

## **Information Erst-Trimester-Screening (ETS)**

Jede schwangere Frau hat ein gewisses altersabhängiges Risiko zu tragen, dass sie ein Kind mit einem Chromosomenschaden (z.B. Down-Syndrom = Trisomie 21) erwartet. Dieses Risiko steigt nach dem 35. Lebensjahr exponentiell an.

Wünscht man schon vor der Geburt eine Abklärung, ob das Kind an einer genetischen Erkrankung leidet, ist dies durch eine Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder der Fruchthöhle (Amniozentese) möglich. Durch diesen Eingriff kommt es allerdings in 0,5% (1:200) zu einer Fehlgeburt.

Alternativ kann man durch spezielle Untersuchungen ohne Eingriffsrisiko das **individuelle** genetische Risiko berechnen und nur bei auffälligem Befund punktieren lassen:

### **1. Erst-Trimesterultraschall inkl. Nackendickemessung (NT):      12.-14.SSW**

Ausführliche Ultraschalluntersuchung, bei der unter anderem eine Struktur im Bereich des Nackens des Kindes (= Nuchal Translucency, Nackendicke oder Nackenfalte) gemessen wird.

Diese Untersuchung kann Hinweise auf Entwicklungsstörungen des Kindes (z.B. des Herzen oder anderer Organe) liefern, die genetische oder nicht genetische Ursachen haben können.

Die **Entdeckungsrate für Down-Syndrom ist ca. 75%** (kein Eingriff, kein Risiko für den Embryo).

Ein unauffälliger NT-Befund senkt das Risiko für Chromosenschäden oder andere Entwicklungsstörungen deutlich und erleichtert oft auch die Interpretation von suspekten Ultraschallbefunden in einer späteren SS-Woche.      **Kosten: 190 Euro**

### **2. Combined-Test (CT):      12.-14.SSW**

Ultraschalluntersuchung wie oben + Blutuntersuchung:

Die zusätzliche Bestimmung von 2 Hormonen (HCG, PAPP-A) aus Ihrem Blut erhöht die **Entdeckungsrate für Down-Syndrom auf über 90%** (kein Eingriff, kein Risiko für den Embryo).

Nachteil: 5 % Falsch-Positiv-Rate (d.h.: 5 % der Combined Test-Ergebnisse sind auffällig, ohne dass das Kind von Down Syndrom betroffen ist)      **Kosten: 230 Euro**

Bei folgenden **Indikationen** werden die Kosten für das Erst-Trimester-Screening von der Krankenversicherung getragen:

Mütterliches Alter >35a bei Eintritt der SS, Blutsverwandtschaft der Eltern, vorausgegangenes Kind mit genetisch bedingten Erkrankungen oder Fehlbildungen, die pränatal diagnostiziert werden können, Verdacht auf teratogene oder mutagene Schäden (z.B. Medikamenteneinnahme, Strahlenbelastung).

### **3. Harmony-Test = Nicht Invasiver Pränatal-Test (NIPT): 11.-32.SSW**

Für Frauen, die ihr Risiko für Down-Syndrom, Trisomie 13 oder Trisomie 18 möglichst genau berechnen lassen wollen steht der Harmony-Test (sinnvollerweise als Ergänzung zum Erst-Trimesterultraschall) zur Verfügung.

Technik: Analyse fetaler (=kindlicher) DNA aus mütterlichem Blut.

Erkennungsrate von Down-Syndrom >99%, von Trisomie 18 >97%, von Trisomie 13 ca. 93% bei einer Falsch-Positiv-Rate von nur 0,1%.

Ein auffälliger Harmony-Test muss (wegen der FPR von 0,1%) durch eine Chronzottenbiopsie überprüft werden

**Kosten: 580 Euro** (Tris 21/13/18 + Geschlechtschromosomen)

Bei **unauffälligem Ergebnis** der NT-Messung bzw. des Combined-Tests (bzw. des Harmony-Tests) ist das genetische Restrisiko deutlich geringer als Ihrem Alter entsprechend, eine genetische Erkrankung Ihres Kindes ist dann sehr unwahrscheinlich.

Bei **auffälligem Testergebnis** wird Ihnen zur genaueren Abklärung eine Plazenta- oder Fruchtwasserpunktion (Eingriffsrisiko 1:200 für eine Fehlgeburt) angeboten.

Falls Sie bei auffälliger NT oder auffälligem Combined-Test das Eingriffsrisiko von 0,5-1% nicht eingehen wollen haben Sie die Möglichkeit statt einer Punktion einen Harmony-Test (um 580,- Euro) durchführen zu lassen.

### **Zustimmungserklärung:**

Ich, \_\_\_\_\_ wurde über die Möglichkeiten und die Aussagekraft des Erst-Trimesterultraschalls inkl. NT-Messung, des Combined-Tests und des Harmony-Tests informiert und wünsche:

- keine Untersuchung
- Erst-Trimesterultraschall inkl. NT-Messung (Kosten 190 Euro)
- Combined-Test (Kosten 230 Euro)
- Zusatzkosten Präeklampsiescreening + 40 Euro (Labor)
- Harmony-Test (NIPT) (Kosten 580 Euro)

\_\_\_\_\_  
(Unterschrift der Schwangeren)