

## **Informationen zu, kombinierten Nackentransparenztest nach Nicolaides (=kombinierte NT-Messung, Ersttrimester-Test)**

### **Patientenetikett**

Liebe werdende Eltern,

Sie suchen uns heute auf, um eine Messung der Nackentransparenz Ihres Kindes (in Verbindung mit einer Hormonbestimmung aus Ihrem Blut) durchführen zu lassen. Diese Art der Untersuchung stellt gegenwärtig die früheste und in diesem Zeitfenster genaueste Form der Untersuchung dar, um eine Kenntnis über die mutmaßliche Gesundheit ihres Kindes zu erhalten. Dabei werden unter Wahrung der Unversehrtheit der Schwangerschaft (= nicht invasiv) mit Hilfe des Ultraschalls und einer Hormonbestimmung in Ihrem Blut Informationen über Ihr Kind gewonnen: Diese gestatten es (neben der Beantwortung anderer Fragestellungen zur körperlichen Unversehrtheit), eine individuell auf Ihre Schwangerschaft abgestimmte Wahrscheinlichkeitsberechnung für die Frage durchzuführen, ob ihr Kind von einem Down-Syndrom betroffen sein könnte oder ob es hiervon vermutlich nicht betroffen ist. Diese Einschätzung soll letztlich Ihnen als Grundlage dafür dienen, eine bewusste und dann auch gut begründete Entscheidung für oder gegen eine weiterführende Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenentnahme) zu fällen, die prinzipiell zunächst jeder Schwangeren zur Verfügung steht. Im Folgenden möchten wir Ihnen die Hintergründe hierzu näher erläutern:

Jede werdende Mutter hat prinzipiell (und das ist die gute Nachricht) eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit dafür, dass ihr ungeborenes Kind gesund sein wird: Dabei verstehen wir vorgeburtlich unter Gesundheit das Freisein von körperlichen Behinderungen, die mit einer Einschränkung der Lebensqualität einhergehen und das Freisein von Erkrankungen, die mit einer veränderten Form (Struktur) oder Anzahl von Chromosomen einhergehen. Dabei ist die häufigste, bekannteste und bedeutsamste Chromosomenstörung das Down-Syndrom, früher auch "Mongolismus" genannt.

Es ist schon länger bekannt, dass mit zunehmendem Alter der Mutter sich die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer chromosomalen Störung erhöht. Deshalb hat man früher allen Schwangeren ab (der willkürlich gezogenen Grenze von) 35 Jahren die Möglichkeit einer Fruchtwasseruntersuchung angeboten. Diese Vorgehensweise ist in gewisser Weise willkürlich und grob: So werden hierdurch (bei konsequenter Anwendung) nur rund 30 bis maximal 50% der Kinder mit Down-Syndrom entdeckt, denn: 50-70% aller Schwangeren, die ein Kind mit Down-Syndrom erwarten, sind jünger als 35 Jahre. Dies ist nicht weiter verwunderlich: Die überwiegende Mehrzahl der Frauen sind, wenn sie Kinder bekommen einfach jünger als 35 Jahre, und auch dann kann, wenngleich weniger häufig, eine Schwangerschaft von einem Down-Syndrom betroffen sein.

Um speziell diesen jüngeren Frauen eine Hilfestellung zur Verfügung zu stellen und bei Frauen über 35 Jahren, welche eigentlich trotz des Alters eine geringe Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom tragen, unnötige Eingriffe zu vermeiden, wurden unterschiedliche Tests zur Risikoermittlung für das Vorliegen eines Down-Syndroms entwickelt:

Allen Tests ist gemeinsam, dass eine Risiko-Wahrscheinlichkeitsberechnung anhand des mütterlichen Alters, des Schwangerschaftsalters, kindlicher Ultraschall-Marker (Nackentransparenz, Nasenbein, Gesichtswinkel, Herzdurchblutung) und der im mütterlichen Blut gemessenen Konzentration von speziellen, ursprünglich vom ungeborenen Kind stammenden Substanzen erfolgt. Diese Berechnung kann ggf. noch mit gemessenen Ultraschallwerten des Kindes kombiniert werden. Diese Tests können sowohl im zweiten Drittel der Schwangerschaft, aber auch bereits am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels durchgeführt werden.

## **Risikoermittlung im ersten Schwangerschaftsdrittel (11+0 bis 13+6 SSW):**

### **Der kombinierte Ersttrimester-Test (NT-Test, Nackentransparenzmessung)**

Der kombinierte Ersttrimester-NT-Test nach Nicolaides stellt wie der Quadruple-Test eine Fortentwicklung des Triple-Tests, diesmal allerdings für das Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels dar.

