



Dr.med.univ. Marlene KNAUR

Fachärztin für Frauenheilkunde & Geburtshilfe
Oberärztin am Salzkammergutklinikum Bad Ischl
ÖGUM Stufe II, IBCLC

Wahlarztordination für Pränataldiagnostik

Ischlerstrasse 2, 5350 Strobl
Termine nur nach telefonischer Vereinbarung
Tel. 0664 45 34 7 34

www.pränataldiagnostik-knaur.at

Aufklärungsbogen

Ersttrimester Untersuchungen 12.-14.SSW

Nackentransparenz „NT“, Combined Test, Ersttrimesterscreening, Präeklampsiescreening, NIPT (Harmony Test ®)

Die meisten Kinder werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen ohne Komplikationen. In seltenen Fällen treten Probleme auf, die das Kind, die Mutter oder beide betreffen. Kinder können von genetischen Störungen oder körperlichen Fehlbildungen betroffen sein. Bei der Schwangeren selbst können Komplikationen wie ein Schwangerschaftshochdruck, bzw. eine Präeklampsie auftreten.

Jede Frau hat ein gewisses altersabhängiges Risiko ein Kind mit Chromosomenstörungen z.B. Down Syndrom/Trisomie 21 zu bekommen, Dieses Risiko steigt nach dem 35. Lebensjahr exponentiell an.

Altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down Syndrom:

Alter	In der 12.SSW	In der 12.SSW (%)
20	1 von 1018	0,10%
25	1 von 901	0,11%
30	1 von 596	0,17%
32	1 von 439	0,23%
34	1 von 297	0,34%
36	1 von 187	0,53%
38	1 von 112	0,89%
40	1 von 64	1,56%
42	1 von 36	2,78%
44	1 von 20	5,00%

Erklärung möglicher Untersuchungen im 1. Trimenon

1. Nackentransparenzmessung („NT“) 12.-14.SSW

Darunter versteht man eine spezielle Ultraschalluntersuchung, bei der eine Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich („Nackenfalte“, „nuchal translucency“, „NT“, „Nackendicke“) des Ungeborenen nach standardisierten Kriterien gemessen wird. Daraus erfolgt computerbasiert eine Risikoberechnung für genetische Erkrankungen/Chromosomenstörungen. Diese Untersuchung kann Hinweise auf Entwicklungsstörungen des Kindes (z.B. des Herzens oder anderer Organe liefern), die genetische aber auch nicht genetische Ursachen haben können.

Die Entdeckungsrate für Down Syndrom liegt bei ca. 75% (kein Eingriffsrisiko für den Embryo).

Bei unauffälligem NT Befund sind keine weiteren Abklärungsschritte notwendig,

Bei auffälligen NT Befunden ist eine weitere Abklärung mittels NIPT/Harmony Test bzw. invasiver Diagnostik wie Fruchtwasserpunktion oder Plazentapunktion indiziert.

2. Combined Test (12.-14.SSW)

Unter einem Combined Test versteht man eine sonographische NT Messung (siehe oben) und eine Blutuntersuchung (auf die Hormone β HCG und PAPP-A)

Durch die zusätzliche Bestimmung der 2 Hormone β HCG und PAPP-A erhöht sich die Entdeckungsrate für Down Syndrom auf > 90% (kein Eingriffsrisiko für den Embryo). Als Nachteil muss eine **5% Falsch-Positivrate** erwähnt werden, d.h. 5% der Combined Test Ergebnisse sind auffällig, ohne dass das Kind von Down Syndrom betroffen ist.

Mit dem Combined Test haben Schwangere die Möglichkeit ihr persönliches Risiko für das Auftreten von Chromosomenstörungen (z.B. Down Syndrom d.h. Trisomie 21, Edwards-Syndrom d.h. Trisomie 18, Patau-Syndrom d.h. Trisomie 13) computerbasiert zu berechnen. Diese Risikoberechnung setzt sich zusammen aus einer Kombination von

- Ultraschalluntersuchung (Messung der fetalen Nackentransparenz)
- Blutabnahme: Konzentration von zwei Plazentahormonen (β HCG, PAPP-A) im mütterlichen Blut
- mütterlichem Alter
- anamnestischen Parametern
- sonographische bzw. dopplersonographische Darstellung verschiedener Zusatzmarker wie z.B. Nasenbein, Trikuspidalklappendoppler, Ductus venosus

In den meisten Fällen (circa 95%) ergibt der Combined Test ein unauffälliges Ergebnis. Damit sind die zukünftigen Eltern dahingehend beruhigt, dass die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Down Syndrom sehr gering ist.

