

Sehr geehrtes werdendes Elternpaar,

im Rahmen der Schwangerenvorsorge sind drei Ultraschalluntersuchungen vorgesehen, welche durch Ihren Frauenarzt durchgeführt werden:

- 1.: 9.-12. SSW
- 2.: 19.-22. SSW
- 3.: 29.-32. SSW

Aufgrund besonderer Lebensumstände, Ihrer Vorgeschichte oder Besonderheiten der aktuellen Schwangerschaft ergibt sich mitunter die Möglichkeit oder Notwendigkeit, weiterführende Ultraschalluntersuchungen oder invasive Eingriffe in Anspruch zu nehmen. Mit diesem Informationsblatt möchten wir Sie mit den Möglichkeiten, Grenzen sowie Risiken der vorgeburtlichen Diagnostik vertraut machen. Es soll das persönliche Gespräch nicht ersetzen, Ihnen jedoch bei der Vorbereitung helfen.

Im Folgenden werden wir Ihnen verschiedene vorgeburtliche Untersuchungsmöglichkeiten erläutern. Hierbei kann man zwischen invasiven und nicht-invasiven Methoden unterscheiden: Bei der invasiven Diagnostik besteht das Risiko einer Fehlgeburtlichkeit, welches sowohl bei der Fruchtwasseruntersuchung als auch bei der Chorionzottenbiopsie ungefähr 0,5% beträgt. Nicht-invasiv bedeutet risikofrei.

## Ersttrimesterscreening (nicht-invasiv):

durch die nach den Mutterschaftsrichtlinien angebotene Möglichkeit der Fruchtwasserentnahme werden nur Schwangere über 35 Jahren berücksichtigt.

Diese Altersgrenze lässt außer Acht, dass die überwiegende Anzahl der Kinder mit Anomalien der Erbanlagen unterhalb dieser Altersgrenze geboren werden.

Unter optimalen Bedingungen steht mit der kombinierten Ultraschall- und mütterlichen Blutuntersuchung in der 12.-14. Schwangerschaftswoche (11+0-13+6), dem so genannten Ersttrimesterscreening, nun eine Methode zur Verfügung, welche eine über 90%ige Entdeckungsrate hinsichtlich einer Trisomie 21 (Down-Syndrom, fälschlicherweise auch Mongolismus genannt) bei einer falsch-positiven Rate von unter 5% ermöglicht.

## Was wird beim Ersttrimesterscreening eigentlich gemacht?

Zunächst führen wir bei Ihrem Kind eine umfangreiche Ultraschalluntersuchung durch. Wir können somit auf Einzelheiten der frühkindlichen Entwicklung eingehen und zahlreiche Fehlbildungen zu einem sehr frühen Untersuchungszeitraum ausschließen.

Zentraler Bestandteil der Untersuchung und für die weitere Risikoberechnung hinsichtlich Trisomie 21 unerlässlich ist die Nackenfaltenmessung. Bei der Nackenfalte, auch Nackentransparenz

oder Nuchal translucency (NT) genannt, handelt es sich um eine vorübergehende Flüssigkeitsansammlung im Nacken, welche alle Kinder aufweisen, wenn auch in unterschiedlichem Ausmaße. Vereinfacht ausgedrückt steigt mit zunehmender Breite der Nackenfalte das Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Für die Risikoberechnung werden außerdem weitere Faktoren einbezogen.

Folgende Faktoren können bei optimalen Untersuchungsbedingungen zusätzlich in die Risikokalkulation eingehen:

- mütterliches Alter
- Schwangerschaftsalter
- ggf. vorangegangene Schwangerschaften mit Chromosomenstörung
- ggf. Information über Sterilitätsbehandlung
- ethnische Zugehörigkeit
- mütterliche Blutuntersuchung (Bestimmung von PAPP-A sowie freiem  $\beta$ -hCG)
- Gesichtswinkelmessung
- Darstellung der Nasenbeine
- Herzklappenfunktion
- Blutfluss vor dem Herzen

Die Gesamtheit der genannten Punkte ermöglicht eine über 90%ige Entdeckungsrate hinsichtlich der häufigsten Chromosomenfehlverteilung, der Trisomie 21.

