



**INFORMATIONEN ÜBER
DAS SCREENING DER
CHROMOSOMENERKRANKUNGEN**

Das Wort „Screening“ ist ein in der heutigen Medizin häufig benutzter Ausdruck und bedeutet „aufmerksam wählen“. Das Screening stellt einen Filter dar, jene Patienten in der Bevölkerung zu entdecken, welche ein erhöhtes Risiko für bestimmte Krankheiten aufweisen.

In der Schwangerschaft kann man einige Screeningtests durchführen, mit denen das Risiko einer Chromosomenanomalie zum Beispiel das Down Syndrom (Trisomie 21) oder andere abgeschätzt werden können. Konventionell wird das Risiko entsprechend dem mütterlichen Alter von 35 Jahren als Grenzwert für einen positiven Testwert angenommen.

Falls der Test positiv ausfällt, kann die Schwangere in den öffentlichen Krankenhäusern weitere Untersuchungen durchführen (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese), welche zu einer endgültigen Diagnose führen.

Wenn man sich einem Screeningtest für Chromosomenanomalien unterzieht, muss folgendes geklärt sein.

- Wenn der Test negativ ausfällt, ist das Risiko einer Krankheit verringert, aber nicht ausgeschlossen.
- Ist der Test positiv, ist nicht unbedingt eine Chromosomenanomalie des Fötus vorhanden, aber das Risiko ist erhöht.

Es gibt mehrere Screeningmethoden für chromosomale Erkrankungen die aus Ultraschalluntersuchung und Bluttest bestehen

TRI TEST

Ein Bluttest, der mit 15 – 17 Schwangerschaftswochen durchgeführt wird, weist, mit einer eher niederen Sensibilität (circa 60%) Schwangere mit erhöhtem Risiko einen Fötus mit Trisomie 21 oder 18, oder Spina Bifida zu gebären, auf.

Nackentransparenzmessung NT

Ultraschalluntersuchung mit einer Sensibilität von ca. 70 %, bei der ein Flüssigkeitsspalt am Nacken des Fötus mit 11+0 bis 13+6 Wochen gemessen wird.

Eine Erhöhung der NT über 3 mm kommt oft bei Fehlbildungen am Herzen oder anderen Organen, bei Syndromen und Chromosomenanomalien wie dem Downsyndrom beim Fötus vor. Eine erhöhte NT kann aber auch bei vielen gesunden Föten vorkommen.

BI TEST

Ein Bluttest, welcher mit 8+0 bis 13+6 Wochen durchgeführt wird, wobei zwei Substanzen bestimmt werden: β -HCG und PAPP-A.

KOMBINIERTER TEST

BI TEST + NT

Die Verbindung von BI TEST und Messung der NT erhöht die Sensibilität für das Downsyndrom auf 90% (das heißt, es kann bei 90 von 100 Föten eine Trisomie 21 diagnostiziert werden).

Das Zentrum Aurora bietet Ihnen, in Zusammenarbeit mit dem Labor, die Möglichkeit diesen kombinierten (biochemischen und echographischen) Screeningtest durchzuführen.

Falls Sie daran interessiert sind, vereinbaren Sie, bei uns einen Termin für die Ultraschalluntersuchung und die Blutabnahme.

GENETISCHER ULTRASCHALL im 2. Schwangerschaftsdrittel

Mit 20 Schwangerschaftswochen kann von besonders erfahrenen Zentren im Zusammenhang mit der **Erweiterten Organuntersuchung des Fötus** nach Hinweiszeichen für chromosomale Anomalien gesucht werden und das Risiko neu berechnet werden. Die Sensibilität für das Down Syndrom dieser Untersuchung liegt bei 95%.

Wir erinnern Sie

- Es ist ein Screeningtest (Beurteilung der Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenanomalie) und nicht eine sichere diagnostische Untersuchung die nur durch Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese möglich ist.

Der Befund des Screeningtests wird als Risiko „eins zu...“ berechnet und mit der Schwangeren besprochen werden. Auf Grund dieser neuen Information werden eine fötale Chromosomenuntersuchung mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese und oder ein weiterer genetischer Ultraschall in der 20. Woche neu überlegt.

Mütterliches Alter	Down S. Risiko	
	mit 12 Wochen	bei Geburt
20	1 in 1070	1 in 1530
25	1 in 950	1 in 1350
30	1 in 630	1 in 900
32	1 in 460	1 in 660
34	1 in 310	1 in 450
35	1 in 250	1 in 360
36	1 in 200	1 in 280
38	1 in 120	1 in 170
40	1 in 70	1 in 100
42	1 in 40	1 in 55
44	1 in 20	1 in 30