



Dr. med. Birgit Kirschey
Dr. med. Karin Supp

Fachärztinnen für Frauenheilkunde
und Geburtshilfe

Schwerpunkt
Pränataler Ultraschall • DEGUM II



PRÄNATALE DIAGNOSTIK IM 1. TRIMESTER

12. - 14. Schwangerschaftswoche

Gründe für diese Untersuchung

Die meisten Kinder kommen gesund auf die Welt! Trotzdem besteht in jeder Schwangerschaft das Risiko einer kindlichen Erkrankung. Eine der häufigsten Entwicklungsstörungen ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 drei- statt zweimal angelegt ist (Trisomie 21). Weitaus seltener, aber deutlich schwerwiegender, ist die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Das Risiko für diese Trisomien steigt mit dem mütterlichen Alter an, aber etwa 50% der an Down-Syndrom erkrankten Kinder werden von Frauen geboren, die jünger als 35 Jahre sind.

Daher ist eine frühe Ultraschalldiagnostik für alle Schwangere geeignet, die eine individuelle Information über die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der häufigsten Trisomien oder für früh erkennbarer Entwicklungsstörungen wünschen.

Alter der Mutter	Trisomie-21-Wahrscheinlichkeit
20 Jahre	1 auf 1090
25 Jahre	1 auf 970
30 Jahre	1 auf 650
35 Jahre	1 auf 280
38 Jahre	1 auf 130
40 Jahre	1 auf 80
42 Jahre	1 auf 45
44 Jahre	1 auf 27

Die Tabelle zeigt das Risiko in verschiedenen Altersgruppen, ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt zu bringen.

Ultraschall

Grundlage der Ersttrimester-Diagnostik ist eine umfassende Ultraschall-Untersuchung zwischen 11+0 bis 13+6 Schwangerschaftswoche, optimal 12+0 bis 13+0 SSW.

Viele Ungeborene mit Chromosomenstörungen zeigen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale sog. Marker. Das bekannteste Merkmal, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke. Hierbei handelt es sich um eine Flüssigkeitsansammlung unter der fetalen Nackenhaut. Je ausgeprägter die Nackendicke ist, desto höher ist das Risiko für eine Chromosomenstörung oder andere organische Fehlbildungen (z.B. Herzfehler).

Jedoch sind selbst bei erhöhten Werten viele Kinder gesund.

Aufgrund der hohen Qualität der modernen Ultraschalltechnik können bereits zu diesem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft etwa 50% der schweren Entwicklungsstörungen diagnostiziert werden. Da sich manche Fehlbildungen erst während des kindlichen Wachstums zeigen, kann diese Untersuchung die spezielle Organdiagnostik im 2. Schwangerschaftsdrittel keinesfalls ersetzen.

Außerdem können bei erschwerten Sichtverhältnissen (ungünstige Kindslage, Position von Gebärmutter und Mutterkuchen, Übergewicht der Mutter) Fehlbildungen unerkannt bleiben.

Bei Mehrlingsschwangerschaften ist die Feststellung der Plazenta- und Eihautverhältnisse als Basis für die Planung der weiteren Betreuung in der Schwangerschaft von besonderer Bedeutung.

Die Messung des Blutflusses in den Gebärmuttergefäßen kann bei auffälligen Werten auf eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Präeklampsie hinweisen. Die Präeklampsie ist eine Erkrankung der Schwangeren, die mit erhöhtem Blutdruck und einem erhöhten Eiweißverlust über die Nieren gekennzeichnet ist. Bei einem erhöhten Risiko kann eine medikamentöse Prophylaxe erfolgen, die jedoch vor 16. SSW begonnen werden sollte.



Abb.: unauffälliger kindlicher Nackenbereich

Blutuntersuchung- Serumbiochemie

Die Entdeckungsrate für Trisomien kann in Kombination mit einer Blutuntersuchung der Schwangeren auf etwa 90% gesteigert werden. Hierbei werden die Konzentration von zwei Substanzen aus dem Mutterkuchen (β -HCG und PAPP-A) bestimmt. Die Höhe dieser Stoffe im Blutserum und das Verhältnis zueinander werden analysiert und fließen in die Risikoberechnung mit ein.