## Wann sollte ich diese Untersuchung durchführen lassen?

Der empfohlene Zeitraum für diese Untersuchung liegt zwischen der 11+0 sowie der 13+6 Schwangerschaftswoche; optimale Bedingungen herrschen in der Regel zwischen 12+1 bis 12+6 Schwangerschaftswochen vor.

## Wie wird diese Untersuchung durchgeführt?

In der überwiegenden Zahl der Fälle geschieht dies über eine Ultraschalluntersuchung vom Bauch aus, in seltenen Fällen kann auch eine Vaginalsonographie erforderlich sein.

## Warum diese Untersuchung bereits bei jungen Frauen?

Wie bereits eingangs erwähnt, werden die meisten Kinder von jungen Frauen geboren. Deshalb stammen mehr als zwei Drittel der Kinder mit Down-Syndrom von Müttern, die unter 35 Jahre alt sind.

## Was bedeutet „Risiko für Down-Syndrom?“

Mit zunehmendem Lebensalter erhöht sich das Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Das heißt: Würde eine jeweils gleiche Anzahl von Frauen aus jedem Lebensalter ein Kind bekommen, dann hätte die Altersgruppe der ältesten Frauen die meisten Kinder mit einem Down-Syndrom.

**Beispiel:** Betrachten wir eine Gruppe von 1600 sechzehnjährigen Schwangeren, so wäre statistisch gerade ein Kind mit Down-Syndrom darunter. Wären diese 1600 Schwangeren 35 Jahre alt, so hätten bereits vier Frauen ein Kind mit Down-Syndrom. Wäre aber jede dieser 1600 Schwangeren 40 Jahre alt, so wären bereits zwölf dieser Kinder vom Down-Syndrom betroffen.

## Was heißt eigentlich erhöhtes Risiko?

Aus dem Ergebnisbefund der Risikoberechnung für Ihr Kind werden immer zwei Risiken errechnet:

- 1.: Das Risiko Ihrer Altersgruppe
- 2.: Ihr persönliches Risiko.

Ist Ihr persönliches Risiko größer als das Ihrer Altersgruppe, ist es wichtig, um wie viel größer es ist. Ist das Risiko höher als 1:300, empfehlen wir eine Chromosomenanalyse aus dem Fruchtwasser oder aus den Chorionzotten.

## Wer entscheidet, ob ich eine weiterführende Untersuchung machen soll?

Ausschließlich Sie selbst entscheiden darüber. Wenn Sie von vornherein keine Fruchtwasseruntersuchung möchten, würden wir Ihnen abraten, diesen Test durchführen zu lassen. Sollte Ihr persönliches Risiko erhöht sein, erbringt letztendlich nur die Untersuchung der Chromosomen Sicherheit darüber, ob ein Down-Syndrom vorliegt oder nicht.

## Was kostet diese Untersuchung?

Das Ersttrimesterscreening ist eine Leistung, die nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen wird und somit als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) abgerechnet wird.

Die Kosten für die Ultraschalluntersuchung betragen in unserer Praxis 205 Euro; die zusätzlichen Laborleistungen werden mit 35 Euro in Rechnung gestellt. Bei einer Zwillingsschwangerschaft betragen die Kosten 340 Euro, zusätzliche Laborkosten entfallen hierbei.

## Gibt es andere Ursachen für eine verbreiterte Nackenfalte?

Andere Ursachen für eine verbreiterte Nackenfalte können Herzfehler, Defekte der Bauchwand oder des Zwerchfells, Skelettfehlbildungen oder Stoffwechselstörungen sein. Daher sollte bei verbreiteter Nackenfalte und unauffälliger Chromosomenbestimmung ein Fehlbildungsausschluss 19.-22. SSW erfolgen. Es muss jedoch betont werden, dass auch in diesen Fällen die Wahrscheinlichkeit, ein völlig gesundes Kind zu bekommen, am höchsten ist.

