

## **Ersttrimesteruntersuchung (12.-14. SSW)**

Die Ersttrimesteruntersuchung besteht aus 3 Teilen:

- Dem frühen Ausschluss schwerer Fehlbildungen
- Der Einschätzung des Risikos für genetische Erkrankungen
- Der Einschätzung des Risikos für Schwangerschaftskomplikationen, z.B. für eine Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung, Gestose)

Frühe Feindiagnostik

Dieser Ultraschall hat das Ziel, frühzeitig schwerwiegende Fehlbildungen zu erkennen bzw. auszuschließen. Fehlbildungen kindlicher Organe kommen, anders als ein Down-Syndrom, in allen Altersgruppen gleich häufig vor. Ein früher Fehlbildungsausschluss ist daher für werdende Mütter jeden Alters sinnvoll.

NT-Messung- Einschätzung eines genetischen Risikos für das ungeborene Kind

Wir können mithilfe der Messung der Nackenfalte des Kindes und des Alters der Schwangeren eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der häufigsten genetischen Erkrankungen berechnen:

- Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

### **Wichtig zu wissen:**

Ein auffälliger statistischer Wert bedeutet nicht, dass das Kind tatsächlich erkrankt ist, sondern nur, dass die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung höher ist.

Ein unauffälliger statistischer Wert schließt eine Erkrankung des Kindes nicht aus.

Die Wahrscheinlichkeitsberechnung kann für werdende Eltern eine Entscheidungshilfe sein, ob weitere diagnostische Schritte für sie infrage kommen.

## **Bluttest/ Biochemie (10.-11. SSW)**

Um die Erkennungsrate für die drei häufigsten Trisomien (Trisomie 21, 18 und 13) zu erhöhen, kann die Kombination mit zwei Blutwerten der Schwangeren erfolgen:

- PAPP-A (ein Eiweiß aus der Placenta)
- freies  $\beta$ -HCG (ein Bestandteil des Schwangerschaftshormons)

Die Erkennungsrate für Trisomie 21 steigt berechnet mit:

Mütterliches Alter: 30%

Alter + NT: 80%

Alter + NT+ Biochemie: 90%

## **Einschätzung des Risikos für eine Präeklampsie (Gestose, Schwangerschaftsvergiftung)**

In ca. 2% aller Schwangerschaften kann es zu einer Präeklampsie kommen: Die Schwangere entwickelt einen Bluthochdruck und eine vermehrte Eiweißausscheidung im Urin. In seltenen Fällen kann diese für Mutter und Kind so bedrohlich werden, dass eine frühe vorzeitige Entbindung notwendig wird. Bei vielen Schwangeren kann die Präeklampsie durch die frühzeitige Gabe von niedrig dosiertem Aspirin (ASS 150 mg) wirksam verhindert werden, wenn die Einnahme von ASS vor der 16. Schwangerschaftswoche beginnt.

Das Risiko für eine solche Erkrankung und auch für eine Wachstumsverzögerung des ungeborenen Kindes kann mithilfe der Messung des Blutflusses in den Gebärmutterarterien und des PAPP-A-Wertes (oder eines weiteren Blutwertes, des PlGF) eingeschätzt werden. Bei erhöhtem Risiko können durch eine intensiviertere Begleitung der Schwangerschaft Komplikationen verhindert werden.

## **NIPT**

Bluttest für fetale Chromosomenstörungen

Der NIPT (nicht-invasiver pränataler Test) untersucht DNA (Erbsubstanz) von der Plazenta (Mutterkuchen) im mütterlichen Blut und beurteilt die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter Erkrankungen. Für die Erkennung des Down-Syndroms hat er eine Sicherheit von 99%, er "übersieht" also weniger als 1% der Schwangerschaften mit Trisomie 21.

Jeder auffällige NIPT muss unbedingt durch eine genetische Untersuchung überprüft werden, denn es gibt "falsch auffällige" Tests bei gesunden Kindern! Das Testergebnis ist keine Diagnose!

### **Was kann der NIPT (nicht) erkennen?**

Der Test sucht nach Fehlverteilungen der Erbsubstanz in Plazentazellen, jedoch nur für einen sehr begrenzten Bereich unseres Erbgutes. Ein großer Teil der genetischen Erbinformation wird bei diesem Test nicht untersucht!

Auch ein unauffälliges NIPT kann nicht auf eine normale Entwicklung des Kindes rückschließen und ersetzt daher nicht eine gründliche Ultraschalluntersuchung des ungeborenen Kindes.

