

PRÄNATALE DIAGNOSTIK

IM ERSTEN TRIMESTER

Die Ersttrimester-Diagnostik führen wir am Ende des ersten Drittels einer Schwangerschaft, zwischen den 11+1 und 13+6 Schwangerschaftswochen durch. Unter dem Begriff Ersttrimester-Diagnostik werden verschiedene Ultraschall-Untersuchungen zusammengefasst, die zur Risikoabschätzung für kindliche und mütterliche Erkrankungen durchgeführt werden.

FRÜHE FEHLBILDUNGSDIAGNOSTIK

Während dieser frühen Phase der Schwangerschaft führen wir bei guten Untersuchungsbedingungen eine frühe Fehlbildungsdiagnostik durch und können bereits 40-50 % aller Fehlbildungen ausschließen. Äußere Umstände wie starke mütterliche Bauchdecken oder eine ungünstige Lage des Kindes schränken die Untersuchungsmöglichkeit jedoch trotz hoch auflösender Ultraschallgeräte ein. Optimaler Zeitpunkt für diese Diagnostik ist zwischen 12+0 und 13+6 SSW.

FRÜHE FETALE ECHOKARDIOGRAPHIE

Durch hochauflösende Ultraschallgeräte und entsprechende Qualifizierung der Untersucher kann bereits zu einem früheren Zeitpunkt, d.h. zwischen der 12.-14.SSW, das kindliche Herz im Rahmen einer frühen fetalen Echokardiographie beurteilt werden. Bei einer unauffälligen Darstellung des Herzens in diesen Schwangerschaftswochen können bis zu 65% der Herzfehler ausgeschlossen werden. An eine unauffällige frühe fetale Echokardiographie sollte sich immer eine Untersuchung des kindlichen Herzens in der 20.-22. SSW anschließen (einige Herzfehler können sich noch in der Gebärmutter entwickeln).

ERSTTRIMESTER-SCREENING

Durch die Messung der fetalen Nackentransparenz kann von der 11. bis zum Ende der 13. Schwangerschaftswoche eine Risikoberechnung in Bezug auf die altersabhängige Chromosomenstörungen wie Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 durchgeführt werden. In dieser Zeit findet man häufig eine Wasseransammlung unter der Haut des Nackens (so genannte Nackentransparenz oder NT für „nuchal translucency“). Zusätzlich zur NT-Messung untersuchen wir auch andere Ultraschallmarker wie Nasenbein, Trikuspidalklappenfluß und Ductus venosus. Ist die NT z.B. verbreitert, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung des Kindes. Deren Messung setzt ein gut auflösendes Ultraschallgerät und Erfahrung des Untersuchers voraus. Mit einer zusätzlichen mütterlichen Blutuntersuchung (PAPP-A und freies β -HCG) kann die Aussagekraft des Ultraschall-Screening gesteigert werden, sogenannter kombinierter Test.

Ihr persönliches Risiko kann von der 12. bis zur 14. Schwangerschaftswoche mit Hilfe folgender Parameter bestimmt werden:

- mütterliches Alter
- das genaue Alter der Schwangerschaft (Schädel-Steiß-Länge des Kindes)
- Ihre ethnische Herkunft
- Entstehung der Schwangerschaft (spontan oder nach einer Sterilitätstherapie)
- Vorangegangene Schwangerschaft mit Chromosomenstörung
- die Breite der Nackentransparenz des Ungeborenen
- PAPP-A und freies β -HCG aus mütterlichem Blut

Die Befunde werden ausgewertet und mittels eines Computerprogramms der Fetal Medicine Foundation London (FMF London) ein individuelles Risiko ermittelt, welches als Verhältnis-Zahl angegeben wird (z.B. Risiko Trisomie 21 1:500 bedeutet, dass von 500 Schwangeren mit denselben Werten eine Frau ein Kind mit Trisomie 21 bekäme). Die Entdeckungsrate für das Trisomie 21 durch die Wahrscheinlichkeitsrechnung nimmt mit steigender Anzahl der eingezogenen Faktoren zu. Bezieht man Alter, mütterliche Blutwerte und die Nackentransparenz in die Risikoberechnung ein, so entdeckt man bis zu 90 % aller Schwangerschaften mit Down-Syndrom, bei einer falsch positiv Rate von 5 % (bei 5 % aller Schwangeren wird fälschlicherweise eine Trisomie 21 angezeigt)

| Einbezogene Faktoren | Entdeckungsrate für Down-Syndrom |
|---|----------------------------------|
| Alter | 40 % |
| f- β HCG / PAPP-A (11/0-13/6 SSW) | 65 % |
| Nackentransparenz (NT) | 80 % |
| NT + f- β HCG + PAPP-A | 90 % |

Das Ergebnis wird als Wahrscheinlichkeit ausgedrückt und in 3 Risikoklassen eingeteilt, die unterschiedliche Vorschläge zur weiteren Abklärung beinhalten.

