

# Pränatale Diagnostik ein Überblick

GEBURTSHILFE

INFORMATIONSBROSCHÜRE



Grundsätzlich entscheiden Eltern, ob und gegebenenfalls welche vorgeburtlichen Untersuchungen durchgeführt werden sollen. Ihre betreuenden Ärztinnen, Ärzte und das medizinische Labor werden Sie hierbei beraten und stehen für Fragen gerne zur Verfügung.

## DIE MEISTEN KINDER KOMMEN GESUND AUF DIE WELT.

Nur etwa 2 bis 5% aller Neugeborenen haben mehr oder weniger schwere körperliche oder geistige Entwicklungsstörungen. Vorgeburtliche Untersuchungen können helfen, erhöhte Risiken zu erkennen. Allerdings kann keine Methode alle angeborene Erkrankungen entdecken.

## KRANKHEITSBILD FETALE TRISOMIEN

Chromosomen sind die Träger der Erbinformation und befinden sich in den Zellkernen. Im Normalfall hat jeder Mensch 46 Chromosomen, aufgeteilt in 23 Paare.

Jedes Paar besteht aus einem mütterlichen und einem väterlichen Chromosom. Anomalien in der Verteilung des Erbgutes können schwere Konsequenzen mit sich ziehen.

## TRISOMIEN

Eine Trisomie ist eine Abweichung in der Verteilung der Chromosomen. Bei dieser Chromosomenstörung ist bei einem Chromosomenpaar ein zusätzliches Chromosom vorhanden (drei Chromosomen)

1	2	3	4	5	6
XX	XX	XX	XX	XX	XX
7	8	9	10	11	12
XX	XX	XX	XX	XX	XX
13	14	15	16	17	18
XX	XX	XX	XX	XX	XX
19	20	21	22	23	
XX	XX	XX	XX	XX	

### Normal

46 Chromosomen = 23 Chromosomen-Paare  
(je 1 männliches und 1 weibisches)

1	2	3	4	5	6
XX	XX	XX	XX	XX	XX
7	8	9	10	11	12
XX	XX	XX	XX	XX	XX
13	14	15	16	17	18
XX	XX	XX	XX	XX	XX
19	20	21	22	23	
XX	XX	XXX	XX	XX	

### Trisomie 21

47 Chromosomen = 23 Chromosomen-Paare  
(ein Chromosom zuviel)

Das Risiko für eine Trisomie 21 wird mit zunehmendem Alter der Mutter grösser. Eine 20-Jährige trägt ein Risiko von 1 : 1500, eine 40-Jährige hingegen schon ein Risiko von 1:100.

Die häufigste Art ist die Trisomie 21, die in Verbindung mit einer variablen geistigen Behinderung vorkommt.

Zudem können Organe fehlgebildet sein.

Die Trisomie 18 als auch die Trisomie 13 kommen hingegen seltener vor. Beide Anomalien sind mit schwersten geistigen und körperlichen Behinderungen verbunden. Die Überlebenschancen sind für diese Kinder sehr gering.

## Pränatale Test- und Diagnosemöglichkeiten

## DER ERSTTRIMESTERTEST

Der Ersttrimestertest ist eine Untersuchung zur Risikoabschätzung für die drei häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18 und 21). Im mütterlichen Blut werden hierfür zwei Substanzen untersucht, die von der Plazenta gebildet werden: das PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein-A) und das  $\beta$ -hCG (free beta human chorionic gonadotropin).

Aus der Kombination des Alters der Mutter, der im Ultraschall gemessenen Nackentransparenz und der oben erwähnten Blutwerte wird Ihr individuelles Risiko für die genannten Trisomien eingeschätzt.

Ein Ersttrimestertest zeigt das Risiko für eine der drei Trisomien an. Ein auffälliger Test bedeutet nicht, dass Ihr Kind betroffen ist. Ein unauffälliger Test schliesst eine Erkrankung nicht mit Sicherheit aus. Das Risiko wird anhand verschiedener Kategorien beurteilt.

## RISIKOABSCHÄTZUNG NACH ERST-TRIMESTERTEST

BEURTEILUNG	RISIKO	MÖGLICHES VORGEHEN
Gering	< 1:1000	Übliche Schwangerschaftsvorsorge
Mittel	1:301 - 1:1000	Nicht-Invasiver Pränataltest (NIPT)
Erhöht	> 1:300	NIPT oder Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie
Hoch	> ca. 1:10	Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie



m y l a b p o i n t . c h

LabPoint Medizinische Laboratorien AG

MAR-BR-CH-D-002

## GENAUIGKEIT

Über 90% der Kinder mit einer Trisomie haben einen auffälligen Ersttrimestertest. Andererseits bedeutet ein normaler Ersttrimestertest nicht, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist, da 10% der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 einen unauffälligen Ersttrimestertest haben. In den meisten Fällen wird aber kein erhöhtes Risiko gefunden, und Sie können davon ausgehen, dass Ihr Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit keine Trisomie hat. Andere Behinderungen und/oder Fehlbildungen können durch einen normalen Ersttrimestertest nicht ausgeschlossen werden. Hierzu gibt eine detaillierte Ultraschalluntersuchung mehr Auskunft.

