

# Ersttrimesterscreening I

Im Rahmen des Ersttrimesterultraschalls, welcher in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird, beurteilen wir die Anzahl der Kinder und ob die Kinder wohlauf sind. Außerdem können wir den Geburtstermin anhand der Messung der Länge des Kindes bestätigen oder korrigieren. Einige Fehlbildungen können schon in dieser Schwangerschaftswoche erkannt oder ausgeschlossen werden. Wenn Sie es wünschen, messen wir die sogenannte Nackentransparenz und beurteilen das Nasenbein des Kindes. Mit Hilfe dieser zwei Befunde können wir das Risiko für Trisomie 21 (Down Syndrom) berechnen.

Gesunde Menschen haben in jeder Körperzelle 23 Chromosomenpaare, die die gesamte Erbinformation tragen. Jedes Chromosom existiert in doppelter Ausfertigung, d.h. es gibt 46 einzelne Chromosomen. Bei Chromosomenanomalien wie den Trisomien 13, 18 und 21 ist jeweils ein zusätzliches Chromosom 13, 18 oder 21 vorhanden (insgesamt also 47 Chromosomen).

Die einzige Möglichkeit, eine Chromosomenstörung mit Sicherheit auszuschließen, besteht in der **Mutterkuchenpunktion (CVS)** oder **Fruchtwasserpunktion (Amniocentese)**. Beide Untersuchungen sind allerdings mit einem Fehlgeburtsrisiko von ungefähr 1 % behaftet.

Aus diesem Grund ist es sinnvoll, das individuelle Risiko für eine Chromosomenstörung zu berechnen und gegen das Risiko einer Punktion abzuwägen.

Mit folgenden Untersuchungen kann das individuelle Risiko für eine Chromosomenstörung ohne jegliches Risiko für das Kind bestimmt werden:

## **1. Messung der kindlichen Nackentransparenz mittels Ultraschall und Nachweis der Verknöcherung des Nasenbeines in der 11+3 bis 13+3 SSW**

Die im Ultraschall erkennbare Nackentransparenz entsteht durch eine Flüssigkeitsansammlung zwischen der Haut und der Muskulatur im Nacken des Kindes. Wir wissen, dass bei Kindern mit Chromosomenstörungen vermehrt Flüssigkeit im Nacken nachweisbar ist. Außerdem kommt es bei Kindern mit Chromosomenstörungen häufig verspätet zur Einlagerung von Kalk in den Nasenknorpel.

Diese Zeichen können im Ultraschall dargestellt werden und damit kann das Risiko für Chromosomenstörungen berechnet werden.

## **2. Mütterliche Blutuntersuchung in der 12. – 14. SSW**

Durch die Bestimmung von zwei Werten im mütterlichen Blut kann das Risiko für Chromosomenstörungen genauer eingeschätzt werden. Dazu genügt eine Blutentnahme in der 11. – 14. SSW. Die Blutuntersuchung kostet derzeit ungefähr 65 € und diese Kosten müssen von der Patientin selbst getragen werden, weil die Krankenkasse die Laborkosten nicht übernimmt.

## **3. Kombination zwischen Messung der Nackentransparenz, Nachweis des Nasenbeins und mütterliche Blutuntersuchung**

Diese drei Untersuchungen können kombiniert werden und haben dann die beste Aussagekraft. Allerdings kann auch durch die Kombination der drei Untersuchungen eine Chromosomenstörung nicht mit 100%iger Sicherheit ausgeschlossen werden.

Nach der Ultraschalluntersuchung besprechen wir den Befund ausführlich mit Ihnen. Wenn sich durch die Untersuchung kein erhöhtes Risiko für Chromosomenstörungen ergeben hat, können Sie es ohne weitere Tests beruhen lassen. Wenn Sie jedoch der Meinung sind, dass nur ein definitiver Test genügend Sicherheit bietet, ist die Durchführung einer Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion notwendig. Der Vorteil dieser Untersuchung ist ein sicherer Ausschluss von Chromosomenstörungen. Der Nachteil dieser Punktion besteht darin, dass durch die Punktion das Fehlgeburtsrisiko um 1 % erhöht wird.

Obwohl durch den Ersttrimesterultraschall eine Reihe schwerer kindlicher Fehlbildungen erkannt werden kann, empfehlen wir Ihnen eine detaillierte Ultraschalluntersuchung in der 20. bis 23. SSW zur genauen Beurteilung aller Organe des Kindes.

#### Zusammenfassung

- Die große Mehrzahl aller Kinder wird gesund geboren
- Alle Frauen, egal welchen Alters, haben ein kleines Risiko, ein Kind mit einer Fehlbildung zu gebären.
- Beim Ersttrimesterultraschall wird die Anzahl der Kinder bestimmt, der Geburtstermin festgestellt und der Körperbau des Kindes beurteilt.
- Wenn Sie es wünschen, können wir durch die Messung der Nackentransparenz, Untersuchung des Nasenbeins und einer Blutuntersuchung bei Ihnen eine Risikoabschätzung für die Trisomie 21 (Down Syndrom) durchführen. Um eine sichere Aussage zu machen, ob das Kind eine Chromosomenstörung hat, ist allerdings ein invasiver Test (Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion) notwendig. Dieser Test birgt jedoch ein 1%iges Risiko für eine Fehlgeburt.
- Die Entscheidung, welche Untersuchungen durchgeführt oder ob ein invasiver Test vorgenommen wird, treffen Sie.

Ich habe die Aufklärung verstanden und wünsche

- Eine Ultraschalluntersuchung zur Beurteilung des Kindes.
- Zusätzlich eine Berechnung des Risikos für Down Syndrom durch die Messung der Nackentransparenz und Darstellung des Nasenbeins
- zusätzlich eine Blutuntersuchung zur genaueren Berechnung des Risikos für Down Syndrom

(Kosten: 70 €, ab dem mütterlichen Alter von 35 Jahren übernimmt die Pflichtversicherung die Kosten )

(zutreffendes bitte ankreuzen  )

Innsbruck, den .....

(Datum, Name)

.....

(Unterschrift)