



DR RISCH

Ihr Labor - heute und morgen



Pränatale Analytik

Informationen für werdende Eltern



Liebe werdende Eltern

Sie entscheiden.

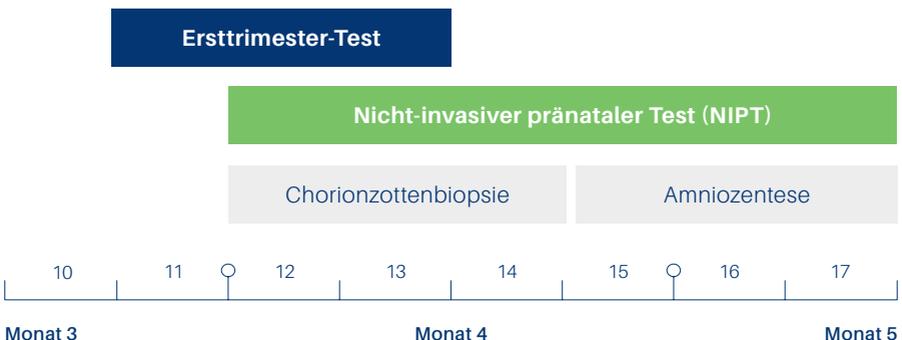
Diese Broschüre vermittelt Ihnen wichtige Informationen zur pränatalen Diagnostik fetaler Trisomien. Die Entscheidung, einen Test durchführen zu lassen oder darauf zu verzichten, liegt allein bei Ihnen. Besprechen Sie bitte alle Fragen mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt.

Was sind Trisomien?

Trisomien sind Anomalien der Chromosomen, wo bei einem Chromosomenpaar ein zusätzliches Chromosom vorhanden ist. Normalerweise hat jeder Mensch 46 Chromosomen, aufgeteilt in 23 Paare. Jedes Paar besteht aus einem mütterlichen und einem väterlichen Chromosom. Da die Chromosomen die Träger unseres Erbgutes sind, können Abweichungen von der normalen Anzahl, wie etwa bei Trisomien, schwerwiegende Folgen haben.

Am häufigsten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom), welche mit variabler geistiger Behinderung einhergeht und mit Fehlbildungen von Organen verbunden sein kann. Das Risiko für eine Trisomie 21 wird mit zunehmendem Alter der Mutter grösser. So hat eine 20-Jährige ein Risiko von 1:1500 (0.07%), eine 40-Jährige hingegen schon 1:100 (1%). Die Trisomie 18 und die Trisomie 13 kommen seltener vor. Beide Anomalien sind mit schwersten geistigen und körperlichen Behinderungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen unmöglich machen.

Auch die Geschlechtschromosomen können ungewöhnlich verteilt sein. Diese Anomalien sind jedoch mit dem Leben meist gut vereinbar und eine Untersuchung derselben ist daher nur in besonderen Fällen empfohlen.



Ersttrimester-Test (1. TT)

Was ist ein Ersttrimester-Test?

Der Ersttrimester-Test besteht aus der Kombination einer Ultraschalluntersuchung und einer Blutentnahme, welche im ersten Drittel der Schwangerschaft durchgeführt werden. Im Ultraschall (11. - 14. SSW) wird neben anderen Aspekten auch das Alter der Schwangerschaft bestimmt. Letzteres geschieht durch die Messung der Scheitel-Steiss-Länge (SSL) des Fötus und ist genauer als die Bestimmung der Schwangerschaftswoche durch die letzte Regelblutung. Bei dieser Ultraschalluntersuchung wird zudem die Nackentransparenz des Fötus beurteilt. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Je grösser die Nackentransparenz, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine erhöhte Nackentransparenz ist zudem ein wichtiger Hinweis für eine Vielzahl von angeborenen Organfehlbildungen.

