

# Zentrum für Pränatalmedizin

Praxen für Frauenheilkunde · Geburtshilfe · Pränatalmedizin



## Zentrum für Pränatalmedizin Hannover - Praxisgemeinschaft

Praxis Dr. Wüstemann - Praxis Prof. Dr. Staboulidou - Praxis Dr. Röchte-Christoforatu  
Podbielskistrasse 122, 30177 Hannover

Untersucher: 0 Dr. Wüstemann 0 Prof.Dr.Staboulidou 0 Dr. Röchte-Christoforatu

### Aufklärung

#### Ersttrimester-Ultraschall (Nackenfaltenmessung)

Sehr geehrte Schwangere,

Sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine Messung der Nackendicke Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung haben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln sollen. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

#### Hintergrund:

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko ein Kind mit einer Chromosomenstörungen (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down- Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite immer noch etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger sind als 35, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, zeigt aber ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung an, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke/Nackenfalte, weshalb diese Untersuchung landläufig auch noch „Nackendickemessung / Nackenfaltenmessung“ genannt wird.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Ultraschall.

## Wann wird untersucht?

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der vollendeten 11. Schwangerschaftswoche bis zur 13. Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht zulässig.

## Wie wird untersucht?

Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die in aller Regel über die Bauchdecken vorgenommen wird. Bei sehr ungünstigen Sichtbedingungen (dicke Bauchdecken, ungünstige Lage des Embryos oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

## Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Organprüfung, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt, bzw. ausgeschlossen werden.

Bezüglich der Risikosituation für Chromosomenstörungen werden verschiedene Merkmale des Embryos ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen können:

- *Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte)*: die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.
- *Nasenknochen*: weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens, wenn möglich, untersucht. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms.
- *neuere zusätzliche Marker*: in jüngerer Zeit sind weitere Parameter in der Risikokalkulation mit einbezogen worden, die die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung noch erhöhen. Zum einen ist dies der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) und die Untersuchung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer) auf einen Rückfluss des Blutes. Diese Parameter sind bei Kindern mit einem Down-Syndrom gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können. Diese zusätzlichen Parameter lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen und werden nicht bei allen Untersuchungen zur Risikokalkulation mit herangezogen werden können.

*Blutuntersuchung (Biochemie)*: um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon ( $\beta$ -HCG), zum anderen das sogenannte PAPP-A (Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein.

## Berechnung des Risikos für Präeklampsie „Mutterkuchenfunktionsstörung“:

Von einer sogenannten **Präeklampsie** ist in Deutschland etwa 1 auf 50 Schwangere betroffen. Bei einer Präeklampsie kann eine schwere Mangelversorgung des Feten im Schwangerschaftsverlauf mit dem Risiko einer Frühgeburtlichkeit vor der 34. SSW und Langzeitfolgen auftreten. Ferner ist auch die Mutter durch erheblichen Bluthochdruck und weitere Krankheitssymptome in der Schwangerschaft gefährdet.

Mit einer Ultraschallmessung des Gefäßwiderstandes der Gebärmutterschlagadern sowie einer einfachen Blutdruckmessung können über 80 % dieser Krankheitsfälle frühzeitig über eine Risikoberechnung erkannt werden.

Sollte das Risiko in Ihrer Schwangerschaft für eine Präeklampsie erhöht sein, kann diese durch die tägliche Einnahme von 150 mg Aspirin (Acetylsalicylsäure) das Auftreten der Erkrankung in über der Hälfte der Fälle verhindert werden.

### **Gibt es weitere Möglichkeiten vor der Geburt das Risiko einer Chromosomenstörungen abzuschätzen?**

Neben der gut etablierten Ersttrimesterdiagnostik hat sich in der jüngeren Zeit eine Methode entwickelt bei der durch die Analyse von zellfreier fetaler DNA im mütterlichen Blut („NIPT“) ebenfalls eine Abschätzung zur Wahrscheinlichkeit der häufigsten Chromosomenstörungen möglich ist. Diese Methode erlaubt keine Diagnose, sondern auch nur eine Risikoabschätzung. Es gibt falsch positive und falsch negative Ergebnisse. Ein auffälliger Befund bedarf auch hier, falls gewünscht, einer definitiven Abklärung durch eine diagnostische Punktion. Diese Untersuchungen geben keine Information über den Körperaufbau des Embryos. Deshalb sollten sie immer mit einem differenzierten Ultraschall kombiniert werden.

### **Zusammenfassung:**

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der teilweisen Einbeziehung der neuen Marker, sowie der **Biochemie** kann eine für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen liegt bei 90%.

Darüberhinaus können mit diesem frühen Ultraschall ein Großteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik) nicht.

Weiterhin kann bei evtl. erhöhtem Risiko für Schwangerschaftskomplikationen wie z.B. Präeklampsie eine frühe therapeutische Maßnahme erfolgen.

### **Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:**

Durch die Ersttrimesterdiagnostik ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nie sicher auszuschließen. So kann der Ersttrimester-Ultraschall Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es sich nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer diagnostischen Punktion wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten. Dieses kann zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen und hilfreich im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) sein.

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

### **Genetische Beratung:**

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen vor einer Ultraschalluntersuchung und nach dem Vorliegen der Untersuchungsergebnisse eine fachgebundene genetische Basisberatung. Diese Beratung umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese) im Zusammenhang mit Ihrer Fragestellung,
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben,
- Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen der in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch den Untersuchungsverlauf und durch das Ergebnis aus der Fruchtwasserprobe,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen humangenetischen Beratung durch eine/n Fachärztin / Facharzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt, falls Sie sich aber schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können sie auf eine zusätzliche genetische Beratung auch schriftlich verzichten.