

Das Risiko für ein Kind mit Down- Syndrom

In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko, dass das erwartete Kind eine Chromosomenstörung (z.B. Trisomie 21, Down-Syndrom, früher Mongolismus genannt) hat. Je älter die Mutter ist, desto höher ist dieses Risiko.

Bei Müttern, die 25 Jahre alt sind, ist eins von 1300 Kindern betroffen, bei 30-Jährigen eins von 900 und bei 35-Jährigen eins von 380.

Schwangeren Frauen, die zum Zeitpunkt der Geburt 35 Jahre oder älter sind, wird daher eine Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) angeboten, bei der die Chromosomen des ungeborenen Kindes untersucht werden.

Durch Blutuntersuchungen kann man auch bei schwangeren Frauen, die jünger als 35 Jahre sind, feststellen, ob sie ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit einer Chromosomenstörung haben. Entspricht dieses Risiko dem einer 35-jährigen Frau oder ist das Risiko sogar höher, sollte auch diesen Frauen eine Chromosomenanalyse aus einer Fruchtwasserprobe angeboten werden.

Bei schwangeren Frauen, die 35 Jahre oder älter sind, kann man feststellen, ob das Risiko für ein Kind mit einer Chromosomenstörung altersentsprechend, niedriger oder höher ist. Diese Angabe kann die schwangere Frau in ihre Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung einbeziehen.

Blutuntersuchungen:

Integriertes Screening (5 Parameter)

- PAPP-A, Inhibin A , AFP, hCG, freies Östriol

Quadruple-Test (4 Parameter)

- Inhibin A, AFP, hCG, freies Östriol

Hinweis:

Nach GenDG bedarf diese Untersuchung einer Einwilligung der Patientin.

Labor Potsdam

der Diagnostik Ernst von Bergmann GmbH

Charlottenstraße 72 (Haus B, Ebene 2)

14467 Potsdam

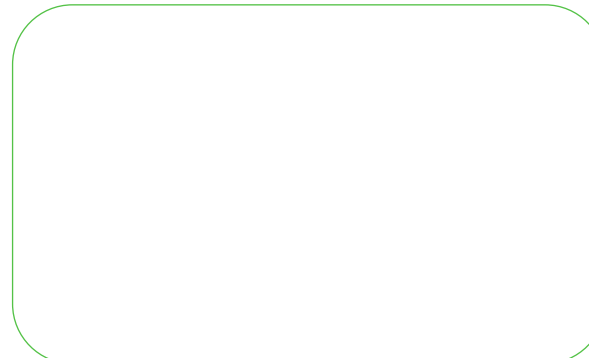
Tel. 0331 241 7081

Fax 0331 241 7070

info@laborpotsdam.de

www.laborpotsdam.de

Ihr Praxisteam nimmt sich gern Zeit für Ihre Fragen:



001/06.16 | © Labor Potsdam



Individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL)

**INFORMATIONEN
für Frauen am Beginn der
Schwangerschaft**

Blutuntersuchungen zur Risikobestimmung für Down-Syndrom

Blutwerte für bestimmte Stoffe, die in der Schwangerschaft gebildet werden, können bei der schwangeren Frau verändert sein, wenn das Kind ein Down-Syndrom hat.

Integriertes Screening

Die Risikoberechnung mit der gegenüber allen anderen Verfahren höchsten Entdeckungsrate von 90% erfolgt im Integrierten Screening mit 5 Messgrößen. Bei diesem Test sind 2 Blutentnahmen für insgesamt 5 Blutwerte erforderlich.

Die Blutentnahme für PAPP-A sollte zwischen der 11. und 12. Schwangerschaftswoche (SSW), d. h. 10+0 bis 11+6 Tage erfolgen.

Inhibin A, AFP, hCG und freies Östriol sollten zwischen der 15. und 18. SSW (d.h. 14+0 bis 17+6 Tage) bestimmt werden. Unter Berücksichtigung dieser Werte und des Alters der Schwangeren wird das individuelle Risiko für ein Kind mit dieser Chromosomenstörung bestimmt. (Risikoberechnungen mit 2 Blutentnahmen werden als Integriertes Screening bezeichnet.)

Quadruple-Test

Für Schwangere, die sich erst im 2. Schwangerschaftsdrittel (d. h. nach der abgeschlossenen 14. SSW) für eine Risikoberechnung entscheiden oder die nur eine Blutentnahme wünschen, bietet unser Labor den sogenannten Quadruple-Test mit 4 Messgrößen an, bei dem die Bestimmung von Inhibin A, AFP, hCG und freiem Östriol in der 15.-18. SSW (d.h. 14+0 bis 17+6 Tage) durchgeführt werden sollte.

Das Ergebnis der Blutuntersuchung und die Risikoberechnung

In dem Befundbericht wird das individuelle **Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom** angegeben. Es kann beispielsweise 1 zu 3000 oder 1 zu 700 oder 1 zu 150 (oder anders) lauten.

Von einem „**normalen Risiko**“ spricht man, wenn das festgestellte Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom niedriger ist als bei einer 35-jährigen Frau, also kleiner als 1 zu 380.

Ein „**erhöhtes Risiko**“ liegt vor, wenn das festgestellte Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom dem einer 35-jährigen oder älteren Frau entspricht.

Durch eine Fruchtwasseruntersuchung kann dann festgestellt werden, ob das erwartete Kind wirklich ein Down-Syndrom hat. Es ist wichtig, zu bedenken, dass bei den allermeisten Frauen mit einem erhöhten berechneten Risiko anschließend im Fruchtwasser normale Chromosomen festgestellt werden, d. h. dass das Kind kein Down-Syndrom hat.

Hinweis:

Im Integrierten Screening ist eine zuverlässige Risikoberechnung ohne Einbeziehung der Nackenfalte (**Nackentransparenz/NT**) gewährleistet.

Andere Erkrankungen, die durch die Blutuntersuchung festgestellt werden können

Eins von 1200 Kindern kommt mit einem **offenen Rücken (Neuralrohrdefekt, Spina bifida)** zur Welt. An der Höhe des AFP-Werts kann man feststellen, ob ein niedriges oder hohes Risiko für ein Kind mit offenem Rücken in der Schwangerschaft besteht.

Ist der AFP-Wert normal, so ist ein offener Rücken mit etwa 80%-iger Sicherheit ausgeschlossen (d.h. in 2 von 10 Fällen kommt es vor, dass der AFP-Wert normal ist und das Kind trotzdem einen offenen Rücken hat). Daher ist neben der AFP-Bestimmung im mütterlichen Blut auch eine Ultraschalluntersuchung um die 18. SSW sinnvoll.

Wird ein erhöhter AFP-Wert gemessen, so kann durch eine spezielle Ultraschalluntersuchung und eine Fruchtwasseranalyse festgestellt werden, ob das Kind wirklich einen offenen Rücken hat. Es ist zu beachten, dass ein hoher AFP-Wert sehr oft auch andere Ursachen (wie z. B. chronische Hepatitis) hat und sich das Kind normal entwickelt.

Ebenfalls zeigen die gemessenen Blutwerte ein erhöhtes Risiko für die seltene Chromosomenstörung **Trisomie 18** an.

Es ist also wichtig: Mit den Blutuntersuchungen kann nicht festgestellt werden, ob das erwartete Kind tatsächlich eine Chromosomenstörung oder einen offenen Rücken hat. Es wird lediglich festgestellt, ob das Risiko hierfür erhöht ist. Sicherheit kann nur die Fruchtwasseruntersuchung geben.