

Warum nicht gleich Fruchtwasserpunktion (Amniozentese)?

Eine Fruchtwasserpunktion ist kein Routineeingriff. Ein Arzt wird sie nur dann vornehmen, wenn es dafür einen Grund gibt. Ein solcher Grund kann das errechnete erhöhte Risiko für ein DOWN-Syndrom sein. Bei einer familiären Belastung für diese genetische Störung oder bei Frauen älter als 35 Jahre, könnte auch von vornherein eine Punktion empfohlen werden. Das Risiko einer Fehlgeburt nach einer Fruchtwasserpunktion beträgt bis zur 15. SSW etwa 1,3 %. Darunter fallen auch Fehlgeburten, die auch ohne eine Punktion aufgetreten wären. Ab der 15. SSW liegt das Risiko einer Fehlgeburt bei 0,5–0,7 %.

Liefern die Suchtests weitere Aussagen?

Eine sorgfältige Auswertung der Laborwerte lässt nicht nur Aussagen auf das DOWN-Syndrom und den offenen Rücken zu. Auch andere Störungen können Ursache stark abweichender Konzentrationen sein. In einem solchen Fall wird Ihr Arzt dem weiteren Verlauf Ihrer Schwangerschaft eine besondere Beachtung schenken, um diese Auffälligkeiten abzuklären.

Was ist bei einem abnormen Befund zu tun?

Darüber kann letztendlich nur die Schwangere allein oder mit ihrer Familie eine endgültige Entscheidung treffen. Eine Beratung mit dem Frauenarzt und in besonderen Fällen auch mit dem Humangenetiker ist dabei sehr zu empfehlen.

Allgemeine Informationen

Einige medizinische Leistungen können von den Krankenkassen nicht mehr in jedem Fall übernommen werden und müssen deshalb vom Patienten selbst bezahlt werden. Ihr Haus- oder Facharzt entscheidet, welche ärztliche Leistung bei Ihnen kurativ erforderlich ist. Für Versicherte der Privaten Krankenversicherung erfolgt eine Kostenübernahme, wenn kein vorheriger Leistungsausschluss bestand. Falls Sie hierzu Fragen haben, wird Ihr Arzt Sie gerne beraten.

IGeL-Leistungen (Individuelle Gesundheits-Leistungen)

Auch wenn die Suchtests als wertvoll einzuschätzen sind, werden die Kosten dafür nicht von den Kassen übernommen. Sie sind von den Schwangeren selbst zu tragen.

Stempel der Arztpraxis

Zu den Labormethoden

Die Ausführung der Laboranalysen erfolgt nach den Richtlinien der Bundesärztekammer. Sie unterliegen den geforderten internen und externen Qualitätskontrollen. Die Laborarztpraxis ist ein von der DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) akkreditiertes Labor.

Für die Laboranalysen verantwortlich



MEDIZINISCHES LABOR
Prof. Schenk / Dr. Ansorge & Kollegen GbR
Medizinisches Versorgungszentrum für Labormedizin,
Mikrobiologie, Hygiene und Humangenetik

Schwiesaustrasse 11 • 39124 Magdeburg
Telefon: 0391 244680 • Fax: 0391 24468110

info@schenk-ansorge.de
www.schenk-ansorge.de



Stand: 03/2015

Vorsorgeuntersuchung Schwangerschaft

Eine wichtige Information für Ihre richtige Entscheidung

- **Erst-Trimester-Screening**
in der 10. bis 12. (evtl. bis zur 13 + 5.) SSW
Suchtest für Trisomie 21 (DOWN-Syndrom)
- **TRIPLE-Test**
in der 14. bis 17. (evtl. bis zur 21.) SSW
Suchtest für Trisomie 21 (DOWN-Syndrom)
Suchtest für Neuralrohrdefekt (offener Rücken)
(Letzterer kann auch isoliert angefordert werden)

Was kann erkannt werden?

Beide Tests erfassen das Risiko für eine Trisomie 21 (DOWN-Syndrom).

Der TRIPLE-Test erfasst zusätzlich das Risiko für einen Neuralrohrdefekt (offener Rücken).

Letzteres kann auch isoliert durch die alleinige Messung vom AFP angefordert werden.

Das DOWN-Syndrom

Das Chromosom 21 ist nicht als ein normales Paar, sondern abnorm dreifach angelegt (Trisomie 21). Betroffene erfahren eine eingeschränkte geistige und körperliche Entwicklung. Das Risiko für einen angeborenen Herzfehler oder Erkrankungen der Ohren und Augen ist hoch.

