

Erweitertes Ersttrimesterscreening

Das erweiterte ETS ist eine Untersuchung in der (9.-)11.-14. Schwangerschaftswoche, die aus bis zu vier Bestandteilen besteht:

1.) Frühes Organscreening:

Mit der Auflösung heutiger Ultraschallgeräte ist eine **frühe strukturelle Diagnostik des Kindes schon ab der 12.-13. Schwangerschaftswoche** möglich. Bei optimalen Bedingungen lassen sich Organe wie Magen, Blase, Nieren, Bauchdecken, Wirbelsäule, Herz und andere darstellen. Diese Untersuchung erlaubt damit, 8 Wochen früher als nach den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehen, die Diagnose von Fehlbildungen, die für das Kind und die Betreuung der Schwangerschaft wesentlich sein können.

Ihr Nutzen: Die Untersuchung kann schwere Fehlbildungen erkennen, und liefert für die weitere Betreuung der Schwangerschaft wichtige Informationen. Die allermeisten Kinder sind jedoch gesund, so daß die Untersuchung für **Sicherheit** und Ruhe sorgt.

2.) Trisomie-Risikokalkulation:

Das sogenannte **Altersrisiko** z.B. für die Trisomie 21 (T21, "Mongoloismus") beim Kind liegt bei

20 jährigen bei 1:1000
25 jährigen bei 1: 900
35 jährigen bei 1: 250
40 jährigen bei 1: 70
45 jährigen bei 1: 16

Damit haben in der Altersgruppe der 35jährigen Schwangeren 4 Kinder von Tausend eine Trisomie 21. Um hundert Kinder mit Trisomie 21 zu finden, müssten demnach 25 000 Frauen einer Fruchtwasseruntersuchung zugeführt werden. Das Fehlgeburtsrisiko bei Fruchtwasseruntersuchungen liegt bei etwa 1%. Bei 25 000 Untersuchungen würden 250 Kinder als Fehlgeburt verloren gehen. Gleichzeitig wäre die Entdeckungsrate 100 %

Das davon abzugrenzende **individuelle Risiko für Chromosomenstörungen** wie Trisomie 21 (T21, "Mongoloismus"), Trisomie 13 (Patau-Syndrom) oder Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) lässt sich auf Grundlage von Ultraschall- und Laborparametern in der 11.-14. SSW für jedes Kind einzeln berechnen (ETS) **ohne** das ein **Fehlgeburtsrisiko** resultiert.

Schaltet man nun vor die Fruchtwasseruntersuchung das ETS um die Verlustrate zu verringern, so fände man ca. 3-5 % falsch positive (1250 von 25 000) und man würde 5 % der Kinder mit T21 wegen einer unauffälligen Kalkulation übersehen (5 von 100 falsch negative). Alle positiven (1346) würde man einer Fruchtwasseruntersuchung zuführen. 95 von 100 T21 Kinder würden dann diagnostiziert (95%). Ca. 1250 Kinder hätten keine T21 und die **Zahl der Fehlgeburten würde von 250 auf 13,4 (!) gesenkt.**

Ihr Nutzen: Frühe Erkennung des Risikos und Diagnose einer Chromosomenstörung mit massiv verringertem Fehlgeburtsrisiko. Dies ist wichtig für die weitere Diagnostik und Therapie in der Schwangerschaft, damit Sie **das Optimum für Sich und Ihr Kind** erreichen.

3.) "Präeklampsie-Risikokalkulation"

Schon früh lässt sich das Risiko für eine Bluthochdruckerkrankung in der Schwangerschaft sowie für eine Frühgeburt und für eine Wachstumsstörung des Kindes berechnen. ASS (Aspirin®) kann, vor der 16. Schwangerschaftswoche gegeben, dieses Risiko deutlich verringern.

Ihr Nutzen: **Deutlich verringertes Risiko für eine Schwangerschaftsvergiftung durch frühzeitiges Erkennen und gezielte Prävention.**

4.) "NiPt"

Der Nichtinvasive Pränataltest ist ein modernes Verfahren, das bereits nach ab der 9.SSW eine Risikokalkulation für die Trisomieabklärung erlaubt.

Für diese Untersuchung benötigt man lediglich Blut der Schwangeren, aus dem die "Chromosomenbruchstücke" des Kindes, vereinfacht gesagt, wieder zusammengebaut werden. Die Kosten dieser Blutuntersuchungen liegen bei 450 € aufwärts, je nach Test und Untersuchungsauftrag.

Dieser Test beinhaltet keinen Ultraschall, so dass lediglich eine sichere Risikoabschätzung von Chromosomenstörungen möglich ist.

Der NiPt hat eine falsch negativ-Rate von ca. 1 % (1 von hundert chromosomal auffälligen Kindern wird übersehen) und eine falsch positiv-Rate von ebenfalls ca. 1 % und ist damit etwas sicherer als das erweiterte ETS.

Die aktuellen Empfehlungen der meinungsbildenden Pränataldiagnostiker sehen zunächst ein erweiterte ETS vor.

Ist das errechnete Risiko kleiner 1:1000 wird keine weitere Diagnostik empfohlen.
Ist das errechnete Risiko größer 1:1000 und kleiner 1:50, wird ein NiPt empfohlen.
Bei Risiken größer 1:50 sollte unmittelbar eine Fruchtwasseruntersuchung folgen.

Die deutschen Humangenetiker empfehlen zunächst den etwas sicheren NiPt (zur Entdeckung von 99% der chromosomal auffälligen Kinder) und dann ein ETS in der 11-14. SSW.