

# **Vorgeburtliche Screening- Untersuchung**

Ersttrimester-Test





Der Ersttrimester-Test (1TT) ist eine Risikoeinschätzung bezüglich einer Chromosomenstörung beim Fötus (Trisomie 21, Trisomie 18 oder Trisomie 13). Er kann auch Hinweise auf weitere Risiken geben, wie etwa Präeklampsie.

## **Welche Störungen können auftreten und wozu dient der Ersttrimester-Test?**

- Trisomie 21 entsteht durch ein überzähliges Chromosom 21 und verursacht das Down-Syndrom. Kinder mit diesem Syndrom können eine leichte bis mittelschwere geistige Behinderung, Herzfehler und/oder andere Begleiterkrankungen aufweisen. Das Down-Syndrom betrifft rund eine von 740 Geburten.
- Trisomie 18 ist auf ein überzähliges Chromosom 18 zurückzuführen. Ein Grossteil der betroffenen Schwangerschaften endet vorzeitig aufgrund einer Fehlgeburt. Babys mit Down-Syndrom 18 leiden unter dem Edwards-Syndrom, welches mit einem breiten Spektrum von Missbildungen und einer kurzen Lebenserwartung verbunden ist. Ungefähr eines von 5000 Neugeborenen leidet am Edward-Syndrom.
- Trisomie 13 ist einem überzähligen Chromosom 13 zuzuschreiben und bewirkt das Patau-Syndrom. Betroffene Babys weisen oft schwerwiegende angeborene Missbildungen des Herzens und weitere Erkrankungen auf. Die Meisten versterben innerhalb des ersten Lebensjahres. Ungefähr eines von 16000 Neugeborenen leidet am Patau-Syndrom.

Es besteht ein Zusammenhang zwischen dem Alter der Mutter und dem Risiko für eine Trisomie beim Kind: je älter die werdende Mutter, desto höher das Risiko einer Chromosomenstörung.

Dieser Test ermöglicht Ihrem Arzt auch Ihr Risiko einer Präeklampsie zu bestimmen. Präeklampsie ist eine Schwangerschaftskomplikation von der rund 5 % der Frauen betroffen sind. Sie tritt in den letzten Schwangerschaftsmonaten (nach der 20. Woche) oder nach der Entbindung auf. Die betroffenen Frauen leiden meistens an Blutdruck-erhöhung (Hypertonie) und Eiweissverlust durch die Nieren (Proteinurie). Wenn eine Präeklampsie nicht rechtzeitig behandelt wird, können schwerwiegende Komplikationen für Mutter und Kind entstehen; eine vorzeitige Entbindung kann notwendig werden. Ihr Gynäkologe kann Ihr Risiko für eine Präeklampsie zwischen der 11. und 14. Woche (11+0–13+6) erheben, indem die PIGF-Konzentration im Blut bestimmt wird und weitere klinische Untersuchungen vorgenommen werden. Wenn die Vorsorgeuntersuchung auf ein erhöhtes Risiko hinweist, kann eine vom Arzt verschriebene und angepasste Dosierung von Aspirin vor der 16. Schwangerschaftswoche dem Auftreten einer Präeklampsie entgegenwirken.

Der Ersttrimester-Test besteht aus einer Ultraschalluntersuchung, welche entweder von Ihrem Gynäkologen oder in einer Fachklinik durchgeführt wird, sowie einer Laboranalyse des mütterlichen Blutes zwischen der 11. und 14. Woche nach Ausbleiben der Menstruation. Die verschiedenen Resultate, zusammen mit dem Alter und Gewicht der schwangeren Frau, werden ausgewertet, um das Risiko einer dieser Trisomien zu ermitteln.

## Zu welchem Zeitpunkt wird die pränatale Vorsorgeuntersuchung durchgeführt?

10	11	12	13	14	15	16
1TT – Ersttrimester-Test (Trisomie und weitere)						
	PIGF – Präeklampsie					
					NIPT – Nicht-invasiver-Pränatal-Test	
	Choriozentese					

## In welcher Reihenfolge erfolgen die pränatalen Vorsorgeuntersuchungen?



1. Sie gehen für einen Ultraschall zu Ihrem Gynäkologen oder in eine Fachklinik.

Beim Ultraschall liegt der Fokus auf folgenden Punkten:

- die Anzahl der Föten bestimmen;
- das Alter der Schwangerschaft aufgrund der gemessenen Länge des Fötus festlegen;
- das Messen der Nackentransparenz, welche eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenfalte des Fötus darstellt. Je dicker die Nackentransparenz desto höher das Risiko einer chromosomalen Anomalie.

17	18	19	20	21	22	23
AFP – Neuralrohrdefekt (Spina bifida)						
(Trisomie 21, 18, 13 und weitere)						
Amniozentese – pränatale Diagnose einer Chromosomenstörung oder Erbkrankheit						



- 2.** Eine Blutprobe wird entnommen. Im Labor werden folgende Werte gemessen:
- freies beta-HCG
  - PAPP-A
  - PIGF (für die Präeklampsie)

- 3.** Das Alter und die Krankheitsgeschichte der Mutter, die Daten des Ultraschalls sowie die beta-HCG und PAPP-A Werte der Blutprobe werden in einem Computerprogramm erfasst, welches dann das Risiko einer Trisomie berechnet.





