



ZENTRUM FÜR FRAUENGESUNDHEIT

DR. MED. BIRGIT TYLLA

ÄRZTIN FÜR GYNÄKOLOGIE UND GEBURTSHILFE FMH

BAHNHOFSTRASSE 123A

9244 NIEDERUZWIL

TEL. 071 955 9100, FAX 071 955 9101

WWW.DRTYLLA.CH, INFO@DRTYLLA.CH

Information über die fetale Untersuchung 12. – 13. Schwangerschaftswoche Ersttrimestertest

Liebe schwangere Patientin

Dieses Informationsblatt soll Ihnen und Ihrem Partner zusätzlich zu unserem Gespräch Erläuterungen zum Ersttrimestertest (= Ultraschalluntersuchung in der 12. – 13. Schwangerschaftswoche kombiniert mit Laboruntersuchungen) und weiteren Testmöglichkeiten geben, um Ihnen die Entscheidung, welche Untersuchungen Sie wünschen, zu erleichtern. Das eine Paar lehnt selbst eine Ultraschalluntersuchung ab, während das andere die grösste Sicherheit mittels eines invasiven Tests sucht. Eine absolute Garantie für ein 100% gesundes Kind gibt aber kein Test der Welt. Alles kann auch die heutige Medizin noch nicht vorab entdecken.

Hier einige Tatsachen:

- Fast alle Neugeborenen sind gesund und kommen ohne Fehlbildungen und Erbsubstanzstörungen (chromosomale Anomalien) auf die Welt!
- Bei allen Frauen besteht ein kleines Risiko, ein Kind mit einem körperlichen und/oder geistigen Schaden auf die Welt zu bringen.
- In manchen Fällen ist die Schädigung auf die Störung der Erbsubstanz (meistens Trisomie 21/Down-Syndrom) zurückzuführen.
- Bei der Ultraschalluntersuchung in der 12. - 13. Schwangerschaftswoche kann die Wahrscheinlichkeit für Erbsubstanzstörungen beim untersuchten Kind unter Berücksichtigung des mütterlichen Alters, des Ultraschallbefundes („Nackentransparenz“) und bestimmter mütterlicher Blutwerte **geschätzt** werden. Darüber hinaus können einige schwerwiegende Fehlbildungen ausgeschlossen werden.
- Die Kosten für die Bestimmung der Blutwerte (ca. CHF 100) werden in der Regel von den Krankenkassen nicht übernommen.
- Durch diese frühe Ultraschalluntersuchung können einige aber durchaus nicht alle körperlichen Defekte entdeckt werden. Eine weitere genaue Ultraschalluntersuchung wird auf jeden Fall nach der 20. Schwangerschaftswoche empfohlen.
- Das Ergebnis des Ersttrimestertests ergibt eine Schätzung des Risikos für das Down-Syndrom. Es ist das zurzeit zuverlässigste nicht-invasive Verfahren während der gesamten Schwangerschaft, mit dem die Trisomie-Wahrscheinlichkeit geschätzt werden kann.
- Um eine Erbsubstanzstörung (chromosomale Anomalie) beim Kind definitiv auszuschliessen oder zu bestätigen, muss eine invasive Untersuchung vorgenommen werden (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese). Diese Untersuchungen bringen allerdings ein Fehlgeburtsrisiko von 0,5 – 1.0 % mit sich.

Wichtig zu verstehen ist, dass der Ersttrimestertest nur eine Risikoschätzung für das Vorliegen einer chromosomalen Störung (Down-Syndrom) ist. Die Risikoberechnung erfolgt dabei aus mehreren Parametern (Alter, Nackentransparenz, Laborparameter). Dies soll im Folgenden näher erläutert werden:

Risikofaktor Alter

Das Risiko für ein Down-Syndrom nimmt mit dem Alter der Mutter zu. Am Anfang der Schwangerschaft ist dabei das Risiko für das Vorliegen einer Erbsubstanzstörung höher als am Geburtstermin, da viele betroffene Kinder ohne Eingriffe von aussen während der Schwangerschaft sterben.

