



Schwerpunkt Pränataldiagnostik – Aufklärung zum Ersttrimesterscreening

Sehr geehrte Patientin!

Sie sind sich zu einer besonders wichtigen Ultraschalluntersuchung, dem Screening am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels gekommen. Man nennt das üblicherweise Nackentransparenzmessung oder Nackenfaltenmessung. Diese wird vom Beginn der 11. bis zum Ende der 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt.

Wichtige Punkte auf die am Beginn der Untersuchung besonderes Augenmerk gelegt wird ist:

- a) die Feststellung der Anzahl der werdenden Kinder, weil es einen großen Unterschied macht ob es sich um eine Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft handelt.
- b) Bei Zwillingen ist es zudem noch wichtig, zu entscheiden ob es sich um solche mit einer oder zwei Plazenten handelt, da davon die Häufigkeit der weiteren Untersuchungen abhängt.
- c) Durch die Messung der Länge des Kindes wird der Geburtstermin bestätigt oder korrigiert.
- d) Es erfolgt eine genaue Beurteilung der bisherigen körperlichen Entwicklung des Kindes, dadurch können zahlreiche schwere kindliche Fehlbildungen bereits in dieser frühen Schwangerschaftswoche erkannt oder ausgeschlossen werden.

Der Fokus der Untersuchung ist die Berechnung der Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenstörung mithilfe der Nackentransparenzmessung. Die häufigste Chromosomenstörung ist das Downsyndrom, oder auch Trisomie 21 genannt. Viel seltener und auch im Rahmen der Nackentransparenz entdeckbar sind die Trisomie 18 und die Trisomie 13. Alle diese genannten Störungen gehen mit einem zusätzlichen, überschüssigen Chromosom einher und führen zu körperlicher und geistiger Beeinträchtigung.

Die einzige Möglichkeit, eine solche Chromosomenstörung mit Sicherheit ausschließen zu können, besteht in der Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie) oder Fruchtwasserpunktion (Amniozentese). Beide Untersuchungen sind allerdings mit einem Fehlgeburtsrisiko behaftet (0,5% bei der Chorionzottenbiopsie und 0,1% bei der Fruchtwasserpunktion). Aus diesem Grund ist es sinnvoll, vorher die Wahrscheinlichkeit zu berechnen, mit der Ihr Kind an einer Chromosomenstörung leidet. Diese Risikoeinschätzung basiert darauf, das mütterliche Hintergrundrisiko (Alter der Mutter) mit einer Reihe von Hinweiszeichen im Ultraschall zu kombinieren. Solche Hinweiszeichen auch Marker genannt, sind die sogenannte Nackentransparenz (Flüssigkeitsansammlung im Halsbereich des Babys), das Nasenbein sowie der Blutfluss im Bereich der rechten Herzklappe und ein Blutfluss in der Nähe des Herzens des Kindes. Das ermittelte Risiko wird dann ausführlich mit Ihnen besprochen. Mithilfe einer Blutabnahme, die noch Plazentahormone bestimmt, kann das Ergebnis noch weiter verbessert werden.

Anschließend können Sie entscheiden, ob Sie mit dem ermittelten Risiko zufrieden sind oder eine weitere Abklärung wünschen (zum Beispiel ein NIPT-Test bei dem aus dem Blut der Mutter eine fast 100-prozentige Genauigkeit bezüglich Down-Syndrom erzielt wird. Dieser Test ist aber deutlich teurer).

Ein weiterer Vorteil der Nackentransparenzmessung ist auch, dass Fehlbildungen wie Herzfehler oder eine offene Wirbelsäule schon so früh erkannt werden können.

Insgesamt kann die Untersuchung weitere zahlreiche Fehlbildungen ausschließen sowie Hinweiszeichen für gewisse Erkrankungen finden. Allerdings kann die Untersuchung nicht mit absoluter Sicherheit feststellen, ob Ihr Kind gesund ist, da im Ultraschall nicht alle kindlichen Erkrankungen erkannt werden können. Ein wichtiger Weg, weitere Sicherheit über die Gesundheit des Ungeborenen zu erlangen ist das Organscreening, das etwa in der 21. Woche durchgeführt werden kann.

Ich wurde über das Ersttrimester-Screening und seine Grenzen informiert und meine Fragen wurden beantwortet. Ich möchte diese Untersuchung durchführen lassen. Zusätzlich besprochen wurde:

Name der Schwangeren

Unterschrift der Schwangeren