

## Nackentransparenzmessung / Ersttrimester-Screening 12.–14. Schwangerschaftswoche

### Gründe für diese Untersuchung

Viele Frauen und Paare wünschen sich heute eine individuelle Risikoabschätzung für Chromosomenstörungen, Herzfehler oder andere Fehlbildungen.

Eine der häufigsten Entwicklungsstörungen ist das Down-Syndrom, bei welchem ein zusätzliches Chromosom 21 vorliegt (Trisomie 21). Das Risiko für ein Down-Syndrom steigt zwar mit dem Alter der Schwangeren an, da aber heute etwa 70% der an Down-Syndrom erkrankten Kinder von Frauen geboren werden, die jünger als 35 Jahre alt sind, möchten gerade auch junge Patientinnen das individuelle Risiko für ihr Kind abschätzen. Auf der anderen Seite ist für Frauen, die älter als 35 Jahre sind, bei einem niedrigen individuellen Risiko eine genetische Untersuchung z.B. mittels Fruchtwasserpunktion mit der entsprechenden Komplikationsrate oftmals vermeidbar.

Zusätzlich können im ersten Schwangerschaftsdrittel schon viele Fehlbildungen – insbesondere des Kopfes und des Gehirns, der Arme und Beine, der Harnblase, Spaltbildungen der Bauchwand und Wirbelsäule und Zwerchfeldefekte entdeckt werden (früher Feinultraschall). Des Weiteren kann bereits ein Teil der schweren Herzfehler erkannt werden.

Die von uns angebotene Untersuchung geht also weit über ein „Trisomie-21-Screening“ hinaus. Aus diesem Grund kann auch ein Bluttest der Mutter auf Trisomie 21 (sogenannter nicht-invasiver pränataler Test - NIPT) das Ersttrimester-Screening keinesfalls ersetzen.

### Was ist das Ersttrimester-Screening?

Bei der kindlichen Nackenfalte handelt es sich um eine geringe Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nacken-haut, die im Ultraschall regulär im Zeitraum zwischen der 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswoche messbar ist. Eine Verbreiterung dieser Nackenfalte kann bei Kindern mit einer Chromosomenstörungen, aber auch bei anderen Fehlbildungen wie z.B. Herzfehlern auftreten. In das Ergebnis der Untersuchung geht die Kombination von verschiedenen Messwerten ein:

- Messwerte der Ultraschalluntersuchung
- Messwerte einer Blutuntersuchung (Biochemie)

Aus dem Alter der Schwangeren, der Größe des Kindes und der Dicke der Nackenfalte kann ein individuelles Risiko für Chromosomenveränderungen, z.B. einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), aber auch einer Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und einer Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) errechnet werden. Auch andere sonographische Merkmale wie z.B. das Nasenbein, Blutflusseigenschaften oder die Herzfrequenz können in die Analyse mit einbezogen werden. Die Entscheidung für eine weiterführende bzw. invasive Diagnostik (Punktion) kann damit individueller getroffen werden.

Auch das Risiko anderer, nicht-chromosomaler Fehlbildungen (z.B. Herzfehler) korreliert mit der Breite der Nackenfalte, so dass eine gezielte Diagnostik veranlasst werden kann. Die Entdeckungsrate des Down-Syndroms liegt bei etwa 75%. Diese Entdeckungsrate kann in

Kombination mit einer Blutuntersuchung der Mutter um weitere 10-15% auf 85-90% gesteigert werden. Hierbei werden zwei in der Plazenta gebildete Substanzen, das PAPP-A und das freie  $\beta$ -HCG im Blut der Schwangeren gemessen.

**Trisomie 21: Detektionsrate der verschiedenen Verfahren:**

Alter allein (> 35 Jahre)	30%
Alter + Nackentransparenzmessung	75%
Alter + Nackentransparenzmessung + mütterlicher Bluttest	85-90%

Untersuchungen haben gezeigt, dass bei einer zeitversetzten Untersuchung mit Blutanalyse in der ca. 11. SSW und Ultraschalluntersuchung in der ca. 13. SSW gegenüber der gleichzeitigen Analyse der Komponenten nachweislich die höchste Erkennungsrate beim Ultraschallscreening auf Chromosomenanomalien erzielt werden kann. Wenn irgend möglich, sollte daher diese Form des Untersuchungsablaufes angestrebt werden.

