

Aufklärung

Erst-Trimester Screening mit früher Fehlbildungsdiagnostik und Präeklampsie Screening

Liebe werdende Eltern,

wir möchten Ihnen hier einige kurze, jedoch wichtige Informationen über das Erst-Trimester-Screening geben. Diese dienen als Grundlage und sollen Ihnen den Zweck, die Möglichkeiten, aber auch die Grenzen der Untersuchung erläutern.

Natürlich werden Sie vor und nach der Untersuchung von uns persönlich über diese und auch deren Ergebnisse informiert und beraten.

Die Fragen die wir beantworten wollen sind:

- **Wozu dient diese Untersuchung?**
- **Was wird untersucht?**
- **Wie wird sie durchgeführt?**
- **Welche Sicherheit bietet sie?**

Wichtig ist: Die Mehrzahl aller Babys ist gesund! Es besteht bei allen Frauen – unabhängig von Ihrem Alter - ein statistisches Risiko, dass gerade ihr Baby von einer geistigen oder körperlichen Einschränkung betroffen ist.

Wozu dient diese Untersuchung?

Die häufigste Ursache für eine geistige Behinderung der Kinder ist das sogenannte Down-Syndrom oder auch Trisomie 21¹. Diese Erkrankung wird meistens nicht vererbt, sondern entsteht zufällig. Das Risiko ein Kind mit einem Down-Syndrom zu bekommen steigt mit dem Alter der Mutter, genauer mit dem Alter der Eizelle der Mutter.

In Deutschland muss jeder Schwangeren über 35 Jahren lt. Mutterschaftsrichtlinien eine Fruchtwasseruntersuchung angeboten werden. Die meisten Mütter möchten jedoch die Entscheidung für oder gegen solch einen Eingriff nicht auf Grund ihres Alters treffen, sondern machen dies von ihrem individuellen Risiko abhängig. Dieses Risiko können und werden wir mit der heutigen Untersuchung berechnen.

Außerdem ist es bereits zu diesem Zeitpunkt der Schwangerschaft möglich 75% aller schweren Fehlbildungen und Schwangerschaftsrisiken zu erkennen, die eine Grundlage für die Beratung und den Verlauf ihrer Schwangerschaft darstellen.

Um eine Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom sicher ausschließen zu können, ist eine invasive Untersuchung (Eingriff) nötig. Dieses kann in Form einer Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) oder einer Chorionzottenbiopsie (Probe aus dem Mutterkuchen) erfolgen. Hier ist es wichtig zu beachten, dass beide Untersuchungen nicht ohne die immerhin geringe Gefahr einer Fehlgeburt sind.

¹ Kinder mit dieser Erkrankung haben immer einen geistigen Defekt, unterschiedlicher individueller Schwankung sowie einige besondere körperliche Merkmale, z. B. schräge Lidspalten, relativ kurze Arme und Beine, teilweise schwere Organfehler (meist Herzfehler),... Ursache hierfür ist das Vorhandensein eines dritten Chromosoms 21.

>>Die Entscheidung für oder gegen einen solchen Eingriff treffen sie alleine! <<

Gut zu wissen ist, dass intensive Forschungen der letzten Jahre gezeigt haben, dass es Merkmale gibt, die mit einer solchen Chromosomenstörung einhergehen, die bereits im Ultraschall oder bei einer mütterlichen Blutentnahme auffällig sind.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung heute erfolgen eine Überprüfung des Entwicklungsstandes des Feten und eine Untersuchung der einzelnen Organe, soweit es das frühe Schwangerschaftsalter zulässt.

Bezüglich der Risikokalkulation für eine Chromosomen-/Erbanlagenstörung werden verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt.

1. Nackentransparenz (NT): Flüssigkeitsansammlung im Nacken, bei jedem Ungeborenen darstellbar. Der Messwert ändert sich mit der Größe des Kindes. Eine erhöhte NT heißt nicht automatisch Chromosomenstörung, sondern kann auch andere Ursachen haben (Herzfehler, seltene Syndrome z.B.) oder aber auch keinen Krankheitswert haben.
2. Nasenknochen: Bei ungeborenen Kindern mit einem Down-Syndrom ist der Nasenknochen oft gar nicht oder nur schwer abgebildet. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen dieser Erkrankung.
3. Blutfluss im Ductus venosus: Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene. Feten mit Chromosomenstörungen zeigen häufig Veränderungen im Blutflussmuster.
4. Blutfluss an der Trikuspidalklappe: Klappe zwischen dem rechten Vorhof in die rechte Herzkammer. Feten mit Chromosomenstörungen zeigen häufig Veränderungen dieses Blutflussmusters.

Für alle Parameter gilt, dass sie auffällig sein könnten und das Kind trotzdem gesund ist!

Wie wird sie durchgeführt?

In der Ultraschalluntersuchung heute kann anhand einer genauen Messung der Nackendicke des Ungeborenen das Risiko einer Chromosomenstörung berechnet werden. Hierzu wird der Bereich des Kindes zwischen der Haut und dem Knochen im Nacken gemessen. Es gilt allgemein, je schmaler dieser Spalt, desto geringer das Risiko für eine Erkrankung des Ungeborenen.

Zusätzlich können weitere Ultraschallbefunde den ermittelten Wert des Risikos beeinflussen (z. B. die Darstellbarkeit des Nasenknochens).

Welche Sicherheit bietet sie?

Eine Ultraschalluntersuchung alleine, gibt eine Sicherheit von knapp 80-90%, dass bei unauffälligem Befund mit ihrem Ungeborenen alles in Ordnung ist.

