



Da es sich um Untersuchungen handelt, die derzeit nicht von den gesetzlichen Krankenkassen vergütet werden (Individuelle Gesundheitsleistung, IGeL) sind die Kosten von der Schwangeren selbst zu tragen.

Kosten

Integriertes Screening

104,92 EUR. zuzüglich der Blutentnahme und Ultraschalluntersuchung

Ersttrimester-Screening

46,63 EUR. zuzüglich der Blutentnahme und Ultraschalluntersuchung

Quadruple-Untersuchung

90,35 EUR. zuzüglich der Blutentnahme

Bitte sprechen Sie mich oder mein Praxisteam vertrauensvoll an, wenn Sie mehr über diese Untersuchungen wissen möchten.

Pränatale Risikoanalyse

- Integriertes Screening
- Ersttrimester-Screening
- Quadruple-Untersuchung

In Kooperation mit



bioscientia

Zentrum für
Humangenetik
Ingelheim



Vorgeburtliche Untersuchungen zur Ermittlung des Risikos für eine Chromosomenveränderung

In jeder Schwangerschaft besteht ein geringes Risiko einer Chromosomenveränderung wie Trisomie 21 (Down Syndrom) bei dem werdenden Kind.

Mit zunehmendem Alter der Schwangeren steigt dieses Risiko an. Bei einer 25 Jahre alten Schwangeren ist eines von 1300 Kindern betroffen, bei einer 30jährigen eines von 900 und bei einer 35jährigen eines von 380.

Frauen, die zum Zeitpunkt der Geburt 35 Jahre oder älter sind, wird eine Diagnostik der Chromosomen des ungeborenen Kindes angeboten. Hierfür ist ein invasiver Eingriff, wie Fruchtwasserentnahme oder Chorionzottenbiopsie erforderlich. Diese Eingriffe gehen mit dem Risiko einher, dass es zu einer Fehlgeburt kommt. Das Risiko für eine Fehlgeburt durch Entnahme von Fruchtwasser wird mit 0,5 bis 1% (1:200 bis 1:100) angegeben. Daher bietet man zunächst den Frauen eine Fruchtwasseruntersuchung an, für deren Schwangerschaft das Risiko für eine Trisomie 21 mindestens 1:380 beträgt.

Um besser als nur durch die Betrachtung des mütterlichen Alters abschätzen zu können, ob ein invasiver Eingriff zur Chromosomenuntersuchung des Kindes sinnvoll ist, können Untersuchungen aus dem Blut der Schwangeren erfolgen. Dies sind verschiedene **Blutuntersuchungen, die in Kombination mit Ultraschalluntersuchungen** durchgeführt werden können. Durch sie kann ein **individuelles Risiko** der Schwangeren für ein Kind mit Down Syndrom ermittelt werden.

Entspricht dieses Risiko dem einer 35jährigen Frau, also 1:380, oder ist das Risiko höher, kann auch jüngeren Frauen eine Chromosomenanalyse aus einer Fruchtwasserprobe angeboten werden.

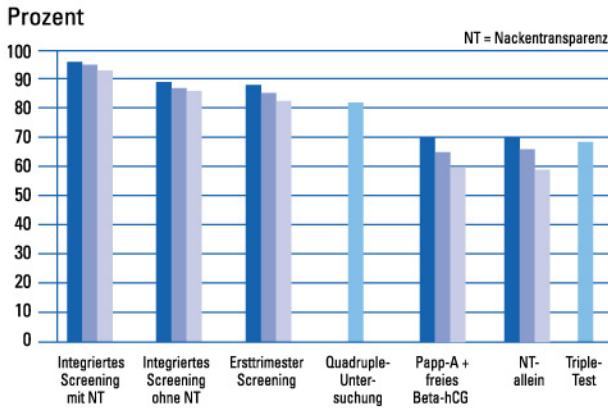
Bei Schwangeren, die 35 Jahre oder älter sind, kann festgestellt werden, ob das Risiko für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung ihrem Alter entsprechend, niedriger oder höher ist. Diese Angabe kann in die Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung einbezogen werden.

Es gibt verschiedene Untersuchungsverfahren, die im folgenden erläutert werden:

- **Integriertes Screening**
- **Ersttrimester-Screening**
- **Quadruple-Untersuchung**



Entdeckungsraten



Prozentuale Entdeckungsraten bei Blutentnahme in der:

- 11. Schwangerschaftswoche
- 12. Schwangerschaftswoche
- 13. Schwangerschaftswoche
- 14. - 18. Schwangerschaftsw.

Das Integrierte Screening

Unter dem **integrierten Screening** versteht man eine kombinierte Blut- und Ultraschalluntersuchung zur Feststellung des individuellen Risikos für eine Chromosomenveränderung oder einen Neuralrohrdefekt ("offener Rücken") beim Kind.

Bei der Untersuchung werden die Nackentransparenz (auch "Nackenfalte" genannt), ein Blutwert (PAPP-A) im ersten Drittel der Schwangerschaft (1. Trimenon) und vier Blutwerte (hCG, AFP, uE3, Inhibin A) im 2. Trimenon gemessen.

