



Das Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom

In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko, dass das erwartete Kind eine **Chromosomenveränderung** (z. B. Trisomie 21, Down-Syndrom, früher Mongolismus genannt) hat. Je älter die Mutter ist, desto höher ist dieses Risiko.

Bei Müttern, die 25 Jahre alt sind, ist eins von 1300 Kindern betroffen, bei 30-jährigen eins von 900 und bei 35-jährigen eins von 380. Schwangeren Frauen, die zum Zeitpunkt der Geburt 35 Jahre oder älter sind, wird daher eine **Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)** angeboten, bei der die Chromosomen des ungeborenen Kindes untersucht werden.

Durch **Blutuntersuchungen** kann man auch bei schwangeren Frauen, die jünger als 35 Jahre sind abschätzen, ob sie ein erhöhtes individuelles Risiko für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung haben. Entspricht dieses Risiko dem einer 35-jährigen Frau oder ist das Risiko sogar höher, sollte auch diesen Frauen eine Chromosomenanalyse aus einer Fruchtwasserprobe angeboten werden.

Bei schwangeren Frauen, die 35 Jahre oder älter sind, kann man feststellen, ob das Risiko für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung altersentsprechend, niedriger oder höher ist. Diese Angabe kann die schwangere Frau in ihre Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung einbeziehen.

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.

Blutuntersuchungen:

- **Integriertes Screening** (5 Parameter)
PAPP-A
Inhibin A
AFP
hCG
freies Östriol
- **Quadruple-Test** (4 Parameter)
Inhibin A
AFP
hCG
freies Östriol
- **Screening auf Neuralrohrdefekt** (1 Parameter)
AFP



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

INFORMATIONEN für Frauen am Beginn der Schwangerschaft

Blutuntersuchungen zur Feststellung des individuellen Risikos für eine Chromosomenveränderung oder einen Neuralrohrdefekt („offener Rücken“) beim werdenden Kind

- **Integriertes Screening**
- **Quadruple-Test**
- **Screening auf Neuralrohrdefekt**

Down-Syndrom ...

Blutuntersuchungen zur Risiko- bestimmung für Down-Syndrom

In der Schwangerschaft kann die Untersuchung bestimmter Blutwerte darüber Aufschluss geben, mit welcher Wahrscheinlichkeit **Chromosomenveränderungen** (z. B. Down-Syndrom bei Trisomie 21 oder eine Trisomie 18) bzw. **Neuralrohrdefekte** vorliegen.

Für diese Untersuchungen ist seit dem 01.02.2010 eine Aufklärung der Schwangeren nach **Gen-
diagnostikgesetz** durch den veranlassenden Arzt erforderlich, verbunden mit einer schriftlichen Einwilligungserklärung.

Integriertes Screening

Die Risikoabschätzung mit der gegenüber allen anderen biochemischen Verfahren höchsten Entdeckungsrate von bis zu 90% erfolgt im **Integrierten Screening**. Bei diesem Test sind 2 Blutentnahmen für insgesamt 5 Messwerte erforderlich.

Der optimale Zeitpunkt für die erste Blutentnahme zur Bestimmung von PAPP-A liegt zwischen der 11. und 12. Schwangerschaftswoche (SSW), d. h. 10+0 bis 11+6 Tage (spätester Zeitpunkt: 13+6 Tage). Inhibin A, AFP, hCG und freies Östriol sollten zwischen der 15. und 18. SSW (d. h. 14+0 bis 17+6 Tage) bestimmt werden.

Unter Berücksichtigung dieser Werte und des Alters der Schwangeren wird das individuelle Risiko für ein Kind mit dieser Chromosomenveränderung bestimmt.

Quadruple-Test

Für Schwangere, die sich erst im 2. Schwangerschaftsdrittel für eine Risikoabschätzung entscheiden oder die nur eine Blutentnahme wünschen, bietet sich der sogenannte **Quadruple-Test** mit 4 Messgrößen an, bei dem die Bestimmung von Inhibin A, AFP, hCG und freies Östriol in der 15.-18. SSW (d. h. 14+0 bis 17+6 Tage) durchgeführt werden sollte.

Das Ergebnis der Blutuntersuchung und die Risikoabschätzung

Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom

In dem Befundbericht wird das individuelle Risiko angegeben. Es kann beispielsweise 1 zu 3000 oder 1 zu 700 oder 1 zu 150 (oder anders) lauten.

Von einem „**normalen Risiko**“ spricht man, wenn das festgestellte Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom niedriger ist als bei einer 35-jährigen Frau, also kleiner als 1 zu 380.

Ein „**erhöhtes Risiko**“ liegt vor, wenn das festgestellte Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom dem einer 35-jährigen oder älteren Frau entspricht.

Durch eine Fruchtwasseruntersuchung kann dann festgestellt werden, ob das erwartete Kind wirklich eine Chromosomenveränderung hat.

Es ist wichtig zu bedenken, dass bei den allermeisten Frauen mit einem erhöhten abgeschätzten Risiko anschließend im Fruchtwasser normale Chromosomen festgestellt werden, d. h. dass das Kind kein Down-Syndrom hat!

Hinweis:

Im Integrierten Screening ist eine zuverlässige Risikoabschätzung auch ohne Einbeziehung der Nackenfalte (**Nackentransparenz/NT**) gewährleistet.

Andere Erkrankungen, die durch die Blutuntersuchung festgestellt werden können

Eins von 1200 Kindern kommt mit einem **offenen Rücken (Neuralrohrdefekt, Spina bifida)** zur Welt. An der Höhe des AFP-Wertes kann man feststellen, ob ein niedriges oder hohes Risiko für ein Kind mit offenem Rücken in der Schwangerschaft besteht.

Ist der AFP-Wert normal, so ist ein offener Rücken mit etwa 80 %-iger Sicherheit ausgeschlossen (d. h. in 2 von 10 Fällen kommt es vor, dass der AFP-Wert normal ist und das Kind trotzdem einen offenen Rücken hat). Daher ist neben der AFP-Bestimmung im mütterlichen Blut auch eine Ultraschalluntersuchung um die 18. SSW sinnvoll.

Wird ein erhöhter AFP-Wert gemessen, so kann durch eine spezielle Ultraschalluntersuchung und eine Fruchtwasseranalyse festgestellt werden, ob das Kind wirklich einen offenen Rücken hat. Es ist zu beachten, dass ein hoher AFP-Wert sehr oft auch andere Ursachen (wie z. B. chronische Hepatitis) hat und sich das Kind normal entwickelt.

Es ist also wichtig:

Mit den Blutuntersuchungen kann nicht festgestellt werden, ob das erwartete Kind tatsächlich eine Chromosomenveränderung oder einen offenen Rücken hat. Es wird lediglich festgestellt, ob das individuelle Risiko hierfür erhöht ist. Sicherheit kann nur die Untersuchung der Chromosomen an Zellen des werdenden Kindes, z. B. aus Fruchtwasser geben.