

Informationsblatt zum Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel (12.-14. SSW)

(„Ersttrimesterscreening“ mit/ohne NIPD-Test oder „combined test“, bzw. und Präeklampsiescreening)

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 körperlichen Fehlbildungen oder genetischen Besonderheiten betroffen sein. Bei der Schwangeren selbst kann im 2. oder 3. Schwangerschaftsdrittel die Komplikation „Präeklampsie“ (=Bluthochdruck mit Organbeteiligung, z.B. Nieren- oder Leberprobleme, umgangssprachlich oft „Schwangerschaftsvergiftung“ genannt) auftreten. Bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel kann die Möglichkeit genutzt werden, derartige Probleme vorherzusehen, indem ein frühes Screening auf angeborene Probleme des Kindes, sowie auf eine mütterliche Präeklampsie durchgeführt werden.

Diese als Ersttrimesterscreening bezeichnete Untersuchung, ist eine Methode zur Beurteilung der Wahrscheinlichkeit des Vorliegens oder des Auftretens von:

- Körperlichen Fehlbildungen (frühe Diagnose/Ausschluss einer Reihe von schwerwiegenden Fehlbildungen)
- Genetische Auffälligkeiten (durch typische Ultraschall- und/oder Laborveränderungen)
 - Screening auf Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 durch NIPD-Test (Nicht Invasiver Pränatal Test = zellfreie plazentare DNA)
- Präeklampsie (Wahrscheinlichkeitsberechnung für das spätere Auftreten einer solchen Erkrankung)

Im Rahmen des Ersttrimesterscreenings werden mittels Ultraschalls bestimmte Merkmale Ihres Kindes genau betrachtet und vermessen. So können verschiedene schwerwiegende körperliche Fehlbildungen (z.B. Bauchwanddefekte, fehlende Körperteile, etc.) schon sehr früh ausgeschlossen oder erkannt werden.

Für die Einschätzung des Vorliegens genetischer Auffälligkeiten, ist die Beurteilung der Nackentransparenz („Nackenhautdicke“) am wichtigsten, da diese bei vielen genetischen und körperlichen Entwicklungsstörungen deutlich verbreitet ist. Zu den häufigsten angeborenen genetischen Besonderheiten gehören die Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Diese Veränderungen kommen mit zunehmenden mütterlichem Lebensalter häufiger vor.

Durch die Ultraschalluntersuchung können ca. 80% der Kinder mit Trisomie 21 erkannt werden. Um die Entdeckungsrate auf 90% zu erhöhen, wird die Kombination mit einer Laboruntersuchung aus dem mütterlichen Blut empfohlen (β -HCG und PAPP-A = Combined test)

Auch kann aus dem mütterlichen Blut eine Analyse der zellfreien plazentaren DNA erfolgen (=NIPD-Test). Damit können über 99% der Feten mit Trisomie 21 erkannt werden. Andere genetische Probleme können mit den oben genannten Tests NICHT festgestellt werden.

Es ist wichtig zu verstehen, dass das sonographische Ersttrimesterscreening sowie der NIPT lediglich Screeninguntersuchungen sind, und KEINE Diagnose liefern. Das heißt sie geben lediglich an, wie wahrscheinlich (oder wenig wahrscheinlich) es ist, dass der betreffende Embryo eine genetische Erkrankung hat.

Eine sichere Diagnose genetischer Auffälligkeiten ist nämlich nur mithilfe von Nadeleingriffen (Mutterkuchenpunktion = Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion = Amniozentese) möglich.

Solche Eingriffe führen sehr selten (1-3:1000) zu einer Fehlgeburt. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion können nur Sie selbst treffen. Alle diesbezüglichen Fragen werden gerne ausführlich erörtert.

Zusätzlich kann ein Präeklampsiescreening vorgenommen werden. Eine Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“ tritt in der 2. Schwangerschaftshälfte auf und ist durch einen Bluthochdruck mit Organbeteiligung (Leber, Niere) gekennzeichnet. Die Präeklampsie betrifft 2-4 % aller Schwangerschaften und kann zu kindlichen und mütterlichen Komplikationen (Frühgeburt) führen.

Ein Screening ermöglicht die individuelle Einschätzung des Risikos für das Auftreten einer Präeklampsie bereits früh in der Schwangerschaft, lange vor dem Beginn der Krankheitssymptome.

Sollte das Präeklampsiescreening ein erhöhtes persönliches Risiko (>1:100) ergeben, kann die Einnahme eines Medikaments (Acetylsalicylsäure, ASS) das Risiko für eine Präeklampsie deutlich vermindern. Für das Screening auf Präeklampsie wären zusätzlich Ultraschallmessungen der Durchblutung der Gebärmutter und Blutdruckmessungen nötig. Weiters werden aus dem abgenommenen Blut zusätzliche Marker bestimmt.

Als Ergänzung zum Ersttrimesterscreening wird jedenfalls ein Organscreening mit 20.-23. Schwangerschaftswochen empfohlen, um schwerwiegende körperliche Auffälligkeiten („Fehlbildungen“) zu erkennen und möglichst auszuschließen. Das Ersttrimesterscreening kann ein Organscreening nicht ersetzen.

Einverständniserklärung für

Ersttrimesterultraschall	JA <input type="checkbox"/>	NEIN <input type="checkbox"/>
Combined Test (Ultraschall mit Blutwerten)	JA <input type="checkbox"/>	NEIN <input type="checkbox"/>
NIPD-Test	JA <input type="checkbox"/>	NEIN <input type="checkbox"/>
Präeklampsie-Screening	JA <input type="checkbox"/>	NEIN <input type="checkbox"/>

Ich habe dieses Informationsblatt gelesen und konnte alle offenen Fragen klären. Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich das Ziel, die Einschränkungen und die Kosten dieser Untersuchung verstanden habe und sie durchführen lassen möchte.

Name in Blockbuchstaben: _____

Datum: _____ Unterschrift: _____

Qualitätssicherung: Ich erkläre mich außerdem damit einverstanden, dass die Praxis Dr. A. Michlmayr, zum Zwecke der Qualitätskontrolle der Ultraschalluntersuchung Ultraschallbilder und Untersuchungsergebnisse weiter verwenden darf.