Die nachfolgende Tabelle soll dabei das Risiko aufzeigen:

Alter (Jahre)	Risiko für Down-Syndrom am Geburtstermin (Lebendgeburt)	Risiko für Down-Syndrom in der abgeschlossenen 9.–14. Schwangerschaftswoche
20	1 : 1529 *	1 : 696
25	1 : 1352	1 : 616
30	1 : 910	1 : 415
32	1 : 648	1 : 311
34	1 : 475	1 : 216
36	1 : 308	1 : 140
38	1 : 190	1 : 86
40	1 : 113	1 : 51
42	1 : 66	1 : 30
44	1 : 38	1 : 17

1 : 1529 heisst, dass 1 von 1529 Frauen (im Alter von 20 Jahren) ein Kind mit Down Syndrom auf die Welt bringt.

Risikofaktor Nackentransparenz

Die „Nackentransparenz“, d. h. einen dunklen Bereich (Flüssigkeit) im Nacken, hat jedes Kind zwischen der 11. und 13. Schwangerschaftswoche. Die Wahrscheinlichkeit für eine Erbsubstanzstörung (insbesondere für ein Down-Syndrom) ist umso grösser, je mehr Flüssigkeit im Nacken des Kindes dargestellt werden kann, d.h. umso breiter die Nackentransparenz ist.

Anhand des Alters und der Breite der Nackentransparenz erfolgt eine Risikoeinschätzung für das Vorliegen eines Down Syndroms. Wichtig zu wissen ist, dass mit diesem Test nur 75 % aller Kinder mit Down-Syndrom auffällig sind, d.h. dass ein Teil der kranken Kinder gar nicht erkannt wird. Auf der anderen Seite können aber auch Kinder, die ganz gesund sind, einen positiven Test zeigen. Eine zu breite Nackentransparenz kann neben dem Hinweis auf eine Erbsubstanzstörung auch einen Hinweis auf eine Herzerkrankung des Kindes geben, was mit einem Spezialherzultraschall weiter abgeklärt werden sollte.

Risikofaktor Laborwerte

Über die Bestimmung von bestimmten Blutwerten kann man durch deren Veränderung Hinweise auf das Vorliegen eines Down-Syndroms erhalten.

Unter Berücksichtigung von Alter, Nackentransparenz und diesen Laborwerte kann ebenfalls das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms berechnet werden. Dieser Test wird als **Erstrimestertest** bezeichnet. Mit diesem Test werden bis 90 % aller Kinder mit Down-Syndrom auffällig, d.h. die Sensitivität liegt höher, als wenn man die Risikobestimmung allein aus Alter und Nackentransparenz vornimmt.

Ihre Entscheidung

Je nach Ergebnis der Schätzung können Sie auf weitere Untersuchungen verzichten oder eine definitive Antwort auf die Frage wünschen, ob Ihr Kind betroffen ist. Hierzu werden weitere Tests wie eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese notwendig. Der Vorteil dieser invasiven Untersuchungen ist, dass Sie eine definitive Auskunft auf die Frage nach einer Erbsubstanzstörung bekommen. Der Nachteil liegt aber darin, dass diese Eingriffe ein Fehlgeburtsrisiko von 0,5 bis **1,0 %** mit sich bringen.

Chorionzottenbiopsie

Diese Untersuchung wird zwischen der 11. und 13. abgeschlossenen Schwangerschaftswoche durchgeführt. Dabei werden winzige Teile des Mutterkuchens (Chorionzotten) untersucht. Sowohl das Kind als auch der Mutterkuchen stammen von der gleichen Zelle. Deswegen können Chorionzotten benutzt werden, um die kindlichen Erbanlageträger (Chromosomen) zu überprüfen. Bei dieser Untersuchung wird unter Ultraschallkontrolle durch eine Punktionsnadel Gewebe aus dem Mutterkuchen entnommen. Man kann den Eingriff, der ambulant erfolgt, sowohl über die Bauchdecke als auch durch die Scheide durchführen. Das Fehlgeburtsrisiko dieser Untersuchung liegt etwa bei 1 %.

Amniozentese

Diese Untersuchung wird in der Regel zwischen der 15. und 16. abgeschlossenen Schwangerschaftswoche durchgeführt. Unter örtlicher Betäubung und Ultraschallkontrolle entnimmt der Arzt mit einer dünnen Punktionsnadel eine Fruchtwasserprobe. Das winzige Loch, das dabei in der Fruchtblase entsteht, schließt sich von allein. Der Eingriff wird ambulant durchgeführt und ist nur mit geringen Schmerzen verbunden. Aus dem Fruchtwasser werden kindliche Zellen kultiviert, die untersucht werden. Der endgültige Befund liegt nach etwa 2 Wochen vor. Vorläufige „Schnelltests“ können durchgeführt werden. Das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko beträgt 0,5 – 1,0%.