



Frühe Organdiagnostik

(Ersttrimesterultraschall, „Nackentransparenzmessung“)

Sehr geehrte Schwangere,

sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine weiterführende Ultraschalluntersuchung (inkl. Messung der Nackendicke und anderer Marker) Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung haben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln soll. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko ein Kind mit einer Chromosomenstörungen (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down- Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite immer noch etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger sind als 35, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, erhöht aber das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Das bekannteste Merkmal in der

frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung landläufig auch noch „Nackendickemessung“ genannt wird.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Ultraschall.

Wann wird untersucht?

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 11+0 Schwangerschaftswoche bis zur 13+5 Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht zulässig.

Wie wird untersucht?

Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die in aller Regel über die Bauchdecken vorgenommen wird. Bei sehr ungünstigen Sichtbedingungen (dicke Bauchdecken, ungünstige Lage des Kindes oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Kindes und eine erste Organprüfung, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt, bzw. ausgeschlossen werden.

Bezüglich der Risikosituation für Chromosomenstörung werden verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen können:

- *Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte):* die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Kind mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.
- *Nasenknochen:* weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens untersucht. Ist der Nasenknochen noch nicht darstellbar, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms.

- *neuere zusätzliche Marker*: in jüngerer Zeit sind weitere Parameter in der Risikokalkulation mit einbezogen worden, die die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung noch erhöhen. Zum einen ist dies der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) und die Untersuchung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer) auf einen Rückfluss des Blutes. Diese Parameter sind bei Kindern mit einem Down-Syndrom gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können. Diese zusätzlichen Parameter lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen und werden nicht bei allen Untersuchungen zur Risikokalkulation mit herangezogen werden können.

Blutuntersuchung (Biochemie): um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon (BHCG), zum anderen das sogenannte PAPP-A (Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen in die Risikoberechnung mit ein.

Präeklampsiescreening

Zusätzlich zu den oben genannten Untersuchungen ist es mittlerweile auch möglich das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie zu bestimmen.

Die Präeklampsie (früher auch Gestose, EPH-Gestose oder auch „Schwangerschaftsvergiftung“ genannt) ist eine Erkrankung der Schwangeren, deren Ursachen noch nicht vollständig geklärt sind. Sie führt zu einer Blutdruckerhöhung der Schwangeren, häufig auch zu einem vermehrten Eiweißverlust über die Nieren. Gleichzeitig kommt es häufig zu einer Unterfunktion des Mutterkuchens, verbunden mit einer Wachstumsstörung des Kindes.

Die Präeklampsie tritt mit einer Häufigkeit von ca. 2 % auf, und ist damit eine der häufigsten Ursachen für mütterliche und kindliche Komplikationen (z.B. Wachstumsstörung, Frühgeburt, vorzeitige Lösung des Mutterkuchens) in der Schwangerschaft. Besonders die frühe Präeklampsie, die vor der 34. Schwangerschaftswoche auftritt, gefährdet das Wohlergehen von Mutter und Kind.

Unter Einbeziehung der Anamnese, des gemessenen mütterlichen Blutdrucks, des Blutflusses in den Gebärmuttergefäßen und der Biochemie (s.o.) kann eine Risikoberechnung für das spätere Auftreten einer Präeklampsie vorgenommen werden. Die Erkennungsrate liegt bei ca. 90 % für das Auftreten vor der 34. Schwangerschaftswoche, bei einer falsch-positiv-Rate von 5 %.

Bei einem erhöhten Risiko wird die prophylaktische Einnahme von 100 mg Acetylsalicylsäure (ASS) pro Tag empfohlen. Hierdurch kann nach dem derzeitigen Kenntnisstand das Auftreten einer Präeklampsie bzw. einer Wachstumsstörung des Kindes in vielen Fällen vermieden werden

Zusammenfassung

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der teilweisen Einbeziehung der neuen Marker, sowie der **Biochemie** kann ein für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Im günstigsten Fall liegt die Wahrscheinlichkeit ein vorliegendes Down-Syndrom zu erkennen über 90%.

Darüber hinaus können mit diesem frühen Ultraschall ein hoher Anteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Durch ein zusätzliches Präeklampsiescreening wird es möglich, frühzeitig eine entsprechende Therapie einzuleiten.

Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise in der ca. 20.- 22. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik) nicht.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen

Durch diese Untersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nie sicher auszuschließen. So kann der Ersttrimester-Ultraschall Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es sich um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung).

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituationen. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einer weiterführenden Ultraschalldiagnostik im ersten Trimenon und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch einen Facharzt/ärztin für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt. Falls Sie sich aber schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können sie auf eine zusätzliche genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Bitte kreuzen Sie auf Ihrem **persönlichen Einwilligungsbogen** an, ob Sie eine zusätzliche Beratung wünschen oder auf sie verzichten wollen, bzw. schon früher genetisch beraten wurden.