- Hohes Risiko: Das Risiko ist 1:50 und höher (1:2 - 1:50).
In diese Risikoklasse fallen etwa 2 % aller Screeninguntersuchungen und 88 % aller Fälle mit Trisomie 21. Für diese Schwangeren wird eine Empfehlung zu invasiven Maßnahmen wie Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese.
- Intermediäres Risiko: Das Risiko ist 1:51 - 1:1000.
In diese Risikoklasse fallen 20 % aller untersuchten Schwangeren und 11 % aller Fälle mit Trisomie 21. Empfohlen wird eine erweiterte Ultraschalluntersuchung mit Einsetzen der Zusatzmarker, diese sind die Darstellbarkeit des fetalen Nasenbeins, das Blutflussmuster über die Trikuspidalklappe und das Blutflussmuster im Ductus Venosus, ein Blutgefäß, das durch die fetale Leber zum Herzen hin führt.
Ist das Risiko unter Bewertung dieser zusätzlichen Kriterien 1:100 oder größer, wird ebenfalls ein invasives Vorgehen empfohlen, ansonsten gelten die Empfehlungen für die Gruppe mit niedrigem Risiko.
- Niedriges Risiko: Das Risiko ist kleiner 1:1000.
In diese Risikogruppe fallen 78 % aller untersuchten Schwangeren und 1 % aller Fälle mit Trisomie 21. In dieser Gruppe wird keine weitere Maßnahme empfohlen.

Mit Hilfe dieser Methode (NT mit maternale Biochemie und mit Zusatzmarker) erhöht sich die Erkennungsrate für Trisomie 21 auf 97%, bei einer falsch positiven Rate von 3 %.

Das Ergebnis dieser Risikoanalyse ist eine Wahrscheinlichkeitsberechnung und gibt Ihnen keine Gewissheit darüber, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht. Es ist daher sehr wichtig, dass Sie sich zuvor bewusst machen, in wie weit Ihnen eine reine Wahrscheinlichkeitsaussage hilfreich ist und welche Konsequenzen Sie aus einem hohen oder niedrigen Risikowert ziehen würden.

Wenn Sie die häufigsten Chromosomenstörungen sicher ausschließen möchten, empfehlen wir Ihnen eine Chromosomenanalyse der kindlichen Zellen. Hierzu ist entweder eine Chorionzottenbiopsie (ab der 11+0 SSW) oder eine Fruchtwasserpunktion (ab der

16+0 SSW) erforderlich. Die Möglichkeiten und Risiken dieser Untersuchungen erläutern wir Ihnen gerne in einem Beratungsgespräch. Bei auffälliger Verbreiterung der Nackentransparenz und unauffälligem Chromosomenbefund müssen andere Ursachen (Infektionen, Fehlbildungen des Herzens, der Nieren oder des Skelettsystems) so weit wie möglich ausgeschlossen werden.

HINWEIS

Das Ersttrimester-Screening ist kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen.

SCREENING AUF SCHWANGERSCHAFTSKOMPLIKATIONEN (PRÄEKLAMPSIE-SCREENING)

Bei manchen Frauen kann es im Verlauf der Schwangerschaft zu schwerwiegenden Komplikationen kommen. Neuere Untersuchungen haben gezeigt, dass man bereits im ersten Drittel der Schwangerschaft Hinweise auf eventuelle spätere Komplikationen (v.a. Hochdruckerkrankungen in der Schwangerschaft) erhalten kann.

