

praenatal.de in Düsseldorf
Praenatal-Medizin und Genetik

Graf-Adolf-Straße 35 | 40210 Düsseldorf
Tel. 0211 3 84 57-0 | Fax 0211 3 84 57-33
institut@praenatal.de | www.praenatal.de

Öffentliche Verkehrsmittel

Straßenbahn 701, 704, 709, 711, 715, 719 oder
Bus 780, 782, 785
Haltestelle Berliner Allee

Parkmöglichkeiten

Parkhaus Kaufhof Galeria gegenüber der Praxis,
24h geöffnet
Parkhaus Jecht, Luisenstraße 33, 24h geöffnet

praenatal.de in Köln
Praenatal-Medizin und Genetik

Kaiser-Wilhelm-Ring 27-29 | 50672 Köln
Tel. 0221 9 77 60-0 | Fax 0221 9 77 60-33
institut@praenatal.de | www.praenatal.de

Öffentliche Verkehrsmittel

Straßenbahn 12, 15
Haltestelle Christophstraße / Mediapark

Parkmöglichkeiten

Tiefgarage Kaiser-Wilhelm-Ring 26, 24h geöffnet



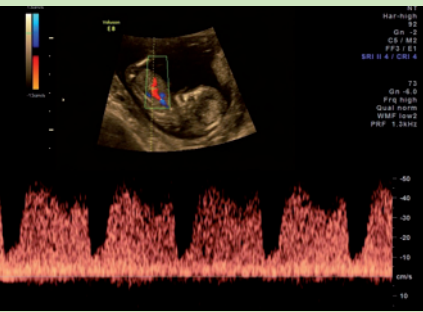
Praenatal-Medizin und Genetik

Ersttrimester- Diagnostik 11 – 14 SSW



**Praenatal-Medizin
und Genetik**

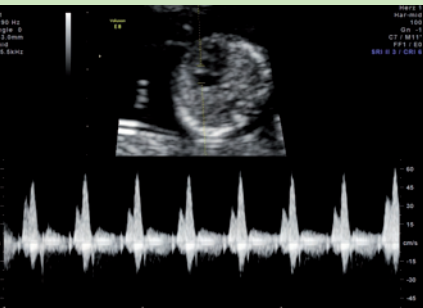
Ärztliche Partnerschaftsgesellschaft
PD Dr. med. P. Kozlowski und Partner
Amtsgericht Essen PR 1853



Blutfluss zum Herzen
(Ductus venosus) in der 13. SSW



Messung des Nasenbeins
in der 13. SSW



Fetales Herz
in der 13. SSW

Sehr geehrte Patientin,

durch Ihre Frauenärztin / Ihren Frauenarzt, möglicherweise auch durch Bekannte oder die Medien, sind Sie auf die Ersttrimester-Diagnostik aufmerksam geworden.

Bevor Sie sich für oder gegen diese Untersuchungsmethode entscheiden, sollten Ihnen die diagnostischen Möglichkeiten und Grenzen bewusst sein.

Ihre Ärztin / Ihr Arzt erläutert Ihnen die Diagnostik. Alle wichtigen Informationen finden Sie zudem in diesem Faltblatt. Direkt vor der Untersuchung gehen wir in einem ausführlichen Beratungsgespräch auf all Ihre Fragen und auch auf die gesetzlichen Besonderheiten dieser Untersuchung laut Gendiagnostikgesetz ein.

Der Untersuchungszeitraum

Die Ersttrimester-Diagnostik kann nur zwischen **11+1 und 13+6 Schwangerschaftswochen** (SSW) durchgeführt werden.

Wir empfehlen die Untersuchung zwischen 12+0 und 13+2 SSW.

Die diagnostischen Möglichkeiten

1. Früher Organ-Ultraschall

Im Mittelpunkt der Ersttrimester-Diagnostik steht eine umfassende Ultraschalluntersuchung. Bei guten Untersuchungsbedingungen können wir auf Details der kindlichen Entwicklung und Organe eingehen und bereits zahlreiche organische Fehlbildungen ausschließen. Sie erhalten somit zu einem frühen Schwangerschaftszeitpunkt viele Informationen über die Entwicklung Ihres Kindes.

