

12. (11+3) bis 14. (13+6) Schwangerschaftswoche

Aufklärung Screening 12

Nackenfaltenmessung, Combined Test und NIPT

Fast alle Kinder (98%) kommen gesund zur Welt. Selten können Auffälligkeiten auftreten.

Wann und wie?

Diese Untersuchung kann **zwischen der 12. SSW (11+3) und der 14. SSW (13+6)** durchgeführt werden (bzw. bei einer Scheitel-Steiß-Länge zwischen 45mm und 84mm). **Optimal ist der Zeitraum ab der 13. SSW (12+0)**. Die Untersuchung erfolgt in der Regel über die Bauchdecke, bei ungünstigen Sichtbedingungen (z. B. kräftige Bauchdecke, ungünstige Kindslage, etc.) ggf. durch die Scheide.

Mit zunehmendem Alter der schwangeren Frau steigt die Wahrscheinlichkeit eines Kindes mit bestimmten Chromosomenstörungen.

Häufige Chromosomenstörungen sind

- **Trisomie 21** (Down Syndrom),
- **Trisomie 18** (Edwards Syndrom) oder
- **Trisomie 13** (Patau Syndrom).

Was wird gemessen?

Viele Ungeborene mit einer Chromosomenstörung weisen **Auffälligkeiten im Ultraschall** auf, darunter Fehlbildungen und/oder Merkmale (sog. „Marker“), wie z. B. eine erhöhte Nackentransparenz. **Zur genaueren Risikoeinschätzung werden alle zusätzlichen Marker untersucht** (Nackentransparenz, Nasenbein, Trikuspidalklappe,

Ductus venosus). Der Nachweis solcher Marker bedeutet nicht zwingend, dass eine Chromosomenstörung vorliegt, erhöht aber das Risiko dafür, während das Fehlen solcher Marker das Risiko senkt.

Was bedeutet das Ergebnis?

Bei jeder **Screening 12-Untersuchung (Nackenfaltenmessung, Combined Test und NIPT)** wird zusätzlich die Entwicklung des Feten und, soweit zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft möglich, seine Organe beurteilt. **Etwa 60% aller schwerwiegenden Fehlbildungen können durch dieses frühe Fehlbildungsscreening erkannt werden.**

Durch die Ersttrimesteruntersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung des Ungeborenen nie vollständig auszuschließen, sie senkt aber bei unauffälligem Ergebnis die Wahrscheinlichkeit. Es handelt sich um einen Suchtest (Screening) und nicht um ein diagnostisches Verfahren.

Chromosomenstörungen und genetische Auffälligkeiten (z. B. Trisomien, Mikrodeletionen etc.) können nur durch invasive Untersuchungsmethoden wie die **Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion)** ab der 12. SSW oder **Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)** ab der 16. SSW sicher nachgewiesen bzw. zu 100% ausgeschlossen werden. Sie sind aber mit einem Fehlgeburtsrisiko von ca. 0,12% bis 0,5% assoziiert.

Nackenfaltenmessung

→ Entdeckungsrate für Trisomie 21 von ca. 80%

Die Risikoberechnung für das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 oder 13 erfolgt durch die **Kombination des mütterlichen Alters und aller zusätzlichen Marker** (Nackentransparenz, Nasenbein, Trikuspidalklappe, Ductus venosus).

Das Ergebnis wird kurz nach der Untersuchung mit Ihnen ausführlich besprochen.

NIPT (Nicht-invasiver Pränataltest)

→ Entdeckungsrate für Trisomie 21 > 99%

hand der **Analyse zellfreier DNA im mütterlichen Blut eine besonders zuverlässige und risikofreie Risikoeinschätzung** vor allem für Trisomie 21, aber auch für Trisomie 18 und 13 durchgeführt werden.

Möglich ab der 11. SSW (10+0). In diesem Fall ist ein sonographisches Ersttrimester-Screening in der 12. bis 14. SSW inkludiert. Das Ergebnis wird nach ca. 7 bis 10 Werktagen übermittelt. Zusätzlich ist das Präeklampsiescreening durchführbar.

Combined Test inklusive Präeklampsie Screening

→ Entdeckungsrate für Trisomie 21 ca. 90%

Hierfür werden zum mütterlichen Alter und aller zusätzlichen Marker (Nackentransparenz, Nasenbein, Trikuspidalklappe, Ductus venosus) auch **zwei Hormone (β-HCG und PAPP-A) aus dem Blut der Schwangeren bestimmt** und in die Risikoberechnung miteinbezogen.

Das Ergebnis wird kurz nach der Untersuchung mit Ihnen ausführlich besprochen.

Die Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“) betrifft ca. 2 bis 4% aller Schwangerschaften. Sie ist eine Schwangerschaftskomplikation, die durch Bluthochdruck und anderen Problemen (z. B. Nachweis von Eiweiß im Urin, Erhöhung von Leberenzymen, Wachstumseinschränkung des Ungeborenen, etc.) gekennzeichnet ist. Durch die Kombination von verschiedenen Messungen (Gebärmutterdurchblutung, Hormonwerte aus dem mütterlichen Blut, medizinische Vorgeschichte und Blutdruckmessung) kann das persönliche Risiko für eine mögliche spätere Entwicklung einer Präeklampsie eingeschätzt werden.

Im Falle eines erhöhten Risikos kann durch die tägliche Einnahme von ThromboASS 150mg das Risiko für eine Präeklampsie beträchtlich vermindert werden.

Ich habe die obenstehenden Informationen über die unterschiedlichen Untersuchungsmöglichkeiten, deren Grenzen und mögliche Folgen gelesen, verstanden und zur Kenntnis genommen.

Ich wünsche folgende Untersuchungen (Zutreffendes bitte ankreuzen):

- Nackenfaltenmessung**
- Combined Test** inkl. Präeklampsie Screening
- NIPT**
- NIPT** inkl. Präeklampsie Screening

Wien, am _____

Unterschrift Patientin

Unterschrift Ärztin

