

ZENTRUM FÜR
FRAUEN
GESUNDHEIT
AM LETZENBERG



Frühe Fehlbildungs diagnostik

Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik



Möglichkeiten der Pränatalen Diagnostik

1. NIPT- Test
2. Früher Fehlbildungs-Ultraschall
3. Ersttrimester-Screening mit
▲ Präeklampsie-Screening
4. Chorionzottenbiopsie
5. Fruchtwasserpunktion
6. Feindiagnostischer Ultraschall im
2. Trimester



NIPT-Test



Beim NIPT-Test werden fetale Zellen aus mütterlichem Blut gewonnen und auf Hinweise bzgl Trisomie 13,18 und 21 untersucht

Bei unauffälligem Ergebnis besteht bzgl dieser Erkrankungen nur noch ein Restrisiko von 1:10 000

Bei einem auffälligem Test ist in bis zu 50% der Fälle das Kind gesund, es sollte eine Fruchtwasserpunktion zur Sicherung der Diagnose angeschlossen werden

Ab der 9. SSW möglich

Ergebnisse nach ca 10 Tagen
ggf Übernahme der Kosten durch
Krankenkasse

Testet nur Trisomie 13, 18, 21

Bei Adipositas und Zwillingen
eingeschränkte Aussagefähigkeit



Früher Fehlbildungsschall

Aufgrund der Einschränkungen des NIPT-Tests empfehlen die Fachgesellschaften immer eine Kombination mit einem frühen Fehlbildungsschall. Dieser muss privat gezahlt werden

Durchführung zwischen 11+0 und 13+6 SSW

Beim Ultraschall wird die Anatomie des Kindes beurteilt, die Nackentransparenz gemessen und nach sog. Softmarkern gesucht, die ein Hinweis auf eine Chromosomenstörung sein könnten



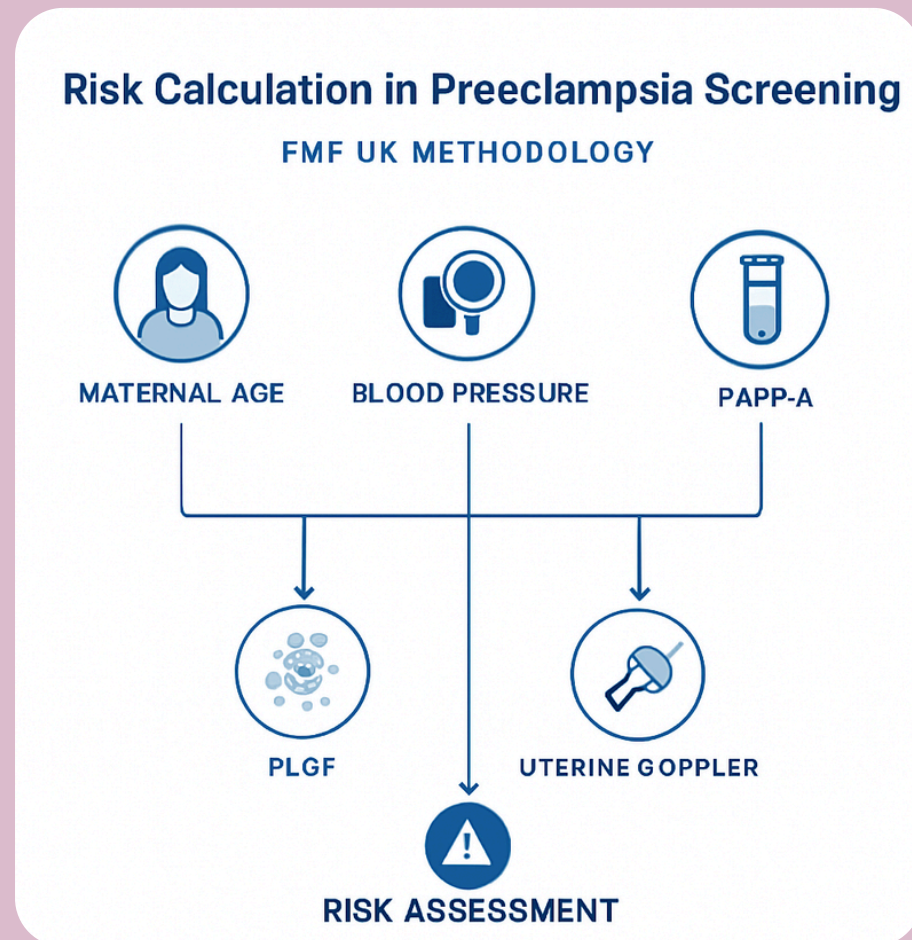
Der Ultraschall bietet die Möglichkeit, schwere Fehlbildungen schon früh aufzudecken.

Es erfolgt noch keine dezidierte Feindiagnostik, d.h. es können manche Fehlbildungen erst im späteren Schwangerschaftsverlauf auffallen!

Ein unauffälliger früher Fehlbildungsschall kann einige aber bei weitem nicht alle Störungen bereits ausschließen



Ersttrimester- und Präeklampsie-Screening



Sowohl Ersttrimester-Screening als auch Präeklampsie-Screening erfordern eine Zertifizierung mit jährlicher Nachprüfung, so dass eine hohe Qualität gesichert ist.

