



## Was ist bei einem erhöhten Risiko zu tun?

Ist das ermittelte Risiko erhöht, sollte eine eingehende Beratung durch Ihre Gynäkologin/ Ihren Gynäkologen oder einen Humangenetiker stattfinden, um die Möglichkeiten des weiteren Vorgehens zu besprechen.

Nach dieser sorgfältigen Beratung kann dann ggf. eine vorgeburtliche Diagnostik erfolgen, bei der mittels Chromosomenanalyse ein exaktes Ergebnis ermittelt werden kann. Um die oft als belastend empfundene Wartezeit hierbei zu verkürzen, kann in vielen Fällen auch ein pränataler Schnelltest durchgeführt werden, bei dem das Ergebnis schon nach 1-2 Tagen vorliegt.

In der weit überwiegenden Mehrzahl ist das Ergebnis der Untersuchung unauffällig. Bei Vorliegen einer vergrößerten Nackentransparenz und unauffälligem Chromosomenbefund sollte jedoch eine Ultraschalluntersuchung um die 20. Schwangerschaftswoche erfolgen, um z. B. Herzfehler und andere nicht chromosomale Veränderungen diagnostizieren zu können.

Bei weiteren Fragen steht Ihnen jederzeit Ihre Gynäkologin/ Ihr Gynäkologe zur Verfügung.

## Individuelle Gesundheitsleistungen IGeL

Einige Vorsorgeuntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht mehr übernommen und müssen deshalb vom Patienten selbst gezahlt werden. Falls Sie hierzu Fragen haben, wird Sie Ihr Arzt gerne beraten.

### Blutuntersuchung:

freies  $\beta$ -hCG  
PAPP-A

NT-Messung durch  
Ihre Gynäkologin/ Ihren Gynäkologen

## INFORMATION für werdende Eltern

### Das Ersttrimester-Screening



LABOR 28  
BERLIN



Dr. med. Hans-Ulrich Altenkirch, MBA  
Dr. med. Maryam Chahin  
Dagmar Emrich  
Dr. med. Antje Hohmann da Silva  
Birgit Hollenhorst  
Prof. Dr. med. Ralf Ignatius  
Martin Loeper  
Dr. med. Imme Maute  
Dr. med. Antje Beate Molz  
Dr. med. Michael Müller  
Dr. med. Edita Rutkauskaitė  
Dr. med. Anja-Britta Sundermann  
Dr. med. Athanasios Vergopoulos, MSc  
Dr. med. Andreas Warkenthin  
Dr. med. Edith Zill

Fachärzte für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Virologie,  
Infektionsepidemiologie, Hygiene und Umweltmedizin

Medizinisches Versorgungszentrum Labor 28 GmbH  
Mecklenburgische Str. 28 • 14197 Berlin • Telefon 030.820 93-0  
Fax 030.820 93-301 • info@labor28.de • www.labor28.de

© Nachdruck nur mit ausdrücklicher  
Genehmigung, Labor 28 10/2016



# Der Risiko-Test ...

## Liebe werdende Eltern,

zunächst freuen wir uns mit Ihnen, dass Sie Nachwuchs erwarten. Die Geburt wird in wenigen Monaten stattfinden.

Neben der Freude auf dieses Ereignis stellen Sie sich wahrscheinlich die gleiche Frage wie viele werdende Eltern mit Ihnen, ob Ihr Nachwuchs gesund zur Welt kommen wird. In diesem Zusammenhang haben Sie sicherlich im Freundeskreis und in den Medien häufig von vorgeburtlichen Untersuchungen bei Mutter und Kind gehört.

Man weiß zwar seit langem, dass das allgemeine, statistische Risiko für bestimmte Erkrankungen des Kindes mit dem Alter der Mutter zunimmt, doch ist dies noch lange nicht gleichbedeutend mit dem individuellen, also Ihrem persönlichen Risiko und schon gar nicht mit einer tatsächlichen Erkrankung Ihres Kindes. Andererseits können durchaus viele andere Kinder auch jüngerer Mütter davon betroffen sein; ein erheblicher Anteil der tatsächlich vorkommenden Erkrankungen des Kindes tritt nämlich auch unabhängig vom Alter der Mutter auf.

