

Wir sind eine von der Fetal Medicine Foundation (FMF) – Deutschland (www.fmf-deutschland.info/de/)
zertifizierte Praxis für die Down-Syndrom-Früherkennung.

Amniozentese

Trisomie 21, das Down-Syndrom

Die häufigste spontan auftretende Erbsubstanzstörung (Chromosomenstörung) ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Das Risiko für eine Trisomie 21 ist auch vom mütterlichen Alter abhängig. Es steigt mit zunehmendem Alter der Mutter an.

Altersabhängiges Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu entbinden:

Alter der Mutter [Jahre]	Risiko einer Trisomie
20	1:1526
25	1:1351
30	1:894
32	1:658
34	1:445
36	1:280
38	1:167
40	1:96
42	1:55
44	1:30

Die Wahrscheinlichkeit einer Lebendgeburt beim Vorliegen einer Trisomie 21 nimmt im Verlauf der SS ab, da viele dieser Schwangerschaften mit einer Fehlgeburt enden.



Säugling mit Down-Syndrom

Untersuchungen zur Abschätzung des Trisomie 21-Risikos / Down-Syndrom-Früherkennung:

1. Ultraschalluntersuchung

Im Verlauf jeder Schwangerschaft wird im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen in der 12.-14. SSW eine erste Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Aufgrund des Ultraschallbefundes, wobei der

Messung der sogenannten "Nackentransparenz" eine besondere Bedeutung zukommt, kann unter Berücksichtigung des mütterlichen Alters sowie bestimmter Blutwerte (PAPP-A und β -HCG) das Risiko einer Trisomie 21 geschätzt werden. Diese Schätzung basiert auf den Daten von mehr als 100000 komplettierten Schwangerschaften. Darüber hinaus können weitere schwerwiegende Fehlbildungen ausgeschlossen werden.

2. Blutwerte

Die Bestimmung der mütterlichen Blutwerte und der "Nackentransparenz" im Ultraschall ist zur Zeit die zuverlässigste nicht-invasive Methode das Trisomierisiko bzw. die Trisomiewahrscheinlichkeit zu ermitteln.

Durch die spezielle ULTRASCHALL-Untersuchung kombiniert mit dem BLUTTEST ist eine 90%ige Vorhersage des Risikos möglich.

3. Amniozentese (Fruchtwasserentnahme)

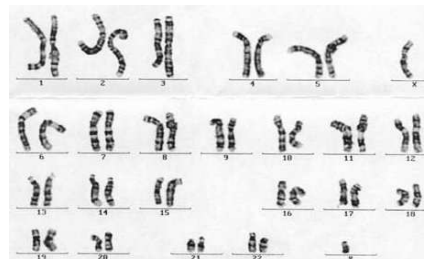
Um eine Erbsubstanzstörung definitiv auszuschließen oder zu bestätigen, muss eine invasive Methode, in der Regel eine Amniozentese (Fruchtwasserentnahme), eingesetzt werden. Das Fruchtwasser wird einer Chromosomenanalyse (pränatale Diagnostik) zugeführt.

Der Eingriff wird ambulant durchgeführt und dauert nur einige Minuten. Eine Kanüle mit einer sehr dünnen Nadel wird durch die Bauchdeckenwand und Gebärmutterwand in die Fruchthöhle vorgeschoben und 15-20 ml Fruchtwasser werden entnommen. Die Durchführung erfolgt unter permanenter Ultraschallkontrolle und ist relativ schmerzarm.

Generell besteht bei der Fruchtwasserentnahme, die zwischen der 14. und 16. SSW durchgeführt werden sollte, ein Fehlgeburtsrisiko von 0,5 %.

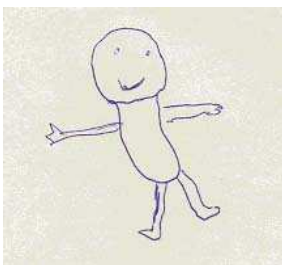


Fruchtwasserentnahme



Karyogramm zur Chromosomenanalyse

Weitere Informationen über das Erkrankungsbild und Down-Kinder sowie Hilfe und Kontakt:
www.ds-infocenter.de



Zeichnung eines Down-Kindes