

### Das Ergebnis

Das im Ersttrimester-Screening ermittelte individuelle Risiko wird Ihnen als Verhältniszahl mitgeteilt. Zum Beispiel bedeutet ein Risiko von 1: 300 für das Down Syndrom, dass von 300 Schwangeren mit demselben Risiko eine Frau ein Kind mit Down Syndrom bekommt. Bei einem hohen individuellen Risiko für eine Trisomie werden Empfehlungen für weitergehende Untersuchungen ausgesprochen. Meistens sind das zunächst zusätzliche, vertiefende Ultraschalluntersuchungen. Da eine verbreiterte Nackentransparenz auch andere Ursachen als eine Chromosomenstörung haben kann, sollten diese dann auch per Ultraschall und Blutuntersuchungen abgeklärt werden.

### Entscheidung für zusätzliche Untersuchungen

Bevor Sie sich für eine dieser Untersuchungen entscheiden, sollten Sie selbst zunächst überlegen, welche Konsequenzen Sie aus einem evt. „schlechten“ Ergebnis zu ziehen bereit sind.

Das Ergebnis der Risikoberechnung beim Ersttrimesterscreening gibt Ihnen keine Gewissheit, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht. Die Aussagekraft des Harmony Testes liegt höher als die des Ersttrimesterscreenings, ein 100% sicherer Ausschluss der Chromosomenstörung ist aber nur durch eine Chorionzottenbiopsie oder eine Fruchtwasserpunktion möglich.



— PRAXIS VIRCHOWSTRASSE —  
Gynäkologische Gemeinschaftspraxis

**Dr. med. Brigitte Klein**  
**Dr. med. Susanne Classen**  
**Beate Rensinghoff**  
**Nicola Krasniqi**  
**Sabine Schmidt (ang.)**

### Vorgeburtliche Zusatz- untersuchungen



Virchowstr. 10  
44263 Dortmund  
Tel.: 0231-941188-0 Fax.: 0231-941188-33  
E-Mail: [info@praxis-virchowstrasse.de](mailto:info@praxis-virchowstrasse.de)  
Homepage: [www.praxis-virchowstrasse.de](http://www.praxis-virchowstrasse.de)

## Vorgeburtliche Diagnostik

Die weitaus meisten Kinder werden gesund geboren! Dennoch sind fast alle Eltern in Sorge, ob denn mit ihrem ungeborenen Kind „alles in Ordnung ist“. Mit zunehmendem Alter der Mutter steigt das Risiko für einige Chromosomenstörungen wie das Down – Syndrom ( Trisomie 21 ) oder andere noch viel seltenere genetische Störungen (z.B. Trisomie 13 oder 18) an.

Viele Eltern überlegen, ob sie zusätzlich zur Schwangerschaftsvorsorge noch weitere vorgeburtliche Untersuchungen vornehmen lassen sollen.

Invasive Methoden der Pränataldiagnostik sind die Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie = CVS) oder des Fruchtwassers (Amniocentese = AC), beide sind mit einem geringen Fehlgeburtenrisiko verbunden.

Nicht invasive und damit „ungefährliche“ Methode sind z.B. der Harmony Test, ein Test aus dem mütterlichen Blut (NIPT) und das Ersttrimester-Screening.

### Harmonytest

Der HarmonyTest ist ein früher und zuverlässiger vorgeburtlicher Test (NIPT, nicht invasiver pränataler Test) auf Chromosomenstörungen, welcher ab der Schwangerschaftswoche 10+1 aus dem Blut der Mutter durchgeführt werden kann. Aus dem Mutterkuchen geht zellfreie DNA des ungeborenen Kindes in das mütterliche Blut über und kann mit dem Harmony Test auf Trisomien untersucht werden. Der für Mutter und Kind ungefährliche Test, eine einfache Blutabnahme, hat hohe Erkennungsraten (bis zu 99%). Mit dem Test ist es möglich, das kindliche Geschlecht zu bestimmen. Auch selten auftretende Störungen in der Anzahl der Geschlechtschromosomen können untersucht werden, jedoch ist hier die Erkennungsrate deutlich geringer als bei den Trisomien 21, 13 und 18 und gleichzeitig die Rate an falsch positiven Ergebnissen höher, so dass wir nur in besonderen Fällen dazu raten, diese Bestimmung durchführen zu lassen.

Nach einigen Tagen können wir Ihnen sagen, ob Sie ein gesundes Kind erwarten, bezogen auf die Chromosomen 21, 18 und 13. Das Geschlecht können wir Ihnen nach der 14. SSW mitteilen.

## Ersttrimester – Screening

Das Ersttrimester – Screening kann zwischen der 11+1 und 13+6 Schwangerschaftswoche (SSW) durchgeführt werden. Der beste Untersuchungszeitraum liegt zwischen 12+0 und 13+2 SSW.

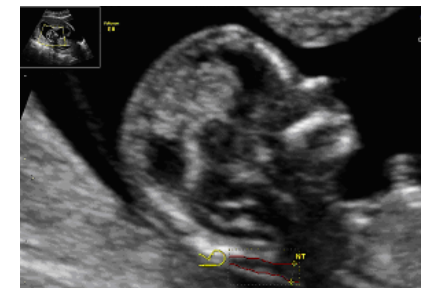
Zwischen der 11+1 und 13+6 SSW und bei kindlicher Größe zwischen 45 und 84 mm Scheitel-Steißlänge wird die Nackentransparenz (eine geringgradige Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Embryos) des Kindes gemessen, zusätzlich erfolgt eine Hormonanalyse aus dem mütterlichen Blut. Aus diesen Werten wird das individuelle Risiko für die drei häufigsten Chromosomstörungen (21, 18, 13) des Kindes berechnet.

### Entdeckungsrate

Allein durch eine gründliche Ultraschallmessung unter Berücksichtigung von Alter und der Nackentransparenz des Ungeborenen wird eine Erkennungsrate von 60 bis 70 % für Trisomie 21 erreicht.

Werden dazu Blutwerte der Mutter (PAPP-a und freies  $\beta$ -HCG) kombiniert, beträgt die Erkennungsrate für die häufigsten Chromosomenstörungen ca. 85%. Damit hat das Ersttrimester – Screening als ungefährliche, nicht invasive Methode eine hohe Detektionsrate für die Trisomien 21, 18, und 13.

Das bedeutet allerdings auch, dass ca. 10% der tatsächlich betroffenen Kinder im Ersttrimester-Screening als unauffällig eingestuft werden.



Individualisiertes Risiko