

Risiko für ein Kind mit Trisomie oder Neuralrohrfekt?

In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko, dass das erwartete Kind eine **Chromosomenabweichung** (z. B. eine Trisomie 21) hat. Je älter die Mutter ist, desto höher ist dieses Risiko.

Der sicherste und modernste Screening-Test hierfür ist der **molekulargenetische nichtinvasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomien**, über den Sie sich gerne gesondert detaillierter informieren können.

Dieser ergänzt die herkömmliche Pränataldiagnostik, zu der die Ultraschalluntersuchung und die Analyse von speziellen biochemischen Werten im Blut der Mutter (**Ersttrimester-Screening**) gehören.

Ein sog. **Neuralrohrdefekt** kann durch die Bestimmung des AFP-Werts im mütterlichen Blut und ggf. im Fruchtwasser sowie die begleitende Ultraschalluntersuchung erkannt werden.

Zusätzlich besteht die Möglichkeit, in der Schwangerschaft den **fetalen Rhesusfaktor** zu bestimmen (**RHD-NIPT**).

Beratung und Einwilligung

Vor der Durchführung aller in diesem Flyer erwähnten Untersuchungen ist eine genetische Beratung durch entsprechend qualifizierte Gynäkologinnen und Gynäkologen und eine anschließende Einwilligung der Schwangeren in die jeweilige Untersuchung erforderlich.

Individuelle Gesundheitsleistungen IGeL

Einige Vorsorgeuntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen und müssen deshalb von den Patientinnen selbst gezahlt werden. Falls Sie hierzu Fragen haben, wird Sie Ihre Ärztin/Ihr Arzt gerne beraten.

Hierzu zählt:

- **Ersttrimester-Screening:**
PAPP-A, freies β -HCG

Die Bestimmung von AFP im Serum bzw. im Fruchtwasser sowie der RHD-NIPT und (in begründeten Einzelfällen und nach ärztlicher Beratung) auch der NIPT auf Trisomien sind jeweils Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherungen.



LABOR 28
BERLIN

Informationen für Frauen in der Schwangerschaft



- Ersttrimester-Screening
- NIPT auf Trisomien
- Screening auf Neuralrohrdefekt
- Fetale Rhesustypisierung (RHD-NIPT)

Bildquelle:
© Schwangerschaft-873000424.jpeg (Adobe Stock)



LABOR 28
BERLIN



DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-17085-01-00
D-PL-17085-01-00

Labor 28 MVZ GmbH

Mecklenburgische Str. 28 • 14197 Berlin
Tel.: 030 82093-0 • FAX: 030 82093-301
info@labor28.de • www.labor28.de

© Nachdruck nur mit ausdrücklicher
Genehmigung, Labor 28 • 10/2025



SONIC HEALTHCARE
GERMANY

Screening auf Trisomien...

Biochemische Blutuntersuchungen zur Risikobestimmung für Chromosomenabweichungen

In der Schwangerschaft können bestimmte Blutwerte darüber Aufschluss geben, mit welcher Wahrscheinlichkeit **Chromosomenveränderungen** (z. B. Trisomie 21, 18 oder 13) bzw. **Neuralrohrdefekte** vorliegen.

Ersttrimester-Screening

Dieses beinhaltet eine Blutentnahme zur Bestimmung der beiden Messwerte **PAPP-A** und **freies β -HCG** zwischen Schwangerschaftswoche (SSW) 10+0 und 12+6 (max. 13+6) Tage sowie eine Ultraschalluntersuchung, bei der neben der Größe und strukturellen Gesundheit des Kindes auch dessen sog. **Nackentransparenz (NT)** bestimmt wird. Aus diesen biochemischen Ergebnissen und den Ultraschalldaten wird unter Berücksichtigung des individuellen mütterlichen Altersrisikos das Gesamtrisiko abgeschätzt.

