

Informationsblatt zum Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel **(Ersttrimesterscreening mit/ohne "HarmonyTest®" oder „Combined Test“ und Präeklampsiescreening)**

Die meisten Kinder werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen normal. In seltenen Fällen treten Probleme auf, die das Kind, die Schwangere oder beide betreffen. Kinder können von **körperlichen Fehlbildungen** oder **genetischen Veränderungen** betroffen sein. Bei der Schwangeren selbst kann in der 2. Schwangerschaftshälfte die Komplikationen **"Präeklampsie"** (=Bluthochdruck mit Organbeteiligung, z.B. Nieren- oder Leberprobleme, landläufig oft "Schwangerschaftsvergiftung" genannt) auftreten.

Die als **Ersttrimesterscreening** bezeichnete Untersuchung, ist eine **Methode zur Beurteilung der Wahrscheinlichkeit des Vorliegens oder des Auftretens von:**

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

1. Screening auf körperliche Fehlbildungen: Im Ultraschall werden bestimmte Merkmale Ihres Kindes genau betrachtet und vermessen. So können verschiedene **schwerwiegende körperliche Fehlbildungen** (z.B. Bauchwanddefekte, fehlende Körperteile etc.) schon früh ausgeschlossen oder erkannt werden.

2. Screening auf genetische Auffälligkeiten: Hierbei ist die Ultraschallbeurteilung der **Nackentransparenz („Nackenhautdicke“)** am wichtigsten, da diese bei vielen genetischen (und körperlichen) Entwicklungsstörungen deutlich erhöht 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. Viele andere genetische Auffälligkeiten kommen hingegen in allen Altersgruppen gleich häufig vor (s. Tabelle).

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 **Nackenuntersuchung** 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 entweder 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 Tests** bei ca. **90%** liegt. **Andere genetische Probleme können mit den obengenannten Tests NICHT festgestellt werden.**

Eine sichere Diagnose dieser oder anderer genetischer Auffälligkeiten des Kindes ist in der Schwangerschaft 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.

Die Laboruntersuchungen für den **Harmony Test®** und den **Combined Test** werden im Labor **medilab** (<https://www.medilab.at/>) in Salzburg durchgeführt.

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 die Möglichkeit, dass Ihr Kind trotzdem keine Trisomie aufweist. Absichern ließe sich dies durch eine Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion.

3. Screening auf Präeklampsie: 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, sodass prophylaktische Maßnahmen ergriffen werden können.

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. Weiters werden aus dem abgenommenen Blut zusätzliche Marker bestimmt.

Einverständniserklärung für

Harmony Test®

Ja Nein

Combined Test

Ja Nein

Präeklampsiescreening

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(en) 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.

Notizen: