

## Vorgeburtliche Diagnostik

### Risikoermittlung zu Chromosomenstörungen

Mit verschiedenen Verfahren können heute kindliche Fehlbildungen und Behinderungen bereits im ersten und zweiten Drittel der Schwangerschaft erkannt werden.

Zu den häufigsten Chromosomenstörungen gehört die Trisomie 21, auch als „Down-Syndrom“ oder „Mongolismus“ bezeichnet, mit einem Fall bei 770 Geburten. Am zweithäufigsten liegt eine Trisomie 18 bzw. das Edwards-Syndrom vor. Seltener ist das Auftreten der Trisomie 13 und einer Spina bifida bzw. eines Neuralrohrdefektes („offener Rücken“).

Das Risiko für eine Chromosomenstörung steigt mit dem Alter der Mutter an. Für das „Down-Syndrom“ liegt das Risiko bei einer 35jährigen Schwangeren bei ca. 1 zu 380. Das bedeutet, dass unter 380 Schwangeren im Alter von 35 Jahren ein Kind mit Down-Syndrom zu erwarten ist. Allerdings treten auch bei jüngeren Schwangeren Chromosomenstörungen auf.

### Das Erst-Trimester-Screening (1. Drittel der Schwangerschaft)

Bei dieser Methode wird in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche (SSW 11+0 – 13+6) mittels Ultraschall beim Kind die sog. „Nackentransparenz“ und die „Scheitel-Steiß-Länge“ (zur Ermittlung des genauen Schwangerschaftsalters) gemessen und aus einer Blutprobe der Mutter die Werte für freies Beta-HCG und PAPP-A bestimmt. Zusammen mit weiteren Angaben wie z.B. Alter und Gewicht der Mutter wird dann computergestützt die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung bzw. Fehlbildung des Kindes statistisch berechnet. Die Entdeckungsrate für ein „Down-Syndrom“ liegt bei dieser Methode bei 82 – 90%.

### Weitere Untersuchungen:

Wurde der Zeitpunkt für das Erst-Trimester-Screening verpasst, kann im 2. Trimenon der Schwangerschaft eine Blutuntersuchung, dem sogenannten Triple-Test (AFP, Beta-HCG, freies Östriol) in der 15. bis 21. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Mit dem sog. Triple-Test lässt sich das Risiko eines Down-Syndroms und zusätzlich auch eines Neuralrohrdefektes („offener Rücken“) ermitteln. Aus den im Blut gemessenen Werten wird auch hier zusammen mit weiteren Angaben wie z.B. Alter und Gewicht der Mutter computergestützt die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung bzw. Fehlbildung des Kindes statistisch berechnet. Die Entdeckungsrate für ein „Down-Syndrom“ liegt bei dieser Methode bei etwa 69%.

Wird bei den Untersuchungen ein erhöhtes Risiko ermittelt, ist dies nicht gleichbedeutend mit dem tatsächlichen Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind. Daher sollte eine eingehende Beratung zum weiteren Vorgehen durch Ihre Frauenärztin bzw. Ihren Frauenarzt sowie eine humangenetische Beratung stattfinden. Nach Beratung kann eine weitere Abklärung im ersten Drittel der Schwangerschaft mittels Chorionzottenuntersuchung sowie im zweiten Drittel der Schwangerschaft durch eine Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) mit anschließender Chromosomenanalyse erfolgen.

**Weitere Informationen zu diesem Thema erhalten Sie von Ihrem behandelnden Arzt.**