Bei einem Kind mit Down-Syndrom oder selteneren anderen Chromosomenveränderungen wie Trisomie 13 oder 18 kann der Wert für die Nackentransparenz erhöht sein. Auch die Konzentrationen für die gemessenen Substanzen im Blut, die in der Schwangerschaft gebildet werden, können dann bei der schwangeren Frau verändert sein.

Unter Berücksichtigung dieser Werte und des Alters der Schwangeren wird das **individuelle Risiko** für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung bestimmt.

Andere Fehlbildungen, die durch das Integrierte Screening festgestellt werden können

Eines von etwa 500-1000 Kindern kommt mit einem offenen Rücken (Neuralrohrdefekt, Spina bifida) zur Welt. An der Höhe des AFP-Wertes aus dem Blut der Schwangeren kann man feststellen, ob ein niedriges oder besonders hohes Risiko für ein Kind mit offenem Rücken in der Schwangerschaft besteht.

Der richtige Zeitpunkt für die Blutentnahme

Der beste Zeitpunkt für die Untersuchung des PAPP-A ist die **10. und 11. Schwangerschaftswoche**. Der PAPP-A-Blutwert kann bis **spätestens zur 14. Woche** gemessen werden, verliert dabei aber zunehmend an Aussagekraft.

Die **zweite Blutentnahme** kann zwischen der vollendeten **14. und 18. (14+0 bis 17+6) Schwangerschaftswoche** erfolgen. Die **Nackentransparenz** kann zwischen der **11. und 14. Woche** gemessen werden.

Wie hoch ist die Aussagekraft des Integrierten Screenings?

Durchschnittlich wird in 95% der von einer Trisomie 21 betroffenen Schwangerschaften ein erhöhtes Risiko ermittelt. Wenn die Nackentransparenzmessung nicht in die Untersuchung einbezogen wird, liegt die Entdeckungsrate bei 90%. Im Vergleich dazu liegt die Entdeckungsrate bei anderen Screening-Untersuchungen niedriger.

Beim Ersttrimester-Screening liegt sie bei etwa 85% und beim Zweittrimester-Screening (Quadruple-Untersuchung) bei 80%. Für all diese Untersuchungen wird davon ausgegangen, dass durchschnittlich bei 5 von 100 Frauen ein erhöhtes Risiko ermittelt wird, obwohl die Chromosomen des Kindes nicht verändert sind (siehe Grafik Seite 4).

Das Ersttrimester-Screening

Das **Ersttrimester-Screening** ist – ebenso wie das integrierte Screening – eine kombinierte Blut- und Ultraschalluntersuchung zur Feststellung des individuellen Risikos einer Schwangeren für eine Chromosomenveränderung beim Kind.

Ein Unterschied zum integrierten Screening besteht in dem Untersuchungszeitpunkt. Hierbei werden sowohl die Nackentransparenzmessung als auch die Blutuntersuchung gleichzeitig im ersten Drittel der Schwangerschaft (1. Trimenon) durchgeführt.



Bei der Untersuchung werden die Nackentransparenz und zwei Blutwerte (PAPP-A und freies β hCG) im 1. Trimenon gemessen. Bei einem Kind mit Down-Syndrom oder selteneren anderen Chromosomenveränderungen wie Trisomie 13 oder 18 kann der Wert für die Nackentransparenz erhöht sein. Auch die Konzentrationen für die gemessenen Substanzen im Blut, die in der Schwangerschaft gebildet werden, können dann bei der schwangeren Frau verändert sein.

Unter Berücksichtigung dieser Werte und des Alters der Schwangeren wird das **individuelle Risiko** für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung bestimmt.

Der richtige Zeitpunkt für die Blutentnahme und für die Nackentransparenzmessung

Die Nackentransparenz kann zwischen der **11. und 14. Schwangerschaftswoche** gemessen werden. Es ist üblich, das Blut am gleichen Tag abzunehmen, an dem die Nackentransparenzmessung erfolgt.

Wie hoch ist die Aussagekraft des Ersttrimester-Screenings?

Durchschnittlich wird in 85% der von einer mit Trisomie 21 betroffenen Schwangerschaften ein erhöhtes Risiko ermittelt. Kann die Nackentransparenzmessung nicht in die Untersuchung einbezogen werden, so liegt die Entdeckungsrate deutlich niedriger. Sie beträgt dann etwa 65 - 70%, je nachdem, ob die Blutentnahme früher oder später im 1. Trimenon erfolgte.

Bei einem Ersttrimester-Screening wird für etwa 5% der so untersuchten Frauen ein erhöhtes Risiko ermittelt, obwohl die Chromosomen des Kindes nicht verändert sind (siehe Grafik Seite 4).

Die Quadruple-Untersuchung

Unter einer **Quadruple-Untersuchung** versteht man eine Blutuntersuchung zwischen der 14. und 18. Schwangerschaftswoche zur Feststellung des individuellen Risikos für eine Chromosomenveränderung oder einen Neuralrohrdefekt ("offener Rücken") bei dem werdenden Kind.