## Chorionzottenbiopsie (invasiv):

Bei der Chorionzottenbiopsie (CVS) werden Bestandteile des Mutterkuchens (Plazenta), die Chorionzotten, entnommen und untersucht. Zur Entnahme der Gewebeprobe führt der untersuchende Arzt eine dünne Punktionsnadel unter ständiger Ultraschallkontrolle

durch die Bauchdecke zum Mutterkuchen. Liegt ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenfehlverteilung vor, können ab der 11+0 Schwangerschaftswoche Zellen aus den Chorionzotten entnommen und untersucht werden. Die CVS ist die frühestmögliche invasive Untersuchungsmethode, um Chromosomenfehlverteilungen und genetische Erkrankungen beim Ungeborenen zu entdecken. Die Ergebnisse über die häufigsten Chromosomenfehlverteilungen (Trisomie 21/13/18, Turner-Syndrom, Triploidie) liegen bereits nach 2 Tagen vor; das Endergebnis mit Aussagen zu strukturellen Eigenschaften der Erbanlagen liegt nach 12-14 Tagen vor. Der Eingriff wird ambulant durchgeführt und ist mit nur geringen Schmerzen verbunden, allerdings etwa schmerzhafter als die Amniozentese. Eine örtliche Betäubung ist jedoch nicht erforderlich. Das Fehlgeburtsrisiko beträgt in erfahrenen Händen 0,5% und entspricht somit dem Fehlgeburtsrisiko der Amniozentese.

## Amniozentese (invasiv):

Eine Amniozentese ist die Entnahme von Fruchtwasser und eine Kultivierung der darin enthaltenen Zellen zur Karyotypisierung, d. h. Bestimmung von Anzahl und Form der im Zellkern vorhandenen Chromosomen (Träger der genetischen Information). Sie wird zum Ausschluss von Chromosomenaberrationen ab der 14+0 Schwangerschaftswoche (SSW) durchgeführt. Diese Untersuchung wird täglich mehrfach in unserer Praxis durchgeführt. Alle Untersucher verfügen über eine langjährige Praxis und Erfahrung mit dieser Untersuchung. Der Eingriff wird ambulant durchgeführt und ist mit nur geringen Schmerzen verbunden. Eine örtliche Betäubung ist nicht erforderlich. Die Untersuchung selbst dauert nur wenige Sekunden. Inklusiv Beratung sollte die Patientin jedoch mit 45-60 Minuten rechnen.

Das Fehlgeburtsrisiko beträgt in erfahrenen Händen 0,5% und entspricht somit dem Fehlgeburtsrisiko der Chorionzottenbiopsie. Das Untersuchungsergebnis erhält man ca. 12-14 Tage später.

Die Patientin ist für die folgenden 3 Tage arbeitsunfähig und sollte -wenn möglich- nicht alleine zur Untersuchung kommen. Auch sollten Kleinkinder in häusliche Obhut gegeben werden. Die Schwangere braucht für diese Untersuchung nicht nüchtern zu sein. Allerdings sollte die Untersuchung bei Erkrankungen der Mutter, wie z.B. starker Husten, grippaler Infekt, oder bei vaginalen Blutungen verschoben werden.

Zusätzlich wird im Fruchtwasser immer das AFP (Alpha-Feto-Protein), in seltenen Fällen auch die AChE (Acetylcholinesterase) bestimmt. Beide Werte können Aufschluss darüber geben, ob ein Neuralrohrdefekt (offener Rücken, Anenzephalus) oder ein Bauchwanddefekt vorliegt.

Auf Wunsch kann auch ein Schnelltest durchgeführt werden. (FISH-Test: Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) der nach einem Tag eine Aussage bezüglich der häufigsten Chromosomenfehlverteilungen erlaubt. Dieser Test kann auf Wunsch durchgeführt werden (Kosten: ca. 110,- Euro).

## Mitteilung der Resultate

In den meisten Fällen liegen die Ergebnisse ungefähr zwei Wochen nach der Punktion vor und werden Ihnen unmittelbar mitgeteilt. Der telefonischen Mitteilung erfolgt immer eine schriftliche Bestätigung. Bei Auffälligkeiten werden wir uns mit dem Sie betreuenden Frauenarzt sowie dem Facharzt für Humangenetik zusammensetzen, um gemeinsam mit Ihnen und Ihrem Partner die Ergebnisse zu besprechen und Ihnen bei der Entscheidung über das weitere Vorgehen zu helfen.

