

Anlage 2

Das Ersttrimesterscreening aus unserer Sicht

Vorbemerkung

- Die allermeisten Neugeborenen sind gesund und kommen ohne Fehlbildungen und Erbsubstanzstörungen (Chromosomenanomalien) auf die Welt.
- Bei allen Frauen besteht dennoch ein kleines Risiko, daß ihr Kind körperlich oder geistig beeinträchtigt ist.
- In manchen Fällen beruht die Schädigung auf einer Chromosomen-Fehlverteilung (Störung der Erbsubstanz): meist Trisomie 21, seltener auch Trisomie 18, 13 oder andere.
- In vielen anderen Fällen ist eine vorgeburtliche Diagnose gar nicht möglich, in einigen durch eine spätere genaue Ultraschall-Untersuchung.
- Die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einem Down-Syndrom zu gebären, steigt mit dem Alter der Mutter.

<i>Alter in Jahren</i>	<i>Risiko für Down- Syndrom am Geburtstermin</i>	<i>In Prozen t</i>
20	1 von 1526	0,06
25	1 von 1351	0,07
30	1 von 894	0,11
32	1 von 658	0,15
34	1 von 445	0,22
35	1 von 380	0,26
36	1 von 280	0,36
38	1 von 167	0,6
40	1 von 96	1,04
42	1 von 55	1,8
44	1 von 30	3,33
45	1 von 24	4

Was ist das Ersttrimesterscreening

Es ist eine Untersuchung, mit der die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Down-Syndrom zu gebären, in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche individuell noch genauer bestimmt werden kann.

Es besteht aus einer Messung zweier Substanzen aus dem Blut (freies β -HCG und PAPP A), und aus der Messung der "Nackentransparenz", einer bestimmten Struktur am Nacken des Embryos, per Ultraschall.

Die Werte werden mit Hilfe eines speziellen Programms umgerechnet in eine individuelle Wahrscheinlichkeit, ein Down-Syndrom-Baby zu tragen. Das heißt, der Test sagt Ihnen nicht, ob Ihr Baby tatsächlich erkrankt ist, sondern nur, wie groß oder klein die Gefahr ist, daß es erkrankt sein könnte.

Eine exakte Aussage kann nur nach einem invasiven Eingriff wie Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese (Fruchtwasserpunktion und –untersuchung) gemacht werden. Diese Untersuchungen bringen allerdings ein Risiko von 0,3 bis 1 % mit sich, daß eine Fehlgeburt ausgelöst wird.

In seltenen Fällen kann eine erhöhte Nackentransparenz auch Hinweis auf eine andere, nicht chromosomal bedingte Erkrankung sein wie z.B. Herzfehler, Skeletterkrankungen u.a.

Problematik des Ersttrimesterscreenings

Viele Mütter und Väter, würden sich durch die Pflege und Erziehung eines geistig und körperlich behinderten Kindes so beeinträchtigt oder überfordert fühlen, daß sie unter allen Umständen vermeiden wollen, ein solches Kind zu bekommen. Sie sind von vornherein, oder nach reiflicher Überlegung entschlossen, in diesem Fall einen Schwangerschaftsabbruch machen zu lassen.

Andere Menschen sind der Meinung, daß Kinder mit Down-Syndrom genauso liebens- und lebenswerte Menschen sind wie Kinder ohne diese Besonderheit. Sie würden keinesfalls die Schwangerschaft abbrechen lassen, wenn sie wüßten, daß ihr werdendes Kind diese Erbsubstanzveränderung trägt.

Wieder andere wollen es eigentlich gar nicht wissen und sich nicht mit dieser Problematik auseinandersetzen. Sie möchten ihr Baby nehmen, wie es kommt; und hoffen natürlich, wie alle, daß es gesund ist.

Einige Kritiker meinen: Durch die Verfügbarkeit dieser Untersuchung wächst der Druck auf werdende Eltern, ein "normales", oder "perfektes" Baby auf die Welt zu bringen. Die Toleranz gegenüber Abweichung vom "Normalen" ebenso wie die Solidarität mit Behinderten nimmt ab.

In jedem Fall erachten wir Ihre individuelle Entscheidung als richtig.

Vorteile des Ersttrimesterscreenings

Wenn als Ergebnis der Untersuchung herauskommt, daß Ihr Risiko gering ist, können Sie evtl. entspannter und mit mehr Zuversicht durch die Schwangerschaft gehen, da Ihre Sicherheit, ein gesundes Baby zu erwarten, nun etwas größer ist.

