



Mitglied der deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin  
NT - zertifiziert durch die Fetal Medicine Foundation

### **Informationen zur Nackentransparenzmessung** (=kombinierte NT-Messung, Ersttrimester-Test)

Liebe werdende Eltern,

die Nackentransparenzmessung (ggf. in Verbindung mit einer Hormonbestimmung aus Ihrem Blut) stellt gegenwärtig die modernste, früheste und genaueste Form der Untersuchung dar, um 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), eine individuell auf Ihre Schwangerschaft abgestimmte Wahrscheinlichkeitsberechnung zur Klärung der Frage durchzuführen, ob ihr Kind von einem Down-Syndrom (Syn. Mongolismus) betroffen sein könnte oder ob es hiervon vermutlich nicht betroffen ist. Die Einschätzung soll Ihnen als Grundlage dafür dienen, eine bewusste und dann auch gut begründete Entscheidung für oder gegen eine invasive weiterführende Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenentnahme) zu fällen, die prinzipiell zunächst jeder Schwangeren zur Verfügung steht. Im Folgenden möchte ich Ihnen die Hintergründe hierzu näher erläutern:

Jede werdende Mutter hat (und das ist die gute Nachricht) prinzipiell eine hohe Wahrscheinlichkeit dafür, dass ihr ungeborenes Kind gesund sein wird. Unter Gesundheit verstehen wir vorgeburtlich das Freisein von körperlichen Behinderungen, welche mit einer Einschränkung der Lebensqualität verbunden sind 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 oder Trisomie 21, früher auch "Mongolismus" genannt. Diese angeborene Behinderung ist nicht heilbar! Die einzige Alternative zum Austragen des Kindes ist der Schwangerschaftsabbruch.

Es ist schon lange bekannt, dass sich die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer chromosomalen Störung mit zunehmendem Alter der Mutter erhöht. Gerundete Zahlen können Sie der nachfolgenden Tabelle entnehmen. Dabei bedeutet z.B. eine Zahl wie "1:1000", dass von 1000 Schwangeren mit diesem Risikoprofil eine 1 Kind mit einem Down-Syndrom hat.

20 Jahre	1:1000	36 Jahre	1:200
25 Jahre	1:950	38 Jahre	1:100
30 Jahre	1:600	40 Jahre	1:70
32 Jahre	1:450	42 Jahre	1:40
34 Jahre	1:300	45 Jahre	1:10

Deshalb hat man früher allen Schwangeren ab 35 Jahren eine Fruchtwasseruntersuchung empfohlen. Diese Altersgrenze ist in gewisser Weise willkürlich, denn so werden nur rund 30% aller Kinder mit einem Down-Syndrom entdeckt, da 70% der Schwangeren, welche ein Kind mit Down-Syndrom erwarten, jünger als 35 Jahre sind. Das ist nicht verwunderlich, denn die Mehrzahl der Schwangeren ist einfach jünger als 35 Jahre, und auch dann kann, (siehe Tabelle) wenngleich weniger häufig, eine Schwangerschaft von einem Down-Syndrom betroffen sein.

Um speziell diesen jüngeren Frauen Behandlungsvorteile einzuräumen, aber auch Frauen über 35 Jahren, welche eigentlich trotz des Alters eine geringe Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom tragen, unnötige Eingriffe zu ersparen, wurde ein Test zur Ermittlung des individuellen Risikos für das Vorliegen eines Down-Syndroms entwickelt:

### **Risikoermittlung im ersten Schwangerschaftsdrittel: Der Ersttrimester-Test (NT-Test)**

Das Verfahren zur Risikopräzisierung bestimmter Chromosomenstörungen, welches bereits im ersten Drittel der Schwangerschaft (erstes Trimester) eingesetzt werden kann, wird als Ersttrimesterscreening bezeichnet.

In die Risikoermittlung gehen das mütterliche Alter, die sogen. Nackentransparenz und ggf. biochemische Analysen ein.

Bei der speziellen Ultraschalluntersuchung, die in der 12. bis 15. Schwangerschaftswoche durchzuführen ist, wird die sog. Nackentransparenz des Embryos (engl. **N**uchal **T**ranslucency oder **NT** genannt) gemessen. Diese Struktur tritt normalerweise bei fast jedem Kind in diesem Schwangerschaftszeitraum auf. Sie beträgt im Durchschnitt ca. 1-2 mm (Mittelwert: 1,5 mm) und entwickelt sich mit zunehmendem Schwangerschaftsalter wieder zurück. Ist diese Nackentransparenz jedoch größer als gewöhnlich (zeitabhängig ab je nach Schwangerschaftsalter 2 bis 3 mm), so kann diese ein deutliches Zeichen auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind sein.



Allerdings können die Untersuchungsmöglichkeiten durch eine starke mütterliche Bauchdecke oder eine ungünstige Lage des Kindes eingeschränkt sein.

Zusätzlich können im Blut der Schwangeren die Konzentration des freien  $\beta$ -hCG und des PAPP-A bestimmt werden. Normabweichungen dabei sind ebenfalls Hinweis auf Chromosomenveränderungen. Die biochemischen und die Ultraschalldaten werden unter Berücksichtigung des mütterlichen Altersrisikos zu einem Gesamtrisiko verrechnet.

Die Leistungszahlen der Ersttrimester-Testung sind wie folgt: Bei Anwendung einer kombinierten Risikoabschätzung mit Hilfe des mütterlichen Alters, der fetalen Nackentransparenz und der Bluthormonbestimmung werden rund 90%

aller Schwangerschaften mit einem Down-Syndrom im ersten Schwangerschaftsdrittel als auffällig erkannt. Die Rate falsch-positiver Ergebnisse liegt bei 5 %.

Der Test stuft eine Schwangerschaft als auffällig ein, wenn die Risikoeinschätzung einen Wert von 1:300 oder höher (1:200, 1:150, 1:100 ....) ergibt. Ein auffälliges Testergebnis ist somit nicht gleichbedeutend damit, dass das ungeborene Kind am Down-Syndrom erkrankt ist. Vielmehr bedeutet es, dass in dieser individuell vorliegenden Schwangerschaft ein höheres Risiko für ein Down-Syndrom vorliegt als bei einer 35-jährigen Frau. 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 3% tatsächlich ein Kind mit Down-Syndrom.

Die kombinierte Nackentransparenzmessung (NT-Messung + Hormonanalyse) ist derzeit die früheste, empfindlichste und genaueste Methode, um nach einer Chromosomenstörung zu fahnden. Eine erhöhte Nackentransparenz ist aber auch bei vielen anderen Erkrankungen (komplexen Syndromen, Herzfehlern u. a.) zu beobachten, so dass neben der invasiven Diagnostik auch eine spezielle Fehlbildungsdiagnostik in der 19.-22. Schwangerschaftswoche anzuraten ist.

Für weitere Fragen zum Thema Nackentransparenzmessung und vorgeburtliche Diagnostik wenden Sie sich bitte an mich. Ich werde Sie Ihnen gerne beantworten.

In bestimmten Fällen übernimmt die gesetzliche Krankenversicherung diese Untersuchung. Falls dies nicht möglich ist, erfolgt die Abrechnung über die Gebührenordnung der Ärzte (GOA).

Daraus ergibt sich nach den Leistungsziffern 1, 1006A, 75: 130 €  
Laborkosten für die Hormonbestimmungen ca. 50 €

Zutreffendes bitte ankreuzen:

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

Oberhaching, den .....  
.....  
(Unterschrift)