Alter und DOWN-Syndrom

Mit zunehmendem Alter der Schwangeren steigt die Häufigkeit der Geburt von Kindern mit einem DOWN-Syndrom. Von 380 Schwangeren in einem Alter von 35 Jahren wird z. B. einmal ein Kind mit dieser Störung geboren. Ab dieser Relation (1:380) spricht man von einem erhöhten Risiko. Deshalb wird älteren Schwangeren ab dem 35. Lebensjahr häufig von vornherein eine Untersuchung des Fruchtwassers empfohlen und auf den Suchtest verzichtet.

Neuralrohrdefekt

Wenn bei der Entwicklung des Kindes sich das Neuralrohr (Rückenmark und Gehirn) nicht vollständig schließt, wird das als „offener Rücken“ oder Neuralrohrdefekt bezeichnet. Die Defekte können frei liegen (offene Defekte) oder mit Haut bedeckt sein (geschlossene Defekte). Diese Fehlbildungen sind häufig so schwerwiegend, dass sie zu starken Missbildungen führen oder mit dem Leben unvereinbar sind. (Extremste Form: fehlende Entwicklung des Gehirns = Anencephalus).

Woraus kann das Risiko errechnet werden?

Erst-Trimester-Screening (DOWN-Syndrom)

Erforderliche Daten aus der Arztpraxis:

- Alter der Mutter
- Körpergewicht der Mutter
- Schwangerschaftswoche + Tag
- Scheitel-Steiß-Länge (Ultraschall)
- Stärke der Nackentransparenz (Ultraschall)

Erforderliche Daten aus dem Labor:

Konzentrationen im Blut der Schwangeren von:

- PAPP-A
- freies β -HCG

TRIPLE-Test (DOWN-Syndrom & offener Rücken)

Erforderliche Daten aus der Arztpraxis:

- Alter der Mutter
- Körpergewicht der Mutter
- Schwangerschaftswoche + Tag (Ultraschall)

Erforderliche Daten aus dem Labor:

Konzentrationen im Blut der Schwangeren von:

- AFP
- HCG
- Östrial

AFP-Untersuchung (Neuralrohrdefekt)

Erforderliche Daten aus der Arztpraxis:

- Alter der Mutter
- Körpergewicht der Mutter
- Schwangerschaftswoche + Tag (Ultraschall)

Erforderliche Daten aus dem Labor:

Konzentration im Blut der Schwangeren von:

- AFP

Das Testergebnis liegt nach 1–2 Tagen vor.

Welche Ergebnisse liefern die Tests?

Die Tests geben die Wahrscheinlichkeit an, mit der ein krankes Kind geboren wird.

Es wird also ein Risiko ermittelt und keine Diagnose gestellt. Das Ergebnis kann sein:

„**kein erhöhtes Risiko**“ oder „**erhöhtes Risiko**“.

Was bedeutet „kein erhöhtes Risiko“?

Die Wahrscheinlichkeit ist gering, ein krankes Kind zu bekommen. Bei etwa 95–97 % der Schwangeren errechnet sich kein erhöhtes Risiko.

Das schließt aber nicht restlos aus, dass eine solche Frau dennoch ein krankes Kind bekommen kann.

Was bedeutet „erhöhtes Risiko“?

Die Wahrscheinlichkeit ist hoch, ein krankes Kind zu bekommen. Bei etwa 3–5 % der Schwangeren errechnet sich ein erhöhtes Risiko. Das bedeutet aber nicht, dass jede dieser Frauen ein krankes Kind bekommen muss.

Wie effektiv sind die Tests?

Von den DOWN-Syndromen werden erkannt:

- Erst-Trimester-Screening: ca. 85 %
- TRIPLE-Test: ca. 76 % (eigene Ergebnisse)

Von den Neuralrohrdefekten werden ca. 85–90 % erkannt. Liegt ein geschlossener Defekt vor, so ist in einigen Fällen keine AFP-Erhöhung, und hiermit kein Hinweis auf einen Neuralrohrdefekt zu verzeichnen. Ein Risiko für die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Hasenscharte, Wolfsrachen) wird nicht erfasst.

Wie wird ein erhöhtes Risiko weiter abgeklärt?

Fortführende Untersuchungen lassen bei den Schwangeren mit erhöhtem Risiko eine Unterscheidung zu, wer ein gesundes und wer ein krankes Kind austrägt:

- DOWN-Syndrom: Fruchtwasseranalyse
- offener Rücken: detaillierte Ultraschalluntersuchung und ggf. Fruchtwasserpunktion zur Bestimmung von AFP und ACHE (Acetylcholinesterase)