

## **Combined Test – Ersttrimesterscreening**

Die meisten Kinder werden gesund geboren und die meisten Schwangerschaften verlaufen normal.

In seltenen Fällen treten Probleme auf, die das Kind, die Mutter oder beide betreffen können. Ein Kind kann mit einer körperlichen oder geistigen Beeinträchtigung geboren werden. Dies kann durch eine Chromosomenstörung wie das Down Syndrom bedingt sein.

Der Combined Test stellt eine sehr gute und sichere Methode zur Früheinschätzung eines Down-Syndrom-Risikos dar. Eine noch etwas höhere Entdeckungsrate für das Down Syndrom hat der neue nicht-invasive Trisomietest (zellfreier DNA Test aus dem mütterlichen Blut). Der Combined Test hat jedoch gegenüber dem neuen Trisomietest, der nur eine Risikoabschätzung für Chromosomenstörungen erlaubt, den großen Vorteil, dass man damit auch einen Teil der schweren Organfehlbildungen frühzeitig erkennen kann. Zusätzlich ermöglicht der Combined Test eine Risikobestimmung für Bluthochdruckerkrankungen in der Schwangerschaft. Dadurch können rechtzeitig wirksame Maßnahmen eingeleitet werden, die das Risiko für diese Schwangerschaftskomplikation senken.

Der Combined Test wird zwischen der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Das Risiko, ein Baby mit Down Syndrom zu haben, hängt von folgenden Faktoren ab:

- Mütterliches Alter
- Flüssigkeitsansammlung im Halsbereich des Fetus (Nackentransparenz)
- Blutfluss über einer Herzklappe (Trikuspidalklappendoppler)
- Flussmusters in einem zum Herz führenden Gefäß (Ductus venosus)
- Beurteilung des Nasenbeins
- Vorhandensein oder Abwesenheit von ausgeprägten Fehlbildungen
- Konzentration von zwei Plazentahormonen ( $\beta$ HCG, PAPP-A) im mütterlichen Blut

Durch Kombination dieser verschiedenen Faktoren ergibt sich dann eine individuelle Risikoabschätzung. In den meisten Fällen (circa 95%) ergibt der Combined Test ein unauffälliges Ergebnis. Damit sind die zukünftigen Eltern dahingehend beruhigt, dass die Wahrscheinlichkeit für das Down Syndrom sehr gering ist. Bei einem auffälligen Testergebnis, d.h. bei einem erhöhten Risiko für Down Syndrom (Risiko mehr als 1:300) wird eine weitere Abklärung empfohlen. Die Abklärung kann durch eine Punktion (Fruchtwasserpunktion oder Plazentapunktion) erfolgen, seit einiger Zeit steht nun auch der neue Trisomie-Test aus dem mütterlichen Blut zur Verfügung.