Ersttrimester-Screening

Beim Ersttrimester-Screening werden bestimmte Blutwerte der Mutter (fβHCG und PAPPa) mit den Ergebnissen des frühen Fehlbildungultraschalls und mütterlichen Faktoren (Alter, Gewicht, Raucherstatus, Familienanamnese) kombiniert und ein Risiko-Score errechnet

Bei einem erhöhten Risiko ist eine invasive Diagnostik (Chorionzotten- oder Fruchtwasserpunktion) empfehlenswert.

Präeklampsie-Screening

Das Ersttrimesterscreening kann sinnvoll mit einem Präeklampsie-Screening verbunden werden. Hierfür wird zusätzlich pLGF im mütterlichen Blut sowie die Dopplerwerte der mütterlichen Uterus-Arterien gemessen. Bei einem auffälligen Score ist das Risiko für die Entwicklung einer Präeklampsie (“Schwangerschaftsvergiftung”) erhöht. Durch die Einnahme von ASS 150mg tgl kann dieses Risiko deutlich gesenkt werden.



Chorionzotten- Biopsie

- Bereits ab 11. SSW möglich
- Entnahme von Chorionzotten/Plazentagewebe über einen Einstich in die Bauchdecke
- geringes Fehlgeburtsrisiko
- in 0,5% Mosaik: Plazentagewebe ist nicht genetisch identisch wie fetales Gewebe

Fruchtwasserpunktion

- Ab ca 15 SSW
- sehr hohe diagnostische Aussagekraft
- keine Mosaikbildung
- Entnahme von Fruchtwasser über eine Punktion der Fruchthöhle
- ca 0,5% Risiko des vorzeitigen Blasensprungs



Testgüte der Systeme

Vergleich NIPT, kombiniertes ETS und Ultraschall

Übersicht nach Fragestellung

Fragestellung	NIPT	Komb. ETS	Früher Ultraschall (11–14 SSW)	Organultraschall (20. SSW)
Trisomie 21	am besten	gut, schwächer	indirekte Hinweise	nicht primär
Herzfehler	schlecht	über Ultraschallanteil	teilreich	am wichtigsten
Spina bifida	ungeeignet	über Ultraschallanteil	teils erkennbar	sehr wichtig
Bauchwanddefekte	ungeeignet	über Ultraschallanteil	oft früh erkennbar	sehr wichtig
Gesichtsspalten	ungeeignet	über Ultraschallanteil	teils erkennbar	wichtiger als NIPT

Vorhersagewahrscheinlichkeiten (typische Orientierungswerte)

Testverfahren	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Negativer Vorhersagewert
NIPT	80–95% PPV	40–90% PPV	25–50% PPV	>99,9%
ETS	3–7% PPV	8–14% PPV	3–14% PPV	ca. 99,9%
Chorionzottenbiopsie	diagnostisch	diagnostisch	diagnostisch	sehr hoch
Fruchtwasserpunktion	diagnostisch	diagnostisch	diagnostisch	sehr hoch

Hinweis: Werte sind populationsabhängig und ersetzen keine individuelle medizinische Beratung.

Generelle Überlegungen vor pränataler Diagnostik

Bevor man sich entschließt, eine pränatale Diagnostik durchführen zu lassen, sollte man sich über einige Dinge Gedanken machen:

1. Es gibt keine Garantien für ein gesundes Kind!

2. Wie würden Sie als Mutter/Paar reagieren, wenn die Untersuchungen ein auffälliges Ergebnis zeigen?

3. Würden Sie einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung ziehen oder geht es Ihnen darum, sich so gut wie möglich auf eventuelle besondere Bedürfnisse des Babys einzustellen?



Übrigens:

Die Mehrheit der Patientinnen, die häufigen Umgang mit Behinderten hat, lässt keine frühe Feindiagnostik durchführen.



2b-Screening

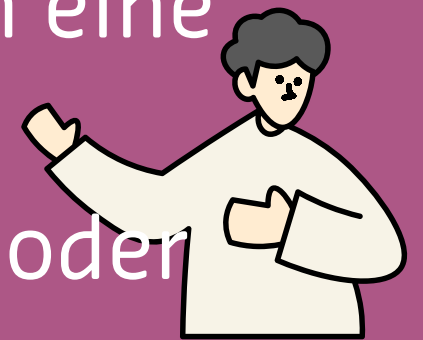
Zwischen 18+0 und 21+6 SSW

gibt es die Möglichkeit, ein erweitertes Screening auf Fehlbildungen durchführen zu lassen.

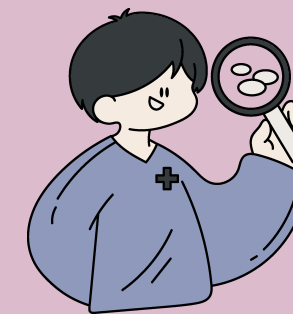
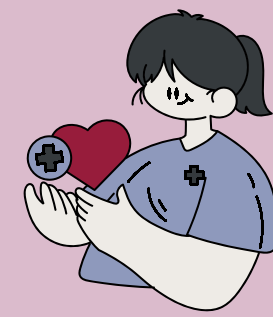
Hier geht es nicht um eine dezidierte Feindiagnostik, sondern um eine grobe Orientierung.

Falls Auffälligkeiten darstellbar sind, das Kind nicht richtig liegt oder auch ein erhöhtes Risiko für Fehlbildungen vorliegt, kann die Überweisung an eine spezialisierte Einrichtung für eine Feindiagnostik per Ultraschall erfolgen

Auch hier gilt: es kann nicht alles ausgeschlossen werden.



Resources Page



Resources Page

