

PRÄNATALMEDIZIN

Aufklärung Ersttrimestertest (ETT)

Das Ersttrimesterscreening kann zwischen 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswochen durchgeführt werden. Diese risikolose Untersuchung (Ultraschall und mütterliche Blutentnahme) ist in der Schweiz fester Bestandteil im Angebot der Schwangerenvorsorge. Es können einerseits bereits frühzeitig zahlreiche fetale Fehlbildungen ausgeschlossen werden, andererseits ermöglicht die Messung der fetalen Nackentransparenz (NT) und weiterer Ultraschallparameter eine Risikokalkulation für das Vorliegen der häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 13, 18). Bei dieser frühen Ultraschalluntersuchung wird wenn möglich eine Darstellung der zu diesem Zeitpunkt beurteilbaren kindlichen Organe (Magen, Nieren, Harnblase, Gehirnanlage, Herz und Skelettsystem mit Armen und Beinen) durchgeführt, womit einige schwere angeborene Fehlbildungen bereits unwahrscheinlich werden. Zur individuellen Risikoberechnung für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wird die Nackentransparenz des Ungeborenen vermessen, die einer Flüssigkeitsansammlung im Bereich des Nackens entspricht. Sie ist nur vorübergehendes zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche so darstellbar, dass sie der Risikokalkulation dienen kann. Eine geringe Nackentransparenz spricht für einen Normalbefund.

Mit steigender Dicke der Nackentransparenz hingegen steigt das Risiko für Chromosomenstörungen oder Organfehlbildungen. Weitere Gründe für eine verbreiterte Nackentransparenz können auch Herzfehler, Zwerchfell-/Nabelbruch, Skelett- oder Stoffwechseldefekte sein. Zur Risikoberechnung werden das mütterliche Alter, zwei Laborwerte aus dem mütterlichen Blut (freies β -HCG und PAPP-A) und der Wert der Nackentransparenzmessung verwendet. Die Wahrscheinlichkeit mit dem Ersttrimester-screening Chromosomenstörungen wie das Downsyndrom zu entdecken, liegt bei korrekter Messung und Interpretation bei ca. 90%. In 2,5-5% der Untersuchungen muss allerdings auch mit einem falsch auffälligen Ergebnis gerechnet werden.

Das Ergebnis des Ersttrimesterscreenings wird mit Ihren Werten berechnet als individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung (Trisomie 21, 13, 18) mit einer Verhältniszahl (z.B. 1:1000) angegeben. Ergibt sich eine Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13/18 von kleiner als 1:1000, liegt ein niedriges Risiko vor und der Test wird als unauffällig angesehen. In diesem Fall wird meist auf eine weiterführende Untersuchung verzichtet.

Weiterführende Untersuchungen können je nach Höhe des berechneten Risikos in Form einer Nicht-invasiven Pränataltestung (bei einem Risiko grösser als $\geq 1:1000$) oder einer invasiven Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung, Mutterkuchenpunktion) ratsam sein. Bei erhöhter Nackentransparenz empfehlen wir ausserdem zusätzlich eine weiterführende Ultraschall-Organidiagnostik in der 20. bis 22. Schwangerschaftswoche, da Fehlbildungen (beispielsweise Herzfehler) zu diesem Zeitpunkt besser beurteilt werden können. Trotz größter Sorgfalt können durch die Untersuchung nicht alle körperlichen oder genetischen Fehlentwicklungen (z.B. Chromosomenstörungen) ausgeschlossen werden. Auf der anderen Seite müssen Auffälligkeiten im Rahmen der Diagnostik nicht zwangsläufig zu einer Beeinträchtigung ihres Kindes nach der Geburt führen. Im Vorfeld der Untersuchung erfolgt eine umfassende, individuelle Beratung und Aufklärung über die Erforderlichkeit, Möglichkeiten der Untersuchung,

über die jeweiligen Vor- und Nachteile und über mögliche Alternativen. Diese erweiterten Untersuchungen werden bei uns von speziell ausgebildeten und erfahrenen Ärzten durchgeführt.

Selbstverständlich steht es Ihnen frei, auf diese Untersuchung zu verzichten, denn Sie haben ein „Recht auf Nicht-Wissen“ – sei es ganz auf Untersuchungen zu verzichten, sei es nur einen Teil der technisch möglichen Analysen und Folgeuntersuchungen durchzuführen.

Bei Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.