Bei der Untersuchung werden vier Blutwerte (hCG, AFP, uE3, Inhibin A) im zweiten Schwangerschaftsdrittel (2. Trimenon) bestimmt. Unter Berücksichtigung dieser Werte und des Alters der Schwangeren wird das **individuelle Risiko** für ein Kind mit einer Chromosomenveränderung bestimmt.

Andere Fehlbildungen, die durch die Untersuchung festgestellt werden können

Eines von etwa 500-1000 Kindern kommt mit einem offenen Rücken (Neuralrohrdefekt, Spina bifida) zur Welt. An der Höhe des AFP-Wertes kann man feststellen, ob ein niedriges oder besonders hohes Risiko für ein Kind mit offenem Rücken in der Schwangerschaft besteht.

Der richtige Zeitpunkt für die Blutentnahme

Der beste Zeitpunkt für die Untersuchung ist die **14. bis 18. Schwangerschaftswoche**.

Wie hoch ist die Aussagekraft der Quadruple-Untersuchung?

Durchschnittlich wird in 80% der von einer mit Trisomie 21 betroffenen Schwangerschaften ein erhöhtes Risiko ermittelt. Bei einer Quadruple-Untersuchung wird für etwa 5% der so untersuchten Frauen ein erhöhtes Risiko ermittelt, obwohl die Chromosomen des Kindes nicht verändert sind (siehe Grafik Seite 4).



Was bedeuten die Ergebnisse?

Risiko für ein Kind mit Down Syndrom

Das Untersuchungsergebnis wird in einem Befundschreiben als "individuelles Risiko" mitgeteilt. Es kann beispielsweise 1 zu 3000 (1:3000), 1 zu 700 (1:700) oder 1 zu 150 (1:150) lauten. Zum besseren Verständnis:

■ Ein "normales" Ergebnis:

Von einem "normalen" Risiko spricht man, wenn das ermittelte Risiko für ein Kind mit Down Syndrom **niedriger** als bei einer 35jährigen Frau ist, also kleiner als 1:380, z.B. 1:700, 1:1000, 1:5000 oder noch geringer.

■ Ein "erhöhtes" Risiko:

Von einem "erhöhten" Risiko spricht man, wenn das ermittelte Risiko für ein Kind mit Down Syndrom dem einer 35-jährigen oder älteren Frau entspricht, also größer als 1:380, z.B. 1:250, 1:100, 1:50 oder **höher**. Bei einem "erhöhten Risiko" wird der Arzt mit Ihnen über das Angebot einer pränatalen Diagnostik sprechen, also über eine direkte Untersuchung der kindlichen Chromosomen.

Durch eine Untersuchung der Chromosomen an Zellen des werdenden Kindes, die z. B. aus dem Fruchtwasser gewonnen werden müssen, kann festgestellt werden, ob das Kind tatsächlich ein zusätzliches Chromosom 21 oder andere Chromosomenveränderungen hat oder nicht. Es ist wichtig zu bedenken, dass bei den allermeisten Frauen mit einem "erhöhten" Risiko an den kindlichen Zellen normale Chromosomen festgestellt werden.

Risiko für ein Kind mit "offenem Rücken" (AFP-Wert)

■ Ein "normales" Ergebnis:

Ist der AFP-Wert normal, so ist ein offener Rücken mit etwa 80%iger Sicherheit ausgeschlossen. Das heißt, in 2 von 10 Fällen kommt es vor, dass der AFP-Wert normal ist und das Kind einen offenen Rücken hat. Daher ist neben der AFP-Bestimmung im Blut der Mutter auch eine Ultraschalluntersuchung um die 18. Schwangerschaftswoche sinnvoll.

■ Ein "erhöhtes" Risiko:

Wird ein erhöhter AFP-Wert gemessen, so kann durch eine spezielle Ultraschalluntersuchung und eine Fruchtwasseruntersuchung festgestellt werden, ob das Kind einen offenen Rücken hat. Es ist zu beachten, dass ein hoher Wert auch andere Ursachen haben kann und sich das Kind normal entwickelt.

Wichtige Informationen zu allen pränatalen Risikoanalysen

Mit einer **Blutuntersuchung** kann nicht direkt bewiesen werden, ob das erwartete Kind eine Chromosomenveränderung oder einen offenen Rücken hat. Es wird lediglich festgestellt, ob das Risiko dafür erhöht ist. Eine diagnostische Sicherheit ist nur durch eine Untersuchung der Chromosomen (Chromosomenanalyse) nach Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) oder Gewebsentnahme (Chorionzottenbiopsie) gegeben. Die Diagnostik auf einen "offenen Rücken" ist im Spezialultraschall möglich, wobei diese durch die Messung eines erhöhten AFP-Wertes und dem Nachweis der Substanz mit der Bezeichnung ACHE aus dem Fruchtwasser unterstützt werden kann.