Ist das Risiko erhöht, dann sollte zunächst eine **sorgfältige gynäkologische oder humangenetische Beratung** erfolgen, um das weitere Vorgehen zu besprechen. Im Anschluss können gezielt ggf. weitere Untersuchungen durchgeführt werden, wie z. B. der NIPT auf Trisomien, eine Fruchtwasserpunktion (**Amniozentese**) oder eine Chorionzottenbiopsie mit nachfolgender Chromosomenanalyse. Bei den allermeisten Frauen mit einem erhöhten abgeschätzten Risiko können dennoch normale kindliche Chromosomen festgestellt werden.

NIPT auf Trisomien

Mit dem **molekulargenetischen nichtinvasiven Pränataltest (NIPT) auf Trisomien** ab SSW 10+0 Tage werden DNA-Bruchstücke des heranwachsenden Kindes im Blut der Mutter untersucht. Anhand der **freien zirkulierenden fetalen DNA (cffDNA)** im mütterlichen Blut kann festgestellt werden, wie hoch das Risiko für eine Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) oder Trisomie 13 (Patau-Syndrom) ist. Unser Partnerlabor verwendet hierfür den zuverlässigen **VeriSeq-NIPT**.

Screening auf Neuralrohrdefekt

Etwa 1 bis 2 unter 1.000 Neugeborenen kommen mit einem **Neuralrohrdefekt** (bspw. **Spina bifida/ offener Rücken**) zur Welt. An der Höhe des AFP-Werts im mütterlichen Blut in SSW 15+0 bis 22+6 Tage kann man feststellen, ob ein niedriges oder ein hohes Risiko für ein Kind mit Neuralrohrdefekt besteht. Neben der AFP-Bestimmung ist auch eine Ultraschalluntersuchung in der 19. bis 22. SSW sinnvoll. Dies ist jeweils eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung.

Wird ein erhöhter AFP-Wert gemessen, so kann durch eine erweiterte Ultraschalluntersuchung und eine Fruchtwasseranalyse festgestellt werden, ob wirklich einen Neuralrohrdefekt vorliegt. Es ist zu beachten, dass ein hoher AFP-Wert auch andere Ursachen haben kann (wie z. B. chronische Hepatitis der Mutter) und sich das Kind normal entwickelt.

Es ist also wichtig:

Mit den o. g. Blutuntersuchungen kann nicht festgestellt werden, ob das erwartete Kind tatsächlich eine Chromosomenveränderung oder einen Neuralrohrdefekt hat. Es wird lediglich herausgefunden, ob das individuelle Risiko hierfür erhöht ist. Sicherheit bzgl. einer möglichen Trisomie kann nur die Untersuchung der Chromosomen an Zellen des werdenden Kindes, z. B. aus Fruchtwasser geben. Bei V. a. Neuralrohrdefekt ist die erweiterte Ultraschalluntersuchung und ggf. die Bestimmung von AFP und Acetyl-Cholinesterase im Fruchtwasser hilfreich.

Fetale Rhesustypisierung (RHD-NIPT) bei RhD-negativen Schwangeren

RhD-negative (auch *Rhesus-negativ*, *Rh-Faktor negativ* genannt) Schwangere können im Rahmen der Schwangerschaft oder der Geburt Antikörper gegen den Rhesusfaktor D der roten Blutkörperchen bilden, wenn das Kind RhD-positiv ist.

Diese Antikörperbildung kann sehr effektiv durch eine **Rhesusprophylaxe** verhindert werden, die als Spritze verabreicht wird. Die Rhesusprophylaxe erfolgt zum Beginn des dritten Schwangerschaftsdrittels sowie nach der Geburt. Im zweiten Schwangerschaftsdrittel wird daher der Rhesusfaktor des ungeborenen Kindes durch einen nicht-invasiven Pränataltest (RHD-NIPT) aus dem mütterlichen Blut untersucht. Nur im Falle eines RhD-positiven Kindes ist eine Rh-Prophylaxe erforderlich. Mit dieser Untersuchung kann ca. 40 % der RhD-negativen Schwangeren eine Rhesusprophylaxe erspart werden. Der RHD-NIPT ist eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung.