

# Informationen für Patienten

## Triple-Test Chromosomenstörungen oder Neuralrohrdefekt

### Eine Blutuntersuchung zur Feststellung des individuellen Risikos für eine Chromosomenstörung (z. B. „DOWN-Syndrom“) oder einen Neuralrohrdefekt („offener Rücken“) beim ungeborenen Kind

In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko, dass das erwartete Kind eine Störung in den Erbanlagen (eine Chromosomenanomalie) oder einen Neuralrohrverschluss ausbildet. Beide Defekte können zu einem veränderten Äußeren bis hin zur Missbildung und geistiger Behinderung führen. Sie sind jedoch in der Regel nicht mit dem Leben vereinbar und führen meist schon in frühen Abschnitten der Schwangerschaft zur Fehlgeburt. Es gibt aber auch Kinder, die mit diesen Schäden geboren werden. Solche Ausnahmen gibt es z. B. bei den Chromosomenanomalien Trisomie 21 (Down-Syndrom, früherer Mongoloidismus genannt), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom) sowie den Neuralrohrdefekten Spina bifida („offener Rücken“) und Hydrocephalie („Wasserkopf“). Besondere Bedeutung haben wegen ihrer relativen Häufigkeit die Trisomie 21 (ca. eine auf 600 Lebendgeborene) und die Spina bifida (ca. eine auf 1200 Lebendgeborene).

Je älter Sie sind, desto höher ist Ihr Risiko ein derart geschädigtes Kind zu gebären. Nach statistischen Erhebungen sind bei Müttern, die 25 Jahre alt sind, eins von 1300 Kindern betroffen, bei 30-Jährigen eins von 900 und bei 35-Jährigen bereits eins von 380. Schwangeren Frauen, die zum Zeitpunkt der Geburt 35 Jahre oder älter sind, wird daher nach den gesetzlichen Mutterschaftsrichtlinien eine Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) angeboten, bei der die Chromosomen des ungeborenen Kindes untersucht und Störungen festgestellt werden können. Auf diese Weise (infolge der Altersindikation) können jedoch nur 30-40 % aller Kinder mit einer Chromosomenstörung entdeckt werden. Der größere Anteil (60-70 %) geschädigter Kinder wird von Frauen, die jünger als 35 Jahre sind, zur Welt gebracht.

Seit einigen Jahren besteht die Möglichkeit, durch eine **Blutuntersuchung** das statistische Altersrisiko zu präzisieren. Der Test beruht darauf, dass die Blutwerte AFP (alpha-Fetoprotein), hCG (humanes Choriongonadotropin) sowie uE3 (unkonjugiertes Estriol) in der 15.-18. Schwangerschaftswoche bei oben genannten Defekten gegenüber normalen Schwangerschaften verändert sind.

Aus diesen Werten lässt sich unter Einbeziehung des Altersrisikos ein **für jede Schwangere individuelles Risiko** für eine Chromosomenanomalie oder einen Neuralrohrdefekt berechnen („**Triple-Test**“).

Neuerdings kann ein zusätzlicher Blutwert: PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein, schwangerschaftsspezifisches Plasmaprotein), der bereits in der 10.-13. Schwangerschaftswoche bestimmt werden muss, diese Risikobestimmung deutlich verbessern („**kombinierter Triple-Test**“). Der Blutwert uE3 wird dann durch PAPP-A ersetzt. Eine solche Risikobestimmung erfordert **zwei Blutentnahmen**, wobei das endgültige Untersuchungsergebnis erst nach der zweiten Blutentnahme vorliegt. Mit dem kombinierten Triple-Test können etwa 70-80 % aller betroffenen ungeborenen Kinder entdeckt werden. Die Anzahl „falschpositiver“ Befunde (erhöhtes Risiko, obwohl keine Störung vorliegt) liegt bei weniger als 3 %. Beim herkömmlichen Triple-Test liegen diese Werte bei ca. 60-70 % und 6 %.

Dabei ist wichtig zu verstehen, dass auch mit den Triple-Testen nicht festgestellt werden kann, ob Ihr ungeborenes Kind wirklich eine Chromosomenanomalie oder ein Neuralrohrdefekt hat. Es wird lediglich festgestellt, ob das Risiko, d. h. die Wahrscheinlichkeit dafür verglichen mit dem Risiko einer 35-Jährigen erhöht oder erniedrigt ist.

*So bedeutet ein „erhöhtes“ Risiko von 1:100, dass eine von hundert Schwangeren bei identischem Alter und gleichen Blutwerten ein geschädigtes Kind erwartet, während 99 dieser 100 Schwangeren mit einem Kind ohne diese Schäden rechnen können. Demgegenüber bedeutet ein „erniedrigtes“ Risiko von 1: 10000 keine absolute Sicherheit, sondern sagt aus, dass eine von zehntausend Schwangerschaften betroffen ist.*

Sicherheit kann nur die Fruchtwasseruntersuchung geben.

Den „einfachen“ oder „kombinierten“ Triple-Test können Sie **unabhängig von Ihrem Alter** durchführen lassen. Falls keine gesetzlich vorgeschriebene Notwendigkeit vorliegt (auffälliges Testergebnis, geschädigtes Geschwisterkind oder andere Risiken) werden die **Kosten** für diese Untersuchung **derzeit nicht von den Krankenkassen übernommen**.

Wenn Sie jünger als 35 Jahre sind, erwerben Sie jedoch mit der Blutuntersuchung das Anrecht, dass bei „erhöhtem“ Risiko (höher 1:380), eine spezielle Ultraschalluntersuchung und/oder eine genetische Beratung mit eventuell anschließender Chromosomenanalyse auf Kosten der Krankenkassen durchgeführt werden kann.

Sind Sie 35 Jahre oder älter, werden Ihnen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge von den meisten Kassen die Kosten erstattet. Herkömmlicher oder kombinierter Triple-Test können Ihnen in diesem Falle die Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung, die mit einem geringen Abortrisiko verbunden ist, erleichtern.

*Kosten der Laboruntersuchung: Triple-Test 25,00 € bzw. nur PAPP-A- oder AFP-Bestimmung 14,28 € oder 10,20 €, zzgl. ärztliche Gebühren für Beratung, Blutabnahmen und Befundinterpretation. Labor abzugeben. Diese Informationen sind für die Interpretation des Befundes von großer Bedeutung!*