

Sie entscheiden!

Dieses Fallblatt wurde verfasst, um Ihnen wichtige Informationen zum ETT und zum NIPT zu vermitteln. Die Entscheidung, einen ETT/NIPT durchführen zu lassen oder darauf zu verzichten, liegt bei Ihnen. Besprechen Sie deshalb alle Fragen, die Sie nach dem Lesen dieser Information sicher noch haben, mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

Was sind Trisomien?

Trisomien sind Anomalien der Chromosomen, bei denen ein Chromosom zu viel vorhanden ist. Am häufigsten ist die Trisomie 21 (ca. 1 von 700 Geburten), die mit variabler geistiger Behinderung einhergeht und mit Fehlbildungen von Organen verbunden sein kann. Das Risiko für eine Trisomie 21 wird mit zunehmendem Alter der Mutter grösser und ist zudem erhöht, wenn in einer früheren Schwangerschaft bereits eine Trisomie 21 aufgetreten ist. Die Trisomien 18 und 13 kommen seltener vor. Beide Anomalien sind mit schwerster geistiger Behinderung und mit einer Vielzahl von Organ-Fehlbildungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen verunmöglichen.

Der Ersttrimester-Test (ETT)

Was ist ein Ersttrimester-Test?

Der Ersttrimester-Test (ETT) besteht aus der Kombination zweier Untersuchungen, die in der Regel zu zwei verschiedenen Zeitpunkten durchgeführt werden.

1. Ein Bluttest, der optimaler Weise in der 10. Schwangerschaftswoche gemacht wird und
2. Eine Ultraschall-Untersuchung, die in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche erfolgt.

Das mütterliche Blut wird auf zwei Substanzen untersucht, die vom Fötus bzw. vom Mutterkuchen gebildet werden:

das PAPP-A (Pregnancy-associated plasma protein-A) und das freie β -HCG (free beta-human chorionic gonadotropin).

Im Ultraschall werden die Anzahl und die Vitalität der Feten beurteilt, die Scheitel-Steiß-Länge (SSL) ermittelt und die sogenannte Nackentransparenz (NT) gemessen. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Fötus. Je breiter die Nackentransparenz, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine auffällige, verbreitete Nackentransparenz ist zudem ein wichtiger Hinweis auf eine Vielzahl von angeborenen Organfehlbildungen.

Aus der Kombination von Alter der Mutter, Trisomien in vorausgegangen Schwangerschaften, SSL, NT und Blutwerten wird das individuelle Risiko einer Trisomie für das/die ungeborene/n Kind/er berechnet.

Wie genau ist der Ersttrimester-Test?

Über 85% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen ETT. Zusätzlich haben auch Kinder mit anderen chromosomalen Anomalien oder Fehlbildungen häufig einen auffälligen ETT. Andererseits bedeutet ein normaler (nicht auffälliger) ETT nicht, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist und schliesst eine geistige Behinderung oder andere Störungen nicht aus.

Was sagt der Ersttrimester-Test aus?

Zum einen kann der ETT aussagen, dass bei Ihrem ungeborenen Kind kein erhöhtes Risiko einer Trisomie oder einer schweren Fehlbildung vorliegt. Der ETT kann Ihnen und Ihrem Arzt aber auch sagen, dass bei Ihrem ungeborenen Kind ein erhöhtes Risiko für eine dieser Anomalien vorhanden ist.

Jedoch bedeutet ein auffälliger ETT nicht, dass Ihr Kind krank sein wird oder ist! Es handelt sich nicht um einen definitiven diagnostischen Test, sondern um einen Suchtest, der eine Wahrscheinlichkeit berechnet.

Bei einem erhöhten Risiko, spricht einem auffälligen ETT, empfehlen wir eine ausführliche Beratung, um mögliche weiterführende diagnostische Untersuchungen zu besprechen.

