

**Ärztliche Direktorin**  
Frau Prof. Dr. med. Dr. rer. Nat. Judith Fischer  
Breisacher Straße 33  
79106 Freiburg  
**Genetische Beratungsstelle**  
Tel: 0761 270-70560  
Fax: 0761 270-70180  
E-Mail: gb@uniklinik-freiburg.de  
www.uniklinik-freiburg.de/humangenetik  
**Universitäts-Frauenklinik  
Pränatal-Medizin**  
Hugstetterstr. 55  
79106 Freiburg  
Telefon: 0761 / 270- 31840

## **ULTRASCHALLUNTERSUCHUNGEN IM ERSTEN SCHWANGERSCHAFTSDRITTEL, ERST-TRIMESTER-SCREENING UND ZWEIT-TRIMESTER-SERUMMARKER**

Als Erst-Trimester-Screening wird die Kombination einer speziellen Ultraschalluntersuchung in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche mit der Bestimmung von speziellen Serummarkern bezeichnet. Die Befunde ermöglichen eine Einschätzung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter kindlicher Entwicklungsstörungen vor allem in Folge von Chromosomenstörungen. Es ist also keine diagnostische Untersuchung, bei der eine kindliche Erkrankung oder Entwicklungsstörung zweifelsfrei festgestellt wird. Auf der Grundlage des Ergebnisses kann eine individuelle Entscheidung über die Inanspruchnahme weiterer Pränataldiagnostik gefällt werden.

### **1. Nackentransparenzmessung (speziell zertifizierte Untersucher)**

- a) Einige der sehr schweren kindlichen Fehlbildungen können schon im ersten Schwangerschaftsdrittel erkannt werden.
- b) In der 12. (11+3) - 14. (13+6) Schwangerschaftswoche können bestimmte Auffälligkeiten im Ultraschall den Verdacht auf das Vorliegen einer kindlichen Chromosomenstörung oder einer anderen Entwicklungsstörung wecken. Die Messung der sogenannten Nackentransparenz ermöglicht in Abhängigkeit vom altersentsprechenden Ausgangsrisiko dabei eine individuelle Einschätzung der Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung. Einige der sehr schweren kindlichen Fehlbildungen können im Rahmen dieser Untersuchung ebenfalls schon erkannt werden.
- c) Eine genaue Bestimmung des Schwangerschaftsalters im Ultraschall ist nur im ersten Schwangerschaftsdrittel möglich. Diese Bestimmung ist eine Voraussetzung für die Serummarker-Untersuchung.
- d) Falls eine Mehrlingsschwangerschaft vorliegt, ist eine frühzeitige Erkennung und Untersuchung der Eihaut/Plazentaverhältnisse für eine bessere Betreuung vorteilhaft.

### **2. Serummarker-Untersuchung**

- a) Zwischen der 11. und der 14. Schwangerschaftswoche können nach einer Blutentnahme bei der Mutter zwei Werte (PAPP-A, freie  $\beta$ -Kette HCG) bestimmt werden.
- b) Unter Einbeziehung des mütterlichen Alters, des Schwangerschaftsalters sowie des körperlichen Befundes und des Ultraschallbefundes wird die individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines Down-Syndroms und anderer Chromosomenstörungen (Trisomie 13 und Trisomie 18) errechnet. In diese Berechnung wird auch der Befund der Nackentransparenzmessung (siehe oben) einbezogen.
- c) Der sog. Triple-Test ab der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche hat an Bedeutung verloren. Hierbei werden drei Werte (alpha-Fetoprotein,  $\beta$ -HCG und Östriol) be-

stimmt, aus denen die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines Down-Syndroms und zusätzlich die Wahrscheinlichkeit einer offenen Spaltbildung im Rücken- oder Bauchbereich ermittelt werden.

- d) Ab der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche kann durch die Bestimmung von AFP,  $\beta$ -HCG, freiem Östriol und Inhibin A eine Wahrscheinlichkeitsberechnung für das Vorliegen von Down-Syndrom mit 80 %iger Entdeckungsrate durchgeführt werden. (Diese Untersuchungsmöglichkeit ist besonders interessant für Schwangere mit spät erkannter Schwangerschaft, bzw. später Beratung und als integriertes Screening bei Ergebnissen im sogenannten Grenzbereich (1:100 bis 1:1000).)

### **3. Ergebnisse und Konsequenzen des Erst-Trimester-Screenings**

Das Testergebnis führt zu einer Aussage über die Höhe der Wahrscheinlichkeit für eine der genannten Entwicklungsstörungen. Diese Wahrscheinlichkeit wird mit dem altersabhängigen Ausgangsrisiko verglichen. Das Testergebnis kann ein gegenüber dem Ausgangsrisiko höheres, niedrigeres oder unverändertes Risiko für das Vorliegen einer der genannten Fehlentwicklungen anzeigen.

Das absolute Ausmaß der Änderung kann in der Größenordnung von Promille oder Prozent liegen. Der Befund kann für die Schwangere und den Arzt eine Entscheidungshilfe dahingehend sein, ob weitere Maßnahmen (genetische Beratung, spezielle Ultraschalluntersuchung, Chorionzottenbiopsie, Amniozentese) sinnvoll sind.

**Das Testergebnis liefert also keine endgültige diagnostische Aussage über den Gesundheitszustand des Kindes.**

Das weitere Vorgehen nach Erhalt eines Befundes wird in einer Beratung mit dem betreuenden Arzt festgelegt.

**Wir müssen Sie darauf hinweisen, dass es sich beim Erst-Trimester-Screening (Risikoberechnung auf der Grundlage des Ultraschallbefundes und der Serummarker-Bestimmung) nicht um eine kassenärztliche Leistung handelt.**