Ein auffälliger Ultraschallbefund (z.B. verdickte Nackenfalte oder Verdacht auf Organfehlbildungen) oder auch eine sehr hohe statistische Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie muss durch eine diagnostische Punktion (Fruchtwasseruntersuchung, Chorionzottenbiopsie) abgeklärt werden. Aus diesem Grund sollte VOR dem NIPT eine Ultraschalluntersuchung erfolgen.

Die Kosten des NIPT werden von der Krankenkasse übernommen. (35 Jahren oder über)

## **Feindiagnostik / Dopplersonographie / Echokardiographie**

Mit einer hochauflösenden Ultraschalluntersuchung wird in der 20.-23. Schwangerschaftswoche das Wachstum, die Organentwicklung und die Versorgung (Dopplersonografie) des ungeborenen Kindes beurteilt.

Zu diesem Zeitpunkt sind die meisten vorgeburtlich diagnostizierbaren Fehlbildungen schon darstellbar.

Zu den Organen, deren Entwicklung und Struktur beurteilt wird, gehören: Kopf, Gesicht, Gehirn, Hals, Wirbelsäule, Arme und Beine, Hände und Füße, Bauch und Bauchwand, Zwerchfell, Magen-Darmtrakt, Nieren und ableitende Harnwege, Herz (Echokardiografie) und das Geschlecht des Kindes.

In den meisten Fällen bestätigt diese Ultraschalluntersuchung der Schwangeren, was sie sowieso vermutete: Nämlich, dass bei ihrem ungeborenen Kind keine erkennbaren Probleme vorliegen.

### **Dopplersonographie**

Mit der Dopplersonografie lässt sich die Durchblutung der kindlichen Gefäße, in der Nabelschnur und in den Gebärmutterarterien messen und das Blutflussmuster analysieren. Dadurch können u.a. Risikofaktoren für Wachstumsstörungen des Feten und für die Entwicklung mütterlicher schwangerschaftsbedingter Erkrankungen erkannt werden.

### **Fetale Echokardiographie**

Bei der fetalen Echokardiografie kann die detaillierte Untersuchung des Herzens unter Einsatz der Farbdoppler-Sonografie eine große Anzahl von Herzfehlbildungen ausschließen.

## **Untersuchungen zur Chromosomendiagnostik**

Chorionzottenbiopsie, Amniozentese

Die Chorionzottenbiopsie und die Amniozentese sind sogenannte invasive Untersuchungen (verbunden mit einem Eingriff in den Körper der Frau).

Beide Methoden werden überwiegend zur Chromosomendiagnostik eingesetzt, mit der alle zahlenmäßigen Abweichungen vom normalen Chromosomensatz, z.B. die Trisomie 21 (Down-Syndrom) und gewisse strukturelle Veränderungen an den Chromosomen erkannt werden.

Seltener erfolgt eine molekulargenetische oder biochemische Analyse zum gezielten Ausschluss vererbter Krankheiten bei einer familiären Belastung.

Das eingriffsbedingte Risiko für eine Fehlgeburt liegt bei beiden Untersuchungen zwischen 0,5 und 1%.

### **Chorionzottenbiopsie ab 12. Schwangerschaftswoche**

Die Chorionzottenbiopsie (CVS = chorionic villi sampling) ist eine Punktion durch die mütterlichen Bauchdecken und Entnahme von Gewebe aus der entstehenden Plazenta (Chorion). Sie kann ab der 12.Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

Ein erstes vorläufiges Kurzzeitkulturergebnis kann schon nach 24-48 Stunden mitgeteilt werden, das Ergebnis der Langzeitkultur liegt nach 2-3 Wochen vor und bestätigt in 98% der Fälle das Ergebnis der Kurzzeitkultur.

Der häufigste Grund für eine CVS in unserer Praxis ist die schnelle Abklärung eines auffälligen Befundes bei der frühen Feindiagnostik.

### **Amniozentese ab 15. Schwangerschaftswoche**

Die Amniozentese (Fruchtwasserpunktion) kann ab der 15.Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Bei einer Punktion durch die mütterlichen Bauchdecken werden 10-20 ml Fruchtwasser entnommen. Aus den im Fruchtwasser schwimmenden, vom Fetus stammenden Zellen kann eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden, deren Ergebnis nach ca. 2 Wochen vorliegt.

Ein erstes Schnellresultat bezüglich der häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18, 13) kann nach 24-48 Stunden mitgeteilt werden, wenn zusätzlich ein FISH-Test (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) durchgeführt wird.

Routinemäßig wird die Höhe von AFP (Alpha-Fetoprotein) bestimmt, woraus sich der Hinweis auf einen Neuralrohrdefekt („offener Rücken“) oder Bauchwanddefekt des Feten ergeben kann.