Unsere Praxis ist Mitglied im Kompetenznetz Pränatalmedizin Köln. Falls erforderlich, werden zusätzliche Spezialisten (z.B. Fachärzte für kindliche Herzerkrankungen, Kinderneurologen, Perinatalmediziner) herangezogen, um Ihnen eine optimale Beratung zukommen zu lassen.

### Nabelschnurblutentnahme (invasiv)

In seltenen Fällen kann ab der 18+0 SSW die Entnahme von Nabelschnurblut erforderlich sein. Bei Verdacht auf eine kindliche Blutarmut oder der späte Verdacht auf eine kindliche Fehlverteilung der Erbanlagen kann diese Untersuchung die Methode der Wahl sein. Ähnlich der Amniozentese wird eine dünne Nadel unter Ultraschallsicht zur Nabelschnur geführt, um eine geringe Menge kindlichen Blutes zu entnehmen und weiter zu untersuchen. Das Fehlgeburtsrisiko dieser Untersuchung liegt bei 1%.

### Fehlbildungsausschluss (nicht invasiv)

Ab der 19+0 SSW können ungefähr 80% aller erkennbaren Fehlbildungen entdeckt werden. Im Rahmen dieser Untersuchung werden sämtlich Organsysteme des Kindes beurteilt. Besonderes Augenmerk gilt hierbei dem kindlichen Gehirn, dem Rücken und dem Herzen. Es kann eine gezielte Abklärung spezieller Fragestellungen im Rahmen von Risikoschwangerschaften sowie bestimmten mütterlichen Erkrankungen erfolgen. Mittels Farbdopplersonographie können Angaben darüber gemacht werden, ob ein erhöhtes Risiko für die spätere Entwicklung einer Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“) oder für kindliche Wachstumsstörungen vorliegt. Ferner kann, falls gewünscht, gezielt nach indirekten Hinweiszeichen für kindliche Chromosomenstörungen gesucht werden. Falls keine dieser so genannten „soft marker“ auftauchen, sinkt das Risiko für eine Trisomie 21.

Im Falle einer Indikation werden die Kosten für den Fehlbildungsausschluss von den Krankenkassen übernommen.

Falls keine Indikation vorliegt, betragen die Kosten für diese Untersuchung als Wunschleistung 300 € (Fehlbildungsausschluss mit fetaler Echokardiographie sowie Dopplersonographie der mütterlichen Gefäße).

Bitte haben Sie Verständnis dafür, dass wir sehr bemüht sind, die Wartezeit für derartige Untersuchungen möglichst kurz zu halten, wir Ihnen aber nicht garantieren können, dass diese Untersuchungen aufgrund erhöhten Beratungs- sowie Untersuchungsaufwandes innerhalb eines überschaubaren Zeitraumes ablaufen. Sie müssen deshalb damit rechnen, dass der genannte Termin in seltenen Fällen auch ganz erheblich überschritten werden kann. Es ist daher sinnvoll, wenn Sie Ihre Kinder für die Dauer der Untersuchung in bewährte Obhut geben.

Wir hoffen, dass wir Ihnen mit diesem Informationsblatt helfen konnten; für Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

Ihr Praxisteam.



**Pränatalmedizin**

& gynäkologische Ultraschall-Diagnostik

**Dr. med. Stefan Ritter**

Frauenarzt

**Prof. Dr. med. Christian Wilhelm**

Frauenarzt

Lütticher Str. 13  
50674 Köln

Telefon: (02 21) 55 00 45 4

Telefax: (02 21) 56 91 88 6

[www.praenatalmedizin-koeln.de](http://www.praenatalmedizin-koeln.de)

[info@praenatalmedizin-koeln.de](mailto:info@praenatalmedizin-koeln.de)

Mitglied im:  kompetenznetz  
**praenatalmedizin köln**