



## **Ersttrimester-Screening und Zweittrimester-Serummarker**

Als Ersttrimester-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 (sog. Risikomodifikation). 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.

### **Nackentransparenz-Messung**

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. Hierzu gehören die Messung der sogenannten Nackentransparenz sowie weitere Ultraschall-Parameter. Diese ermöglichen in Abhängigkeit vom altersentsprechenden Ausgangsrisiko eine individuelle Einschätzung der Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung.

Einige der sehr schweren kindlichen Fehlbildungen können auch schon erkannt werden.

### **Serummarker-Untersuchung**

Zwischen der 11. und der 14. Schwangerschaftswoche können nach einer Blutentnahme bei der Mutter zwei Werte (PAPP-A, freie  $\beta$ -Kette HCG) bestimmt werden. 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 errechnet. In diese Berechnung wird auch der Befund der Nackentransparenz-Messung (siehe oben) einbezogen.

Der sog. Triple-Test ab der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche hat an Bedeutung verloren. Hierbei werden können drei Werte (alpha-Fetoprotein,  $\beta$ -HCG und Östriol) bestimmt werden, aus denen die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines Down-Syndroms und zusätzlich die Wahrscheinlichkeit einer offenen Spaltbildung im Rücken- oder Bauchbereich ermittelt werden.

Ab der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche auf der Grundlage der Bestimmung von AFP,  $\beta$ -HCG, freiem Östriol und Inhibin A die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines Down-Syndroms neu berechnet werde (80 %ige Entdeckungsrate).

## **Ergebnisse und Konsequenzen**

Das Untersuchungsergebnis führt zu einer Aussage über die Höhe der Wahrscheinlichkeit für eine der genannten Entwicklungsstörungen. Diese Wahrscheinlichkeit wird mit dem altersabhängigen Ausgangsrisiko verglichen. Das Ergebnis kann ein gegenüber dem Ausgangsrisiko höheres, niedrigeres oder unverändertes Risiko für das Vorliegen einer der genannten Fehlentwicklungen anzeigen. Dabei kann der absolute Wert 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, Chorionbiopsie, Amniozentese) sinnvoll sind. Die Untersuchung liefert also keine endgültige diagnostische Aussage über den Gesundheitszustand des Kindes.

**Beim Ersttrimester-Screening handelt es sich um eine freiwillige, über die übliche Schwangerschaftsvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, deren Inanspruchnahme Ihre persönliche Entscheidung voraussetzt. Die Kosten werden von den Krankenkassen nur dann übernommen, wenn eine medizinische Indikation für die Untersuchung besteht.**