Im mütterlichen Blut werden zwei Substanzen untersucht, welche von der Plazenta gebildet werden: das PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) und das freie β -hCG (free beta human chorionic gonadotropin). Aus einer Kombination von Alter der Mutter, Vorgeschichte (Rauchen, Ethnizität, Diabetes, Trisomie in vorheriger Schwangerschaft, Gewicht), Nackentransparenz und obgenannten Blutwerten wird das individuelle Risiko einer Trisomie für die laufende Schwangerschaft berechnet.

Was sagt der Ersttrimester-Test aus?

In den meisten Fällen zeigt der 1. TT, dass bei Ihrem Kind weder ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie noch eine schwere Fehlbildung vorliegen. Er kann Ihnen und Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt aber aufzeigen, dass bei Ihrem Kind ein erhöhtes Risiko für eine dieser Anomalien vorhanden ist. Ein auffälliger 1. TT bedeutet jedoch nicht, dass Ihr Ungeborenes krank ist, da es sich um ein Screening-Verfahren und nicht um einen definitiven diagnostischen Test handelt. Bei einem erhöhtem Risiko ist eine ärztliche Beratung empfohlen, um mögliche weiterführende Untersuchungen zu besprechen (Nicht-invasiver pränataler Test, Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese).



Wie genau ist der Ersttrimester-Test?

Über 90% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen 1. TT. Ein normaler 1. TT bedeutet jedoch nicht, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist, da 10% der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 einen unauffälligen Ersttrimester-Test haben. In den meisten Fällen wird aber kein erhöhtes Risiko gefunden und Sie können davon ausgehen, dass Ihr Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit keine Trisomie hat. Andere Behinderungen und/oder Fehlbildungen können durch einen normalen 1. TT nicht ausgeschlossen werden. Hierzu gibt eine detaillierte Ultraschalluntersuchung mehr Auskunft.

Ab wann kann ein Ersttrimester-Test durchgeführt werden?

Die Blutentnahme für den 1. TT findet zwischen der vollendeten 9. und 14. Schwangerschaftswoche statt. Die Ultraschalluntersuchung für den Ersttrimester-Test wird zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Blutentnahme und die Ultraschalluntersuchung können am selben oder an zwei verschiedenen Tagen stattfinden.

Ist ein Ersttrimester-Test bei einer Mehrlingsschwangerschaft möglich?

Ja, die Beurteilung von Mehrlingsschwangerschaften ist möglich, wobei die Testgenauigkeit mit der Anzahl der Feten abnimmt.

Ist ein Ersttrimester-Test bei einer IVF-Schwangerschaft möglich?

IVF-Schwangerschaften können mit dem Ersttrimester-Test beurteilt werden, wenn das Alter der verwendeten Eizelle bekannt ist. Zudem muss für die Risikoberechnung bekannt sein, ob es sich um ein- oder zweieiige Zwillinge handelt.

Kostenerstattung

Der Ersttrimester-Test wird von den Krankenkassen übernommen.

Nicht-invasiver pränataler Test (NIPT)

Was ist ein NIPT?

Im Blut der Mutter zirkulieren kleine Stückchen genetischen Materials des Ungeborenen, welche von der Plazenta stammen. Durch eine einfache Blutentnahme bei der Schwangeren können beim ungeborenen Kind Trisomie 13, 18, 21 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen mit hoher Sicherheit analysiert werden. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird Ihnen aufzeigen, ob dieser Test für Sie geeignet ist.

Was sagt der NIPT aus?

Der NIPT gibt Auskunft über das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 und 21 und Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen. Ist Ihr Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann der NIPT darüber keine Auskunft geben. Falls das Ergebnis auf eine Trisomie hinweist, wird Ihre Ärztin/Ihr Arzt das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen. Da der NIPT keine definitive Diagnosemethode darstellt, folgt in der Regel eine Bestätigung des Resultats mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese, je nach Zeitfenster.

Wie genau ist ein NIPT?

