



Dr. med. Agnes Huber & Dr. med. Elisa Zikulnig



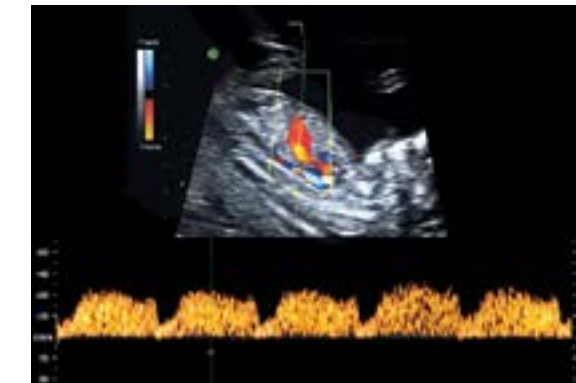
## Ersttrimesterscreening: Hintergrund

Für jedes ungeborene Kind besteht ein Risiko von ungefähr 2–5% für eine angeborene körperliche oder geistige Erkrankung. Ein Großteil dieser Erkrankungen kann über eine differenzierte Ultraschalluntersuchung in der 20.–22. Schwangerschaftswoche (SSW) ausgeschlossen werden.

Das Ersttrimesterscreening umfasst eine differenzierte Ultraschalluntersuchung in der 12.–14. SSW mit Beurteilung der fetalen Entwicklung, der Organe, Messung der sogenannten Nackentransparenz und ggf. einer Blutentnahme zur Bestimmung von plazentaren biochemischen Parametern im mütterlichen Blut. Im Rahmen dieser Untersuchung wird eine differenzierte frühe Organdiagnostik durchgeführt, bei der zahlreiche kindliche Erkrankungen bereits mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden können.

Eine der häufigsten Chromosomenstörungen, die mit einer Entwicklungsstörung des Kindes einhergeht, ist die Trisomie 21 – bekannt auch als „Down-Syndrom“. Das Risiko hierfür steigt mit dem Alter der Mutter an, wobei die Risikoabschätzung anhand des Alters alleine sehr ungenau ist.

Mittels einer Ultraschalluntersuchung in Kombination mit einer Blutabnahme zur Bestimmung plazentarer Hormone (freies  $\beta$ -HCG und PAPP-A) zwischen der 12.–14. Schwangerschaftswoche kann die individuelle Wahrscheinlichkeit sehr viel genauer abgeschätzt werden.



**DR. MED. AGNES HUBER | DR. MED. ELISA ZIKULNIG**  
Fachärztinnen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe  
Pränatale Diagnostik – Degum II

**ADRESSE** Leopoldstraße 58, 80802 München  
**FON 01 | 02** 089.347127 | 089.349505  
**FAX** 089.390144  
**E-MAIL** info@praenatal-frauen.de  
**WEB** praenatal-frauen.de

### Wer trägt die Kosten der Untersuchung?

Das Ersttrimesterscreening mit persönlicher Risikoabschätzung für Chromosomenfehler in der 12.–14. Schwangerschaftswoche ist eine individuelle Gesundheitsleistung (IGeL); die Kosten werden in der Regel von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen.

### Weitere Beratungsangebote

Zusätzlich zur individuellen Aufklärung und Beratung durch Ihre Frauenärztin/Ihren Frauenarzt im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge und im Rahmen des Ersttrimesterscreenings durch uns können Sie vor und nach pränataler Diagnostik eine fachärztliche humangenetische Beratung und eine unabhängige Schwangerschaftsberatung in einer psychosozialen Beratungsstelle in Anspruch nehmen. Gerne vermitteln wir Ihnen entsprechende Kontakte.

## Ersttrimesterscreening: Risikoberechnung

Mit der Messung der Nackentransparenz – einem in dieser Zeit der Schwangerschaft bei jedem Kind vorhandenem Flüssigkeitssaum unter der Haut des Nackens – ist es möglich, ganz individuell die Wahrscheinlichkeit für die häufigsten Chromosomenfehler zu berechnen.

Kinder mit einer Trisomie 21 haben in ca. 75–80% einen deutlich größeren Flüssigkeitssaum – also eine höhere Nackentransparenz als gesunde Kinder. Die zusätzliche Bestimmung von freiem  $\beta$ -HCG und PAPP-A (von der Plazenta gebildete Schwangerschaftshormone aus mütterlichem Blut), die bei chromosomalen Erkrankungen besondere Konstellationen haben können, erhöht die Aussagekraft dieses Screenings auf ungefähr 90%.

Aus diesen Parametern kann in Kombination mit dem mütterlichen Alter, dem Schwangerschaftsalter und der Beurteilung von zusätzlichen Ultraschallmerkmalen (z.B. des Nasenbeines, der Blutflussmuster zum und im Herzen) für jede einzelne Schwangere die individuelle Wahrscheinlichkeit für die häufigsten Chromosomenfehler (Trisomie 21, 13 und 18) berechnet werden. Dieses Risiko wird nach den Kriterien und den statistischen Grundlagen der Fetal Medicine Foundation London berechnet ([www.fetalmedicine.com](http://www.fetalmedicine.com)).

