Abteilung für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Leiter: Prim.Dr.Rainer Heider

Endach 27, A-6330 Kufstein
Tel. 05372/6966-4601
Fax 05372/6966-1946
e-mail: rainer.heider@bkh-kufstein.at
DaMe:KHKUFS02

Kufstein
Bezirkskrankenhaus

Patientinnen-Etikette

Screening im ersten Schwangerschaftsdrittel

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Allerdings besteht bei allen Frauen, unabhängig vom Alter, eine Wahrscheinlichkeit von ca. 5 %, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. Die Ultraschalluntersuchung kann gewisse schwerwiegende körperliche Fehlbildungen, Behinderungen oder genetische Erkrankungen beim ungeborenen Kind aufdecken und so die Wahl der richtigen Geburtsklinik, eine rechtzeitige Behandlung nach der Geburt (oder in seltenen Fällen schon während der Schwangerschaft) ermöglichen oder auch bei der schwierigen Entscheidung mithelfen, ob die Schwangerschaft ausgetragen werden soll oder nicht.

Die Ultraschalluntersuchung verursacht keine Schäden bei Mutter oder Kind, allerdings kann sie auch nicht jede kindliche Erkrankung entdecken. Auch bei guter Gerätequalität, größter Sorgfalt und Erfahrung des Untersuchers können manche Fehlbildungen unentdeckt bleiben!

Für die Einschätzung des Vorliegens genetischer Auffälligkeiten ist die Beurteilung der Nackentransparenz („Nackenhautdicke“) am wichtigsten, da diese bei vielen genetischen und körperlichen Entwicklungsstörungen deutlich verbreitert 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. Durch die **Ultraschalluntersuchung** können ca. **80%** der Kinder mit Trisomie 21 erkannt werden. Um diese Entdeckungsrate auf **90%** zu erhöhen, wird die **Ultraschalluntersuchung mit einer Laboruntersuchung aus dem mütterlichen Blut kombiniert.**
(ß-HCG und PAPP-A = Combined Test)

Im Rahmen der Untersuchung wird routinemäßig zusätzlich ein Präeklampsiescreening vorgenommen. Eine Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung “) tritt in der 2. Schwangerschaftshälfte auf und ist durch einen Bluthochdruck (Hypertonie) mit Organbeteiligung (Niere, Leber) gekennzeichnet. Sie betrifft 2 – 4 % aller Schwangerschaften und kann zu mütterlichen und kindlichen Komplikationen (Plazentainsuffizienz) 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. 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 werden zusätzlich Ultraschallmessungen der Durchblutung der Gebärmutter und Blutdruckmessungen durchgeführt. Weiters wird das bereits für den Combined Test abgenommene PAPP-A in die Risikokalkulation miteinbezogen. Auf Wunsch der Patientin kann auch ein weiterer Laborparameter (PLGF) zur noch genaueren Risikoberechnung abgenommen werden. (Aufpreis 46€)

Es ist auch möglich, gewisse Chromosomenstörungen durch eine Untersuchung aus dem mütterlichen Blut festzustellen (**NIPT = nicht invasiver Pränatal Test**). Hier wird Erbinformation des Kindes, welche im Blutkreislauf der Mutter „schwimmt“ durch hochkomplizierte Methoden gesammelt. Bei dieser Untersuchung besteht naturgemäß kein Risiko für den Feten, die Kosten müssen jedoch immer von den werdenden Eltern selbst getragen werden. Feten mit Trisomie 21 können mit **über 99%** Wahrscheinlichkeit erkannt werden. Der NIPT kann das Ultraschall-Ersttrimester-Screening nicht ersetzen, da damit keine morphologische Diagnostik (früher Ausschluss schwerer Fehlbildungen) erfolgen kann. Die Analysedauer beträgt ca. 7 Tage. Eine Geschlechtsbestimmung kann auf Wunsch bei jeder Testoption durchgeführt werden.

Es ist wichtig zu verstehen, dass das sonographische Ersttrimesterscreening sowie der NIPT lediglich **Screeninguntersuchungen** sind, und **KEINE Diagnose** liefern. Das heißt sie geben lediglich an, wie wahrscheinlich (oder wenig wahrscheinlich) es ist, dass der betreffende Embryo eine genetische Erkrankung hat.

Eine **sichere Diagnose** genetischer Auffälligkeiten ist nämlich **nur mithilfe von Nadeleingriffen** (Mutterkuchenpunktion =Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion = Amniozentese) möglich.
Solche Eingriffe führen sehr selten (1:200 bis 1:1000) zu einer Fehlgeburt. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion können nur Sie selbst treffen. Alle diesbezüglichen Fragen werden gerne ausführlich erörtert.

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**.

*Qualitätssicherung: Ich erkläre mich ausdrücklich einverstanden, dass das BKH Kufstein, Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, zum Zwecke der Qualitätskontrolle der Ultraschalluntersuchung Ultraschallbilder und Untersuchungsergebnisse weiterverwenden darf

Komplettes Ersttrimesterscreening Einlingsschwangerschaft (282,24 €) (= Ultraschall, Blutabnahme, Risikokalkulation für Schwangerschaftsvergiftung und Störung der Chromosomen 21, 18 & 13, **Zwillinge plus Aufpreis 45,57€)**	Ja ☐	Nein ☐
Laborabnahme für Ersttrimesterscreening beim niedergelassenen Gynäkologen (Preis 73,50€)	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 verstanden habe und sie durchführen lassen möchte.

Name in Blockbuchstaben_____

Datum: Unterschrift

Ich wünsche – nach ausführlicher Information über die aufgrund des Ersttrimester-Screenings erfolgte Risikoberechnung für genetische Veränderungen ausdrücklich:

Eine invasive Diagnostik (CVS/Amniozentese)	Ja ☐	Nein ☐
Einen NIPT	Ja ☐	Nein ☐

Datum: Unterschrift

Kufstein, am_____ Arzt:_____

Version 1 01/23