2. Risikoberechnung für Chromosomenstörungen Ihres Kindes

Es ist bekannt, dass die Wahrscheinlichkeit für einige Chromosomenstörungen (z.B. das Down-Syndrom) beim Ungeborenen mit dem Alter der Mutter ansteigt. Diese Erkrankungen können aber auch bei Kindern jüngerer Frauen auftreten.

Wenn Sie wissen möchten wie ihr individuelles Risiko für die drei häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18, 13) ist, erfassen wir während der Untersuchung Faktoren, aus denen wir die Wahrscheinlichkeit berechnen, mit der Ihr Kind von einer Chromosomenstörung betroffen ist.

Die diagnostischen Grenzen

Trotz spezieller hoch auflösender Ultraschallgeräte können die Untersuchungsmöglichkeiten durch eine ungünstige Lage des Kindes oder eine starke mütterliche Bauchdecke eingeschränkt sein.

Selbst wenn wir mittels Ultraschall keine Auffälligkeiten feststellen können, ist dies nie eine Garantie für ein gesundes Kind.

Das Ergebnis der Risikoanalyse gibt Ihnen keine Gewissheit darüber, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht. Sie müssen für sich entscheiden, ob Sie das ermittelte Risiko eher entlastet oder belastet.

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 11 + 0 SSW) oder eine Fruchtwasserpunktion (ab 14 + 0 SSW) erforderlich. Die Möglichkeiten und Risiken dieser Untersuchungen erläutern wir Ihnen gerne in einem genetischen Beratungsgespräch.

Das Verfahren der Risikoberechnung

Zur Risikoabschätzung für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wird mittels Ultraschall die sogenannte Nackentransparenz des Ungeborenen (auch Nackenfalte oder NT) gemessen.

Diese Struktur ist grundsätzlich bei allen Feten im genannten Untersuchungszeitraum zu sehen. Ist die NT jedoch verbreitert, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung Ihres Kindes.

Parallel dazu können zwei Werte im mütterlichen Blut bestimmt werden.

Aus folgenden Faktoren berechnen wir Ihr persönliches Risiko (zum Zeitpunkt der Untersuchung):

- > Ihr **Alter**
- > das genaue Alter der Schwangerschaft anhand der kindlichen Größe
- > vorangegangene Schwangerschaften mit Chromosomenstörungen
- > die **Breite der Nackentransparenz** des Ungeborenen
- > die Konzentration des Eiweißstoffs **PAPP-A** und des Schwangerschaftshormons **freies β -HCG** im mütterlichen Blut

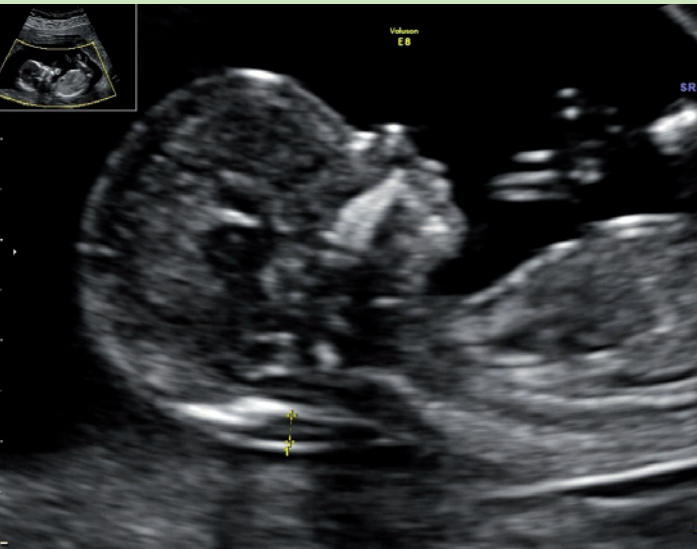
In Abhängigkeit von dem errechneten individuellen Risiko werden dann ggf. Zusatzkriterien, wie die Darstellbarkeit des kindlichen Nasenbeins und die Blutflüsse an einer Herzklappe sowie in einem venösen Gefäß, mit in die Risikokalkulation einbezogen.

