

## Der genetische Ultraschall im 2. Schwangerschaftstrimenon

### Zweck der Untersuchung

Zur Risikobestimmung der chromosomalen Krankheiten des Feten steht uns auch im 2. Schwangerschaftstrimenon eine wirksame Untersuchung zur Verfügung.

Die Untersuchung wird "Genetischer Ultraschall" nach dem Englischen genannt, ist jedoch nicht zur Erfassung der genetischen Erkrankungen, sondern der chromosomalen Erkrankungen (Down Syndrom) gedacht. Eigentlich sollte die Untersuchung "Ultraschall zum Screening der chromosomalen Krankheiten" heißen.

Diese Ultraschalluntersuchung wird als Alternative zur invasiven Diagnostik bei einem mittelgroßem Risikobefund nach Nackentransparenzscreening (Risiko 1:50 bis 1:1000) geboten, und zwar im Falle einer versäumten Untersuchung im 1. Trimenon oder falls die Schwangere eine zusätzliche Sicherheit erwünscht, ohne sich dem Risiko einer Punktion aussetzen zu müssen.

Im Vergleich zum Ultraschall im 1. Trimenon bietet diese Untersuchung eine viel exaktere Beurteilung des Feten.

Der genetische Ultraschall besteht aus einer exakten Aufklärung und Erklärung des Untersuchungsvorganges, eine exakte Organdiagnostik des Feten, aus der fetalen Biometrie (etwa 20 Messungen, aus Doppleruntersuchungen am Feten und der Suche nach Hinweiszeichen für Down Syndrom oder die ein solches mit großer Wahrscheinlichkeit ausschließen können). Die Untersuchung wird mit einer neuen Risikoberechnung abgeschlossen.

### Die erweiterte Organdiagnostik

Sie bildet den Schwerpunkt der Untersuchung (S. [Erweiterte Ultraschall](#)). Der Großteil der Feten mit chromosomalen Erkrankungen weist Fehlbildungen am Herzen, Zentralen Nervensystem, Gesicht oder Extremitäten auf. 60–75% der Feten mit Down Syndrom trägt einen im Ultraschall nachweisbaren Herzfehler. Die Hasenscharte, Klumpfuß oder Nabelbruch können Zeichen verschiedener chromosomaler Erkrankungen sein.

### Die fetale Biometrie (Messung)

Es werden im Laufe der Untersuchungen etwa 15–20 Messungen unternommen. Der Zweck der Messungen ist nicht nur die Bestätigung eines termingerechten Wachstum des Kindes oder der Nachweis eines proportionierten Körperbaus. Einige Messungen, falls stark von der Norm

abweichend, können Hinweiszeichen einer Chromosomalen Erkrankung (z. B. kurzes Nasenbein oder sehr kurzer Oberschenkel oder Oberarm beim Down Syndrom) sein. Feten mit Trisomie 18 (Edwards Syndrom) zeigen meistens ein sehr stark reduziertes Wachstum oder fast immer ein sehr kleines Ohr auf.

Die statistische Sensibilität des genetischen Ultraschalls liegt bei 95–97%, d.h. dass 1 von 20 bis 30 Fälle von Down Syndrom nicht erfasst werden können.

### **Hinweiszeichen (Marker) für Down Syndrom**

Im 2. Trimenon können wesentlich mehr Hinweiszeichen im Ultraschall erfasst werden, da die Untersuchung sich viel genauer gestaltet. Marker sind Ultraschallzeichen, die auch bei gesunden Feten vorhanden sind, jedoch bei chromosomal Erkrankten öfters vorkommen, wie z. B. eine dickere Nackenfalte, ein sehr kurzes Nasenbein, die Erweiterung der fetalen Nierenbecken, der veränderte Blutfluss in einer Herzklappe und viele andere.

Der genetische Ultraschall wird von Ärzten durchgeführt, die eine besondere Ausbildung und Erfahrung in der Ultraschalluntersuchung und der Pränatalmedizin besitzen (sie wird auch als Ultraschall der Stufe zwei eingestuft).

### **Die Doppler Flussmessung und der Farbdoppler**

Die Doppler Flussmessung ermöglicht eine Beurteilung des Blutflusses in vielen fetalen Gefäßen. Der Farbdoppler ermöglicht eine bessere Darstellung der Blutgefäße, eine Bestimmung der Blutflussrichtung und --geschwindigkeit.

Beim genetischen Ultraschall werden mit dem Dopplerverfahren der Fluss im ductus venosus (einem nur im Feten vorhandenem Gefäß) untersucht. Bei 50% der Feten mit Down Syndrom ist dieser Blutfluss verändert, wobei diese Veränderung nur in 1–2% der gesunden Feten vorhanden ist. Dasselbe gilt für den Blutfluss in der Trikuspidalklappe (eine Herzklappe). Weitere Veränderungen des fetalen Herzens, wie z.B. ein Defekt zwischen den Herzkammern, können auch nur mit Farbdoppler erfasst werden.

### **Die Berechnung des Risiko**

Die Risikoberechnung wird mit einem, eigens von der [Fetal Medicine Foundation](#) erstelltem, Computerprogramm berechnet und mit der Schwangeren besprochen.

Die Dauer der Untersuchung beläuft sich auf 30–60 Minuten.

[Vormerkungen](#)

Bozen, den 2. September 2010