

Informationsblatt zum Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel („Ersttrimesterscreening“ mit/ohne „Combined Test“ bzw. „HarmonyTest®“)

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 **genetischen Besonderheiten** oder **körperlichen Fehlbildungen** betroffen sein. Bei der Schwangeren selbst kann eine **Präeklampsie** (=Bluthochdruck mit Organbeteiligung, z.B. Nieren- oder Leberproblemen) auftreten.

Das Ersttrimesterscreening, ist eine sehr verlässliche Methode zur Beurteilung der Wahrscheinlichkeit des Vorliegens oder des Auftretens von

- **Genetischen Auffälligkeiten** (durch typische Ultraschall- und/oder Laborveränderungen)
 - Screening auf **Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13** durch **“Combined Test“** oder **“Harmony Test®“**
- **Körperlichen Fehlbildungen** (frühe Diagnose/Ausschluss einer Reihe von schwerwiegenden Fehlbildungen)
- **Präeklampsie** (Wahrscheinlichkeitsberechnung für das spätere Auftreten einer solchen Erkrankung)

Im Rahmen des Ersttrimesterscreenings werden mithilfe von Ultraschall bestimmte Merkmale Ihres Kindes sehr 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 verbreitert ist. Zu den häufigsten angeborenen genetischen Besonderheiten gehören die **Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)** und **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**. Diese Veränderungen kommen mit zunehmendem mütterlichem Lebensalter häufiger vor:

Altersspezifische Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom (Nicolaidis 2004):

Alter	In der 12. SSW	In der 12. SSW (%)
20	1 von 1068	0,10 %
30	1 von 626	0,16 %
35	1 von 249	0,40%
40	1 von 64	1,56 %
44	1 von 20	5,00 %

Durch die Ultraschalluntersuchung können ca. 80% der Kinder mit Trisomie 21 erkannt werden. Um diese Entdeckungsrate zu erhöhen, wird die **Kombination mit einer Laboruntersuchung aus dem mütterlichen Blut** empfohlen. Daraus können entweder spezielle Hormonwerte (β -HCG und PAPP-A) bestimmt werden (= **Combined Test**) oder eine Analyse sogenannter zell-freier plazentarer DNA (cf-DNA) erfolgen (= **Harmony Test®**). Durch den **Combined Test** können ca. **90%** der Kinder mit Trisomie 21 erkannt werden, während der **Harmony Test®** über **99%** der Betroffenen erkennen kann. Ein **Harmony Test®** kann auch **als Zusatzuntersuchung nach einem Combined Test** durchgeführt werden.

Eine sichere Diagnose genetischer Auffälligkeiten ist aber nur mithilfe von Nadeleingriffen (Mutterkuchenpunktion = Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion = Amniozentese) möglich. Solche Eingriffe führen sehr selten (1:100 – 1:1000) zu einer Fehlgeburt. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion können nur Sie selbst treffen.

Beim **Combined Test** wird Ihr Blut an das *Institut für Labordiagnostik und Mikrobiologie am LKH-Klinikum Klagenfurt* eingesandt, während der **Harmony Test®** durch das *Labor der Firma Cenata (Firmensitz Tübingen, Deutschland)* durchgeführt wird. Da alle Laboruntersuchungen extern durchgeführt werden, kann für die Qualität und Korrektheit der Laborbefunde keine Haftung übernommen werden.

- Ein **unauffälliges Testergebnis** ist beruhigend, da es dann sehr unwahrscheinlich ist, dass Ihr Kind von einer Trisomie 21, 18 oder 13 betroffen ist. Dennoch besteht keine absolute Garantie für ein gesundes Kind, da es sich ja um eine Wahrscheinlichkeitsberechnung und keine Diagnose handelt.
- **Selbst bei einem auffälligen Testergebnis** besteht immer noch eine gewisse Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind trotzdem keine Trisomie aufweist. Absichern ließe sich dies durch eine Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion.

BITTE BLATT WENDEN

Mögliche Zusatzuntersuchungen:

Es könnte heute zusätzlich ein **Präeklampsiescreening** (Wahrscheinlichkeitsberechnung für einen in der 2. Schwangerschaftshälfte auftretenden Bluthochdruck mit Organbeteiligung = „**Schwangerschaftsvergiftung**“) vorgenommen werden. Dafür wären einige Angaben zur Vorgeschichte, zusätzliche Ultraschallparameter und Blutdruckmessungen nötig (Zusatzkosten 100 Euro).

Als Ergänzung zum Ersttrimesterscreening wird eine Ultraschalluntersuchung des Kindes mit **20-22. Schwangerschaftswochen** (=Organ**screening**) empfohlen, um körperliche Auffälligkeiten („Fehlbildungen“) zu erkennen oder möglichst auszuschließen. Die heutige Ultraschalluntersuchung kann ein solches Organ**screening** nicht ersetzen.

Der Combined Test kostet 180 Euro (dazu kommen Laborkosten von ca. 30 Euro, die vom Labor direkt mit Ihnen verrechnet werden) und der Harmony Test® 600 Euro. Bei Kombination mit einem späteren Organ**screening** wäre dieses für den Kombinationspreis von 180 Euro (anstatt 200 Euro) möglich! Bei Zwillingen betragen die Kosten für den combined Test 280 Euro (das Organ**screening** danach 280 Euro anstatt 300 Euro).

Einverständniserklärung für

Combined Test (180 Euro)

Ja Nein

Harmony Test® (600 Euro)

Ja Nein

Präeklampsiescreening (+100 Euro)

Ja Nein

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. Das Ergebnis wird Ihnen dann per Telefon und Ihrem / Ihrer betreuenden Arzt/Ärztin per Befundübermittlung mitgeteilt.

Datum _____

Unterschrift _____

Bitte füllen Sie auch folgende Felder aus:

- Entstehung dieser Schwangerschaft: natürlich künstliche Befruchtung: IVF ICSI
- Rauchen: ja nein
- Diabetes (Zuckerkrankheit): ja nein
- Hypertonus (Bluthochdruck): ja nein
- Systemischer Lupus oder Antiphospholipidsyndrom: ja nein
- Vorherige Schwangerschaft mit Präeklampsie: ja nein
- Vorherige Schwangerschaft mit niedrigem Geburtsgewicht): ja nein
- Eigene Mutter mit Präeklampsie: ja nein
- Aktuelles Gewicht: kg
- Körpergröße: cm