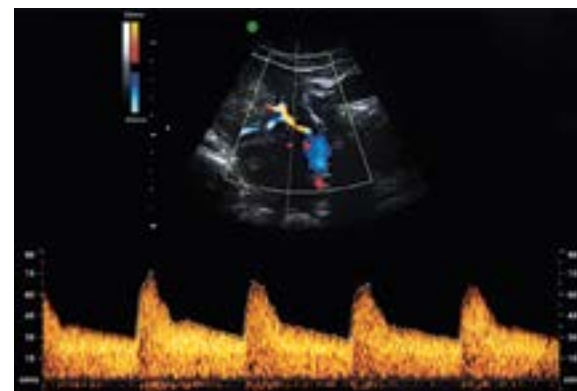
Eine erhöhte Nackentransparenz kann auch ein Hinweis auf andere Erkrankungen oder Fehlentwicklungen (wie z. B. genetische Syndrome oder Herzfehler) sein; es gibt aber auch gesunde Kinder mit verbreiterter Nackentransparenz. Um die Entdeckungsrate noch geringfügig zu erhöhen, kann die Blutabnahme auf Wunsch und nach entsprechender Beratung auch schon in der 10./11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

### Weitere nicht-invasive Methoden

Zusätzlich zum Ersttrimesterscreening steht mit der Untersuchung zellfreier DNA aus mütterlichem Blut eine weitere Methode der nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Verfügung: die Untersuchung zellfreier DNA aus mütterlichem Blut (z.B. harmony® Test, PraenaTest®). Hiermit kann mit hoher Sicherheit das Vorliegen der häufigsten kindlichen Chromosomenfehler (Trisomie 21, 13 und 18) ausgeschlossen werden. Dieser Untersuchung sollte eine ausführliche Ultraschalluntersuchung, wie wir sie im Rahmen des Ersttrimesterscreenings durchführen, vorausgehen um sonographische Auffälligkeiten, die eine Indikation für weiterführende zusätzliche Untersuchungen darstellen würden, auszuschließen. Gerne beraten wir Sie hierzu persönlich.

### Doppleruntersuchung

Durch die Blutflussmessung der gebärmutterversorgenden Gefäße kann in Risikosituationen das individuelle Risiko für Präeklampsie (eine Schwangerschaftserkrankung mit erheblichem Risiko für Mutter und Kind, die durch hohen Blutdruck und mütterliche Eiweißausscheidung gekennzeichnet ist und gehäuft mit einer eingeschränkten Versorgung der Plazenta einhergeht) abgeschätzt werden. Bei einem auffälligen Ergebnis können hier dann bereits zu einem frühen Zeitpunkt prophylaktische Maßnahmen eingeleitet werden.



## Ersttrimesterscreening: Ergebnis

Nach der Untersuchung beraten wir Sie auf der Basis aller Befunde individuell über Ihre persönliche Wahrscheinlichkeit für die häufigsten kindlichen Chromosomenfehler (Trisomie 21, 13 und 18) und die Aussagefähigkeit der erhobenen Befunde.

Ein unauffälliges Ergebnis dieser individuellen Risikoabschätzung mittels Nackentransparenzmessung und Blutwertbestimmung kann Ihnen hohe Sicherheit geben, stellt aber keinen 100%igen Ausschluss von kindlichen Chromosomenfehlern dar. Das Ersttrimesterscreening kann hierbei auch als Hilfestellung zur Entscheidung für oder gegen weitere diagnostische Maßnahmen dienen.

Nur durch invasive Diagnostik wie Plazentapunktion (Chorionzottenbiopsie) oder Fruchtwasserpunktion (Amniocentese) kann der kindliche Chromosomensatz direkt bestimmt werden. Bei diesen Untersuchungen muss ein, wenn auch geringes, Eingriffsrisiko in Kauf genommen werden. Gerne beraten wir Sie hierzu in einem persönlichen Aufklärungsgespräch.



## Zwillinge: Eine besondere Situation

Wenn Sie Zwillinge erwarten, lautet die erste Frage oft: „Eineiig oder zweieiig“? Aus medizinischer Sicht ist die Unterscheidung, ob jeder Zwilling seine eigene Plazenta hat (= dichorial) oder ob die Kinder sich eine gemeinsame Plazenta teilen (= monochorial) von entscheidender Bedeutung (Chorion = Plazenta = Mutterkuchen).

Die meisten **dichorialen Zwillinge** sind zweieiig, d.h. zwei unterschiedliche Eizellen wurden von zwei unterschiedlichen Spermien befruchtet. Die Kinder werden unabhängig voneinander, jedes von seiner eigenen Plazenta, versorgt. Nur ein kleiner Teil dieser Zwillinge sind eineiig.

**Monochoriale Zwillinge** teilen sich eine gemeinsame Plazenta. Sie sind immer eineiig, d.h. ein Ei wurde von einem Spermium befruchtet und hat sich dann in zwei Embryonen geteilt. Je nach dem Zeitpunkt der Teilung des befruchteten Eies haben die Kinder zwei getrennte Fruchthöhlen (diamniot) oder sind in einer gemeinsamen Fruchthöhle (monoamniot, sehr selten!). Monochoriale eineiige Zwillinge sind vom Aussehen her nahezu gleich, haben das gleiche Geschlecht und in der Regel die gleichen Gene.

Neben der Risikoberechnung für Chromosomenfehler ist die sichere Unterscheidung zwischen di- und monochorialen Zwillingen ein wichtiger Bestandteil des Ersttrimesterscreenings. Monochoriale Zwillinge haben ein höheres Risiko für Komplikationen, da sie immer gemeinsame Gefäßverbindungen auf der Plazenta haben und diese oft nicht zu gleichen Teilen zwischen beiden Kindern aufgeteilt ist. Hier bekommen wir im Ersttrimesterscreening manchmal schon frühe Hinweise auf mögliche Komplikationen (z.B. bei sehr unterschiedlicher Dicke der Nackentransparenzen beider Kinder) bzw. auch eine gute Rückversicherung für einen unauffälligen weiteren Verlauf.

