



## Information zum Combined Test / First Trimester-Screening SSW.11+0 bis 13+6

Die allermeisten Kinder kommen gesund zur Welt.

Allerdings besteht bei Frauen jeden Alters ein Risiko, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen.

In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie das Down-Syndrom zurückzuführen.

Zur Berechnung der Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind an einer chromosomalen Erkrankung leidet, wird folgendes berücksichtigt:

- das Alter der Schwangeren (das Risiko steigt mit dem Alter der Mutter)
- das Ausmaß der Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Feten (Nackentransparenz)
- die Konzentration von zwei Plazentaprodukten im mütterlichen Blut ( $\beta$ -HCG und PAPP-A)
- Zusatzmarker wie das kindliche Nasenbein, Blutflussmuster in einem herznahen Blutgefäß (Ductus venosus), Messung des Flusses über einer Herzklappe (Trikuspidalklappe)
- das etwaige Vorhandensein von fetalen Fehlbildungen (zB Nabelbruch)

Je größer das Risiko eines chromosomalen Defektes, um so eher ist eine weitere Abklärung angezeigt.

Die Entdeckungsraten für Trisomie 13,18 und 21 betragen bei **alleinigem Ultraschall** = „First Trimester Screening“ in etwa **75%** und beim **Combined Test ca. 90 %** bei einer falsch positiven Rate von 3-5%. Der einzige Weg, einen derartigen Chromosomenfehler mit Sicherheit zu diagnostizieren, ist eine Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder des Fruchtwassers (Amniozentese). Dies führt allerdings in ca. 0,5% aller Punktionen zu einer Fehlgeburt.

Seit einiger Zeit besteht auch die allerdings kostenpflichtige Möglichkeit (600 €) der nichtinvasiven pränatalen Testung auf Chromosomenerkrankungen durch Nachweis freier fetaler DNA im mütterlichen Blut (= **Harmony Test**) – die Entdeckungsrate für Trisomie 21 liegt bei **ca.99%** .

Außerdem können im Rahmen der Ultraschalluntersuchung auch schon ca. 50 % der schweren Fehlbildungen, wie fehlende Schädelknochen, bestimmte Gehirnfehlbildungen, Hinweiszeichen für Herzfehler, große Wirbelsäulendefekte, offene Bauchdecke oder fehlende Gliedmaßen erkannt werden.

Zusätzlich kann das **Risiko für frühe schwere Verlaufsformen einer Präeklampsie** (=Gestose bzw umgangssprachlich „Schwangerschaftsvergiftung“) bestimmt werden (= **Präeklampsiescreening**).

Ein **erhöhtes Risiko lässt sich durch eine medikamentöse Therapie mit niedrig dosiertem Aspirin um ca. 80% reduzieren.**

Empfohlen wird das Präeklampsiescreening allen Schwangeren, insbesondere bei Erstgebärenden, IVF-Schwangerschaften, mütterlichem Übergewicht, Bluthochdruck oder Diabetes, Präeklampsie oder Wachstumsverzögerung in Vorschwangerschaften oder bei der eigenen Mutter.

**Präeklampsiescreening JA / NEIN - bitte ankreuzen !**



**DR. ALFRED BACHERER**

FACHARTZ FÜR GYNÄKOLOGIE UND GEBURTSHILFE  
OBERARZT AM KLINIKUM WELS-GRIESKIRCHEN

Pränataldiagnostik ÖGUM II • Wahlarzt

Oberfeldstraße 58 / 2. Stock, 4600 Wels-Nord  
ordi@drbacherer.at | www.drbacherer.at

Terminvereinbarungen MO–FR, 16–18 Uhr  
Ordination nach telefonischer Vereinbarung  
unter 0650 722 68 83

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, den Aufklärungsbogen gelesen, Ziel und Grenzen der Untersuchung verstanden zu haben und dass ich die Untersuchung durchführen lassen möchte.

**Unabhängig vom heutigen Ergebnis der Untersuchung empfehlen wir eine detaillierte Untersuchung (= Organscreening) Ihres Kindes in der SSW 21-23 .**

\_\_\_\_\_  
Name der Patientin

\_\_\_\_\_  
Datum