



Patienteninformation der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF-De)

Informationsblatt zur Nicht-invasiven Ersttrimesterdiagnostik im Zeitraum von 11+1 bis 14+0 Schwangerschaftswochen

Liebe Schwangere,

Sie sind heute zu einer Ersttrimesterdiagnostik gekommen, bei der Ihr individuelles Risiko für eine fetale Chromosomenstörung (Trisomie 21 (= Down-Syndrom), Trisomie 13 u. Trisomie 18) mittels eines Risikokalkulationsprogrammes berechnet werden soll. Das Ziel dieser Risikokalkulation ist, Ihnen anhand des Ergebnisses eine Hilfestellung für oder gegen eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie/ Amniozentese) zu geben.

Für die Risikokalkulation kommen folgende Parameter zur Anwendung:

- das mütterliche Alter,
- das Schwangerschaftsalter nach Ultraschall (Bestimmung anhand der Scheitel-Steiß-Länge),
- die mittels Ultraschall gemessene Höhe der fetalen Nackentransparenz,
- die Konzentrationen der Schwangerschaftshormone PAPP-A und Freies β -hCG aus dem mütterlichen Blut.

Neben diesen Parametern können optional auch noch zusätzliche Faktoren, wie z.B. das fetale Nasenbein oder fetale Blutflussuntersuchungen, wie auch das mütterliche Gewicht und Informationen über vorangegangene Schwangerschaften in die Kalkulation mit einbezogen werden.

Eine geringe Nackentransparenz von bis zu 2,3 mm gilt als unauffällig. Werte darüber sind auffällig und können auf eine Chromosomenstörung, aber auch auf andere fetale Erkrankungen, wie z.B. auf einen Herzfehler oder andere Störungen hinweisen. Die Schwangerschaftshormone PAPP-A und Freies β -hCG zeigen bei Vorliegen einer Chromosomenstörung häufig auffällige Werte.

Allein durch eine Risikoberechnung aus mütterlichem Alter und Nackentransparenz ist bereits eine Entdeckungsrate für eine fetale Chromosomenstörung von etwa 65% möglich. Durch die zusätzliche Einbeziehung der Serumparameter PAPP-A und Freies β -hCG kann die Entdeckungsrate auf 80–90 % gesteigert werden.

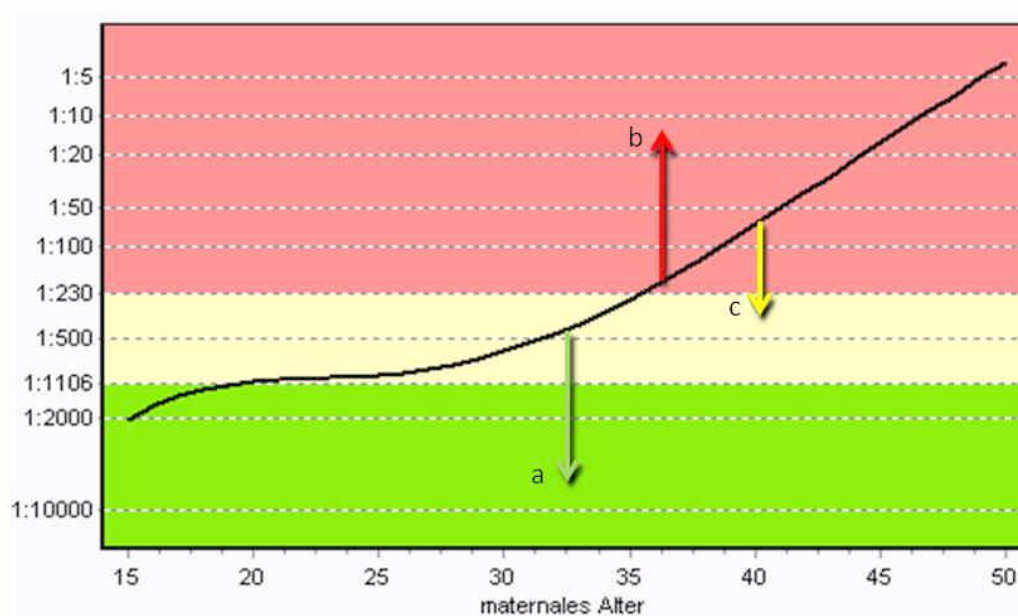
Die Risikokalkulation erfolgt mittels des PRC-Programms (PRC = Prenatal Risk Calculation) der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF-De). Das Ergebnis Ihres individuellen Risikos wird Ihnen dabei anhand einer Ampelgraphik demonstriert werden. Die Ampelgraphik (siehe nachfolgende Abbildung) weist einen grünen (= unauffälligen), einen gelben (= intermediären) und einen roten (= auffälligen) Bereich auf. Liegt das ermittelte Ergebnis im grünen Bereich (a), so ist das Risiko für die häufigsten Chromosomenveränderungen und für einige angeborene Erkrankungen (z. B. Herzfehler) bei Ihrem Kind sehr gering. Liegt das Risiko im roten Bereich (b), bedeutet dies, dass bei Ihrem Kind ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung besteht. In ca. 5 % der untersuchten Schwangerschaften ist

mit einem solchen auffälligen Ergebnis zu rechnen. In diesem Fall würden wir Ihnen 2 eine weiterführende Chromosomenuntersuchung in Form einer Chorionzottenbiopsie (= Plazentapunktion) oder einer Amniozentese (= Fruchtwasserpunktion) empfehlen. Bei einem Testergebnis im intermediären gelben Bereich (= Grenzbereich) (c) sollte eine weiterführende Ultraschalluntersuchung in einem Ultraschallzentrum der Stufe II oder III durchgeführt werden. Hierbei wird dann nach weiteren anatomischen Auffälligkeiten wie z. B. dem Fehlen des Nasenbeins oder nach einem Herzfehler gesucht werden. Nach dieser Untersuchung kann dann eine Neubewertung Ihres Risikos erfolgen.



Befundgraphik PRC

Risiko Trisomie 21 im I. Trimenon



Aus organisatorischen Gründen wird Ihr individuelles Risiko nicht immer am selben Tag, sondern teilweise auch erst am nächsten Tag berechnet werden können. Das Ergebnis wird Ihnen dann durch Ihren betreuenden Frauenarzt mitgeteilt.

Ganz besonders möchten wir Sie darauf hinweisen, dass mit einem solchen Risikokalkulationsverfahren kein sicherer Ausschluss einer Chromosomenstörung erfolgen kann. Ebenso bedeutet ein auffälliges Ergebnis nicht automatisch ein krankes Kind. Liegen ungünstige Untersuchungsbedingungen, wie zum Beispiel eine ungünstige Lage des Kindes vor, sind die diagnostischen Möglichkeiten trotz modernster Ultraschallgeräte eingeschränkt.

Da die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung der Ersttrimester-Diagnostik von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen werden, müssen diese als individuelle Gesundheitsleistung (= IGeL) von der Schwangeren selbst getragen werden.