Er identifiziert über ein auffälliges Testergebnis und die sich daran anschließende invasive Diagnostik früher und mit einer höheren Genauigkeit von einem Down-Syndrom betroffene Kinder. Bei diesem Verfahren handelt es sich um eine Kombination aus einer speziellen Ultraschalluntersuchung, dem mütterlichen Altersrisiko und Blut- (biochemische) Analysen. Dabei wird die sog. Nackentransparenz des Embryos (engl. Nuchal Translucency oder NT genannt) gemessen. Diese Struktur tritt normalerweise bei fast jedem Kind in diesem Schwangerschaftszeitraum auf, beträgt im Durchschnitt etwa 1-2mm (Mittelwert: 1,5 mm) und entwickelt sich mit zunehmendem Schwangerschaftsalter wieder zurück. Ist jedoch diese Nackentransparenz größer als gewöhnlich (zeitabhängig ab je nach Schwangerschaftsalter 2 bis 3 mm), so kann dieses ein deutliches Zeichen auf das mögliche Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind sein -> Das Risiko hierfür ist erhöht.

Für die Blut-Analyse werden 2 Substanzen untersucht: Das freie  $\beta$ -hCG und das PAPP-A. Diese sind Ausdruck der Lebenskraft der hier im Einzelfall vorliegenden Schwangerschaft: Ihr Herkunftsort ist das ungeborene Kind. Veränderungen in ihrer Konzentration bezogen auf eine Normalkonzentration (Median) sind als Hinweis darauf zu werten, daß Chromosomenveränderungen vorliegen können.

Die biochemischen (=aus dem mütterlichen Blut stammenden) und die Ultraschalldaten werden unter Berücksichtigung des mütterlichen Altersrisikos zu einem Gesamtrisiko verrechnet. Da dieses abschließende Ergebnis am gleichen Abend der Ultraschalluntersuchung vorliegt und am Folgemorgen erfragt werden kann, können im Falle einer auffälligen Testung weitere Untersuchungen, hier in aller Regel die Chorionzottenbiopsie (CVS) rasch erfolgen. Dadurch gewinnen die Schwangere und ihr Arzt Zeit, um über das weitere Vorgehen zu entscheiden. Da die Untersuchung insbesondere für die Ultraschalluntersuchung große Erfahrung voraussetzt und eine fehlerhafte Durchführung zu unnötigen Eingriffen und größeren Verunsicherungen führen kann, sollte die Ersttrimester-Testung nur von hierfür speziell geschulten Personen vorgenommen werden.

Die Leistungszahlen der Ersttrimester-Testung sind wie folgt: Bei Anwendung einer kombinierten Risikoabschätzung mit Hilfe der Bluthormonbestimmung, dem mütterlichen Alter und der fetalen Nackentransparenz werden rund 90% aller Schwangerschaften mit einem Down-Syndrom im ersten Schwangerschaftsdrittel als im Test auffällig erkannt (bei einer generellen Rate von 5% Schwangeren, die im Test fälschlich als auffällig eingeschätzt werden). Umgekehrt ausgedrückt, entgeht ein von 10 der tatsächlich von einem Down-Syndrom betroffenen ungeborenen Kinder einer derartigen Testung. Der Test stuft eine Schwangerschaft als auffällig

ein, wenn die abschließende Risikoeinschätzung einen Wert von 1:300 oder höher (1:200, 1:150, 1:100 ....) ergibt. Auch hier bedeutet ein auffälliges Testergebnis nicht, dass das ungeborene Kind am Down-Syndrom erkrankt ist. Vielmehr bedeutet es, dass in dieser individuell vorliegenden Schwangerschaft eine höhere Risikodichte für das Down-Syndrom vorliegt als das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms, welches eine 35-jährige Frau trägt. Von allen Schwangeren, die als auffällig getestet werden, und die in der Konsequenz eine weiterführende invasive Diagnostik zum sicheren Ausschluß eines Down-Syndroms in Anspruch nehmen, haben lediglich 5-8% tatsächlich ein Kind mit Down-Syndrom. Im Umkehrschluß bedeutet dies, daß 92-95% der in dieser Betrachtungslogik auffällig getesteten Schwangeren tatsächlich ein genetisch gesundes Kind haben. Diese Suchstrategie stellt die früheste Methode, nach einer fetalen Chromosomenstörung (und darüber hinaus auch körperlichen Störung) zu fahnden.

- Ich habe den Inhalt dieses Informationsschreibens zur Kenntnis genommen und wünsche die Durchführung der kombinierten Nackenfaltenbestimmung (NT-Messung und Hormonbestimmung)
- Ich lehne die Durchführung der kombinierten Nackenfaltenbestimmung (NT-Messung und Hormonbestimmung) ab

Oppenheim, den \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
(Unterschrift)