



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

Fachärztinnen für Frauenheilkunde  
und Geburtshilfe

Schwerpunkt  
Pränataler Ultraschall • DEGUM II



**ERSTTRIMESTER-  
SCREENING (ETS)**

12. - 14. Schwangerschaftswoche

## Gründe für diese Untersuchung

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 vielleicht auch die Frage, ob Ihr Kind gesund auf die Welt kommen wird. In diesem Zusammenhang können vorgeburtliche Untersuchungen genutzt werden.

Eine der häufigsten Chromosomenstörungen ist das Down-Syndrom, bei welchem ein zusätzliches Chromosom 21 vorliegt (Trisomie 21). Das Risiko für ein Down-Syndrom steigt zwar mit dem Alter der Schwangeren an, aber da heute etwa 70% der an Down-Syndrom erkrankten Kinder von Frauen geboren werden, die jünger als 35 Jahre alt sind, möchten gerade auch jüngere Patientinnen das individuelle Risiko für ihr Kind abschätzen. Auf der anderen Seite ist für Frauen, die älter als 35 Jahre sind und ein unauffälliges Ersttrimester-Screening haben, eine genetische Untersuchung z.B. mittels Fruchtwasserpunktion mit der entsprechenden Komplikationsrate oftmals vermeidbar.

Alter der Mutter	Trisomie-21-Wahrscheinlichkeit
20 Jahre	1 auf 1527
25 Jahre	1 auf 1352
30 Jahre	1 auf 895
32 Jahre	1 auf 659
34 Jahre	1 auf 446
36 Jahre	1 auf 280
38 Jahre	1 auf 167
40 Jahre	1 auf 97
42 Jahre	1 auf 55
44 Jahre	1 auf 30

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

## Was ist das Ersttrimester-Screening?

Bei der so genannten kindlichen Nackenfalte handelt es sich um eine geringe Ansammlung von Flüssigkeit unter der Rückenhaut, die im Ultraschall regulär im Zeitraum zwischen 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswochen messbar ist. Ideal ist eine Untersuchung im Zeitraum 12+0 bis 12+6 SSW. Eine Verdickung dieser Nackenfalte kann bei Kindern mit einem erhöhten Risiko für Chromosomenstörungen, aber auch anderen Fehlbildungen auftreten.

In das Ergebnis der Untersuchung geht die Kombination von verschiedenen Messwerten ein:

- Messwerte der Ultraschalluntersuchung
- Messwerte einer Untersuchung im mütterlichen Blut

Aus dem Alter der Schwangeren, der Größe des Kindes und der Dicke der Nackenfalte kann ein individuelles Risiko für Chromosomenveränderungen, z.B. einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), aber auch Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) errechnet werden.

Die Entdeckungsrate kann in Kombination mit einer Blutuntersuchung der Mutter auf etwa 90% gesteigert werden. Hierbei werden zwei in der Plazenta gebildete Substanzen, das PAPP-A und das freie  $\beta$ -HCG im Blut der Schwangeren gemessen.

Eine verdickte Nackenfalte ( $> 3$  mm) erhöht das Risiko für Fehlbildungen und weitere Ultraschalluntersuchungen, ein NIPT\* oder eine invasive Diagnostik sind angezeigt.

Die Entscheidung für weiterführende Untersuchungen (NIPT\* und/oder Fruchtwasser-Punktion = Amniozentese) wird immer individuell mit Ihnen zusammen getroffen.

**Daher sollte bereits vor der Ultraschalluntersuchung überlegt werden, ob eine Bereitschaft für ergänzende Untersuchungen (NIPT\*/Amniozentese) besteht.**

Neben der Kontrolle der kindlichen Nackenfalte erfolgt während der Ultraschalluntersuchung auch eine erweiterte Organbeurteilung, so dass bei einem unauffälligen Befund im Screening das Risiko von schwerwiegenden Organbefunden deutlich verringert werden kann.

\* NIPT = **Nicht-Invasiver-Pränatal-Test** = Abklärung von kindlichen Chromosomenanteilen im mütterlichen Blut.

## Erkennungsrate Trisomie 21

### Detektionsrate der verschiedenen Verfahren:

Alter > 35 Jahre allein	30%
Nackentransparenzmessung allein	75%
Nackentransparenzmessung und mütterlicher Bluttest	90%



unauffälliger kindlicher Nackenbereich



vermehrte Flüssigkeitsansammlung im kindlichen Nackenbereich

## Nutzen und Grenzen der Untersuchung

Das Ersttrimester-Screening beinhaltet kein Untersuchungsrisiko für das Kind.

Diese Untersuchung ermöglicht eine Risikoabschätzung und kann damit als Entscheidungshilfe für oder gegen eine sogenannte invasive Diagnostik wie z.B. Fruchtwasser-(Amniozentese) oder Mutterkuchengewebsentnahme (Chorionzottenbiopsie) dienen.

Unauffällige Ergebnisse sind keine Garantie für ein Kind ohne Chromosomenstörung oder andere Fehlbildungen. Ein sicherer Ausschluss einer Chromosomenstörung ist nur durch eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie möglich.

Die Risikoabschätzung durch das Ersttrimester-Screening und die damit verbundene Entscheidung für oder gegen eine weiterführende Untersuchung in der Schwangerschaft ist immer in eine individuelle medizinische Beratung eingebunden.

# 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](mailto:gynpraxis-koblenz@gmx.net) • [www.gynpraxis-koblenz.de](http://www.gynpraxis-koblenz.de)