„Ersttrimester-Diagnostik“ – mit Einschätzung des Risikos für ein kindliches DOWN-Syndrom und Präeklampsie (12. - 14. Schwangerschaftswoche):

Down-Syndrom - was ist das?
Chromosomenstörungen sind „Bauplanfehler“ der Natur, sie kommen bei ca. 0,5 % aller Kinder vor. Die häufigste dieser Störungen ist das Down-Syndrom (=„Trisomie 21“).

Bei den betroffenen Kindern ist das 21. Chromosom 3-mal statt 2-mal vorhanden. Dies führt zu unterschiedlichen geistigen und körperlichen Beeinträchtigungen.
In aller Regel tritt dieser Chromosomenfehler zufällig auf - eine familiäre Ursache ist sehr selten. Eine Rolle spielt das mütterliche Alter: bei einer 35-Jährigen ist es ca. 3 x so häufig wie bei einer 25-Jährigen – mit 40 Jahren ist jedes 100. Kind betroffen.

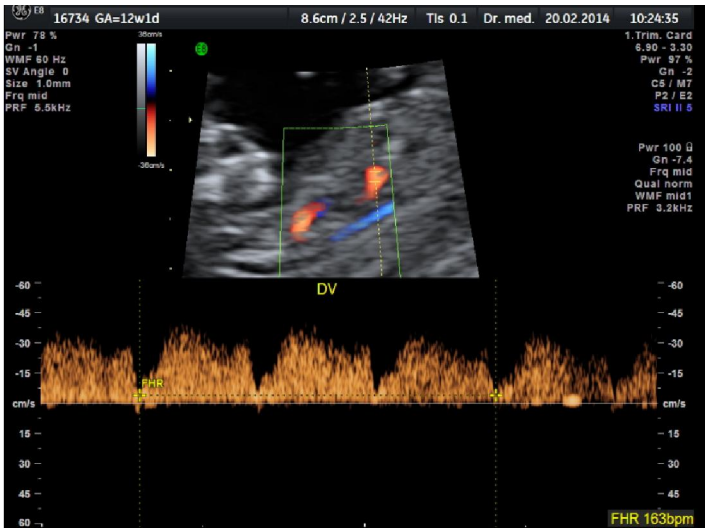
Festgestellt wird ein Down-Syndrom durch eine Chromosomen-Analyse. Dazu müssen kindliche Zellen z.B. durch eine Fruchtwasser-Untersuchung („Amniozentese“) gewonnen werden, was mit einem - wenn auch geringen - Fehlgeburtsrisiko verbunden ist.
Nach den „Mutterschafts-Richtlinien“ wird jeder Schwangeren ab einem Alter von 35 Jahren eine Amniozentese angeboten (allerdings haben nur 50% aller Down-Kinder Mütter, die älter als 35 Jahre sind).

Einschätzung des individuellen Risikos für ein Down-Syndrom durch „Ersttrimester-Screening“:
Diese für das Kind ungefährliche Untersuchung wurde in Großbritannien entwickelt („Fetal Medicine Foundation“, London), um das Risiko des kindlichen Down-Syndroms genauer einschätzen zu können als anhand des mütterlichen Alters (in den letzten Jahren hat sich neben dem „Ersttrimester-Screening“ auch der sogenannte „Nicht invasive Pränataltest“ etabliert, siehe Erläuterungen dort).

Zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche erfolgt zunächst eine detaillierte frühe Organ-Feindiagnostik („Organ-Ultraschall“) des Kindes mit „Nackentransparenz-Messung“ mithilfe eines hochauflösenden Ultraschallgerätes. Bereits in dieser frühen Schwangerschaftsphase fallen im Ultraschall mehr als die Hälfte aller Fehlbildungen wie schwerwiegende Gliedmaßendefekte, Spaltbildungen, Kopffehlbildungen und einige Herzfehler sowie der Großteil aller Kinder mit Down-Syndrom auf. Eingeschränkt wird die Erkennbarkeit allerdings durch starke mütterliche Bauchdecken und ungünstige Kindslagen.
Zeitgleich erfolgt eine Blut-Abnahme bei der Mutter mit Laboruntersuchung von zwei Plazenta-Eiweißen („PAPP-A“ und „freies ß-HCG“).

Hinweiszeichen für ein Down-Syndrom oder andere Chromosomenstörungen sind eine verdickte „Nackentransparenz“, ein fehlender Nasenknochen, eine Herzschwäche sowie auffällige Laborwerte der Plazenta-Eiweiße. **90%** aller Down-Kinder fallen durch solche Hinweiszeichen auf.

Aus den Untersuchungsergebnissen wird schließlich mithilfe des Computerprogramms der „Fetal Medicine Foundation“ das individuelle Down-Risiko des Kindes errechnet. Liegt dieses Risiko bei 1:300 (dem „Altersrisiko“ einer 35-jährigen Frau) und höher, wird eine Fruchtwasser-Untersuchung zur Abklärung angeboten. Auch ein „Nicht invasiver Pränataltest“ (s.dort) kann ggf. sinnvoll sein.



Präeklampsie - was ist das?

Bei 5% aller Schwangeren steigt der mütterliche Blutdruck gefährlich an und es kommt es zu einer Unterversorgung des Kindes: „Präeklampsie“ (früher „Schwangerschafts-vergiftung“ oder „Gestose“). Behandelt werden kann diese Komplikation bisher meist nur durch rasche Beendigung der Schwangerschaft durch Kaiserschnitt. Tritt die Erkrankung vor der 34. SSW auf, bringt die Frühgeburtlichkeit u.U. große Probleme für das Kind mit sich.

Ursache für diese Erkrankung ist eine Entwicklungsstörung der Plazenta.

Einschätzung des individuellen Risikos für eine Präeklampsie:

Zum Zeitpunkt des Ersttrimester-Screenings kann durch „Dopplersonografie“ die Durchblutung der Gebärmutter überprüft werden. Dadurch und mithilfe der zusätzlichen Laboruntersuchung eines dritten Plazenta-Eiweißes („PlGF“) lässt sich ein erhöhtes Risiko der Mutter für eine Präeklampsie erkennen.

Durch Einleitung einer gut verträglichen Therapie mit niedrig dosiertem „ASPIRIN“ („ASS 100“) können die Plazentaentwicklung verbessert und 80% dieser Erkrankungen vor der 34.SSW verhindert werden.

Welchen Schwangeren empfehlen wir das „Ersttrimester-Screening“ bzw. ein „Präeklampsie-Screening“?

Wir empfehlen diese Untersuchungen allen Schwangeren,

- die sich auf früh erkennbare kindliche Anlagestörungen einstellen wollen,
- bei Verdacht auf ein „Down-SYNDROM“ ihres Kindes eine weitere Abklärung wünschen, um sich einzustellen oder ggf. einen Schwangerschaftsabbruch zu erwägen,
- die ihr Risiko für eine „Präeklampsie“ untersuchen lassen wollen, um bei erhöhtem Risiko o.a. medikamentöse Therapie sowie engmaschige Kontrolluntersuchungen zu nutzen.