

Cell-free DNA Test

(Nicht invasiver Pränatal-Test NIPT)



Beim NIPT wird Ihnen Blut zur Bestimmung der zellfreien DNA placentaren Ursprungs im mütterlichen Blut abgenommen. Mit diesem Screening-Verfahren werden etwa 99% der Feten mit Trisomie 21 erkannt bei einer niedrigen Rate an falsch-positiven Ergebnissen (etwa 0,1%). In etwa 2-3% der Fälle bleibt die zellfreie DNA-Analyse ohne Ergebnis und kann wiederholt werden.

Der Test, der bei bestehender Indikation auch von den Krankenkassen bezahlt wird, kann die Ersttrimesterdiagnostik nicht ersetzen, da er keine Aussage über andere Chromosomenstörungen, genetische Erkrankungen oder Fehlbildungen des Feten treffen kann. In bestimmten Situationen kann er aber eine sinnvolle Ergänzung darstellen.

Berechnung des Risikos für eine Schwangerschaftsvergiftung

(Präeklampsie-Screening mittels Blutflussmessung und Bestimmung plazentarer Hormone / Laborwerte)



Die Präeklampsie (sog. Schwangerschaftsvergiftung) und Plazentaunterfunktion sind weitere Risikosituationen, die im Rahmen der Ersttrimesterdiagnostik in unserer Praxis eingeschätzt werden. Hierzu können am Tag der Ultraschalluntersuchung zusätzlich zur Doppleruntersuchung mütterlicher Gefäße Gewichts- und Blutdruckmessungen vorgenommen sowie Blut zur Bestimmung der Laborwerte PlGF oder PAPP-A / β -HCG abgenommen werden. Bei erhöhtem Risiko kann prophylaktisch eingegriffen und durch eine geeignete Überwachung der Schwangerschaft zu einer Verbesserung des Schwangerschaftsverlaufes beigetragen werden.

Prof. Dr. med. Marcus Schelling
Dr. med. Tilman Esser
Dr. med. Mareike Pöhlmann
Prof. Dr. med. Katrin Karl
Dr. med. Friederike Ohnolz

Tegernseer Landstr. 64
81541 München
T: 089/45 22 05-0
F: 089/45 22 05-25
www.praenatalschall.de

ERSTTRIMESTERDIAGNOSTIK

11+0 - 13+6
Schwangerschaftswochen



 **prae-natalschall**.de
Praxis für pränatale Diagnostik München

Die Ersttrimesterdiagnostik ist eine umfassende Untersuchung, die nach ausführlicher Aufklärung

- angepasst an Ihre individuellen Bedürfnisse
- mehrere Bestandteile beinhalten kann:

Ultraschall:
Frühe Fehlbildungsdiagnostik
Nackentransparenzmessung
Doppleruntersuchung

Präeklampsierisiko

Risiko
Trisomie 21, 13, 18

ggf.

NIPT

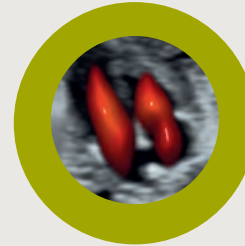
Laborwerte

Invasive Diagnostik

Auffälliges
Ergebnis

Beurteilung der körperlichen Entwicklung des Fetus

(qualifizierte Feinultraschalluntersuchung / früher Fehlbildungsausschluss)

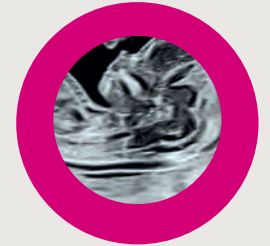


Zum ersten Mal in der Schwangerschaft ist eine Untersuchung des ganzen Kindes im Detail möglich. Bereits im I. Schwangerschaftsdrittel können viele schwere Fehlbildungen – insbesondere des Kopfes und des Gehirns, der Arme und Beine, Spaltbildungen der Bauchwand und Wirbelsäule, Zwerchfeldefekte und Fehlentwicklungen des Harntrakts entdeckt oder weitgehend ausgeschlossen werden. Ebenso kann bereits ein Teil der schweren Herzfehler durch einen frühzeitigen Herzultraschall (frühe fetale Echokardiographie) erkannt werden.

Damit können Risikosituationen bereits früh erkannt und einem optimalen Management zugeführt werden. Die detaillierte frühe Ultraschalluntersuchung ist folglich immer ein essentieller Bestandteil der Ersttrimesterdiagnostik.

Nackentransparenzmessung

(Berechnung des Risikos für Chromosomenstörungen, ggf. mit Bestimmung der Plazentahormone β -HCG und PAPP-A)



Der Begriff NT (Nackentransparenz, engl. Nuchal Translucency) beschreibt eine unter der Haut gelegene Flüssigkeitsansammlung im Bereich des kindlichen Nackens. Mit der Messung der NT zwischen der 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswoche soll beurteilt werden, ob ein statistisch erhöhtes Risiko vorliegt für ein Kind mit einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), einer Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) bzw. einer Trisomie 13 (Patau-Syndrom).

Die Entdeckungsrate für eine Chromosomenstörung beträgt 80% und 90% in Kombination mit β -HCG und PAPP-A. Eine verbreiterte NT findet sich überdurchschnittlich häufig auch bei Kindern mit einem Herzfehler oder einer Vielzahl anderer Erkrankungen (z.B. Skelettauffälligkeiten und Stoffwechselstörungen), so dass bei unauffälliger Chromosomenanalyse eine frühe Organdiagnostik (Feinultraschall) und detaillierte Untersuchung des Herzens (fetale Echokardiografie) veranlasst werden sollten.