

## Ersttrimester Screening

Die meisten Kinder sind bei der Geburt normal Gesund.

Alle Frauen haben, unabhängig von ihrem Alter, ein kleines Risiko ein Kind mit einer körperlichen oder geistiger Behinderung zu bekommen.

In einigen Fällen wird eine Behinderung durch eine Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) verursacht.

Wir können mit einer Ultraschalluntersuchung in der 12.-14.Woche eine Risikoabschätzung auf das Down-Syndrom durchführen. Diese Risikokalkulierung berücksichtigt die Dicke der Nackentransparenz, Ihr Alter und eine Blutuntersuchung. Gleichzeitig können wir kontrollieren, ob grobe körperliche Fehlbildungen vorliegen.

Die Ersttrimester Ultraschalluntersuchung ermöglicht es einige, aber nicht alle körperlichen Defekte fest zu stellen. Eine weitere Untersuchung in der 20.-22.Woche wird empfohlen.

Der sichere Ausschluss von Chromosomenstörungen ist nur durch eine Chorionbiopsie oder Fruchtwasserpunktion möglich.

### Ersttrimester Screening

Viele Elternpaare orientieren sich bei ihrer Entscheidung für oder gegen eine invasive Pränataldiagnostik (Chorionbiopsie oder Fruchtwasserpunktion) nicht mehr allein an der mütterlichen Altersgrenze von 35 Jahren, sondern wünschen eine Abschätzung ihres individuellen Risikos für das Vorliegen einer Schwangerschaft mit Down-Syndrom. Inzwischen ermöglicht das Ersttrimester Screening eine solche Risikoabschätzung durch die Nackentransparenz (NT)-Messung und eine Blutuntersuchung.

Bei einer genauen Risikokalkulation unter Berücksichtigung von Alter und Nackentransparenz Messung wird eine Erkennungsrate von 75% für Trisomie 21 Feten ermöglicht. Kombiniert man zusätzlich die Blutwerte (PAPP-A und freies  $\beta$  hCG) kann eine Erkennungsrate von rund 90% erreicht werden. In Bezug auf die Risikoabschätzung einer Trisomie 21 übertrifft das Ersttrimester Screening den sog. Triple Test in der 16.SSW und auch den Ultraschall in der 22.SSW: Erkennungsrate für Trisomie 21 Schwangerschaften

Ultraschall 22.SSW	30%
Mütterliches Alter	40%
Triple Test	65%
NT Messung	75%
Ersttrimester Screening	90%

## Die Messung der Nackentransparenz

Die Ultraschalluntersuchung findet zwischen 11+3 SSW und 13+6 SSW statt. Dies entspricht einer Scheitel-Steiß-Länge von 45 mm bis 84 mm. Sie benötigen keine volle Blase für die Untersuchung.

Die Nackentransparenz ist ein dunkler Raum (Wasseransammlung unter der Haut) in der Nackenregion. Untersuchungen haben gezeigt, dass bei den meisten Feten an dieser Stelle vorübergehende Wasseransammlungen nachweisbar sind. Eine vergrößerte Nackentransparenz bedeutet ein höheres Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung.

Die Messung setzt ein gut auflösendes Ultraschallgerät, Zeit und Erfahrung beim Untersucher voraus.

Bei auffälliger Verbreiterung der Nackentransparenz und unauffälligem Chromosomenbefund müssen andere Ursachen (Infektionen, Fehlbildungen von Herz, Nieren oder des Skelettsystems) soweit wie möglich ausgeschlossen werden.

## Serumscreening

Es werden im mütterlichen Blut PAPP-A und freies  $\beta$ -hCG bestimmt. Die Auswertung ist möglich zwischen 10+3 und 13+6 SSW. Bei Schwangerschaften mit Down-Syndrom ist der PAPP-A eher erniedrigt, freies  $\beta$ -hCG eher erhöht.

## Risikokalkulation: Alter, Nackentransparenz und Serumscreening

Die erforderliche Software zur Risikoermittlung wird von der Fetal Medicine Foundation (London) nach einem strengen Zertifizierungs- und Prüfungsverfahren zur Verfügung gestellt. Begleitende qualitätssichernde Maßnahmen unterstützen die Einhaltung eines hohen wissenschaftlichen Standards.

Die individuelle Risikoermittlung erfolgt nach dem Vorliegen aller Befunde. Das berechnete Risiko wird als Verhältniszahl angegeben: ein Down-Syndrom Risiko von 1:500 bedeutet, dass von 500 Schwangeren mit demselben Risikowert eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom zu erwarten hätte.

Das Ersttrimester Screening ist keine Kassenleistung.