

# Pränatales Screening auf Chromosomen- störungen

Leitfaden für werdende Mütter und Väter

# Pränatales Screening auf Chromosomen- störungen

Leitfaden für werdende Mütter und Väter



# Pränatales Screening auf Chromosomenstörungen

## Liebe Patientin,

eine Schwangerschaft ist ein ganz besonderes Ereignis. Am Ende wird ein neuer Mensch geboren und in den allermeisten Fällen kommt ein gesundes Kind zur Welt! Sicher haben Sie sich aber auch schon Gedanken gemacht, was Sie tun und beachten können, damit die Entwicklung Ihres Kindes optimal verläuft und Störungen frühzeitig erkannt werden.

Eine dieser Störungen ist die einer Trisomie 21. Hierbei handelt es sich um die häufigste Chromosomenstörung bei Neugeborenen. Sie äußert sich beim Kind als „Down-Syndrom“, auch „Mongolismus“ genannt. Das Risiko, dass ein Kind hiervon betroffen ist, ist eng mit dem Alter der Mutter verknüpft: es beträgt bei einer 20-jährigen Mutter eine von 1100 Schwangerschaften, bei einer 35-Jährigen jedoch schon eine von 300 und bei einer 40-jährigen Frau bereits eine von 68.

Sie haben sicher schon von der Möglichkeit gehört, eine Fruchtwasseruntersuchung (medizinisch „Amniozentese“) oder eine sog. Chorionzottenbiopsie (CVS) durchzuführen, um eine Trisomie 21 und auch andere Chromosomenstörungen beim noch nicht geborenen Kind sicher auszuschließen. Die Möglichkeit zu dieser

*Häufigste Chromosomenstörung: Trisomie 21*

*Das Risiko für eine Trisomie 21 hängt stark vom Alter der Mutter ab:*

*20-Jährige: 1:1100  
35-Jährige: 1:300  
40-Jährige: 1:68*

Untersuchung besteht in Deutschland derzeit prinzipiell für jede Schwangere ab 35 Jahre. Sie wird ab diesem Alter von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Eine Fruchtwasseruntersuchung birgt jedoch bei jeder 100. bis 200. Untersuchung die Gefahr von vorzeitigen Wehen und einer Fehlgeburt des Kindes. Da auch Frauen unterhalb von 35 Jahren von einer Trisomie 21-Schwangerschaft betroffen sein können (die Hälfte aller Trisomie-21-Fälle tritt bei **unter** 35-jährigen Frauen auf!), gilt das Entscheidungskriterium „über oder unter 35?“ für die Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung inzwischen als überholt.

Man kennt heute neben dem Alter der Mutter einige Untersuchungen, die anzeigen, ob im konkreten Fall eine Trisomie-21-Schwangerschaft wahrscheinlich ist oder nicht. Keiner von diesen Faktoren ist jedoch für sich alleine in der Lage, eine eindeutige Aussage zu treffen. Durch eine geschickte Kombination mehrerer Daten wie Alter, Ultraschall-Ergebnissen und Laborwerten kann man inzwischen jedoch 95% der Schwangeren mit Trisomie 21 erkennen. Hierfür muss nur etwa 5% aller Frauen eine Fruchtwasseruntersuchung empfohlen bzw. durchgeführt werden.

Würde man hingegen, wie früher, das Alter als alleiniges Kriterium verwenden, müsste man bei 21% aller Frauen eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen (heute sind etwa 21% aller

*Eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) führt bei jedem 100. bis 200. Eingriff zu vorzeitigen Wehen bzw. einer Fehlgeburt*

*Altersgrenze 35 Jahre gilt als überholt*

*Durch Kombination von Ultraschall (Nackentransparenz) und Blutwerten werden heute 95% der Fälle einer Trisomie 21 erkannt...*

## ► Unsere Patienten-Information

Schwangeren über 35 Jahre alt), und würde dabei nur etwa 50% aller Trisomie-21-Fälle entdecken, da sich, wie gesagt, die anderen 50% in der Gruppe der Frauen **unter** 35 Jahre befinden.

### Welche Möglichkeiten gibt es?

Prinzipiell gilt, wie oben bereits erwähnt: keine Methode ist allein 100%ig. Daher muss man mehrere Untersuchungen zu dem jeweils optimalen Zeitpunkt miteinander kombinieren.