Wenn das Ergebnis zeigt, daß ihr Risiko größer ist als es Ihrem Alter entspricht (oder genauso groß, sofern sie über 35 Jahre alt sind), können Sie sich mit größerer Überzeugung für eine Fruchtwasseruntersuchung entscheiden.

Sofern diese keine chromosomale Auffälligkeit zeigt, kann dann das Baby später auf andere seltene Ursachen einer erhöhten Nackentransparenz, wie z.B. Herzfehler oder Skelettfehlbildungen, untersucht werden.

Nachteile des Ersttrimesterscreenings

Das Ergebnis – insbesondere, wenn es ein höheres Risiko ergibt – kann Sie in innere Konflikte stürzen: Sie stehen dann evtl. vor der Entscheidung, ob Sie nicht doch eine Fruchtwasser-Untersuchung machen lassen wollen, und ggf. auch, was deren Ergebnis für Sie bedeuten würde.

Ihre Unbeschwertheit kann, zumindest zeitweise, dahin sein.

Die Wartezeit auf die Ergebnisse kann belastend sein.

Mitunter tun sich schwerwiegende Unterschiede in der Einstellung oder in den ethischen Grundüberzeugungen zwischen den Partnern auf.

Was geschieht beim Ersttrimesterscreening?

Es kann durchgeführt werden zwischen dem Beginn der 12. und dem Ende der 14. Schwangerschaftswoche (11 + 0 und 13 + 6).

Die Untersuchung beginnt mit einer normalen Blutabnahme.

Daraufhin findet eine detaillierte Ultra-schalluntersuchung auf einer gewöhnlichen Liege statt, bei der vom Bauch her u.a. die Scheitel-Steiß-Länge (SSL) des Kindes, und die Nackentransparenz (NT) gemessen werden.

Die Befundauswertung liegt nach 2 bis 5 Tagen vor. Sie erhalten ggf. von uns eine ausführliche Beratung in Bezug auf ein eventuelles weiteres Vorgehen.

Wenn Sie oder Ihr Partner Zweifel, Verständnisschwierigkeiten oder Probleme mit der Entscheidung haben, sprechen Sie uns bitte an. Wir können dann ggf. auch einen längeren Gesprächstermin vereinbaren

. Begriffserklärungen:

NT = Nackentransparenz = nuchal translucency = Nackenfalte: vorübergehend zwischen der 12. und 15. SSW auftretende Flüssigkeitsansammlung zwischen Haut und Muskulatur am Nacken des Embryos

SSW: Schwangerschaftswoche: man rechnet ab dem 1. Tag der letzten Periode

Chromosom: Träger der Erbsubstanz. Menschen haben in der Regel 46 Chromosomen, 23 vom Vater und 23 von der Mutter. Auf jedem Chromosom liegen hunderte bis tausende Gene. Jedes Gen ist verantwortlich für irgendeine Eigenschaft des Menschen.

Trisomie: Von einem bestimmten Chromosom im Zellkern sind nicht wie sonst zwei (ein Paar: eins von der Mutter, eins vom Vater) vorhanden, sondern drei.

Down-Syndrom = Trisomie 21 = früher "Mongoloismus": Diese Menschen haben 3 mal das Chromosom 21. Sie haben häufig ein charakteristisches Aussehen, körperliche Beeinträchtigungen wie z.B. Herzfehler und eine verminderte Intelligenz. Charakteristisch ist auch eine eigene Art von Emotionalität und oft Fröhlichkeit.

Invasiv: eingreifend. Eine Untersuchung, bei der die Körperoberfläche der Untersuchten verletzt wird, und die eine gewisse Gefahr mit sich bringt, nennt man invasiv.

Chorionzottenbiopsie = CVS = chorion villi sampling: Entnahme einer winzigen Gewebemenge aus der Plazenta zum Zwecke der Chromosomenbestimmung. Meist erfolgt ein Stich mit einer Nadel durch die Bauchdecke, manchmal auch durch die Scheide; wird meist zwischen der 10 und 14. SSW durchgeführt.

Amniocentese = AC = Fruchtwasseruntersuchung: Entnahme von ca. 10 ml Fruchtwasser aus der Fruchthöhle zur Chromosomenbestimmung. Nadelstich durch die Bauchdecke; meist ab 14. bis 16. SSW.