## DURCHFÜHRUNG

Für den Ersttrimestertest ist eine Blutentnahme erforderlich.

Diese findet zwischen der vollendeten 9. und der 14. Schwangerschaftswoche statt. Die Ultraschalluntersuchung für den Ersttrimestertest wird zwischen der 11. und der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Blutentnahme und der Ultraschall können am selben oder an zwei verschiedenen Tagen stattfinden. Für die Blutentnahme muss man nicht nüchtern sein.

## MEHRLINGSSCHWANGERSCHAFT/ IVF

Die Beurteilung von Mehrlingsschwangerschaften ist nur begrenzt möglich, wobei die Testgenauigkeit mit der Anzahl Feten abnimmt. Eine Risikokalkulation kann nur bei Zwillingsschwangerschaften erfolgen.

IVF-Schwangerschaften können mit dem Ersttrimestertest beurteilt werden, wenn das Alter der verwendeten Eizelle bekannt ist. Zudem ist für die Risikoberechnung wichtig, zu wissen, ob es sich um ein- oder zweieiige Zwillinge handelt.

## KOSTENERSTATTUNG

Der Ersttrimestertest wird von den Krankenkassen übernommen.

## NICHT INVASIVER PRÄNATALER TEST (NIPT)

Da im Blut der Mutter genetisches Material des ungeborenen Kindes vorhanden ist, kann diese Analyse mittels Blutuntersuchung bei der Schwangeren durchgeführt werden. Ob der Test geeignet ist und wie dabei vorgegangen wird, ist mit dem betreuenden Arzt / der betreuenden Ärztin zu besprechen. Wird der Test durchgeführt, können Trisomien 13, 18, 21 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen mit hoher Sicherheit festgestellt werden.

Es kann der Fall eintreten, dass bei der Blutprobe nicht ausreichend DNA des Ungeborenen vorhanden ist. In diesem Fall wird man zu einer erneuten Blutentnahme gebeten.

## AUSSAGE

Der NIPT gibt Auskunft über das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 und 21 und über Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen. Ist das Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann der NIPT darüber keine Auskunft geben. Falls das Ergebnis auf eine Trisomie hinweist, wird der Arzt / die Ärztin erklären, wie es weitergehen kann. Da der NIPT keine definitive Diagnose darstellt, ist bei auffälligem Befund eine Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese, je nach Zeitfenster, als Bestätigungsuntersuchung erforderlich, bevor weitere Entscheidungen getroffen werden.

## GENAUIGKEIT

Dieser Test gewährt derzeit die bestmögliche Risikoabschätzung für fetale Trisomien. 99% der mit einem NIPT analysierten fetalen Trisomien werden richtig erkannt. Aufgrund von aussergewöhnlichen Plazentaentwicklungen gibt es Fälle, die «falsch positiv» oder «falsch negativ» beurteilt werden.

Nur mit einer weiterführenden invasiven Methode, der Chorionzottenbiopsie / Amniozentese, ist effektiv eine abschliessende Diagnose möglich.

## DURCHFÜHRUNG

Ein NIPT ist ab der vollendeten 9. Schwangerschaftswoche möglich. Die Krankenkassen übernehmen die Kosten erst ab der 12. Schwangerschaftswoche, sofern das Risiko, das aus dem Ersttrimestertest ermittelt wurde, höher als 1 : 1000 ist.

## MEHRLINGSSCHWANGERSCHAFT UND IVF-SCHWANGERSCHAFTEN

Ein NIPT bei IVF-Schwangerschaften ist wie bei normalen Schwangerschaften möglich. Die Untersuchung von Zwillingsschwangerschaften ist ebenso möglich, jedoch können Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen nicht beurteilt werden. Bei Mehrlingsschwangerschaften mit mehr als zwei Feten ist der NIPT nicht durchführbar.

## WEITERE BESTIMMUNGSMÖGLICHKEITEN

Ab der 12. Schwangerschaftswoche kann bei dieser Untersuchung auch das Geschlecht untersucht und mitgeteilt werden. (Bei Zwillingsschwangerschaften ist dies nur eingeschränkt möglich.)

In der Schweiz ist die Durchführung eines NIPT zur alleinigen Bestimmung des Geschlechts verboten.

## KOSTENERSTATTUNG

Krankenkassen übernehmen die Kosten des NIPT für die Trisomien 13, 18 und 21, falls bei einer regulären Schwangerschaft der Ersttrimestertest für eine Trisomie ein Risiko grösser als 1 : 1000 ergibt (z.B. 1 : 520).

Sowohl für eine IVF-Schwangerschaft als auch eine Zwillingsschwangerschaft ist nicht das Ersttrimestertest-Risiko, sondern das kombinierte Risiko aus Alter der Schwangeren und der Nackentransparenz des Feten entscheidend; die Kosten werden hier ebenfalls bei einem Risiko grösser als 1 : 1000 von den Krankenkassen übernommen.