Zusätzlich wird Ihre ethnische Herkunft berücksichtigt und, ob die Schwangerschaft spontan oder nach einer Sterilitätsbehandlung entstanden ist. Das ermittelte Risiko wird als Verhältniszahl angegeben. Zum Beispiel bedeutet ein Risiko für ein Down-Syndrom von 1 : 500, dass von 500 Schwangeren mit demselben Risiko eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom bekommt. Im Vergleich mit Ihrem reinen Altersrisiko (siehe Tabelle) können Sie dann Ihr Ergebnis einordnen.

Altersrisiko für Down-Syndrom (bei einer 12 Wochen alten Schwangerschaft)

20 Jahre	1 : 1068	36 Jahre	1 : 196
25 Jahre	1 : 946	38 Jahre	1 : 117
30 Jahre	1 : 626	40 Jahre	1 : 68
32 Jahre	1 : 461	42 Jahre	1 : 38
34 Jahre	1 : 312	44 Jahre	1 : 21

Die Entdeckungsrate für das Down-Syndrom durch die Wahrscheinlichkeitsberechnung nimmt mit steigender Anzahl der einbezogenen Faktoren zu. Bezieht man demnach Alter, mütterliche Blutwerte und die Nackentransparenz in die Risikoberechnung ein, so entdeckt man bis zu 90% aller Schwangerschaften mit Down-Syndrom. Etwa 10% der tatsächlich Betroffenen werden als unauffällig eingestuft.



Messung der Nackentransparenz
in der 13. SSW

Hinweis

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

Ab einem ermittelten individuellen Risiko von 1 : 300 (das entspricht etwa dem Altersrisiko einer 35-jährigen) oder schlechter bieten wir eine Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser oder Chorionzotten an. Nur mittels dieser Untersuchung können alle Schwangerschaften mit Down-Syndrom erkannt werden.

Einbezogene Faktoren	Entdeckungsrate für das Down-Syndrom
Alter	40 %
Alter + mütterliche Blutwerte	70 %
Alter + Nackentransparenz	70 %
Alter + mütterliche Blutwerte + Nackentransparenz	80 % - 90 %

Durch Einbeziehen des Nasenbeins und der Blutflüsse kann die Sicherheit der Ersttrimester-Diagnostik auf etwa 90% angehoben werden.

Zurzeit sind zwei Rechenmodelle gebräuchlich, das der FMF London und das der FMF Deutschland (FMF = Fetal Medicine Foundation). Die Rechenmodelle haben durch unterschiedliche Berechnungsgrundlagen unterschiedliche Grenzwerte. Die Entdeckungsraten sind jedoch vergleichbar. Wir arbeiten nach den Richtlinien der FMF London. Als FMF-zertifizierte Praxis und FMF-zertifiziertes Labor genügen wir diesen höchsten Qualitätsansprüchen. www.fetalmedicine.com



Weitere Ursachen für eine verbreiterte Nackentransparenz

Eine verbreiterte NT kann auch andere Ursachen als eine Chromosomenstörung haben, die abgeklärt werden sollten. Gründe können auch Herzfehler, Zwerchfell-/Nabelbruch, Skelettfehlbildungen oder Stoffwechseldefekte sein. Häufig, insbesondere bei nur gering verbreiteter Nackentransparenz, liegt kein besonderer Grund vor und die weitere Schwangerschaft verläuft ohne Komplikationen. Insbesondere wenn ein anschließend durchgeführter Chromosomenbefund unauffällig war, sollten gezielte Untersuchungen (z.B. ein Organ-Ultraschall) folgen, um mögliche Erkrankungen frühzeitig zu erkennen.