



"NACKENTRANSPARENZ" und "COMBINED TEST" INFORMATION für SCHWANGERE

Jede schwangere Frau hat ein bestimmtes altersabhängiges Risiko, dass ihr Kind mit einem Chromosomenschaden geboren wird. Dieses **Risiko** ist für die **Trisomie 13, 18 und 21** (Down-Syndrom = Mongolismus) **altersabhängig**. Die Tabelle zeigt das Risiko einer Lebendgeburt mit Down-Syndrom in verschiedenen Altersgruppen:

20 Jahre:	1 auf 1527
25 Jahre:	1 auf 1352
30 Jahre:	1 auf 895
32 Jahre:	1 auf 659
34 Jahre:	1 auf 446

36 Jahre:	1 auf 280
38 Jahre:	1 auf 167
40 Jahre:	1 auf 97
42 Jahre:	1 auf 55
44 Jahre:	1 auf 30

Da aber insgesamt wesentlich mehr Kinder von jüngeren Mütter geboren werden, treten dennoch ca. 70% aller Trisomie-21-Fälle bei Frauen auf, die das 35. Lebensjahr noch nicht erreicht haben und deshalb nicht als Risikofälle gelten, denen somit auch nicht routinemäßig die Durchführung einer Fruchtwasseruntersuchung angeraten wird.

Viele Frauen und Paare orientieren sich bei ihrer Entscheidung für oder gegen eine invasive Pränataldiagnostik (z.B. Fruchtwasserpunktion) nicht mehr allein an der Altersgrenze von 35 Jahren, sondern wünschen eine Abschätzung des individuellen Risikos für Down-Syndrom.

Neben der seit Jahren eingeführten Nackentransparenzmessung, ermöglicht inzwischen die Kombination mit einer Untersuchung des mütterlichen Blutes auf bestimmte Faktoren ("**Combined Test**"), eine noch genauere Riskoeinschätzung.

Unter **Nackentransparenz** versteht man den durch Flüssigkeitsansammlung entstandenen Raum zwischen der Haut und den bindegewebigen Anteilen über der Halswirbelsäule des Feten. Sie lässt sich mit hochauflösenden Geräten bei **Ultraschalluntersuchungen zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche** bei nahezu allen Feten nachweisen. Ab der 15. Schwangerschaftswoche "verschwindet" die Nackentransparenz wieder. Eine **verbreiterte Nackentransparenz** tritt **gehäuft bei Trisomien** (z.B. Down-Syndrom) und bei anderen genetischen Fehlern und fetalen Herzfehlern auf. Die sog. Nackentransparenzmessung ist **keine Kassenleistung**, es werden Ihnen **80 €** in Rechnung gestellt.

Bei den im Rahmen des "**Combined Test**" zusätzlichen untersuchten Serum-Faktoren im mütterlichen Blut handelt es sich um das **freie β -hCG** (humanes Choriongonadotropin) und "**PAPP-A**" (pregnancy associated plasma protein A).

Der sog. Combined Test stellt nun eine neue und genaue Methode dar, mit der ca. 90% aller Down-Syndrome erkannt werden, **ohne invasiven Eingriff und damit ohne jedes Risiko für den Embryo**.

Nach der Nackendickemessung und der Hormonanalyse aus Ihrem Blut kann Ihnen durch eine computerunterstützte Berechnung Ihr ganz **individuelles Down-Syndrom-Risiko** für Ihr Kind mitgeteilt werden.

Der Combined Test bietet den großen Vorteil, dass sich einerseits viele Schwangere über 35 Jahren bei unauffälligem Testergebnis einen Eingriff ersparen können, andererseits auch Frauen unter 35 Jahren zu einer Risikoberechnung für Down-Syndrom kommen und bei auffälligem Ergebnis einen Eingriff durchführen lassen können.

ACHTUNG: Auch der **COMBINED TEST** stellt **KEINE DIAGNOSE** sondern sagt nur aus, ob das **Risiko** einer Trisomie 21 (Down-Syndrom) für die konkret bestehende Schwangerschaft erhöht ist oder nicht, er kann das Vorliegen z.B. einer Trisomie **nicht hundertprozentig ausschließen oder beweisen!**

Da der sog. Combined Test **keine Kassenleistung** darstellt, werden Ihnen **90 €** in Rechnung gestellt. Die **Blutuntersuchung** beim Labor kostet nochmals **68 €**. Den Befund, in dem das Risiko in Zahlen und graphisch dargestellt ist, bekommen Sie sofort nach der Ultraschalluntersuchung.

Wenn Sie noch Fragen haben, stellen Sie diese bitte im Rahmen eines Aufklärungsgesprächs.