

Ersttrimester-Screening

Leitfaden für werdende Eltern





Ersttrimester-Screening

Trisomie 21 Risiko

- 20-Jährige
1:1250
- 40-Jährige
1:86

Trisomie 18 Risiko

- 20-Jährige
1:5000
- 40-Jährige
1:333

Trisomie 13 Risiko

- 20-Jährige
1:10000
- 40-Jährige
1:714

Strukturelle Fehlbildungen (nicht Trisomie 21/18/13)

- altersunabhängig
1:40

Herzlichen Glückwunsch zu Ihrer Schwangerschaft. Sicher haben Sie sich bereits Gedanken gemacht, was man tun kann, damit die Entwicklung Ihres Kindes optimal verläuft und mögliche Erkrankungen frühzeitig erkannt werden.

Wir möchten Sie in der folgenden Broschüre über die Möglichkeit des Ersttrimester-Screenings informieren.

Die häufigste Chromosomenstörung des ungeborenen Kindes ist die Trisomie 21. Das Risiko, dass das ungeborene Kind hiervon betroffen ist, ist eng mit dem Alter der Mutter verknüpft. Die Assoziation zum mütterlichen Alter trifft auch für andere Chromosomenstörungen, wie die Trisomie 18 und Trisomie 13, zu.¹

Im Gegensatz dazu ist das Risiko für die meisten strukturellen, organischen Fehlbildungen nicht in gleicher Weise altersabhängig, wie das Risiko für Chromosomenstörungen.

Allerdings sind strukturelle Fehlbildungen deutlich häufiger als die relevanten Trisomien 21, 18 und 13, siehe dazu auch Seite 6.

Chromosomen- Störungen

Um Chromosomenstörungen wie die Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 und weitere Fehlbildungen beim Kind auszuschließen, existieren mittlerweile mehrere nicht-invasive Verfahren:

- Ersttrimester-Screening (siehe Seite 4),
- cfDNA-Analyse (NIPT) und
- der Feindiagnostik-Ultraschall.

Demgegenüber stehen die invasiven Verfahren wie die Fruchtwasseruntersuchung und die Chorionzottenbiopsie.

Diese werden heutzutage nur noch sehr zurückhaltend eingesetzt. Das damit verbundene Fehlgeburtsrisiko ist jedoch sehr gering.

Nicht-invasive Untersuchungen

- Ersttrimester-Screening
- NIPT
- Feindiagnostik-Ultraschall





ETS auf einen Blick

Wann:

- zwischen Schwangerschaftswoche 11+0 bis 13+6

Was:

- β -hCG und PAPP-A im Blut der Mutter
- Nackentransparenz des Feten durch den Ultraschall
- mütterliches Alter und Schwangerschaftsalter

Was wird beim ETS untersucht?

Beim Ersttrimester-Screening (ETS) werden Ihre klinischen Daten mit Ihren Blutwerten und einem detaillierten Ultraschall einer/s dafür ausgebildeten und qualifizierten Frauenärztin bzw. Frauenarztes kombiniert. Anhand dieser Daten erfolgt eine individuelle Risikoberechnung.²



Zum Zeitpunkt der Untersuchung können im Ultraschall erstmals viele Organe, wie z. B. das Herz oder die Gliedmaßen, beurteilt werden.

Gleichzeitig ist zu diesem Zeitpunkt eine Risikoabschätzung für das Vorliegen einer Trisomie und Fehlbildungen des ungeborenen Kindes möglich.³

Außerdem kann im Rahmen der gleichen Untersuchung ein erhöhtes Risiko für eine Präeklampsie identifiziert werden.

Diese beiden Screenings können auf Wunsch miteinander kombiniert werden, siehe Seite 7.

Bewertung des ETS

Wurde ein niedriges Risiko für eine Trisomie 21 ermittelt, kann mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit davon ausgegangen werden, dass Ihr Kind nicht an einer Trisomie 21 leidet.²

Wurde ein mittleres Risiko ermittelt, kann dieses mit einem NIPT weiter abgeklärt werden. Durch dieses 2-Stufen-Modell von ETS und NIPT kann eine **Erkennungsrate von 98,4%** erreicht werden.

Nur in seltenen Fällen mit erhöhtem Risiko ist die Durchführung einer invasiven Abklärung durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie zu empfehlen.

Erkennungsraten¹ Ersttrimesterscreening

- Trisomie 21: 92%
- Trisomie 13: 96,4%
- Trisomie 18: 92,9%



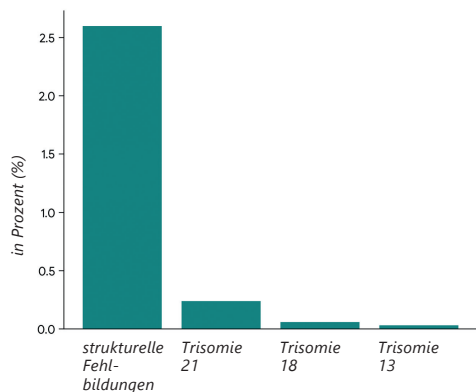
Wird ausschließlich ein NIPT-Screening durchgeführt, bleiben strukturelle Fehlbildungen und andere nicht durch Trisomie 21, 18 und 13 bedingte Chromosomenstörungen unerkannt.²

Warum nicht nur NIPT?

Ein wesentlicher Bestandteil des Ersttrimester-Screenings ist die sonografische Feindiagnostik. Hierbei wird die Anatomie des Kindes beurteilt, um mögliche Fehlbildungen frühzeitig zu detektieren. So können etwa 40–60% der Fehlbildungen im Rahmen des ETS entdeckt werden.⁵

Da diese strukturellen Fehlbildungen deutlich häufiger auftreten als Trisomien, ist die sonografische Feindiagnostik im Rahmen des ETS auch aus diesem Grund von entscheidender Bedeutung.

Daneben weisen auffällige Blutwerte im ETS auf nicht durch Trisomie 21, 18 und 13 bedingte Chromosomenstörungen hin, die von einem NIPT-Test nicht erfasst werden können.



Häufigkeit fetaler Fehlbildungen, Quelle: Eurocat-Register⁶

Untersuchungen in der Schwanger- schaftswoche 11+0 bis 13+6

Ersttrimester-Screening



Bestimmung von freiem β -hCG
und PAPP-A im Blut der Mutter

Laborkosten: 52,40 Euro



Nackentransparenzmessung
mittels Ultraschall

Präeklampsie-Screening



Bestimmung von freiem PIGF
und PAPP-A im Blut der Mutter

Laborkosten: 27,98 Euro

(bei alleiniger Beauftragung des
Präeklampsie-Screenings 48,38 Euro)



Ultraschall der Gebärmutter



Blutdruckbestimmung



Literatur:

1. ACOG practice Bulletin, Number 226. Obstet gynecol. 2020 oct;136(4):e48-e69
2. AWMF 085-002 S2e LL 2024
3. Fetal Diagn Ther 2022;49:85-94
4. Kagan, K. O. Frauenarzt, 2025, (2), 110-116
5. Ultrasound Obstet Gynecol. 2022 Jan; 59(1):11-25
6. Eurocat-Register, https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en

Quelle Grafiken: KI generiert

Labor Prof. Dr. G. Enders MVZ GbR
Rosenbergstraße 85

70193 Stuttgart

Stand 02-2026