

Information für Schwangere zu Ultraschall, Suchtests und genetischen Untersuchungen in der ersten Hälfte der Schwangerschaft

Jeder Frau werden in der ersten Schwangerschaftshälfte verschiedene Ultraschall- und andere Untersuchungen angeboten, die von einer angepassten Beratung begleitet werden. Diese Informationen sollen Sie auf die Beratung vorbereiten.

Das so genannte **Erste Screening** wird allen Schwangeren empfohlen und zwischen 11 und 14 Wochen durchgeführt; viele Untersucher halten 12 bis 13 abgeschlossene Wochen für einen idealen Zeitpunkt. Der erste Aspekt dieser Untersuchung ist die Bestätigung der Intaktheit und des Sitzes der Schwangerschaft in der Gebärmutter. Das wichtigste Mass für die Grösse des Fetus ist die Scheitel-Steiss-Länge (SSL). Nach der SSL kann auch das Alter der Schwangerschaft bestätigt oder korrigiert werden. Die SSL beim ersten Screening liegt zwischen 45mm und 84mm. Beim ersten Screening werden aber auch die Konturen von Kopf, Rücken und Bauch und orientierend die Extremitäten untersucht, um schwerwiegende Fehlbildungen wenn möglich schon früh zu erkennen.

Falls Sie es nach entsprechender Aufklärung wünschen, kann beim Ersten Screening Ihr individuelles Risiko für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 21 (Down-Syndrom) durch die Messung der **Nackentransparenz (NT)** und von Blutwerten sowie allfälligen "Zusatzmarkern" berechnet werden. Diese Untersuchung wird **Ersttrimestertest (ETT)** genannt und kann etwa 85% der Schwangerschaften mit einem fetalen Down-Syndrom erkennen.

Seit 2012 sind neue mütterliche Bluttests verfügbar, die sogar bei mehr als 99% der Schwangerschaften mit fetalem Down-Syndrom auffällig werden. Diese relativ teuren, nicht von der Versicherung erstatteten Tests („Praenatest“, „Panorama“, „PrenDia“, „Harmony“) werden **nicht-invasive pränatale Tests (NIPT)** genannt. Ein unauffälliger NIPT macht das Vorliegen einer Trisomie 21, 13 und 18 sehr unwahrscheinlich, ein auffälliger NIPT muss aber -wie ein auffälliger ETT auch- durch eine definitive Untersuchung (z.B. Plazenta- oder Fruchtwasserpunktion) bestätigt werden.

- NIPT KANN z.B. verwendet werden, wenn altersbedingt ein erhöhtes Risiko für ein fetales Down-Syndrom besteht, jedoch nur, wenn der Ultraschallbefund unauffällig ist.
- NIPT darf NICHT verwendet werden, wenn im Ultraschall strukturelle Auffälligkeiten oder eine über die oberste Norm erhöhte NT festgestellt wurden. Strukturelle Fehlbildungen weisen auch auf andere chromosomale Besonderheiten hin, die mit NIPT methodenbedingt gar nicht untersucht werden.
- NIPT sollte IMMER von einer ausführlichen, individuellen Beratung und einer sorgfältigen Ultraschalldiagnostik begleitet werden.
- NIPT ersetzt NICHT das Erste Screening oder eine sorgfältige Ultraschalluntersuchung mit 12 Wochen.

Haben Sie noch Fragen zu den genannten Untersuchungen? Bitte stellen Sie Ihre Fragen im Beratungsgespräch schon vor der Untersuchung. Vielen Dank.