99% der analysierten fetalen Trisomien werden mit einem NIPT richtig erkannt. Es gibt jedoch seltene Fälle, welche aufgrund einer Besonderheit bei der Plazentaentwicklung falsch-positiv oder falsch-negativ beurteilt werden. Daher ist für eine definitive Diagnose die invasive Methode notwendig (Chorionzottenbiopsie/Amniozentese).

Ab wann kann ein NIPT durchgeführt werden?

Der Test ist ab der vollendeten 10. Schwangerschaftswoche anwendbar.

Ist ein NIPT bei einer Mehrlingsschwangerschaft möglich?

Es ist möglich, einen NIPT bei Zwillingsschwangerschaften durchzuführen. Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen können nicht beurteilt werden. Bei Mehrlingsschwangerschaften mit mehr als zwei Feten ist kein NIPT möglich.



Ist ein NIPT bei einer IVF-Schwangerschaft möglich?

Es ist möglich, einen NIPT bei einer IVF-Schwangerschaft durchzuführen. Es gelten die gleichen Einschränkungen wie bei einer gewöhnlichen Schwangerschaft.

Kann mit einem NIPT das Geschlecht bestimmt werden?

Es ist möglich, das Geschlecht des Ungeborenen mit einem NIPT zu bestimmen. Aus ethischen Gründen darf das Geschlecht erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden. Bei Zwillingsschwangerschaften ist nur eine eingeschränkte Geschlechtsbestimmung möglich. Die Durchführung eines NIPT zur alleinigen Bestimmung des Geschlechts ist in der Schweiz verboten.

Welche Probleme können auftreten?

In einigen Fällen ist es nicht möglich, genügend fetale DNA aus der Blutprobe zu gewinnen und Sie werden zu einer weiteren Blutentnahme aufgefordert. Dies hat keine Auswirkungen auf das Testresultat und sollte Sie nicht beunruhigen.

Kostenerstattung

Die Kosten für einen NIPT für die Trisomien 13, 18 und 21 werden von den Krankenkassen übernommen, falls bei einer regulären Schwangerschaft der Ersttrimester-Test für eine Trisomie ein Risiko grösser als 1:1000 aufweist (z. B. 1:520). Für eine IVF-Schwangerschaft sowie eine Zwillingsschwangerschaft ist nicht das Ersttrimester-Test-Risiko, sondern das kombinierte Risiko des Alters der Schwangeren und der Nackentransparenz des Feten entscheidend. Die Kosten werden hier ebenfalls bei einem Risiko grösser als 1:1000 von den Krankenkassen übernommen.

Chorionzottenbiopsie und Amniozentese (invasive Tests)

Was sind invasive Tests wie Chorionzottenbiopsie und Amniozentese?

Bei der Chorionzottenbiopsie wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke ein kleines Stück Gewebe aus der Plazenta entnommen. Bei der Amniozentese wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke Fruchtwasser aus der Fruchthöhle punktiert.

Beide Methoden erlauben es, die Anzahl und die Struktur der Chromosomen zu untersuchen. Sowohl die Chorionzottenbiopsie als auch die Amniozentese sind mit einem Fehlgeburts-Risiko von etwa 0.5 - 1% behaftet. Die Chorionzottenbiopsie kann ab Ende der 11. Schwangerschaftswoche, die Amniozentese ab der vollendeten 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Beide Methoden liefern nach 24 Stunden ein vorläufiges und nach etwa zwei Wochen das definitive Resultat. Diese invasiven Methoden sollten wegen des Fehlgeburts-Risikos nur vorgenommen werden, wenn basierend auf dem Ersttrimester-Test und/oder NIPT ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie vorliegt. Auch bei Auffälligkeiten im detaillierten Ultraschall kann eine invasive Methode sinnvoll sein.

Verantwortlich für den Inhalt

Dr. Risch

Mitglied von Sonic Suisse - Netzwerk regionaler Laboratorien

Quellen

- Faktenblatt des BAGs zum Pränatalscreening für Trisomie 21, 18 und 13, 19.06.2017
- Expertenbrief Nr. 52 der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, Update 01.01.2018

