

ERSTTRIMESTERSCREENING (11+0 – 13+6 SSW)

(Combined Test + Präeklampsie Screening)

Die meisten Kinder werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen normal.

In seltenen Fällen treten Probleme auf, die das Kind, die Mutter oder beide betreffen. **Kinder** können von **körperlichen Fehlbildungen** (ca. 90% von allen Fehlbildungen sind nicht genetisch bedingt) oder **genetischen Auffälligkeiten** (ca. 10% aller Fehlbildungen) betroffen sein. **Bei der Schwangeren** selbst können Komplikationen wie ein Schwangerschaftshochdruck bzw. eine Präeklampsie auftreten.

Das **Ersttrimesterscreening**, das als „erweiterter“ **Combined Test** angesehen werden kann, ist eine sehr gute und sichere Methode zur Risikobeurteilung von:

- 1) **Chromosomenauffälligkeiten:** Wahrscheinlichkeitsberechnung für Trisomie 21, 18, 13.
(Trisomie 21 wird auch Down-Syndrom genannt)
- 2) **Körperliche Fehlbildungen** (Erkennen oder weitgehender Ausschluss von Fehlbildungen)
- 3) **Schwangerschaftshochdruck / Präeklampsie** (Wahrscheinlichkeitsberechnung)

1. Chromosomenauffälligkeiten (Trisomie 21 = Down Syndrom, Trisomie 18/13):

Die Wahrscheinlichkeit, dass ihr Kind von einer Chromosomenanomalie betroffen ist kann anhand folgender Faktoren eingeschätzt werden:

- **Mütterliches Alter** (altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down Syndrom)
- **Flüssigkeitsansammlung im Halsbereich des Fetus** (Nackentransparenz),
- Beurteilung des **Nasenbeins**
- **Blutflussmuster in einem zum Herz führenden Gefäß** (Ductus venosus),
- **Blutfluss über einer Herzklappe** (Trikuspidalklappendoppler),
- **Konzentration von zwei Plazentahormonen** (β -hCG, PAPP-A) im mütterlichen Blut
- Vorhandensein oder Abwesenheit schwerwiegender **körperlicher Fehlbildungen**

Altersabhängige Wahrscheinlichkeit für Trisomie 21 in der 12. Schwangerschaftswoche (SSW):

ALTER DER MUTTER	TRISOMIE 21 IN DER 12. SSW	TRISOMIE 21 IN DER 12. SSW (%)
20	1 von 1068	0,10 %
30	1 von 626	0,16 %
35	1 von 249	0,40%
40	1 von 64	1,56 %
44	1 von 20	5,00 %

Was bedeuten die Ergebnisse des Combined Tests?

Durch die Kombination der verschiedenen Parametern ergibt sich eine individuelle Risikoabschätzung. Die Erkennungsrate des Combined Tests für die Trisomie 21 liegt bei > 90%. In den meisten Fällen ergibt der Test ein unauffälliges Ergebnis, sodass die werdenden Eltern dahingehend beruhigt werden können.

Mit dem Combined Test können über 90% der Fälle von Trisomie 21 erkannt werden, aber der Test liefert keine sichere Diagnose.

Die Testergebnisse können in 3 Wahrscheinlichkeitsbereiche für das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 oder 13 eingeteilt werden:

besser als 1:1000	sehr geringe Wahrscheinlichkeit -> <u>keine weitere Abklärung</u>
1:100 - 1:1000	mittelgradige Wahrscheinlichkeit -> <u>weitere Abklärung empfohlen (z.B. NIPT, s.u.)</u>
Schlechter als 1:100	erhöhte Wahrscheinlichkeit -> <u>genetische Abklärung empfohlen (diagnostische Punktion)</u>

Die nicht-invasive pränatale Testung (NIPT) für Trisomie 21, 18 und 13 beruht auf der Auswertung von **zellfreier plazentarer DNA (cf-DNA = Zellen aus der Mutterkuchen)** aus dem Mutterblut. Diese Tests haben eine noch höhere Entdeckungsrate für das Down-Syndrom als der Combined Test. Diese Testmethode wird in unserer Ordination angeboten. Jedenfalls ist vor einer solchen Untersuchung eine genaue Beratung durch Spezialisten erforderlich. **Jedoch bietet auch dieser Test keine 100%-ige Sicherheit, und kann keine komplexen genetischen Auffälligkeiten oder Fehlbildungen des Fetus erkennen.**

Diagnostische Punktion:

Eine **Fruchtwasser- oder Mutterkuchenpunktion** kann das Vorliegen einer Trisomie oder nahezu allen anderen genetischen Auffälligkeit sicher erkennen oder ausschließen. Hierbei werden kindlichen Zellen aus dem Mutterkuchen oder aus dem Fruchtwasser untersucht. Diese Untersuchungen haben ein **Fehlgeburtsrisiko von 1:500 bis 1:1000 (0,1-0,2%)**. Solch eine Punktion ist nicht Teil des Ersttrimesterscreenings, sondern wird gesondert vereinbart.

