

Ersttrimesterscreening (Combined Test)

Die meisten Kinder werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen normal. In seltenen Fällen treten Probleme auf, die das Kind, die Mutter oder beide betreffen. Kinder können von genetischen Störungen oder körperlichen Fehlbildungen betroffen sein. Bei der Schwangeren selbst können Komplikationen wie ein Schwangerschaftshochdruck, bzw. eine Präeklampsie auftreten.

Das Ersttrimesterscreening, das als „erweiterter“ Combined Test angesehen werden kann ist eine sehr gute und sichere Methode zur Risikobeurteilung von
Chromosomenstörungen (Trisomie 21, Trisomie 18, 13; Wahrscheinlichkeitsberechnung)
Schwangerschaftshochdruck/Präeklampsie (Wahrscheinlichkeitsberechnung)
Organfehlbildungen (frühe Diagnose/Ausschluss eines Teils der Fehlbildungen)

A. Chromosomenstörungen (Trisomie 21 = Down Syndrom, Trisomie 18/13):

Die Wahrscheinlichkeit, ein Baby mit Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom zu haben, kann anhand folgender Faktoren eingeschätzt werden:

- Mütterliches Alter (altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down Syndrom)
- Flüssigkeitsansammlung im Halsbereich des Feten (Nackentransparenz), Blutfluss über einer Herzklappe (Trikuspidalklappendoppler), Blutflussmuster in einem zum Herz führenden Gefäß (Ductus venosus), Beurteilung des Nasenbeins
- Konzentration von zwei Plazentahormonen (β HCG, PAPP-A) im mütterlichen Blut
- Vorhandensein oder Abwesenheit von ausgeprägten Organfehlbildungen

Durch Kombination dieser verschiedenen Faktoren ergibt sich dann eine individuelle Risikoabschätzung. In den meisten Fällen (circa 95%) ergibt der Test ein unauffälliges Ergebnis. Damit sind die zukünftigen Eltern dahingehend beruhigt, dass die Wahrscheinlichkeit für das Down-Syndrom oder einer Trisomie 13 oder 18 sehr gering ist. Bei einem auffälligen Testergebnis, d.h. bei einem erhöhten Risiko für Down-Syndrom (Risiko mehr als 1:1000) wird eine weitere Abklärung empfohlen. Die Abklärung kann durch eine Punktion (Fruchtwasserpunktion oder Plazentapunktion) erfolgen; seit einiger Zeit steht nun auch der neue nicht-invasive Trisomie Test (cfDNA-Test) aus dem mütterlichen Blut für die weitere Abklärung zur Verfügung.

Dieser nicht-invasive Trisomie Test beruht auf der Auswertung von zellfreier DNA aus dem Mutterblut und wird deshalb cfDNA-Test (cell-free DNA) bezeichnet. Diese Tests haben eine noch etwas höhere Entdeckungsrate für das Down-Syndrom als der Combined Test. Der Test kann nach einem auffälligen Combined Test verwendet werden. Zusätzlich können die cfDNA-Tests aber auch zeitgleich mit dem Combined Test als primäres Screening Verfahren eingesetzt werden (allerdings höhere Kosten). Grundsätzlich sollen cfDNA-Tests immer in Kombination mit einer genauen und detaillierten Ultraschalluntersuchung angeboten werden.

Eine umfassende genetische Abklärung ist grundsätzlich nur durch eine Punktion möglich, diese bietet auch die größte diagnostische Sicherheit. Bei sehr auffälligem Combined Test Ergebnis (ab einem Risiko von $>1:10$, bzw $1>100$) wird daher primär eine Punktion empfohlen.

Altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom (Nicolaides 2004):

Alter	In der 12. SSW	In der 12. SSW (%)
20	1 von 1068	0,10 %
30	1 von 626	0,16 %
35	1 von 249	0,40%
40	1 von 64	1,56 %
44	1 von 20	5,00 %

B. Schwangerschaftshochdruck und Präeklampsie:

Die Wahrscheinlichkeit, während der Schwangerschaft an einer Präeklampsie (früher als „Schwangerschaftsvergiftung“ bezeichnet) zu erkranken, kann anhand folgender Faktoren eingeschätzt werden:

- Durchblutung der mütterlichen Gefäße, welche die Gebärmutter versorgen
- Blutdruckmessung (2-mal an jedem Oberarm)
- Blutspiegel bestimmter Plazentahormone. Zusätzlich zum Hormon PAPP-A, das auch für das Down Syndrom Screening verwendet wird, wird hierfür das Hormon PIGF zur Risikoberechnung herangezogen. Damit erhöht sich die Erkennungsrate für Präeklampsie um einige Prozentpunkte, die PIGF-Bestimmung ist jedoch mit Zusatzkosten verbunden

Bei erhöhtem Risiko für Präeklampsie wird die tägliche Einnahme von 150mg Aspirin (Thrombo ASS), beginnend vor der 16. SSW (1x abends) bis zur vollendeten 36.SSW empfohlen.

C. Fehlbildungen: Bestimmte schwerwiegende Fehlbildungen können bereits in dieser Schwangerschaftswoche erkannt werden. Um die kindlichen Organe jedoch systematisch beurteilen zu können, ist eine Organscreening in der 20. bis 24.SSW notwendig.

D. Schwangerschaftsalter: Anhand der Größe des ungeborenen Kindes (Scheitel-Steiß-Längen-Messung) kann in dieser Schwangerschaftszeit das genaue Schwangerschaftsalter bestimmt werden.

E. Mehrlinge: Bei Mehrlingsschwangerschaften wird bestimmt, ob die Babys eine gemeinsame oder getrennte Plazenta haben und ob sie sich normal entwickeln.

Ich wurde über das Ersttrimesterscreening (Combined Test) ausführlich informiert und würde den Test gerne, einschließlich des Präeklampsiescreenings, durchführen lassen.

Ort, Datum

Unterschrift der Schwangeren

Unterschrift der Ärztin/Arztes