Risikokalkulation

Die Berechnung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung erfolgt mit mütterlichem Alter, der Dicke der Nackentransparenz und der Serumbiochemie.

Bei einer Berechnung, die im Niedrigrisikobereich liegt (ab 1:1000) kann auf eine weiterführende Diagnostik verzichtet werden. Bei erhöhtem Risiko wird eine Abklärung durch einen Bluttest (**NIPT**) oder eine diagnostische Punktion* empfohlen.

Daher sollte bereits vor der Ultraschalluntersuchung überlegt werden, ob eine Bereitschaft für ergänzende Untersuchungen besteht.

Falls die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen von Trisomien nicht im Vordergrund steht, ist eine frühe Feindiagnostik auch ohne Blutuntersuchung und Risikokalkulation möglich. Diese ist auch nach 13+6 Schwangerschaftswochen möglich.

NIPT (Nicht-invasiver pränataler Test)

In einer mütterlichen Blutprobe können Spuren des kindlichen Erbguts (zellfreie DNA) analysiert werden, um eine sehr genaue Aussage über das Vorliegen einer Trisomie 13,18,21 zu treffen. Die Entdeckungsrate liegt etwa bei 99%, so dass auch dieses Testverfahren keine abschließende Diagnose erlaubt. Bei Hinweis für eine Trisomie, kann diese durch eine diagnostische Punktion bestätigt werden.

Über den kindlichen Entwicklungsstand und strukturelle Fehlbildungen gibt der nicht-invasive Pränataltest keine Information. Daher erfolgt dieser Bluttest nur im Zusammenhang mit einer detaillierten Ultraschalldiagnostik und einer Beratung nach dem Gendiagnostik-Gesetz.

Genetische Beratung

Die Ultraschalldiagnostik mit Risikokalkulation zählt zu den genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG), da sich aus der Untersuchung Informationen über die kindlichen genetischen Eigenschaften ergeben. Daher besteht das Recht sich zu entscheiden, ob und welche Auskünfte über die genetischen Eigenschaften des ungeborenen Kindes mitgeteilt werden sollen und an wen diese Befunde weitergegeben werden dürfen. Die Beratung im Zusammenhang mit der Ultraschalldiagnostik ist mit einer fachgebundenen genetischen Beratung verbunden.

* Amniocentese (Fruchwasseruntersuchung) oder Chorionzottenbiopsie (Probeentnahme vom Mutterkuchen)

Nutzen und Grenzen der Untersuchung

Diese Untersuchung ermöglicht eine Risikoabschätzung und kann damit als Entscheidungshilfe für oder gegen eine invasive Diagnostik dienen.

Unauffällige Ergebnisse sind keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind. Der sichere Ausschluß einer Chromosomenstörung ist nur durch eine invasive Diagnostik mittels Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese) oder einer Probeentnahme vom Mutterkuchen möglich (Chorionzottenbiopsie).

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann.

Ein auffälliges Ergebnis kann zu erheblichen Verunsicherungen und Konfliktsituationen führen. Wir werden Sie in solchen Situationen umfassend beraten und begleiten. Wir empfehlen eine psychosoziale Beratung und vermitteln gerne auf Wunsch den Kontakt.

IHRE ÄRZTINNEN FÜR PRÄNATALE DIAGNOSTIK SIND GERNE FÜR SIE DA



Dr. med. Kirschey



Dr. med. Supp

SO FINDEN SIE ZU UNS:



© schury.de, Tel. 0 80 54 - 9 43 97 90, Fax 0 80 54 - 9 43 97 91



Gemeinschaftspraxis

Dr. med. Birgit Kirschey • Dr. med. Helga Ditandy

Dr. med. Sabine Thimm* • Dr. med. Julia Mattar*

Dr. med. Karin Supp* (*angestellte Fachärztin)

Fachärztinnen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Schwerpunktpraxis für pränatalen Ultraschall • DEGUM II

Löhrstraße 70 • 56068 Koblenz

Tel. (02 61) 140 21 • Fax (02 61) 309 272

gynpraxis-koblenz@gmx.net • www.gynpraxis-koblenz.de