

12. (11+3) bis 14. (13+6) Schwangerschaftswoche

## Aufklärung Screening 12

Nackentransparenzmessung, Combined Test und NIPT

*Fast alle Kinder (98%) kommen gesund zur Welt. Selten können Auffälligkeiten auftreten.*

### Wann und wie?

Diese Untersuchung kann zwischen der 12. SSW (11+3) und **der 14. SSW (13+6)** durchgeführt werden (bzw. bei einer Scheitel-Steiß-Länge zwischen 45mm und 84mm). **Optimal ist der Zeitraum ab der 13. SSW (12+0).** Die Untersuchung erfolgt in der Regel über die Bauchdecke, bei ungünstigen Sichtbedingungen (z.B. kräftige Bauchdecke, ungünstige Kindslage, etc.) ggf. durch die Scheide.

Mit zunehmendem Alter der schwangeren Frau steigt die Wahrscheinlichkeit eines Kindes mit bestimmten Chromosomenstörungen.

Häufige Chromosomenstörungen sind - **Trisomie 21** (Down Syndrom), **Trisomie 18** (Edwards Syndrom) oder **Trisomie 13** (Patau Syndrom).

### Was wird gemessen?

Viele Ungeborene mit einer Chromosomenstörung weisen Auffälligkeiten **im Ultraschall** auf, darunter Fehlbildungen und/oder Merkmale (sog. Marker"), wie z.B. eine erhöhte Nackentransparenz. **Zur genaueren Risikoeinschätzung werden zusätzliche Marker untersucht** (z.B. Nasenbein)

Der Nachweis solcher Marker bedeutet nicht zwingend, dass eine Chromosomenstörung vorliegt erhöht aber das Risiko dafür, während das Fehlen solcher Marker das Risiko senkt.

### Was bedeutet das Ergebnis?

**Bei jeder Screening Untersuchung (Nackentransparenzmessung, Combined Test und NIPT)** wird zusätzlich die Entwicklung des Feten und, soweit zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft möglich, seine Organe beurteilt Etwa 60% aller **schwerwiegenden Fehlbildungen können durch dieses frühe Fehlbildungsscreening erkannt werden.**

**Durch die Ersttrimesteruntersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung des Ungeborenen nie vollständig auszuschließen, sie senkt aber bei unauffälligem Ergebnis die Wahrscheinlichkeit.** Es handelt sich um einen Suchtest (Screening) und nicht um ein diagnostisches Verfahren.

Chromosomenstörungen und genetische Auffälligkeiten (z.B. Trisomien, Mikrodeletionen etc.) können nur durch invasive Untersuchungsmethoden wie die **Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion)** ab der 6. SSW oder **Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)** ab der 16. SSW sicher nachgewiesen bzw. zu 100% ausgeschlossen werden. Sie sind aber mit einem Fehlgeburtsrisiko von ca. 0,12% bis 0,5% assoziiert.

### Combined Test inklusive Pränklampsie Screening

→ Entdeckungsrate für Trisomie 21 ca. 90%

Hierfür werden zum mütterlichen Alter, der Nackentransparenz und zusätzlichen Marker (Nasenbein, Trikuspidalklappe, Ductus venosus) auch **zwei Hormone (freies  $\beta$ -HCG und PAPP-A)** aus dem Blut der Schwangeren bestimmt und in die Risikoberechnung miteinbezogen.

**Die Pränklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“) betrifft ca. 2 bis 4% aller Schwangerschaften.** Sie ist eine Schwangerschaftskomplikation, die durch Bluthochdruck und andere Probleme (z.B. Nachweis von Eiweiß im Urin. Erhöhung von Leberenzymen, Wachstumseinschränkung des Ungeborenen, etc.) gekennzeichnet ist. Durch die Kombination von verschiedenen Messungen (Gebärmutterdurchblutung, Hormonwerte aus dem mütterlichen Blut, medizinische Vorgeschichte und Blutdruckmessung) kann das persönliche Risiko für eine mögliche spätere Entwicklung einer Pränklampsie eingeschätzt werden.

**Im Falle eines erhöhten Risikos kann durch die tägliche Einnahme von ThromboASS 150mg das Risiko für eine Präeklampsie beträchtlich vermindert werden.**

### NIPT (Nicht-invasiver Pränataltest)

→ Entdeckungsrate für Trisomie 21 ca. 99%

Anhand der **Analyse zellfreier DNA im mütterlichen Blut kann eine besonders zuverlässige und risikofreie Risikoeinschätzung** vor allem für Trisomie 21, aber auch für Trisomie 18 und 13 durchgeführt werden.

**Möglich ab der 11. SSW (10+0). In diesem Fall ist ein sonographisches Ersttrimester-Screening in der 12. bis 14. SSW inkludiert.** Das Ergebnis wird nach ca. 7 bis 10 Werktagen übermittelt Zusätzlich ist das Pränklampsiescreening durchführbar.

Ich habe die obenstehenden Informationen über die unterschiedlichen Untersuchungsmöglichkeiten, deren Grenzen und mögliche Folgen gelesen, verstanden und zur Kenntnis genommen.

Ich wünsche folgende Untersuchungen (Zutreffendes bitte ankreuzen):

- Combined Test** Inkl. Pränklampsie Screening
- NIPT**
- NIPT** inkl. Pränklampsie Screening

Saalfelden, am

Unterschrift Patientin

Unterschrift Ärztin