### Die „Nackentransparenz“ im Ultraschall

Durch die Fortschritte in der Ultraschall-Technik hat man Anfang der 1990er Jahre entdeckt, dass alle Kinder in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche (also schon am Ende des 3. Monats) eine kleine Flüssigkeitsansammlung im Bereich des Nackens haben. Man hat diese „Nackentransparenz“ genannt, da sie im Ultraschallbild schwarz, also durchscheinend (transparent), erscheint. Je nach Größe des Kindes sind 0,8 bis 2,5 mm Nackentransparenz normal. In Abbildung Nr. 1 ist die Nackentransparenz eines gesunden Kindes mit einem Pfeil gekennzeichnet.

Diese Nackentransparenz (medizinisch häufig nur „NT“ genannt) ist bei einem Großteil der Kinder mit Trisomie 21 (übrigens auch bei anderen Chromosomenstörungen und weiteren Erkrankungen) vergrößert. Es sind oft nur wenige zehntel Millimeter, um welche die NT bei Trisomie-21-Kindern vergrößert ist. Daher ist für

*....bei der Altersgrenze 35 wären es nur ca. 50%*

*Kombination mehrerer Faktoren (Alter, Ultraschallbefunde, Blutwerte) erforderlich*

*Das normale Maß der Nackentransparenz (NT) des Kindes hängt von seiner Größe ab*

*Bei Vorliegen von Chromosomenstörungen ist die NT häufig, jedoch nicht immer vergrößert*

die Messung viel Erfahrung, ein gutes Ultraschallgerät und eine spezielle Ausbildung notwendig.

Die Ultraschalluntersuchung in der 11. bis 14. Woche stellt die Basis der Risikoabschätzung für das Vorliegen einer Trisomie 21 und anderer Chromosomenstörungen dar.



Abbildung 1: Nackentransparenzmessung

Da nicht alle Kinder mit Trisomie 21 eine vergrößerte NT aufweisen, reicht dieses Kriterium alleine nicht aus, um mit genügender Sicherheit eine Trisomie 21 voraussagen zu können.

Wird die Nackentransparenzmessung mit bestimmten **Hormonwerten** kombiniert, können heute 95% der Trisomie-21-Fälle erkannt werden.

*Für die Messung der NT ist eine spezielle Ausbildung erforderlich*

*Die Kombination der Nackentransparenzmessung mit Hormonwerten ermöglicht eine Erkennungsrate von 95%.*

## Ersttrimester-Screening

Die gemeinsame Messung der NT und der Blutwerte PAPP-A und freies beta-hCG in der 12. bis 14. SSW nennt man auch „Ersttrimester-Screening“. Durch das Ersttrimester-Screening können etwa 86% der Kinder mit einer Trisomie 21 erkannt werden.

## Primär integriertes Screening

Eine weitere Verbesserung der Erkennungsrate wird durch eine **zweimalige Blutentnahme** erreicht.

Beim ersten Mal wird in der 11. bis 13. Woche (10+3 bis 12+6) während des Ultraschalls für die Nackentransparenzmessung Blut abgenommen und zur Bestimmung des „PAPP-A“-Wertes an ein Labor versandt. Eine weitere Blutentnahme erfolgt in der 15. bis 20. Woche (optimal Woche 15+0 bis 17+6). Hierbei werden die Hormone hCG, AFP, freies Estriol und Inhibin A untersucht. Anschließend werden diese Messwerte mit dem PAPP-A-Wert und der Nackentransparenzmessung aus dem 3. Monat kombiniert und hieraus ein Gesamt-Risiko berechnet. Durch dieses sog. „integrierte Screening“ werden 95% der Trisomie-21-Fälle erkannt.

*Hinweis: in besonderen Fällen kann beim primär integrierten Screening durch einen veränderten Grenzwert (z.B. 1:100 statt 1:300) eine besonders niedrige Amniozenteserate bei leicht reduzierter Erkennungsrate erreicht werden. Dies ist insbesondere für Frauen von Interesse, die eine Fruchtwasseruntersuchung möglichst vermeiden wollen.*

### Ersttrimester-Screening:

*PAPP-A, freies  
β-hCG, NT  
Woche 11+0 bis  
13+6*

*Erkennungsrate: 86%.*

### Primär integriertes Screening

*NT-Messung + zwei-  
malige Blutentnahme*

*Woche 10+3 bis  
12+6:  
NT-Messung im  
Ultraschall und  
PAPP-A im Blut*

*15. – 20. Woche  
(optimal: Woche  
15+0 bis 17+6):  
AFP, hCG, freies  
Estriol, Inhibin A  
im Blut  
(„Quadruple-Test“)*

*Ein kombiniertes  
Gesamt-Risiko*

*Erkennungsrate: 95%*

## Sequenziell integriertes Screening

Aber auch ein stufenweises Vorgehen ist möglich: **zunächst** wird ein **normales Ersttrimester-Screening** (s.o.) durchgeführt.