Eine einfache und komplikationslose Untersuchung innerhalb der 11. bis 14. Woche der Schwangerschaft bietet bereits eine Risikoanalyse für ein Down-Syndrom des Kindes. Es handelt sich hierbei um das **Ersttrimester-Screening**. Dieses beinhaltet eine harmlose Ultraschalluntersuchung mit Messung der sog. „Nackentransparenz“ des Kindes und eine Blutentnahme bei der Mutter zur Bestimmung von zwei Blutwerten.

## Dazu muss man folgendes wissen:

Die **Nackentransparenz** (nuchal translucency, NT oder „Nackenfalte“ genannt) ist ein Ultraschallmesswert im Bereich des kindlichen Nackens. Eine geringe Nackentransparenz ist als normal anzusehen. Mit Zunahme der Größe der Nackentransparenz steigt jedoch das Risiko für mögliche Erkrankungen des Feten an.

Die Untersuchung setzt ein gut auflösendes Ultraschallgerät und Erfahrung des Untersuchers voraus. Die FETAL MEDICINE FOUNDATION (FMF) bildet Frauenärztinnen und Frauenärzte in dieser Methode aus. Diese Ärzte erkennen Sie an ihrem jährlich neu zu erwerbenden Zertifikat von der FMF.

Bei der Messung der Nackentransparenz werden gleichzeitig auch die Größe und die strukturelle Gesundheit Ihres Kindes untersucht. Parallel dazu werden aus einer mütterlichen Blutprobe **zwei Schwangerschaftshormone (das freie  $\beta$ -hCG und das PAPP-A)** analysiert.

Bestimmte Veränderungen in ihrer Konzentration bezogen auf eine statistisch berechnete Normkonzentration (Median) sind als Hinweis auf das Vorliegen von Chromosomenveränderungen und einer Reihe weiterer Erkrankungen (z. B. Herzfehler) zu werten.

Aus diesen biochemischen Ergebnissen und den Ultraschalldaten wird unter Berücksichtigung Ihres individuellen mütterlichen Altersrisikos ein Gesamtrisiko abgeschätzt.

## Was bedeutet das Testergebnis?

Dieser Risiko-Test findet statistisch Ihr individuelles Risiko heraus. In etwa 5 % der untersuchten Schwangerschaften kann es zu einem auffälligen Ergebnis kommen. Durch den Test kann zwar die eigentliche Diagnose nicht definitiv gestellt werden, aber z. B. bis zu 90 % aller Trisomie 21-Schwangerschaften können hierdurch als Risikogruppe erkannt werden. Ein auffälliges Testergebnis bedeutet also nicht, dass hier eine Schwangerschaft mit einer Chromosomenveränderung vorliegen muss, sondern lediglich, dass diese einer Risikogruppe angehört. Hier können dann gezielt weitere Untersuchungen erfolgen, z. B. eine Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie mit nachfolgender Chromosomenanalyse, die dann eine definitive Diagnose bzw. den sicheren Ausschluss einer Chromosomenstörung ermöglicht.

Auf der anderen Seite bedeutet ein unauffälliges Ergebnis aber auch keine absolute Garantie für die Geburt eines Kindes ohne Chromosomenveränderung, denn ein sicherer Ausschluss ist nur durch eine direkte Chromosomenuntersuchung möglich!

Der dafür grundsätzlich notwendige invasive Eingriff ist aber belastender als dieser Risikotest und ist grundsätzlich mit einem, wenn auch nur geringen, aber doch vorhandenen Risiko für eine Fehlgeburt verbunden.

Dieser Risiko-Test (Ersttrimester-Screening) dient deshalb dazu, die Zahl der tatsächlich angebrachten, weiteren invasiven Untersuchungsverfahren auf ein unvermeidbares Minimum zu reduzieren – und damit potenzielle Gesundheitsrisiken für Ihre Schwangerschaft durch eine zuverlässige, qualitätsgesicherte Risikoabklärung so gering wie möglich zu halten!