Eine zusätzliche Möglichkeit, die Sicherheit zu erhöhen, bekommen Sie durch eine mütterliche Blutuntersuchung. Hier werden zwei Werte untersucht:

1. β -HCG, ein Schwangerschaftshormon
2. PAPP-A, ein Eiweißstoff vom Mutterkuchen gebildet

Die Konzentration dieser beiden Werte, geht mit in unsere Risikoberechnung ein und kann diese in unterschiedliche Richtung beeinflussen.

Ein optimaler Zeitpunkt für die Blutentnahme ist zwischen der 10. und 11. SSW, jedoch ist es auch im Anschluss an die heutige Untersuchung möglich.

In Kombination dieser Untersuchungen (Ultraschall und Blutentnahme) erhalten sie eine Sicherheit der Risikoberechnung von ca. 95%. Ein sicherer Ausschluss einer Fehlbildung, Erkrankung oder Chromosomenstörung ist mit dieser Untersuchung jedoch nicht möglich!

Die Untersuchung ersetzt auch die üblicherweise in der 20. Schwangerschaftswoche durchgeführte weiterführende Ultraschalluntersuchung nicht.

Nach dem Gendiagnostikgesetz müssen wir Sie zusätzlich vor und nach der Untersuchung dorthin gehend beraten:

Sollten sich aus den Untersuchungsergebnissen heute, der ärztlichen Aufklärung und diesem Aufklärungsbogen noch weitere Fragen ergeben, empfehlen wir Ihnen eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.

Hierbei wird durch eine genaue Erhebung der eigenen und familiären Krankheitsgeschichte und anhand des aktuellsten wissenschaftlichen Standes eine erweiterte Risikoberechnung gemacht, welche das Risiko einer genetischen Erkrankung oder die Voraussetzungen hierzu berechnet.

Es gibt des Weiteren die Möglichkeit der Unterstützung Ihrer physischen, sowie psychischen Belastung je nach Untersuchungsergebnis heute. Auch der Kontakt zu anderen Ärzten (Kinderchirurgen, Kinderärzten etc.) ist, falls nach heutigem Ergebnis nötig, jederzeit möglich.

Gerne vermitteln wir einen Kontakt zu den entsprechenden Kollegen.

In der Regel zeigen die Untersuchungsergebnisse – auch bei älteren Müttern- keine Auffälligkeiten und tragen zum Abbau von Ängsten und zu einem entspannten Schwangerschaftsverlauf bei.

Trotzdem sind wir im Falle einer Auffälligkeit natürlich für Sie da, um Sie zu beraten und weitere Untersuchungsmöglichkeiten anzubieten.

Natürlich besteht auch ein Recht auf Nichtwissen, d. h. sie können auf die Untersuchung heute gänzlich verzichten.

Ihre

Dr. med. A. Stab, Fachärztin Gynäkologie und Geburtshilfe, DEGUM II

Was ist eine Präeklampsie?

Eine Präeklampsie tritt typischerweise in der zweiten Schwangerschaftshälfte auf. Häufig bestehen zunächst keine Beschwerden. Der Frauenarzt stellt typischerweise einen erhöhten **Blutdruck**, verbunden mit einer vermehrten **Ausscheidung von Eiweiß über die Nieren** fest. In besonders schweren Fällen kann es bei der Mutter zu einer Störung der Leber- oder Nierenfunktion, zu Beeinträchtigungen des blutbildenden Systems (Mangel an Blutplättchen (Thrombozyten) und des Nervensystems (bis hin zu Krampfanfällen) kommen. Da gleichzeitig eine **verminderte Durchblutung des Mutterkuchens**, der das ungeborene Kind versorgt, auftritt, ist das Kind bei einer Präeklampsie gefährdet. Es resultiert häufig ein **niedriges Geburtsgewicht** und Lungenprobleme sowie **Wachstumsstörungen im Mutterleib**. Nicht selten ist es notwendig, eine **vorzeitige Entbindung**, oft auch als **Frühgeburt**, einzuleiten, um Gefahr für das Leben von Mutter und Kind abzuwenden. Man unterscheidet die frühe Präeklampsie, die vor der 34. SSW auftritt, von der späten Präeklampsie (Auftreten nach der 34. Schwangerschaftswoche). Während die späte Präeklampsie durch eine rechtzeitige Entbindung (meist als Kaiserschnitt) gut behandelt werden kann, muss bei einer frühen Präeklampsie, besonders wenn diese vor der 30. Woche auftritt, genau zwischen dem Nutzen und dem Risiko einer sehr frühen Geburt abgewogen werden. Kinder, die vor der 28. Schwangerschaftswoche zur Welt kommen, sind trotz der Möglichkeiten der modernen Medizin immer noch hochgradig gefährdet.

Nach langjähriger Erfahrung wissen wir, dass sich leider nicht alle Schwangerschaften komplikationslos entwickeln. Daher gehört nun auch schon ab SSW 11+0 das Screening auf sogenannte Präeklampsie, im Volksmund auch „Schwangerschaftsvergiftung“ genannt, zu einem festen Bestandteil unserer **Ersttrimesteruntersuchung**. Dabei kombinieren wir mütterliche Parameter mit einer Doppleruntersuchung der Placenta und zwei Hormonwerten aus dem mütterlichen Blut (PAPP-A und PIGF). So gelingt uns eine treffende Vorhersage auf diese Komplikation in über 93%. Dieses hat deshalb eine große Bedeutung, weil wir erkannte Risikopatientinnen besonders überwachen und therapieren können, so dass die Wahrscheinlichkeit für Komplikationen deutlich sinkt (60-90%). Diese Untersuchung ist nur bis SSW 14+0 möglich.