- Ergibt dieses ein völlig unauffälliges Risiko (**unter 1:1000**), kann mit hoher Wahrscheinlichkeit davon ausgegangen werden, dass das Kind nicht unter einer Trisomie 21 leidet. Es wird **keine weitere Abklärung** empfohlen.
- Bei deutlich erhöhtem Risiko (**über 1:100**) sollte eine sofortige **Fruchtwasseruntersuchung** oder, vor der 15. Woche, eine **Chorionzottenbiopsie** zur weiteren Abklärung durchgeführt werden.
- Liegt das Risiko im **Graubereich** zwischen **1:100 bis 1:1000**, sollte zunächst **entweder** ein **spezieller Ultraschall** (Messung von Nasenbein, Tricuspidalregurgitation und/oder ductus-venosus-flow) bis zum Ende der 14. Woche durchgeführt werden oder ab der 15. Woche vier weitere Blutwerte in Form des „**Quadruple-Tests**“ untersucht werden. Erst anhand dieser Ergebnisse wird dann entschieden, ob die Fruchtwasseruntersuchung/ CVS notwendig ist. Hierdurch lassen sich unnötige Eingriffe vermeiden und gleichzeitig eine hohe Erkennungsrate erzielen.

### Sequenziell integriertes Screening

*Zunächst normales  
Ersttrimester-  
Screening (s.o.)*

*- Risiko unter 1:1000:  
keine Fruchtwasser-  
untersuchung/ CVS*

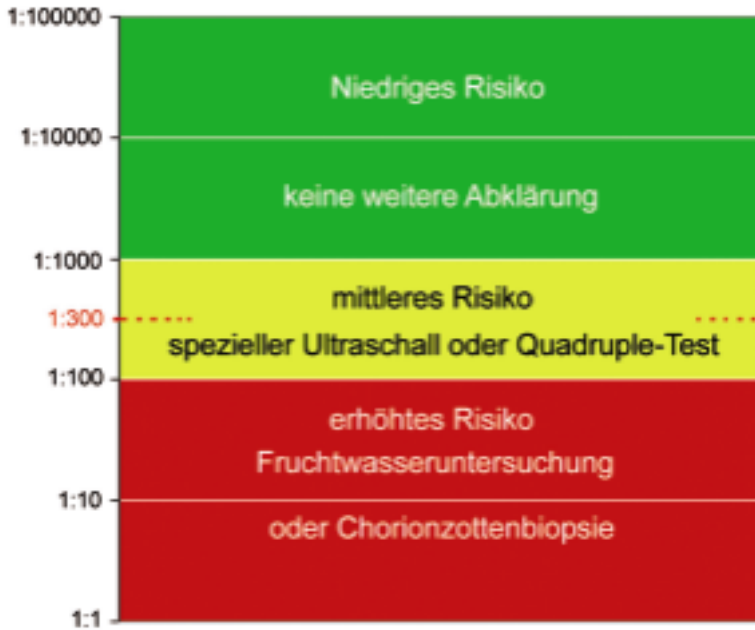
*- Risiko über 1:100:  
sofortige Frucht-  
wasserunter-  
suchung/ CVS*

*- Risiko zwischen  
1:100 und 1:1000:  
weitere Abklärung  
mittels speziellem  
Ultraschall bis zur  
Woche 13+6 oder  
Quadruple-Test  
(optimal Woche  
15+0 bis 17+6).*

*Erkennungsrate: 95%*

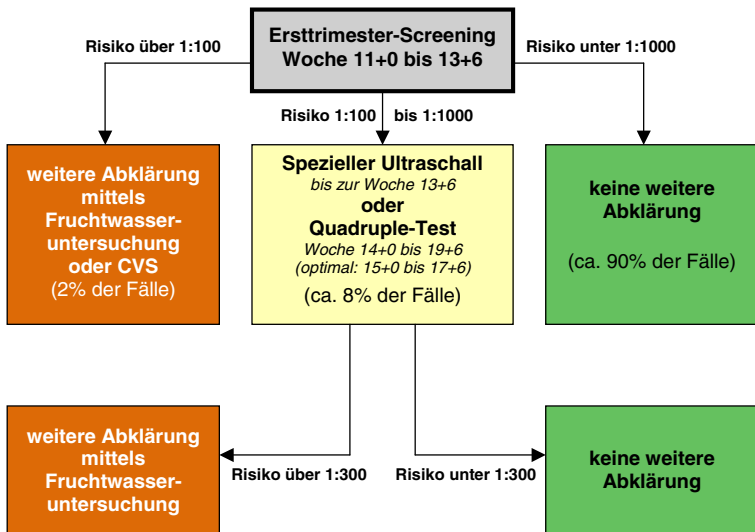
## ► Unsere Patienten-Information

Abbildung 2 stellt grafisch die verschiedenen Risikobereiche dar:



