

DAS INTEGRIERTE SEQUENTIELLE SCREENING MIT NACKENTRANSPARENZ-MESSUNG ISS-NT ZUR RISIKOABSCHÄTZUNG FÜR DAS DOWN-SYNDROM (TRISOMIE 21)

Wie das klassische Ersttrimester-Screening (siehe gesonderten Info-Flyer) ist das **ISS-NT eine Methode zur Risikoabschätzung für das Down Syndrom**. Das **ISS-NT** hat jedoch eine höhere Testgenauigkeit für eine kindliche Trisomie 21 und eine höhere Entdeckungsrate bei weniger falsch positiven Testergebnissen.

Neben der Risikoangabe für die kindliche Trisomie 21 erlaubt die integrierte Ultraschalluntersuchung des Kindes, dieses auf weitere schwere Fehlbildungen hin zu untersuchen.



Wollen Sie als werdende Mutter/werdende Eltern, nach Möglichkeit eine für das Kind risikoreichere, invasive frühe Diagnostik (Chorionzottenbiopsie = eine Gewebeentnahme aus dem Mutterkuchen) vermeiden und ist Ihnen das im Vergleich zum Ersttrimesterscreening zwar spätere, aber dafür genauere Testergebnis des ISS-NT wichtig, ist das **ISS-NT** für Sie das bessere Testverfahren.

Der wissenschaftlicher Hintergrund für das **ISS-NT** war die Überlegung die biochemischen Marker, welche aus dem mütterlichen Blut bestimmt werden, zu dem Zeitpunkt in der Schwangerschaft zu untersuchen, wenn die Unterscheidung von normalen zu nicht normalen Werten am größten ist.

Der erste zu bestimmende Wert ist das **PAPP-A**. Dessen Nutzwert fällt zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche (SSW) stark ab. Also bestimmt man diesen am besten in der 11. SSW. Die Nutzwerte der weiteren Marker (AFP, E3, freies β -HCG und Inhibin A) steigen im o.g. genannten Zeitraum stark an, so dass diese zu Beginn der 15. SSW bestimmt werden. Die Ultraschall-Untersuchung mit der Nackentransparenzmessung findet am besten in der 12.-13. SSW statt.

Durch dieses sequentielle Vorgehen erhöht sich die Aufklärungsquote von 85% auf über 95% bei sonst fast gleichen Untersuchungsparametern. Für eine, bei auffälligem **ISS-NT** Testergebnis, gewünschte Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese) bleibt genügend Zeit. Diese Amniocentese ist für das zu untersuchende Kind deutlich risikoärmer als eine Chorionzottenbiopsie (CVS). Wird bei der Ultraschalluntersuchung die hochgradige Verdachtsdiagnose auf eine schwere kindliche Fehlbildung gestellt, kann selbstverständlich, wenn gewünscht, die invasive Diagnostik in Form der CVS vorgezogen werden.

Vorgehensweise:

1. Blutentnahme bei der werdenden Mutter in der 11. SSW (ab 10+0 SSW)
2. Ultraschalluntersuchung mit Nackentransparenzmessung und Organdiagnostik in der 12.-13. SSW
3. Blutentnahme bei der werdenden Mutter in der 15. SSW (ab 14+0 SSW)
4. Ergebnismitteilung in der 15. SSW
5. Wenn nötig oder gewünscht Fruchtwasseruntersuchung in der 16. SSW

Diese individuellen Gesundheitsleistungen gehören nicht zum Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen.