

# 1.-Trimester-Test (1.-TT)

Informationen für die Eltern



# Liebe Eltern

## Sie entscheiden!

Dieses Faltblatt wurde geschrieben, um Ihnen wichtige Informationen zum 1.-Trimester-Test (1.-TT) zu vermitteln. Die Entscheidung, einen 1.-TT durchführen zu lassen oder darauf zu verzichten, liegt allein bei Ihnen. Besprechen Sie deshalb alle Fragen, die Sie nach dem Lesen dieser Information sicher noch haben, mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

## Was sind Trisomien?

Trisomien sind Anomalien der Chromosomen, bei denen ein Chromosom zuviel vorhanden ist. Am häufigsten ist die Trisomie 21 (ca. 1 von 680 Geburten), die mit variabler geistiger Behinderung einhergeht und mit Fehlbildungen von Organen verbunden sein kann. Das Risiko für eine Trisomie 21 wird mit zunehmendem Alter der Mutter grösser und ist zudem erhöht, wenn in einer früheren Schwangerschaft bereits eine Trisomie 21 aufgetreten ist. Die Trisomie 18 und die Trisomie 13 kommen seltener vor. Beide Anomalien sind mit schwerster geistiger Behinderung und mit einer Vielzahl von Organ-Fehlbildungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen unmöglich machen.

## Wie kann das Trisomie-Risiko beurteilt werden?

Der 1.-Trimester-Test (1.-TT) besteht aus einer Kombination von einer Ultraschall-Untersuchung und einem Bluttest, welche in der 11. - 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Im Ultraschall werden die Anzahl und die Vitalität der Kinder beurteilt, das Alter der Schwangerschaft durch das Messen der Scheitel-Steiss-Länge des Kindes bestimmt und die sog. Nackentransparenz (NT) des Kindes beurteilt. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Je breiter die Nackentransparenz, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine verbreiterte Nackentransparenz ist zudem ein wichtiges Hinweiszeichen für eine Vielzahl von angeborenen Organ-Fehlbildungen.

Das mütterliche Blut wird auf zwei Substanzen untersucht, die vom Mutterkuchen gebildet werden: das PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) und das freie  $\beta$ -hCG (free beta human chorionic gonadotropin). Aus Kombination von Alter der Mutter, Trisomien in vorausgegangenen Schwangerschaften, Alter der aktuellen Schwangerschaft, Nacken-Transparenz und Blutwerten wird das individuelle Risiko einer Trisomie für die laufende Schwangerschaft berechnet.

## Was sagt der Erst-Trimester-Test aus?

In den meisten Fällen sagt der 1.-TT aus, dass bei Ihrem Kind kein erhöhtes Risiko für eine Trisomie oder eine schwere Fehlbildung vorliegt. Der 1.-TT kann Ihnen und Ihrem Arzt aber auch sagen, dass bei Ihrem Kind ein erhöhtes Risiko für eine dieser Anomalien vorhanden ist. Ein auffälliger 1.-TT bedeutet nicht, dass Ihr Kind krank ist, da es sich um einen Suchtest und nicht um einen definitiven, diagnostischen Test handelt. Bei einem erhöhten Risiko ist aber eine ausführliche genetische Beratung empfohlen, um mögliche weiterführende diagnostische Untersuchungen (z.B. eine Chorionbiopsie) zu besprechen.

## Wie genau ist der Erst-Trimester-Test?

Über 85% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen 1.-TT. Zusätzlich haben auch Kinder mit anderen chromosomalen Anomalien oder Fehlbildungen häufig einen auffälligen 1.-TT. Andererseits bedeutet ein normaler 1.-TT nicht, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist, noch schließt ein normaler 1.-TT eine geistige Behinderung oder andere Störungen aus, die vor der Geburt nicht festgestellt werden können. In den meisten Fällen wird jedoch kein erhöhtes Risiko gefunden und Sie können davon ausgehen, dass Ihr Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit keine Trisomie und keine schwere, angeborene Fehlbildung hat.

## Was ist eine Chorionbiopsie und was ist eine Amniozentese?

Bei der Chorionbiopsie wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke oder mit einem Katheter durch den Gebärmutterhals ein kleines Stück Gewebe aus dem Mutterkuchen entnommen. Bei der Amniozentese hingegen wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke Fruchtwasser aus der Fruchthöhle punktiert.

Beide Methoden erlauben es, nach Kultur der punktierten Zellen, die Anzahl und die Struktur der Chromosomen zu untersuchen. Sowohl die Chorionbiopsie als auch die Am-



niozentese sind mit einem Fehlgeburts-Risiko von etwa 0,5- 1 % behaftet. Die Chorionbiopsie kann ab Ende der 11. Schwangerschaftswoche, die Amniozentese ab der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Beide Methoden liefern innert 24 -48 Stunden ein vorläufiges Resultat und innert 2-3 Wochen das definitive Resultat. Diese invasiven Methoden sollten wegen des Fehlgeburts-Risikos und aus Kostengründen nur dann vorgenommen werden, wenn ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie vorliegt.

Nur bei den wenigsten Patientinnen mit einem auffälligen Screening-Befund findet sich tatsächlich auch eine Anomalie. Der Ersttrimester-Test ist lediglich ein Suchtest um Schwangere mit einem erhöhten Risiko zu erfassen, um sie dann mit diagnostischen Methoden abzuklären.

Dies ist eine Information der Schweizerischen Arbeitsgruppe zur Einführung des 1.-Trimester-Tests in der Schweiz.

## Informationen für die Eltern

- Dieser Test kombiniert eine Ultraschall-Untersuchung des Kindes mit einem Bluttest der Mutter.
- Der Test erlaubt es, das Risiko für eine Trisomie 21 (früher «Mongolismus» genannt) bei Ihrem Kind zu berechnen.
- Dieser Test kann zusätzlich wichtige Hinweise auf weitere mögliche Anomalien Ihres Kindes geben.
- Der 1.-TT wird zwischen Ende der 11. und Ende der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt.