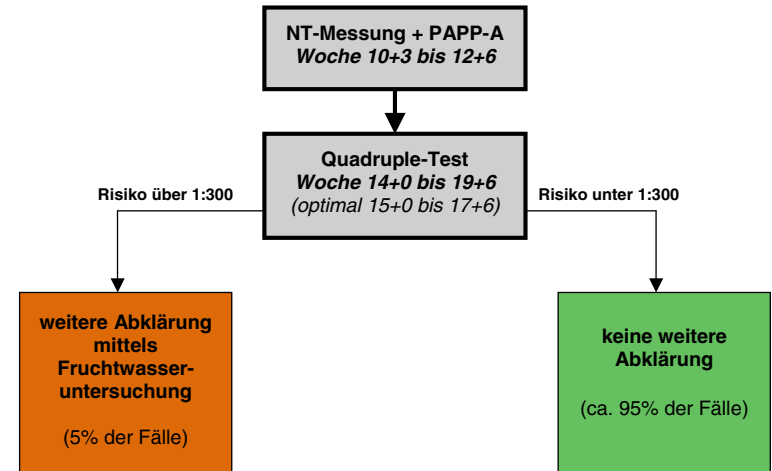
### Sequenziell integriertes Screening

(Erkennungsrate für Trisomie 21: 95%)



### Primär integriertes Screening

(Erkennungsrate für Trisomie 21: 95%)



Übrigens ist auch noch eine Diagnostik möglich, wenn Sie schon über die 14. Woche hinaus sind. Hierzu steht der Triple-Test oder der Quadruple-Test zur Verfügung. Die Erkennungsraten der Verfahren sind hier allerdings nicht mehr ganz so gut wie im 3. Monat.

In der Tabelle auf der letzten Seite dieses Faltpapiers sind die derzeit verfügbaren Down-Screening-Methoden jeweils mit ihrer Erkennungsrate und den Laborkosten aufgeführt.

Bei allen genannten Untersuchungen (bis auf die Fruchtwasseruntersuchung bei über 35jährigen Frauen) handelt es sich derzeit um Leistungen, die nicht von der gesetzlichen Krankenversicherung bezahlt werden. Daher müssen Sie für die Kosten selbst aufkommen.

Bitte sprechen Sie mich oder mein Praxisteam vertrauensvoll an, wenn Sie weitere Fragen zu den genannten oder auch zu anderen Untersuchungen haben.

*Auch nach der 14. Woche sind noch Untersuchungen möglich, mit etwas geringerer Erkennungsrate*

*Die genannten Ultraschall- und Laboruntersuchungen werden derzeit nicht von der gesetzlichen Krankenkasse bezahlt*

► Unsere Patienten-Information

Name der Methode	enthaltene Untersuchungen	Erkennungsrate für eine Trisomie 21 <sup>1)</sup>	Laborkosten nach ärztlicher Gebührenordnung
<b>1. Trimester</b>			
Ersttrimester-Screening	<i>Woche 11+0 bis 13+6</i> Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall, PAPP-A und freies β-hCG im Blut	86%	52,40 Euro *
<b>1. + 2. Trimester</b>			
Primär integriertes Screening	<i>Woche 10+3 bis 13+6:</i> Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall, PAPP-A im Blut <i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> AFP, hCG, freies Estriol, Inhibin A im Blut	95%	93,25 Euro *
Sequenziell integriertes Screening	<i>Woche 11+0 bis 13+6</i> NT mittels Ultraschall, PAPP-A und freies β-hCG im Blut nur wenn Risiko im Bereich 1:100 bis 1:1000:  Quadruple-Test (s.u.) <i>Woche 14+0 bis 19+6</i>	95%	entweder 52,40 Euro* oder 125,25 Euro* <sup>2)</sup>
Integrierter Serumtest	<i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> PAPP-A im Blut <i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> AFP, hCG, freies Estriol, Inhibin A im Blut	86%	93,25 Euro
<b>2. Trimester</b>			
Quadruple-Test	<i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> AFP, hCG, freies Estriol, Inhibin A	81%	72,85 Euro
Triple-Test	<i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> AFP, hCG, freies Estriol	69%	43,71 Euro
Double-Test	<i>Woche 14+0 bis 19+6:</i> AFP, hCG	62%	29,14 Euro

\* zzgl. Kosten für die Ultraschalluntersuchung

<sup>1)</sup> bei 5% Positivrate

<sup>2)</sup> wenn das Risiko im Ersttrimester-Screening zwischen 1:100 und 1:1000 lag