



IHRE SCHWANGERSCHAFT PRÄNATAL-TESTS

1



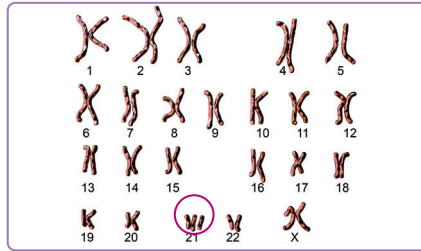
INHALT

- **Erst- und Zweittrimesterscreening** 4
Ermöglichen die Abschätzung des Risikos einer Trisomie 21
- **Nicht-invasiver Pränataltest (Prendia)** 6
Prendia wird anhand einer einfachen Blutprobe durchgeführt
- **Chorionzottenbiopsie und Amniozentese** 8
Ermöglichen eine exakte Diagnose
- **Die Bedeutung der Ultraschalluntersuchung** 10
Ermöglicht die Entdeckung schwerwiegender Fehlbildungen

Erst- und Zweittrimesterscreening

Ermöglichen die Abschätzung des Risikos einer Trisomie 21

Trisomie 21-Chromosomen



Was ist das Hauptziel des Tests?

Hauptziel des Screenings im 1. und 2. Trimester ist die Beurteilung des Risikos einer Trisomie beim Fötus, was sich durch einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT, siehe S. 6), eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese (siehe S. 8) ausschliessen lässt.

Was ist eine Trisomie?

Als Trisomie wird eine Anomalie der Chromosomenanzahl bezeichnet, das heisst wenn ein Chromosom dreifach statt zweifach vorliegt.

Häufigste Trisomie ist die Trisomie 21, die auch als Down-Syndrom bezeichnet wird.

Mit diesen Untersuchungen lassen sich zudem weitere mögliche Chromosomenanomalien feststellen.

Wie beurteilt man das Risiko?

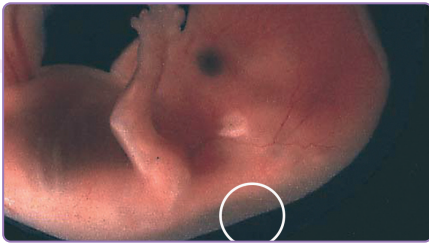
Das Ersttrimesterscreening erlaubt eine Beurteilung des Risikos, ob Ihr Kind eine Trisomie 21, 13 oder 18 aufweist. Dabei handelt es sich nicht um ein diagnostisches Verfahren, sondern um einen Suchtest (Screening), d.h. um die Berechnung der Wahrscheinlichkeit, dass eine Trisomie vorliegt.

Auf welche Weise wird mein Risiko ermittelt?

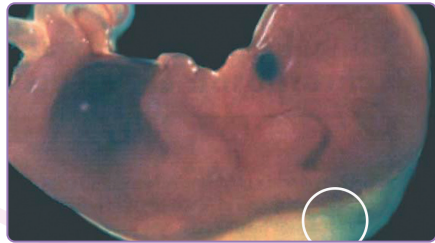
Das Screening wird zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt und kombiniert sonographische Messungen (Nackentransparenz und Scheitel-Steißlänge) mit der Bestimmung zweier Substanzen im Blut der Mutter (PAPP-A und freies

Beta-hCG). Diese Werte gestatten zusammen mit dem Alter der Mutter eine Abschätzung des Risikos, dass das Kind einen Chromosomendefekt aufweist. Im Fall eines geringen Risikos ($\leq 1/1000$) werden Ihnen über die normalen Vorsorgeuntersuchungen für Niedrigrisiko-Schwangerschaften hinaus keine weiteren Tests vorgeschlagen.

Normale Nackentransparenz



Erhöhte Nackentransparenz (Trisomie 21)



Liegt das berechnete Risiko zwischen $1/1000$ und $1/300$, wird Ihnen ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) angeboten. Wurde ein erhöhtes Risiko berechnet ($>1/300$), wird Ihnen je nach klinischem Kontext ein NIPT, eine Biopsie der Plazenta (Chorionbiopsie) oder eine Punktion des Fruchtwassers (Amniozentese) empfohlen.

Kann das Screening auch nach der 14. Woche durchgeführt werden?

Konnte das Ersttrimesterscreening nicht durchgeführt werden, schlägt Ihr Arzt Ihnen vor, direkt zum Zweittrimesterscreening überzugehen, das ab der 15. Woche erfolgen kann. Das Trisomie-Risiko wird anhand Ihres Alters und der Werte zweier Substanzen in Ihrem Blut (Alpha-Fetoprotein und Beta-hCG) berechnet.

Das AFP (Alpha-Fetoprotein), welches auch Rückschlüsse auf andere Fehlbildungen, insbesondere der Wirbelsäule (Spina bifida), ermöglicht, wird ausserdem um die 15.–16. Schwangerschaftswoche im mütterlichen Blut bestimmt.