Bei **unauffälligem Ergebnis** der NT-Messung bzw. des Combined Tests ist das genetische Restrisiko deutlich geringer als Ihrem Altersrisiko entsprechend, eine genet. Erkrankung Ihres Kindes ist daher statistisch gesehen sehr unwahrscheinlich.

Bei **auffälligem Ergebnis** (d.h. erhöhtem Risiko für Chromosomenstörungen) der NT-Messung bzw. des Combined Tests wird eine weitere Abklärung besprochen.

Die Abklärung kann durch einen NIPT (non invasive prae-natal test) z.B. Harmony Test® aus dem mütterlichen Blut erfolgen. Bei hohem Risiko für Chromosomenstörungen wird jedoch empfohlen eine genaue Chromosomenbestimmung („Karyotypisierung“) mittels invasiver Pränataldiagnostik (Fruchtwasser- oder Plazentapunktion, mit Eingriffsrisiko für Fehlgeburt 0,5-1%, jedoch nahezu 100% Entdeckungsrate für Chromosomenstörungen) durchzuführen.

3. Sonographisches Ersttrimesterscreening (12.-14.SSW)

sonographische „Feindiagnostik 1. Trimenon“

Detaillierte sonographische Untersuchung des Ungeborenen, auch „Feindiagnostik 1. Trimenon“ genannt: das Ungeborene wird sehr früh auf mögliche Fehlbildungen von „Kopf bis Fuß“ mittels Ultraschall „gescreent“. Ziel der Untersuchung ist es frühzeitig schwere Fehlbildungen (z.B. Anenzephalus) zu erkennen.

Die Untersuchung ist zu verstehen wie eine „Mini-Organscreening“ in sehr frühem Gestationsalter.

ACHTUNG: Diese Untersuchung ist jedoch keinesfalls ein Ersatz für ein späteres Organscreening (20.-23. SSW)!!

4. Präeklampsiescreening

Im Zuge der Ersttrimester- Untersuchungen ist eine Risikoberechnung auf eine zukünftige Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“, „Gestose“) möglich, genannt „**Präeklampsiescreening**“.

Diese Risikoberechnung erfolgt aufgrund

- einer Ultraschalluntersuchung d.h. Dopplersonographie der „Gebärmuttergefäße“,
- klinischer Parameter wie z.B. mütterlicher Blutdruckwerte
- anamnestischer Parameter z.B. Vorerkrankungen, Nikotin, Konzeption
- sowie einer Blutabnahme bestimmter Plazentahormone (Laborparameter PLGF- Placental Growth Factor) ev. zusätzlich zu Hormon PAPPa, welches auch zum Down Syndrom Screening verwendet wird

Anmerkung: PLGF Bestimmung -> wenn „noch genauere Entdeckungswahrscheinlichkeit für Präeklampsie“ gewünscht

Bei einem auffälligen Präeklampsiescreening können rechtzeitig Maßnahmen eingeleitet werden, die das Risiko für spätere Schwangerschaftskomplikation senken.

Bei erhöhtem Risiko für Präeklampsie wird die tägliche Einnahme von 150mg Aspirin (Thrombo ASS „off-label-use“) bis zur vollendeten 36.SSW empfohlen.