Die Präeklampsie (früher „Schwangerschaftsintoxikation, Spät-Gestose) ist eine der häufigsten Komplikationen in der Schwangerschaft. In 2 % aller Schwangere tritt diese Erkrankung bereits vor der 32. Schwangerschaftswoche auf. Vor allem diese frühe Präeklampsie ist zudem oft mit einer kindlichen intrauterinen Wachstumsverzögerung (IUGR)

| Test | Detektionsrate Präeklampsie (FPR 10%) | | |
|---------------------|---------------------------------------|-------------|-----------|
| | PE < 34 SSW | PE < 37 SSW | PE gesamt |
| Anamnese plus | 58 % | 50 % | 41 % |
| PI-AUT | 70 % | 59 % | 44 % |
| MAP | | 60 % | 48 % |
| PAPP-A | 60 % | 55 % | 44 % |
| PIGF | 73 % | 66 % | 47 % |
| MAP, PI AUT | 80 % | 70 % | 52 % |
| PAPP-A, PIGF | 77 % | 67 % | 48 % |
| PI-AUT, MAP, PAPP-A | 80 % | 68 % | 52 % |

Falsch-positiv-Rate (FPR), Pulsatilitätsindex der Aa. Uterinae (PI-AUT), mittlerer arterieller Blutdruck (MAP), pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A), placental growth factor (PIGF), Präeklampsie (PE)

kombiniert. Eine Präeklampsie (PE) kann somit für Mutter und Kind sehr gefährlich werden. Auch wenn die Erkrankung erst ab der 20. Woche mit Krankheitszeichen auftritt, entsteht die eigentliche Ursache, eine gestörte Einnistung und Entwicklung der Plazenta, schon im ersten Drittel der Schwangerschaft. Daher sollte das Risiko für eine Präeklampsie möglichst frühzeitig erkannt werden, damit rechtzeitig eine Prophylaxe begonnen und zudem die Schwangerschaft engmaschig überwacht werden kann.

Auf Wunsch der Patientin oder in speziellen Indikationsbereichen kann bereits bei einer differenzierten Ultraschalluntersuchung in der 12. - 14. Schwangerschaftswoche (sinnvoller Weise im Rahmen Ersttrimester-Screening) ein individuelles Risiko für die Entwicklung einer später in der Schwangerschaft auftretenden Präeklampsie errechnet werden. Neben dem biochemischen Parameter PAPP-A werden bei der Berechnung anamnestische und klinische Daten der Schwangeren (wie z. B. Alter, Gewicht, arterieller Blutdruck) sowie die Fließgeschwindigkeit des Blutes in der Gebärmutterarterie (Doppler-Sonographie) berücksichtigt. Die Erkennungsrate für das Auftreten einer Präeklampsie vor der 34. SSW bei Berücksichtigung der o. g. Daten liegt bei 80 Prozent und für eine Präeklampsie vor der 37. SSW liegt bei 68%. Dies gilt für einen Schwellenwert des Risikos von 1:100 und einer Rate der Falsch-Positivbefunde von 10 Prozent (siehe Tabelle). Der negative Vorhersagewert zum Ausschluss einer frühen-Präeklampsie oder für die Entwicklung einer intrauterinen Wachstumsretardierung liegt über 97 %.

Bei einer erhöhten Wahrscheinlichkeit sollte unmittelbar eine medikamentöse Prophylaxe mit niedrig dosiertem Aspirin (150 mg pro Tag) begonnen werden. Hiermit kann bei Frauen mit einem erhöhten Risiko das Auftreten einer Präeklampsie deutlich verringert und zudem die schwere Erkrankung in ein höheres Schwangerschaftsalter verschoben werden. Dies wird unterstützt durch die Daten der ASPRE-Studie, die bei einer Dosierung von 150 mg/Tag eine Reduktion der Präeklampsiehäufigkeit vor der 37+0 SSW von 63 % erreicht. Die derzeit effektivste Prophylaxe für Patientinnen mit anamnestischem Risiko und/oder hohem Präeklampsierisikoscore im Screening besteht somit in der Einnahme von 150

mg ASS pro Tag. Beginn der Einnahme sollte vor der 16. SSW erfolgen, bis maximal zur 36. SSW. Es wird eine abendliche Einnahme empfohlen, da die Tabletteneinnahme am Abend eine bessere Wirkung auf die Reduktion der PE zeigt. Die Prophylaxe wird heute international von allen Fachgesellschaften empfohlen.

HINWEIS

Das Präeklampsie-Screening ist kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen.

WIE SIE ZU UNS FINDEN

Unsere Praxis liegt zentral in der Stuttgarter Innenstadt, ganz in der Nähe des Rotebühlplatzes.

PARKEN

Öffentliche Tiefgarage
im Haus

S-BAHN

Haltestelle Stadtmitte,
Ausgang Rotebühlplatz

U-BAHN

Haltestelle Rotebühlplatz,
Ausgang Rotebühlplatz