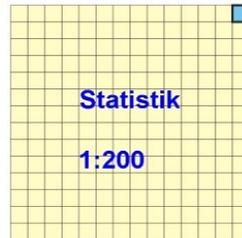
- Vorteil: Keine Nebenwirkungen für das Kind
Genauer als das Altersrisiko
Bietet zusätzlich eine Risikoberechnung für Präeklampsie
- Nachteil: Keine Sicherheit, nur Risikokalkulation
Keine Kassenleistung

ETS plus

Einige Fachgesellschaften empfehlen zunächst das Ersttrimesterscreening (ETS). Liegt das Risiko für die Trisomie 21 zwischen 1:10 und 1:1000, sollte die DNA-Bestimmung über das mütterliche Blut mittels NIPT folgen.

Ist das Risiko höher als 1:10, die Nackenfalte größer als 3,5 mm oder es finden sich Hinweise auf andere Chromosomenanomalien, wie Trisomie 13 oder 18 usw., ist ggf. eine Amniocentese zu erwägen.

Fazit: Ersttrimesterscreening, ETS plus und Nicht invasiver Pränatal Test sind ohne Risiko, eine Fehlgeburt auszulösen oder dem Kind zu schaden; beschreiben aber nur ein Risiko für Chromosomenanomalien.



Spiel mit Zahlen: Ein gutes Ergebnis z.B. 1:10000 gibt ein gutes Gefühl.
Dennoch ist 1 von 10000 Kindern betroffen.
Ein schlechtes Ergebnis z.B. 1:200 führt ggf. zu einer AC
Dennoch ist das Ergebnis 199 mal in Ordnung.

Die sichere Auskunft bringt nur die Amniocentese oder Chorionzottenbiopsie.

Individuelle Auswahlkriterien

Jede Frau muss für sich selbst entscheiden, welche Untersuchungen sie wünscht.

Für Frauen, die absolute Sicherheit brauchen, wird eine Amniocentese oder CVS nicht zu umgehen sein. Sie müssen das Risiko von ca. 1: 200 tragen, dass es zu einer Fehlgeburt oder in seltenen Fällen zu Verletzungen des Kindes kommt.

Für Frauen, die generell einen Schwangerschaftsabbruch ablehnen, sind die Untersuchungen von fraglichem Nutzen, da sie in letzter Konsequenz bei auffälligem Befund zu einer AC oder CVS führen, mit dem Risiko eine Fehlgeburt auszulösen.