

Informationsblatt zum Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel

(„Ersttrimesterscreening“ mit/ohne „HarmonyTest®“ od., „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 Komplikationen **"Präeklampsie"** (=Bluthochdruck mit Organbeteiligung, z.B. Nieren- oder Leberprobleme- landläufig 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)
- **Genetischen Auffälligkeiten** (durch typische Ultraschall- und/oder Laborveränderungen)
 - Screening auf *Trisomie 21*, *Trisomie 18* und *Trisomie 13* durch **"Harmony Test®"** oder **"Combined Test"**
- **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 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.

Alter	Risiko für Trisomie 21	Risiko für klinisch relevante mikroskopische chromosomale Auffälligkeiten	Risiko für pathogene submikroskopische Auffälligkeiten	Gesamtrisiko für alle chromosomalen Auffälligkeiten
20	1:2000	1:555	1:270	1:179
30	1:1111	1:384	1:270	1:159
35	1:400	1:178	1:270	1:108
40	1:117	1:63	1:270	1:51
45	1:35	1:19	1:270	1:17

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 kann eine Analyse sogenannter zell-freier plazentarer DNA (cf-DNA) erfolgen (= **Harmony Test®**) oder es kann durch Untersuchung spezieller Hormonwerte (β -HCG und PAPP-A) eine Wahrscheinlichkeitsberechnung erfolgen (= **Combined Test**). Mit dem **Harmony-Test®** können über **99%** der Feten mit Trisomie 21 erkannt werden, während die Erkennungsrate des **Combined Test** bei ca. **90%** liegt. **Andere genetische Probleme können mit den obengenannten Tests NICHT festgestellt werden.**

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.

Der **Harmony Test®** wird im Labor der Firma *Cenata (Firmensitz Tübingen, Deutschland)* durchgeführt, während das Blut für den **Combined Test** am *Institut für Labordiagnostik und Mikrobiologie am LKH-Klinikum Klagenfurt* untersucht wird.

Da alle Laboruntersuchungen extern durchgeführt werden, kann für die Qualität und Korrektheit der Laborbefunde keine Haftung übernommen werden.

BITTE BLATT WENDEN

- 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 Screeninguntersuchungen (= Wahrscheinlichkeitseinschätzung) und nicht um diagnostische Untersuchungen 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.

Mögliche Zusatzuntersuchungen:

Es könnte heute zusätzlich ein **Präeklampsiescreening** vorgenommen werden. Eine Präeklampsie („**Schwangerschaftsvergiftung**“) tritt in der 2. Schwangerschaftshälfte auf und ist durch einen Bluthochdruck (Hypertonie) mit Organbeteiligung (Niere, Leber) gekennzeichnet. Eine **Präeklampsie betrifft 2 – 4 % aller Schwangerschaften** und kann zu mütterlichen und kindlichen 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 (Zusatzkosten 100 Euro). Weiters werden aus dem abgenommenen Blut zusätzliche Marker bestimmt.

Der **Harmony Test**® kostet inkl. Ultraschall 600 Euro und ein Präeklampsiescreening zusätzlich 80 Euro. Der **Combined Test** kostet 200 Euro; dazu kommen Laborkosten von ca. 30 Euro, die vom Labor direkt mit Ihnen verrechnet werden.

Einverständniserklärung für

Harmony Test® (600 Euro)

Ja Nein

Combined Test (200 Euro)

Ja Nein

Präeklampsiescreening (+80 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.

Name _____

Datum _____ Unterschrift _____

Als Ergänzung zum Ersttrimesterscreening wird **jedenfalls ein Organscreening mit 20-22. Schwangerschaftswochen empfohlen**, um schwerwiegende körperliche Auffälligkeiten („Fehlbildungen“) zu erkennen oder möglichst auszuschließen. **Die heutige Ultraschalluntersuchung kann ein Organscreening nicht ersetzen.** Bei Kombination mit einem späteren Organscreening wäre dieses für den Kombinationspreis von 180 Euro (anstatt 200 Euro) möglich (bei Zwillingen 280 Euro anstatt 300 Euro).

Notizen: