



## Ersttrimester-Ultraschall

Sehr geehrte Schwangere,

Sie möchten eine Messung der Nackenfalte Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung haben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln sollen. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

### Hintergrund:

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 34 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite immer noch etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger sind als 35, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, zeigt aber ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung an, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackenfalte, weshalb diese Untersuchung landläufig auch noch „Nackenfaltenmessung“ genannt wird.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben, auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Screening.

### **Wann und wie wird untersucht:**

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 12. bis zur 14. Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackenfalte nicht zulässig. Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die zumeist über die Bauchdecken vorgenommen wird.

### **Was wird untersucht:**

Bei der Untersuchung erfolgen eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Organprüfung, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden. Bezüglich der Risikosituation für eine Chromosomenstörung können verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt werden, die in eine Risikokalkulation eingehen:

- Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte): Die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.
- Nasenknöchel: Weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknöchel in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknöchels untersucht. Fehlt der Nasenknöchel, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms.
- Fetale Herzfrequenz: Abweichungen von der Norm erhöhen das Risiko für Chromosomenstörungen
- Neuer zusätzlicher Marker: in jüngerer Zeit wurde ein weiterer Parameter in die Risikokalkulation mit einbezogen worden, die die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung noch erhöhen. Es ist dies der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) Dieser Parameter ist bei Kindern mit einem Down-Syndrom gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können. Dieser zusätzliche Parameter lässt sich **nicht** in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen und wird nicht bei allen Untersuchungen zur Risikokalkulation mit herangezogen werden können.
- Blutuntersuchung (Biochemie): Um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon ( $\beta$ -HCG), zum anderen das sogenannte PAPP-A, ein Plazentaprotein. Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein

### **Zusammenfassung:**

Unter Zuhilfenahme **des mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, der **fetalen Herzfrequenz**, eventuell auch der Darstellbarkeit des **Nasenknochens** und der **Einbeziehung des neuen Markers** sowie der **Biochemie** kann ein für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit, einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen, liegt dann über 90%.

Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall nicht.

### **Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:**

Durch diese Untersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nie sicher auszuschließen. So kann der Ersttrimester-Ultraschall Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden. Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung). Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie aber bestmöglich informieren und begleiten, gegebenenfalls auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten/Ärztinnen. Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.