

Das Pränatalscreening zur Risikoabschätzung von Chromosomenaberrationen gehört bisher nicht zu den Regeluntersuchungen der Mutterschaftsrichtlinien und gilt daher als Individuelle Gesundheitsleistung.

Die Kosten für ärztliche Beratung, Blutentnahme und Laboruntersuchung können bei uns erfragt werden. Bitte sprechen Sie uns an, wir beraten Sie gerne.

### Weitere Angebote zur individuellen Gesundheitsvorsorge:

Arteriosklerose-Vorsorge	Mädchensprechstunde Chlamydieninfektion
Borreliose – Neue diagnostische Möglichkeiten	Magen-Darm-Beschwerden
Chronische Müdigkeit	Nahrungsmittelunverträglichkeiten
Darmkrebs-Vorsorge	Osteoporose-Vorsorge
Depressive Verstimmungen	Oxidativer Stress
Fleischlos gesünder?	Prostatakrebs-Vorsorge
Gebärmutterhalskrebs-Vorsorge	Sexuell übertragbare Krankheiten
Haarausfall	Thrombose-Vorsorge
Hormonvorsorge Frau	Vitamin D – Sonnige Stunden für die Gesundheit
Hormonvorsorge Mann	Wechseljahre – Baustelle Hormonhaushalt
Immunabwehr	Zeckenstich – Was tun
Infektionsvorsorge für Schwangere	

dz/3.000/01-18

Alles Gute für Ihre Gesundheit wünscht Ihnen Ihr Praxisteam.

# Individuelle Gesundheitsvorsorge

## Pränatalscreening – Die sichere Methode zur Risikoabschätzung für genetische Erkrankungen Ihres Babies



Patienteninformation

In Zusammenarbeit mit



**LABOR STABER**  
Medizinische Diagnostik

# Pränatalscreening

**Wir begleiten Sie als werdende Mutter durch die Schwangerschaft und freuen uns mit Ihnen auf Ihr Kind.**

Neben der regulären Schwangerschaftsvorsorge bieten wir Ihnen umfassende Informationen und Aufklärung über viele Fragen, denen Sie in der Schwangerschaft begegnen.

Eine der häufigsten Fragen werdender Eltern ist die, ob das Baby gesund sein wird. Viele Eltern wünschen sich daher bereits vor der Geburt ihres Babys Untersuchungen, um diese Frage sicher zu beantworten. Daher bieten wir Ihnen vorgeburtliche (pränatale) Untersuchungen an. Mit modernen diagnostische Verfahren kann das Risiko möglicher Fehlbildungen durch genetische Erkrankungen (Chromosomenaberrationen) untersucht werden.

Die häufigste Chromosomenaberration bei Neugeborenen ist das Down-Syndrom (Trisomie 21). Das Risiko für das Down-Syndrom steigt mit zunehmendem Alter der Mutter ab dem 35. Lebensjahr deutlich an. Allerdings werden ca. die Hälfte aller Kinder mit Down-Syndrom von Müttern geboren, die jünger als 35 Jahre sind. Weitere Risikofaktoren sind Neuralrohrdefekte oder ein Down-Syndrom in der Familie, Fehlbildungen bei einem früher geborenen Kind sowie frühere Aborte.

Eine sichere Diagnose ist durch eine Gewebeprobe der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) oder einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) möglich. Diese sogenannten invasiven Verfahren haben aber das Risiko, den Embryo zu schädigen. Daher gibt es nicht-invasive Untersuchungen, die das Risiko für solche Fehlbildungen ermitteln. Das Ziel dabei ist es, den Eltern die Entscheidung über die Durchführung der weiterführenden invasiven Untersuchungen zu erleichtern.

## Ersttrimesterscreening

Das Ersttrimesterscreening wurde in den letzten 10 Jahren als beste Methode zur Risikoabschätzung für die Chromosomenaberrationen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 und Trisomie 18 entwickelt und anhand von umfangreichen Studien geprüft. Das Ersttrimesterscreening ist nur in dem engen Zeitraum am Ende des ersten Drittels (Trime-non) der Schwangerschaft zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche möglich.

Es besteht aus einer Ultraschall- und einer Blutuntersuchung. Bei der Ultraschalluntersuchung wird die Nackentransparenz (NT), eine Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Embryos, untersucht und ausgemessen. Auch andere Ultraschallmarker wie das Nasenbein u. a. können untersucht werden. Als Blutuntersuchung werden das sog. PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) und das freie  $\beta$ -HCG (freies humanes  $\beta$ -Choriongonadotropin) bestimmt.

Aus den Messwerten wird ein statistisches Risiko für eine Chromosomenaberration berechnet, z. B. 1:500. Das bedeutet, dass bei 500 schwangeren Frauen mit den gleichen Messwerten ein Kind mit einer Fehlbildung geboren werden würde. Je höher der Zahlenwert ist, desto geringer ist das Risiko und umgekehrt.

Je nach berechnetem Risiko können dann weitere nicht-invasive Untersuchungen wie der Pänataltest „Harmony“ empfohlen werden. Detaillierte Informationen zu diesem Test entnehmen Sie bitte der Broschüre „Harmony Pränatal Test“, welche Sie ebenfalls über das Labor Staber beziehen können. Alternativ dazu können auch invasive Untersuchungen das Risiko für ein bestehendes Down-Syndrom abklären.

## Zweittrimesterscreening

Wurde der optimale Zeitpunkt für das Ersttrimesterscreening überschritten, gibt es auch nach der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche eine Untersuchung, die eine Risikoabschätzung für chromosomale Anomalien ermöglicht, den sog. Triple-Test. Beim Triple Test werden in der 15. bis 20. Schwangerschaftswoche – anders als beim Ersttrimesterscreening – nur Laborparameter gemessen und keine Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Es werden die Konzentrationen von AFP (Alpha-Fetoprotein),  $\beta$ -HCG (humanes  $\beta$ -Choriongonadotropin) und freiem Estriol gemessen und statistisch ausgewertet. Auch beim Triple-Test können in Abhängigkeit vom statistischen Risiko weiterführende invasive Untersuchungen empfohlen werden.

### Neuralrohrdefekte

sind Fehlbildungen im Nervensystem des Embryos, die z. B. zu einem offenen Rücken (Spina bifida) führen. Mit der Bestimmung von AFP und einer Ultraschalluntersuchung kann im 2. Trimester das Risiko für einen Neuralrohrdefekt ermittelt werden.