Weiterhin bietet sich so die Möglichkeit, die sogenannten second-step Parameter (Nasenbein, Ductus venosus, Tricuspidalfluss) des erweiterten Screenings nach den Richtlinien der FMF London ggf. in die Risikoanalyse miteinzubeziehen. Sollte nach Alter, Biochemie und NT-Messung keine eindeutige Zuordnung zur Hoch- oder Niedrigrisikogruppe möglich sein, können diese zusätzlichen Marker eine weitere diagnostische Risiko-Differenzierung ermöglichen. Diese Parameter werden neben einem frühen Fein- und Herzultraschall im Rahmen des Ersttrimester-Screenings von uns zusätzlich untersucht. Das Gesamtergebnis kann unmittelbar im Anschluss an die Ultraschallunter-suchung besprochen werden.

**Nutzen und Grenzen der Untersuchung**

Das Ersttrimester-Screening beinhaltet kein Untersuchungsrisiko für das Kind. Die Untersuchung ermöglicht eine Risikoabschätzung und kann damit als Entscheidungshilfe für oder gegen eine sogenannte invasive Diagnostik wie z.B. Fruchtwasser- (Amniozentese) oder Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie) oder auch die nicht-invasive pränatale Tests (NIPT) dienen. Unauffällige Ergebnisse sind keine Garantie für ein Kind ohne genetische Erkrankungen oder andere Fehlbildungen. Ein sicherer Ausschluss einer Chromosomenstörung ist nur durch eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie möglich.

Die Risikoabschätzung durch das Nackentransparenz-Screening und die damit verbundene Entscheidung für oder gegen eine weiterführende Untersuchung in der Schwangerschaft muss in eine individuelle Beratung eingebunden sein, die vor und nach der Untersuchung durch uns erfolgt.

Der seit 2012 verfügbare Test auf Trisomie 21, 13 und 18 (NIPT) aus dem mütterlichen Blut kann das Ersttrimesterscreening nicht ersetzen, da er keine Aussage über andere Chromosomenstörungen, genetische Erkrankungen oder Fehlbildungen des Feten treffen kann. In bestimmten Situationen kann er als Ergänzung des Ersttrimester-Screenings sinnvoll sein. Hierzu beraten wir Sie im Rahmen der Ultraschalluntersuchung. Bevor der Test durchgeführt werden kann, ist zusätzlich auch eine Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik notwendig.

### **Präeklampsie Screening**

Eine Ergänzung des Ersttrimester-Screenings stellt die Messung des Blutflusses in den Gebärmutterarterien dar. Daraus kann in Kombination mit dem mütterlichen Blutdruck sowie einem Blutwert (PAPP-A) die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Präeklampsie (Bluthochdruck, Eiweißausscheidung und Wassereinlagerungen in der Schwangerschaft, sog. Schwangerschaftsvergiftung) ermittelt werden. Dies kann z. B. dann sinnvoll sein, wenn in einer vorangegangenen Schwangerschaft eine Präeklampsie aufgetreten ist oder andere Risikofaktoren bestehen. Auch die Risiken für das Auftreten einer Plazentaunterfunktion können abgeschätzt werden. Bei früher Erkennung können Maßnahmen zur Vorbeugung und entsprechende Kontrolluntersuchungen veranlasst werden.

### **Kosten der Untersuchung**

Das Ersttrimester-Screening ist eine individuelle Gesundheitsleistung und wird derzeit nicht von den gesetzlichen Krankenkassen erstattet. Sie erhalten eine detaillierte Privatliquidation nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ). Weitere Details können Sie unseren Internetseiten auf [www.praenatalschall.de](http://www.praenatalschall.de) entnehmen oder telefonisch erfragen.