

PRÄNATALMEDIZIN

Detailinformationen Ultraschalldiagnostik 1. Screening

Pränataldiagnostik

In der Regel verläuft eine Schwangerschaft sowohl für Sie als werdende Mutter, als auch das Ungeborene unkompliziert. Nach den Mutterschaftsrichtlinien ist im Verlauf der Schwangerschaft im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel eine Ultraschalluntersuchung vorgesehen, die die Entwicklung des Kindes dokumentieren soll. Diese Untersuchungen sollen zeigen, dass das Kind lebt, dass die Entwicklung zeitgerecht ist, mit wie vielen Kindern Sie schwanger sind und ob Besonderheiten im Sinne von Fehlentwicklungen vorliegen. Gibt es im Rahmen dieser Routineuntersuchungen Auffälligkeiten, wird Ihnen Ihr Frauenarzt eine weiterführende pränatale Diagnostik anraten, die er entweder selber durchführt oder für die er Sie zu einem Experten für Pränatalmedizin überweist. Dies betrifft auch Schwangere mit besonderen Risikofaktoren: zum Beispiel bei auffälligen Ultraschall-/Laborbefunden in der aktuellen Schwangerschaft, eigenen Vorerkrankungen, einem familiären Risiko, oder bei vorausgegangener Geburt eines erkrankten Kindes.

Die pränatale Diagnostik soll bei einem unauffälligen Ultraschallbefund einerseits dazu beitragen, Fragen und Ängste abzubauen, damit Sie den Schwangerschaftsverlauf entspannt und erleichtert erleben können. Andererseits soll sie Auffälligkeiten aufdecken, eine weiterführende Diagnostik und mögliche Therapien in die Wege leiten und damit verbundene Fragen beantworten. 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 von speziell ausgebildeten und erfahrenen Ärzten durchgeführt, wie wir sie hier im Team haben. Trotz grösster Sorgfalt können durch die Ultraschalldiagnostik nicht alle körperlichen oder genetischen Fehler (z.B. Chromosomenstörungen) ausgeschlossen werden. Auf der anderen Seite müssen Auffälligkeiten im Rahmen der Organdiagnostik nicht zwangsläufig zu einer Beeinträchtigung des nachgeburtlichen Lebens führen.

Ultraschalldiagnostik 1. Screening

**Ersttrimesterscreening/Ersttrimestertest (ETT)/ Nackentransparenzmessung (NT Messung)
Zwischen 11+0 – 13+6 Schwangerschaftswochen (SSW)**



Scheitel-Steiss-Länge in der 12 SSW

Mit steigendem mütterlichem Alter nimmt die Häufigkeit von Chromosomenstörungen zu. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (auch bekannt als Down-Syndrom). Dabei ist das Risiko am Anfang einer Schwangerschaft noch höher als zum späteren Zeitpunkt der Geburt, da es in Fällen von Anomalien häufig schon vorher zu einem natürlichen Abbruch der Schwangerschaft (Fehlgeburt) kommt.

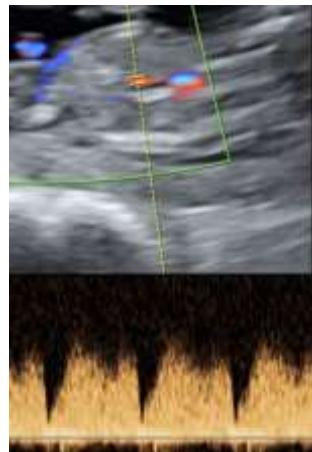
Risiko für eine Trisomie 21

Alter	bei der Geburt	in der 12. SSW
20	1:526	1:1018
25	1:1351	1:901
30	1:894	1: 96
32	1:658	1:439
34	1:445	1:297
36	1:280	1:187
38	1:167	1:112
40	1:96	1:64
42	1:55	1:36
44	1:30	1:20

Das individuelle Risiko der Schwangeren für das Vorliegen einer Chromosomenstörung kann man aus der Kombination des mütterlichen Alters, des Messwertes der Nackendicke und der Blutwerte berechnen. Beim Ersttrimesterscreening wird die Dicke der in dieser Zeit natürlich immer auftretenden Nackenfalte (Nackentransparenz) per Ultraschall gemessen und es werden spezielle Blutwerte aus dem mütterlichen Blut bestimmt (freies β -HCG und PAPP-A). Die Ergebnisse der Nackenfaltenmessung und der Blutwerte werden unter Berücksichtigung des mütterlichen Alters zu einem Gesamtrisiko verrechnet. Dieses Risiko für Trisomie 13/18 und 21 wird Ihnen dann im Resultat des Labors mitgeteilt. Eine Verdickung der Nackenfalte kann darüber hinaus ein Hinweis auf das Vorliegen einer kindlichen Erkrankung oder einer Fehlbildung der Organsysteme, wie z.B. eines Herzfehlers sein.



Nackenfaltenmessung und Nasenbeinlänge in der 12. SSW



Blutfluss im fetalen Kreislauf

Bei Verdacht auf das Vorliegen einer fetalen Fehlbildung erfolgt in einem erweiterten Ersttrimesterscreening durch einen Ultraschall Experten die Untersuchung weiterer Ultraschallmerkmale: Die Darstellung des fetalen Nasenbeins, der kindlichen Organsysteme wie Darm und Nieren, der Anatomie des Herzens mit Darstellung der Herzkammern und der Ausflusstrakte und die Messung spezieller Blutflussmuster (Ductus venosus, Nabelschnurgefäße), der Gehirnstrukturen und der kindlichen Extremitäten (Arme, Beine, Hände, Füße). Natürlich kann diese frühe Diagnostik nur im Rahmen der technischen und anatomischen Möglichkeiten der Ultraschalluntersuchung erfolgen und ist bei jeder Frau und bei jedem Fetus individuell verschieden.

Das Verfahren bietet eine risikoarme Alternative zur invasiven Diagnostik (s.u.). Das ermittelte Risiko für eine Chromosomenstörung ist in der Regel geringer als das individuelle Risiko für eine Fehlgeburt durch eine invasive Diagnostik. Für viele Paare ergibt sich dadurch der Verzicht auf eine invasive Diagnostik. Andererseits sind eine frühe Diagnose einer fetalen Fehlbildung und die Möglichkeit, sich frühzeitig mit dem Thema auseinanderzusetzen, für viele werdende Eltern wichtig.