## Was sind die möglichen Ergebnisse?

Das Ziel dieser Vorsorgeuntersuchung ist, das Risiko der Trisomie 21, 18 oder 13 zu ermitteln und abzuklären, ob es sich um eine Schwangerschaft mit niedrigem, mittlerem oder hohem Risiko handelt. Wie jeder vorgeburtliche Test kann der Ersttrimester-Test keine absolute Diagnose betreffend einer Trisomie stellen: ein erhöhtes Risiko bedeutet nicht zwingend, dass Ihr Kind von einer Trisomie betroffen ist. Ebenso schliesst ein niedriges Risiko eine Trisomie nie endgültig aus. Veranschaulicht gesagt: wenn das Risiko für Trisomie 1/300 beträgt, werden 299 Babys ohne Trisomie geboren.

Zurzeit ist dieser Früherkennungstest in der Lage, bei Föten mit Trisomie diese in 85 % der Fälle zu ermitteln.

## Wie sind die Resultate zu verstehen?

Das Resultat, welches an Ihren Gynäkologen geschickt wird, weist folgende Informationen auf:

- Das Risiko für Trisomie allein aufgrund des Alters der Mutter;
- Das Risiko für Trisomie 21, 18, oder 13 aufgrund des Ersttrimester-Tests;
- Risikokategorie:
  - Niedrig, Wahrscheinlichkeit für Trisomie weniger als 1/1000
  - Mittel, Wahrscheinlichkeit für Trisomie liegt zwischen 1/1000 und 1/380
  - Hoch, Wahrscheinlichkeit für Trisomie mehr als 1/380 (entspricht dem Risiko einer Mutter über 35 Jahre, ohne Test)

Ihr Gynäkologe wird Ihnen die Ergebnisse und deren genaue Bedeutung für Ihre Schwangerschaft erklären, anhand aller zusätzlichen Informationen, die ihm zur Verfügung stehen.

## Wie weiter?

Grundsätzlich braucht es bei Schwangerschaften mit niedrigem Risiko nur die regulären Schwangerschaft Kontrolluntersuchungen (ärztliche Untersuchung, Ultraschall, Blutprobe).

Bei mittlerem oder hohem Schwangerschaftsrisiko wird Ihnen Ihr Gynäkologe verschiedene Optionen aufzeigen, die eine konkretere Aussage ermöglichen. Folgende zusätzliche Untersuchungen stehen zur Verfügung:

- nicht-invasiver Pränataltest ermöglicht präzisere Angaben bezüglich Chromosomenanomalie (NIPT, z.B. neoBona), oder
- Ultraschalluntersuchung, oder
- Pränataldiagnostik, bei der eine Chorionbiopsie (Choriozentese) oder eine Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) durchgeführt wird, welche beide eine Analyse der fötalen Chromosomen ermöglichen.

Ihr Gynäkologe kann Ihnen auch vorschlagen, weitere Untersuchungen bei einem Spezialisten für Genetik oder fötale Medizin durchführen zu lassen. In jedem Fall wird Ihr Arzt Ihnen bei Ihren Entscheidungen unterstützend zur Seite stehen.

## **NIPT**

Der nicht-invasive Pränataltest zur Überprüfung einer Chromosomenanomalie (zum Beispiel neoBona) ist eine neue Technologie, die dank einer einfachen Blutprobe der Mutter eine DNA-Analyse der fötalen Chromosomen ermöglicht. Der NIPT ist viel präziser als der 1TT und entdeckt rund 99 % aller Föten mit Trisomie mit sehr wenigen falsch-positiven Resultaten. Die Kosten für ein NIPT werden von der Krankenkasse übernommen, wenn der Ersttrimester-Test ein mittleres oder hohes Risiko für eine Trisomie ergeben hat.

Wenn Sie Fragen in Bezug auf Ihre Schwangerschaft haben, zögern Sie nicht, Ihren Gynäkologen zu konsultieren.

**Für wissenschaftliche Fragen  
kontaktieren Sie SYNLAB:**

**SYNLAB Suisse SA**

Abteilung Genetik

Chemin d'Entre-Bois 21

1018 Lausanne

**genetics.ch@synlab.com**

**Wichtig**

Das Resultat dieses Tests ist ein fester Bestandteil der Ultraschallüberwachung in der Schwangerschaft. Er wird auf ärztliche Verordnung und mit der Einverständniserklärung der Patientin durchgeführt.

**Quellen**

- Morris M, Non-invasive prenatal screening for trisomy in maternal blood (NIPT): is it fulfilling its promise? Pipette – Swiss Laboratory Medicine, 08.2016, 4:12-13.
- Morris M, Meyer-Kleine Ch, Nichtinvasiver Pränataltest (NIPT), Wie verlässlich ist der Nachweis fetaler Trisomien aus mütterlichem Blut? 2014, 19:22-27.
- V. CIRIGLIANO, E. ORDONEZ and L. RUEDA Department of Molecular Genetics, Labco Diagnostics, SYNLAB Group, Barcelona, Spain, A. SYNGELAKI and K. H. NICOLAIDES Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK. Ultrasound Obstet Gynecol 2017, 49: 460–464.



SYNLAB Suisse SA  
Sternmatt 6  
6010 Kriens

www.synlab.ch

© 2019 SYNLAB Suisse SA. Alle Rechte sind vorbehalten. Wir lehnen soweit gesetzlich zulässig jegliche Haftung für etwaige Irrtümer, Fehler oder ungenaue Preise ab. Sämtliche Texte, Bilder und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht von SYNLAB Suisse SA.

Ausgabe 01/2020