

## Aktuelle Aspekte des Down-Syndrom Screenings

### "Fetale Nackendichte" - Messung der Nackentransparenz in der 10.-14. SSW.

Das Risiko, daß eine Chromosomenanomalie des Feten vorliegt, steigt mit dem zunehmenden Lebensalter der Schwangeren. Daher wurden bisher, außer bei Vorliegen von zusätzlichen Risikofaktoren wie sonographische Hinweiszeichen, familiäres Vorkommen von Chromosomenanomalien bzw. die vorausgegangene Geburt eines chromosomal-aberranten Kindes, Frauen erst ab dem 35. Lebensjahr die Möglichkeiten der Chromosomenanalyse mit Hilfe der Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie, sowie gegebenenfalls der Nabelschnurpunktion, angeboten.

Die invasiven Verfahren sind jedoch mit einem gewissen Risiko der nachfolgenden Fehlgeburt durch das Auftreten von vorzeitigen Kontraktionen, Infektionen oder Blutungen verbunden. Darüber hinaus hat sich gezeigt, daß das Lebensalter der Schwangeren nur bedingt eine Grundlage für ein generelles Trisomiescreeningprogramm darstellt. Es würden nämlich nur ungefähr 30% aller betroffenen Schwangerschaften diagnostiziert, wenn bei allen Frauen ab dem 35. Lebensjahr eine Amniozentese vorgenommen wird, da nur rund 9% aller Schwangeren in Österreich dieser Altersgruppe zugehören.

### Nichtinvasive Screeningtests gewinnen an Bedeutung

Es wäre demnach wünschenswert, allen schwangeren Frauen einen nichtinvasiven Screeningtest anbieten zu können, um jeder einzelnen Patientin ihr individuelles Down-Syndrom-Risiko bestimmen zu können. Dies wäre die Grundlage gegebenenfalls auch jüngeren Frauen ein invasives Verfahren zur endgültigen chromosomalen Abklärung anzubieten, um damit die Geburt eines an Trisomie erkrankten Kindes vermeiden zu können. In diesem Zusammenhang gewinnen einerseits am Ende des ersten Trimenons die Bestimmung der fetalen Nackendicke ("nuchal translucency") und andererseits im zweiten Trimenon der sogenannte "Tripletest" zunehmend an Bedeutung.



### nuchal translucency

Die Bestimmung der fetalen Nackendichte erfolgt vorzugsweise zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche mittels transabdominalen Ultraschall bei entsprechender Vergrößerung des Bildausschnittes, wobei ab einer Dicke des Nackenödems > 3 mm ein erhöhtes Risiko für eine fetale Trisomie 21, 13 sowie 18 vorliegt. Bei einer Rate von 5% falsch-positiven Testergebnissen zeigte sich in einer rezenten großen prospektiven Studie an 6903 Schwangerschaften, unter Mitberücksichtigung des Lebensalters, eine Sensitivität (i.e. die Fähigkeit des Testverfahrens, daß Vorliegen eines Down-Syndromes vollständig herauszufiltern) von ca. 80%.