5 Fakten zum Ersttrimester-Test

1. Der Test kombiniert eine Ultraschall-Untersuchung des Kindes mit einem Bluttest der Mutter.
2. Der Test erlaubt es, das Risiko für eine Trisomie 21, 18 und 13 bei Ihrem ungeborenen Kind zu berechnen.
3. Der Test kann zusätzlich wichtige Hinweise auf weitere mögliche Anomalien Ihres ungeborenen Kindes geben.
4. Der ETT wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt.
5. Der ETT wird von den Krankenkassen übernommen.

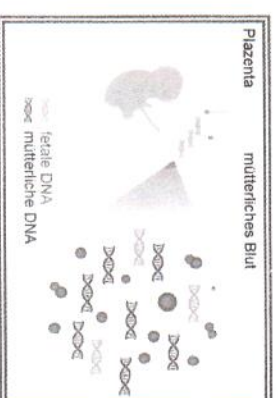
Mögliche weiterführende diagnostische Untersuchungen gemäss Bundesamt für Gesundheit (BAG)

Zeigt die Ultraschalluntersuchung zwar keine Anomalien, beträgt das Risiko für Trisomien 21, 18 und 13 gemäss den Resultaten des ETT jedoch 1:1000 oder mehr (z.B. 1:570), haben Sie die Möglichkeit einen Nicht-invasiven Pränatal-Test (NIPT) durchzuführen.

Der Nicht-invasive Pränatal-Test (NIPT)

Was ist ein Nicht-invasiver Pränatal-Test?

Beim NIPT handelt es sich um eine Laboranalyse, die winzige Stückchen von genetischem Material (DNA) des Ungeborenen im Blut der Mutter untersucht.



Dieses im Blut zirkulierende genetische Material stammt von der Plazenta. Mit dem NIPT wird diese kindliche DNA untersucht und es können die Trisomien 21, 18 und 13 ausgeschlossen werden. Darüber hinaus können auch selten vorkommende Fehlvorteilungen der Geschlechtschromosomen (z. B. Turner-Syndrom) festgestellt werden. Damit dies möglich ist, werden die winzigen DNA-Stücke vermehrt, gelesen und den entsprechenden Chromosomen zugeordnet. Dabei wird analysiert, ob eine Trisomie 21, 18 oder 13 vorliegt und wie die Geschlechtschromosomen X und Y verteilt sind.

Der NIPT ist ein nicht-invasiver Test. Das bedeutet, dass der Test für die Mutter und das Ungeborene ungefährlich ist. Zur Durchführung muss lediglich eine venöse Blutentnahme bei der Mutter durchgeführt werden.

Wie genau ist der Nicht-invasive Pränatal-Test?

Über 99% aller Fälle mit Trisomien werden durch den Test richtig erkannt. Es gibt jedoch seltene Fälle, welche auf Grund einer Besonderheit bei der Plazentaentwicklung falsch beurteilt werden. Auffällige Befunde müssen durch eine Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese bestätigt werden. Liegt beim Kind eine andere Krankheit als die oben genannten Trisomier vor, so kann der NIPT sie nicht erkennen.

Ab welchem Zeitpunkt kann ein Nicht-invasiver Pränatal-Test durchgeführt werden?

Der NIPT kann ab der vollendeten 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Für eine Kostenübernahme durch die Krankenkasse muss ein ETT durchgeführt worden sein und das Schlussrisiko muss dabei grösser als 1:1000 sein (z.B. 1:570).

Kann mit dem Nicht-invasiven Pränatal-Test das Geschlecht bestimmt werden?

Es ist möglich, das Geschlecht des Ungeborenen mit einem NIPT zu bestimmen. Aus gesetzlichen Gründen darf das Geschlecht erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.

Sie können natürlich auch auf die Mitteilung des Geschlechts verzichten. Bei Zwillingsschwangerschaften ist nur eine eingeschränkte Geschlechtsbestimmung möglich. Die Durchführung eines NIPT zur alleinigen Bestimmung des Geschlechts ist in der Schweiz verboten.