

Down-Syndrom-Screening (Ersttrimester-Test, Ersttrimester-Screening)

Eine seltene, doch für Sie und Ihr Kind schwerwiegende Erkrankung ist die sogenannte **Trisomie 21** (auch als **Down Syndrom** oder **Mongolismus** bekannt).

Das Risiko, ein Kind mit einer Trisomie 21 zu bekommen, steigt mit dem Alter der Mutter an. Bei einer 37-jährigen Schwangeren tritt statistisch gesehen in jeder 250. Schwangerschaft ein Fall einer Trisomie 21 auf.

Seit einigen Jahren ist es möglich, durch eine Ultraschallmessung der **Nackentransparenz** (auch Nackenödem) des Feten und einer zusätzlichen Blutabnahme (Bestimmung von freiem Beta-HCG und PAPP-A) in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche Kinder mit einer Trisomie 21 zu ermitteln. Die Ergebnisse der Blutuntersuchung werden zusammen mit der im Ultraschall gemessenen **Nackentransparenz** in ein Computerprogramm eingegeben, welches hieraus zusammen mit Ihren persönlichen Daten (Alter, Gewicht und andere) die Wahrscheinlichkeit berechnet, mit der Ihr Kind an einer Trisomie 21 leidet. Mit dieser für Mutter und Kind völlig gefahrlosen Methode können etwa 90% der betroffenen Kinder erfasst werden werden.

Eine Fruchtwasser-Punktion (Amniozentese) mit einer anschließenden Untersuchung der Chromosomen Ihres Kindes ist bislang die einzige Methode, die den sicheren Nachweis einer Trisomie 21 ermöglicht. Die Punktion ist jedoch mit einem nicht unerheblichen Risiko verbunden, dass ein völlig gesundes Kind geschädigt wird.

Wenn bei dem Ersttrimester-Screening ein deutlich erhöhtes Risiko festgestellt wird, daß eine Trisomie 21 vorliegt, kann auf Wunsch eine solche Fruchtwasseruntersuchung am besten in der 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.