Eine Teilnahme an diesem Screening ist nicht verpflichtend. Möchten Sie aus persönlichen Gründen darauf verzichten, sprechen Sie zu Beginn der Schwangerschaft mit Ihrem Arzt darüber.

Nicht-invasiver Pränataltest Prendia

Prendia wird anhand einer einfachen Blutprobe durchgeführt

Für welche Fälle?

Bei Schwangerschaften, in denen das Risiko einer Chromosomenanomalie besteht.

Risikogruppen:

Schwangere, bei denen das Ersttrimesterscreening ein erhöhtes Risiko ($\geq 1/1000$) ergeben hat oder in bestimmten Fällen, wenn auffällige Ultraschallbefunde oder Besonderheiten in der Krankengeschichte auf ein entsprechendes Risiko hinweisen.

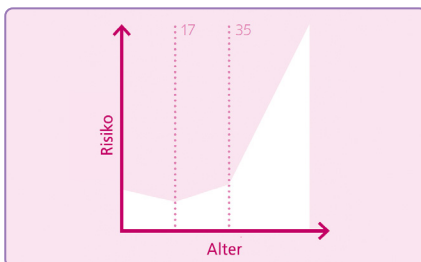
Familiäre Veranlagung

Das Risiko von Chromosomenanomalien kann erhöht sein, wenn diese bereits in der persönlichen Krankengeschichte oder bei Familienangehörigen aufgetreten sind.

Alter der Mutter

Das durchschnittliche Alter der Frauen zum Zeitpunkt der Geburt ihres ersten Kindes ist in den letzten Jahrzehnten immer weiter angestiegen und liegt derzeit bei rund 31 Jahren (bfs.admin.ch).

Das Risiko einer Trisomie wächst mit dem Alter



Was ist der Prendia-Test?

Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT) Prendia analysiert die im mütterlichen Blut enthaltene DNA des Fötus anhand einer einfachen Blutprobe. Er ermöglicht eine Suche nach Chromosomenanomalien.

Ein positives Testergebnis muss durch Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie (siehe S. 8) abgesichert werden. Nehmen Sie eine genetische Beratung in Anspruch, wenn Sie weitergehende Auskünfte wünschen.

Der nicht-invasive Pränataltest Prendia kann ab der 10. Schwangerschaftswoche bis zum Ende der Schwangerschaft durchgeführt werden.

Die Kosten des NIPT (Prendia START) werden von der Grundversicherung erstattet, wenn im Ersttrimesterscreening ein erhöhtes Risiko ($\geq 1/1000$) für die Trisomien 21, 13 oder 18 festgestellt wurde.

Wenn Sie es wünschen, können Sie auf eigene Kosten weitere genetische Untersuchungen in Form des Tests Prendia EXPERT durchführen lassen.

Sprechen Sie darüber mit Ihrem Frauenarzt.



Chorionzottenbiopsie und Amniozentese

Ermöglichen eine exakte Diagnose

Was ist eine Chorionzottenbiopsie?

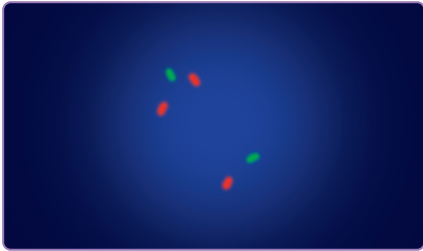
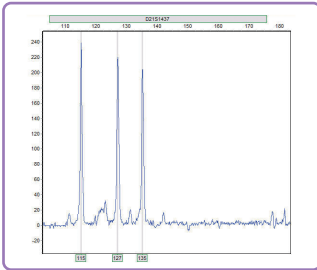


Bei der Chorionzottenbiopsie, die ab der 11. SSW durchgeführt werden kann, wird eine Gewebeprobe aus der Plazenta entnommen. Dies geschieht entweder durch die Vagina oder durch die Bauchdecke unter Ultraschallkontrolle.

Was ist eine Amniozentese?

Eine Amniozentese ist ab der 15. Schwangerschaftswoche möglich. Der Arzt entnimmt dabei einige Milliliter des den Fötus umgebenden Fruchtwassers. Die Probenahme erfolgt mit einer Spritze durch die Bauchwand der Mutter unter Ultraschallkontrolle.

Beide Untersuchungen werden ambulant durchgeführt und erfordern keine Narkose. Das Risiko, dass es in der Folge zu einer Fehlgeburt kommt, liegt bei 0,5 bis 1%.

FISH: Trisomie 21 (drei rote Punkte)**QF-PCR: Trisomie 21 (drei Spitzen)****Chromosomenanalysen**

Anhand des per Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese entnommenen Materials liefern moderne Schnellmethoden (FISH oder QF-PCR) nach 24 bis 48 Stunden ein vorläufiges Ergebnis.

Das Endergebnis beruht auf einer Kultur der fötalen Zellen und liegt nach 2 bis 3 Wochen vor.