Eine Punktion wird in folgenden häufigsten Situationen empfohlen:

- 1) Bekannte familiäre genetische Belastung
- 2) Bei Risikowerten schlechter als 1:100 nach Combined Test
- 3) Bestimmte anatomische/morphologische Auffälligkeiten im Ultraschall
- 4) Auffällige Blutwerte im Rahmen des Combined Tests.

2. Fehlbildungen:

Fehlbildungen ohne genetischen Hintergrund machen ca. 90% aller Fehlbildungen aus. **Der Combined Test erkennt ca. 50-60% aller schwerwiegenden körperlichen Fehlbildungen des Fetus bereits in der SSW 11+0 - 13+6.**

Um die kindlichen Körperstrukturen jedoch systematisch beurteilen zu können, ist zusätzlich ein Organscreening in

der 20. bis 24.SSW notwendig. Ohne qualifiziertem Ultraschall liefert der NIPT dagegen zu dieser Frage keine Informationen und dadurch keine Sicherheit.

3. Schwangerschaftshochdruck und Präeklampsie:

Die Wahrscheinlichkeit, während der Schwangerschaft an einer **Präeklampsie** (Erkrankung mit erhöhten Blutdruckwerten und Organfunktionseinschränkungen, früher als „**Schwangerschaftsvergiftung**“ bezeichnet) zu erkranken, kann anhand folgender Faktoren eingeschätzt werden:

- **Medizinische Vorgeschichte**
- **Ultraschalluntersuchung** der Blutgefäße, welche die Gebärmutter versorgen
- **Blutdruckmessung** (2-mal an jedem Oberarm)
- **Blutspiegel bestimmter Plazentahormone:** zusätzlich zum Hormon PAPP-A, das auch für das Down Syndrom Screening verwendet wird, wird hierfür das Hormon PIGF zur Risikoberechnung herangezogen. Damit erhöht sich die Erkennungsrate für Präeklampsie um einige Prozentpunkte, die PIGF-Bestimmung ist jedoch mit Zusatzkosten verbunden.

Die meisten Frauen die später an einer Präeklampsie erkranken, sind zum Zeitpunkt des Ersttrimesterscreening vollkommen beschwerdefrei und zeigen spätere Symptome von Präeklampsie noch nicht. Bei einer Präeklampsie können zwar Medikamente die Schwangerschaft etwas verlängern, die Erkrankung selbst kann aber in der Schwangerschaft nicht geheilt werden. In vielen Fällen muss daher eine Frühgeburt eingeleitet werden. **Frauen in ihrer ersten Schwangerschaft haben ein deutlich höheres Risiko für eine Präeklampsie** als Frauen die bereits Schwangerschaften ohne eine Präeklampsie ausgetragen haben.

Bei erhöhtem Risiko für eine Präeklampsie wird die tägliche abendliche Einnahme von 150mg Acetylsalicylsäure (z.B. Thrombo ASS®), beginnend vor der SSW 16 bis zur vollendeten SSW 36 empfohlen. Mit diesen Maßnahmen kann eine Frühgeburt von der SSW 34 mit hoher Wahrscheinlichkeit verhindert werden.

Eine erfolgreiche Prophylaxe ist aber nur dann möglich, wenn das Risiko für Präeklampsie gleich im Rahmen des Combined Tests erhoben wird.

4. Schwangerschaftsalter:

Anhand der Größe des ungeborenen Kindes (Scheitel-Steiß Längen-Messung) kann in dieser Schwangerschaftszeit das Schwangerschaftsalter zuverlässig bestimmt werden.

5. Mehrlinge:

Bei Mehrlingsschwangerschaften wird untersucht, ob die Babys eine gemeinsame oder eine getrennte Plazenta haben und ob sie sich normal entwickeln.