



**Dr med Ivrea Florio**  
**Dr med Petra Elias**

Fachärztinnen FMH für Gynäkologie und Geburtshilfe

## Information zur Pränataldiagnostik

### **Pränataldiagnostik:**

Im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge werden wir mit Ihnen über die Möglichkeiten der vorgeburtlichen Untersuchungen sprechen.

Diese Tests (Nackentransparenzmessung, mütterlicher Bluttest, Fruchtwasserpunktion, Mutterkuchenpunktion) suchen nach Hinweisen auf mögliche Fehlbildungen oder Chromosomenstörungen.

Bei der Suche nach Fehlbildungen des Ungeborenen ist es ratsam, sich vorher gut zu informieren, welche Angebote Sie nutzen wollen und welche nicht.

### **Nicht invasive Untersuchungen zur Risikoabschätzung mit Ersttrimestertest:**

Der Ersttrimestertest (ETT) besteht aus einer Kombination von einer Ultraschalluntersuchung und einem mütterlichen Bluttest.

Zeitraum: 12. bis 14. Schwangerschaftswoche.

Mit dem Ultraschall wird die Vitalität des Kindes beurteilt, das Alter der Schwangerschaft durch das Messen der Scheitelsteisslänge des Kindes bestimmt und die Nackentransparenz (NT) des Kindes gemessen.

Die Nackentransparenz ist eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Eine verbreiterte Nackentransparenz kann ein Hinweis auf eine Chromosomenstörung (z.B. Down-Syndrom) oder eine angeborene Organfehlbildung (z.B. Herzfehler) sein.

Mit der Blutentnahme bei der Mutter werden zwei Substanzen untersucht:

Das PAPP-A (pregnancy associated plasma protein-A) und das freie Beta-hCG.

Aus Kombination von mütterlichem Alter, der Messung der Nackentransparenz und den Blutwerten wird das individuelle Risiko für eine Chromosomenstörung oder Fehlbildung der Schwangerschaft berechnet.

### **Was sagt der Ersttrimestertest aus?**

In den meisten Fällen sagt der ETT aus, dass bei Ihrem Kind kein erhöhtes Risiko für eine Trisomie oder eine schwere Fehlbildung vorliegt. Selten kann jedoch auch ein erhöhtes Risiko für eine dieser Anomalien im ETT vorliegen.

Dies bedeutet aber nicht, dass Ihr Kind krank ist, da es sich um einen Suchtest und nicht um einen definitiven, diagnostischen Test handelt.

Bei einem erhöhten Risiko ist eine ausführliche genetische Beratung empfohlen, um weitere notwendige diagnostische Untersuchungen (genetische Tests aus dem mütterlichen Blut, invasive Pränataldiagnostik) zu besprechen.



## Dr med Ivrea Florio Dr med Petra Elias

Fachärztinnen FMH für Gynäkologie und Geburtshilfe

### Wie genau ist der Ersttrimestertest?

Über 85% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen ETT. Zusätzlich haben auch Kinder mit anderen chromosomalen Anomalien oder Fehlbildungen häufig einen auffälligen ETT. Ein normaler ETT kann jedoch nicht mit letzter Sicherheit ausschliessen, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist, da es sich um einen Suchtest (Risikoabschätzung) und nicht um einen diagnostischen Test handelt.

### Genetische Tests aus dem mütterlichen Blut:

Durch diese Untersuchung können bestimmte Chromosomenstörungen (hauptsächlich Trisomie 13, 18 und 21) des ungeborenen Kindes mit sehr hoher Aussagekraft (~ 99.9%) durch Analyse des mütterlichen Bluts untersucht werden. Die Methode nutzt kleine Mengen der Erbsubstanz (DNA) des Feten, die im Blut der Mutter enthalten sind.

Seit Juli 2015 werden die Kosten für den Test (mit Einschränkung auf Chromosomen 13, 18 und 21) durch die Krankenkassen übernommen, wenn der Ersttrimestertest auffällig ist (erhöhtes Risiko von >1:1000). Natürlich kann der Test auch auf Wunsch (z.B. aufgrund des Alters oder aufgrund eines Sicherheitsbedürfnisses) durchgeführt werden.

In diesem Fall ist der Test eine sogenannte Selbstzahlerleistung. Das heisst, die Kosten müssen selbst getragen werden.

### Invasive Pränataldiagnostik mit Chorionbiopsie und Amniozentese:

Bei der Chorionbiopsie wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke ein kleines Stück Gewebe aus dem Mutterkuchen entnommen.

Bei der Amniozentese wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke Fruchtwasser aus der Fruchthöhle punktiert. Die Chorionbiopsie kann ab der 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, die Amniozentese ab der 16. Schwangerschaftswoche.

Beide Methoden erlauben es, die Anzahl und die Struktur der Chromosomen zu untersuchen. Ein vorläufiges Resultat liegt bereits innert 24–48 Stunden vor, der definitive Bericht nach 2–3 Wochen. Sowohl die Chorionbiopsie als auch die Amniozentese sind mit einem Fehlgeburtsrisiko von etwa 0.5 – 1% behaftet. Diese invasiven Methoden sollten deswegen nur dann vorgenommen werden, wenn ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie vorliegt.