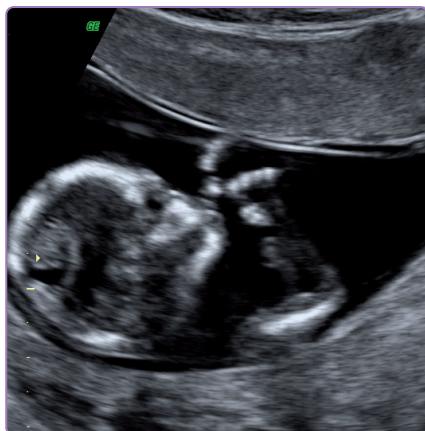
Die Bedeutung der Ultraschalluntersuchung

Ermöglicht die Entdeckung schwerwiegender Fehlbildungen

Welchen Nutzen hat die Ultraschalluntersuchung?

Die Ultraschalluntersuchung oder Sonographie ermöglicht es, den Fötus in der Gebärmutter zu beobachten und sich zu vergewissern, dass die Schwangerschaft problemlos verläuft. Sie wird seit Jahrzehnten in der Schwangerschaftsbegleitung eingesetzt und bis heute sind keinerlei direkte negative Auswirkungen auf den Fötus oder die Mutter bekannt. Die erzeugten Schallwellen sind von geringer Intensität und vollkommen harmlos.

1. Trimester



Im 1. Trimester wird mit der Ultraschalluntersuchung überprüft, ob die Schwangerschaft normal verläuft und ob das Alter des Embryos mit dem anhand der letzten Regelblutung errechneten Alter übereinstimmt. In diesem Stadium kann eine extrauterine Schwangerschaft ausgeschlossen und eine eventuelle Mehrlingsschwangerschaft festgestellt werden. Die Messung der Nackentransparenz kann Hinweise auf ein erhöhtes Risiko von Chromosomenanomalien geben (die häufigste ist die Trisomie 21, auch Down-Syndrom genannt).

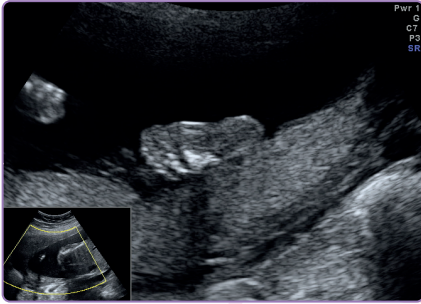
Siehe S. 4–5

2. Trimester



Im 2. Trimester erfolgt um die 20. Woche eine vollständige anatomische Untersuchung des Fötus, das sogenannte Organ-screening. Damit kann eine grosse Anzahl möglicher Fehlbildungen festgestellt werden. Kontrolliert werden ausserdem das Wachstum des Fötus, die Menge an Fruchtwasser und die Lage der Plazenta.

3. Trimester



Im 3. Trimester besteht das Hauptziel der Ultraschalluntersuchung darin, das Wachstum des Fötus zu kontrollieren: Eine normale Gewichtsentwicklung und ausreichende Fruchtwassermenge sprechen für eine korrekte Funktion der Plazenta. Im Rahmen dieser letzten Untersuchung können spät auftretende Anomalien festgestellt werden.

Wie verlässlich sind die Beurteilungen mittels Ultraschall während der Schwangerschaft?

Wird der Befund einer Ultraschalluntersuchung durch einen erfahrenen Untersucher als normal beurteilt, können Sie mit grosser Sicherheit davon ausgehen, dass die Schwangerschaft gut verläuft und Ihr Kind bei der Geburt keine schweren Fehlbildungen aufweisen wird. Eine Garantie, dass der Fötus in jeder Beziehung absolut gesund ist, kann auf dieser Grundlage jedoch nicht gegeben werden.

Im Ultraschall lassen sich schwere, das Überleben des Ungeborenen gefährdende Fehlbildungen mit sehr hoher (d.h. rund 90-prozentiger) Sicherheit diagnostizieren; für weniger stark ausgeprägte Fehlbildungen liegt dieser Wert bei 75%. Bestimmte diskrete Fehlbildungen werden nur in einem Drittel der Fälle (30%) entdeckt.

Welche Folgen ergeben sich aus den Ultraschall-Befunden?



Im Ultraschall entdeckte schwere Fehlbildungen des Fötus können schwierige Entscheidungen hinsichtlich des Fortführens der Schwangerschaft nach sich ziehen. Des Weiteren nehmen bestimmte Diagnosen Einfluss auf die ärztliche Überwachung Ihrer Schwangerschaft. Sie ermöglichen es, sich auf ein geeignetes Entbindungsverfahren vorzubereiten und Behandlungsmöglichkeiten für Ihr Kind nach der Geburt zu besprechen.

Band **1** **2** **3**

Unsere Medisupport-Laboratorien
in der Deutschschweiz

Bioanalytica
Bioanalytica Aareland
MCL
Ortho-Analytic
Toggweiler



BabySoon®

Die App
für die Begleitung Ihrer Schwangerschaft



medisupport

Schweizer Netzwerk regionaler Laboratorien

[medisupport.ch](https://www.medisupport.ch)