Die Kombination der beschriebenen Untersuchungsmethoden im 1. Trimenon („1. Trimenon Paket“, „erweiterter Combined Test“) erlaubt folgende Aussagemöglichkeiten

- **Risikobeurteilung von Chromosomenstörungen** (Trisomie 21, Trisomie 18, 13; Wahrscheinlichkeitsberechnung)
- **Risikobeurteilung auf Schwangerschaftshochdruck/Präeklampsie** (Wahrscheinlichkeitsberechnung)
- **Ultraschall- Screening auf Organfehlbildungen** (frühe Diagnose/Ausschluss von schweren Fehlbildungen, „*Sonographisches Ersttrimesterscreening*“)

5. NIPT („Nicht invasive Pränataldiagnostik“), z.B. „Harmony Test®“

Unter NIPT versteht man eine Analyse fetaler (d.h. kindlicher) DNA aus mütterlichem Blut, ggf. bereits ab der 10.SSW möglich. Das Ergebnis der Untersuchung ist eine Risikoberechnung für Chromosomenstörungen vor allem Down Syndrom.

Je nach verwendeter Testmethode ist die Erkennungsrate von Down Syndrom >99%, von Trisomie 18 >98%, von Trisomie 13 ca. 80%. **Strukturelle Fehlbildungen des Ungeborenen werden damit nicht erkannt**, weshalb ein Harmony Test stets in Kombination mit einer sonographischen Untersuchung des Ungeborenen z.B. sonographischem Ersttrimesterscreening kombiniert werden sollte.

Ein auffälliger Harmony- Test muss wegen einer Falsch-Positiv-Rate (FPR) von 0,1% durch eine Chorionzottenbiopsie überprüft werden.

Ich wurde über die Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchungen im 1. Trimenon ausführlich informiert, habe den Inhalt des Aufklärungsbogens verstanden und bestätige mit meiner Unterschrift keine weiteren Fragen zu haben.

Ich wünsche folgende Untersuchung (zutreffendes bitte ankreuzen)

- Combined Test 12.-14.SSW bzw. „1. Trimenon- Paket“**
- **Combined Test 12.-14.SSW** (NT, Labor β HCG+PAPPA, sonographische Zusatzmarker), computerbasierte Risikoberechnung für Trisomie 21/18/13
 - **Präeklampsiescreening**
 - **Sonographisches Ersttrimesterscreening**
(Anmerkung: im Tarif enthaltene Laborkosten für β HCG, PAPPA) **240 Euro**
- optional: + **Laborparameter PLGF - Placental Growth Factor** **+40 Euro**
Anmerkung: wenn „genauere Entdeckungswahrscheinlichkeit für Präeklampsie“ gewünscht
- Sonographisches Ersttrimesterscreening 12.-14.SSW**
sonographische „Feindiagnostik 1. Trimenon“
- **inkl. Präeklampsiescreening** **180 Euro**
- optional: + **Laborparameter PLGF - Placental Growth Factor** **+40 Euro**
Anmerkung: wenn „genauere Entdeckungswahrscheinlichkeit für Präeklampsie“ gewünscht
- ACHTUNG: KEINE Risikoanalyse auf Chromosomenstörungen!**
- Nackentransparenzmessung (NT) 12.-14.SSW**
- computerbasierte Risikoberechnung auf Chromosomenstörungen (Trisomie 21/18/13)
 - **inkl. sonographisches Ersttrimesterscreening 12.-14.SSW**
 - **inkl. Präeklampsiescreening** **210 Euro**
- optional: + **Laborparameter PLGF - Placental Growth Factor** **+40 Euro**
Anmerkung: wenn „genauere Entdeckungswahrscheinlichkeit für Präeklampsie“ gewünscht
- Präeklampsiescreening: Risikoberechnung für Präeklampsie anhand**
- Ultraschalluntersuchung d.h. Dopplersonographie der „Gebärmuttergefäße“,
 - klinischer Parameter wie z.B. maternaler Blutdruck
 - anamnestischer Parameter
 - inkl. Blutabnahme bestimmter Plazentahormone (PLGF - *Placental Growth Factor*)
(Anmerkung: bereits im Tarif enthaltene Laborkosten für PLGF 40 Euro)
 - **inkl. sonographische Kontrolle der Schwangerschaft** (Intaktheit, Herzaktion) **170 Euro**
- NIPT (Harmony Test®) inkl. sonographisches Ersttrimesterscreening und inkl. Präeklampsiescreening** **590 Euro**

Wichtig: NIPT wird nur in Kombination mit sonogr. Ersttrimesterscreening angeboten!!!!

Strobl, am

Name Patientin

Name Ärztin

Unterschrift Patientin

Unterschrift Ärztin