Fall 2: Trisomie 13/18/21

Fallvignette
Sie betreuen als beratender Arzt die spezielles Sprechstunde für geburtshilflichen Ultraschall und Pränatalmedizin an einer Universitätsklinik. In diesem Rahmen wird Ihnen eine 33-jährige Patientin (II Gravida I Para) mit Einlingsschwangerschaft in der 13+1 SSW mit dem Leitsymptom einer erhöhten fetalen Nackentransparenz (NT) überwiesen. Bei der jetzigen Untersuchung messen Sie einen NT-Wert von 3,6. Die Schwangerschaft kam durch assistierte Reproduktion (IVF/ICSI) zustande und verlief bisher unauffällig. Die Patientin ist 175 cm groß und wog vor der Schwangerschaft 62 kg. Die Patientin hat nie geraucht. Akute oder chronische Erkrankungen werden verneint.

Aufgaben:

1. Die Patientin hat eine sog. „klassische Risikoanamnese“ hinsichtlich der Entwicklung mütterlicher und/oder fetaler Komplikationen. Was wird hierunter verstanden? Nennen Sie die Prinzipien der pränatalen Risikoeinschätzung bei Einlingsschwangerschaften am Ende des ersten Trimenons.

2. Wofür ist die erhöhte NT in diesem Zusammenhang prädiktiv? Wie beraten Sie die Patientin hinsichtlich der fetalen Risiken vor dem Hintergrund der ihres Alters? Beschreiben Sie die Prinzipien und den Stellenwert der Laborchemie in der Risikoeinschätzung beim kombinierten NT-Test nach Nicolaides.

3. Beschreiben Sie das Prinzip der differenzierten sonographischen Analyse des Feten am Ende des ersten Trimenons.

4. Beschreiben Sie die Prinzipien der Entstehung einer Trisomie 21, 18 und 13, ihre Prävalenzen, das klinische pränatale und postpartale Bild.

5. Die Risikokalkulation nach Nicolaides ergibt ein adaptiertes Risiko für Trisomie 21 von 1:10. Wie beraten Sie die Patientin? Beschreiben Sie die Grundsätze der hier möglichen invasiven Diagnostik.

Zu bearbeitende Materialien:
- Wikipedia engl: Down Syndrome
- Uptodate – Artikel zu
    - Cytogenetic abnormalities in the embryo, fetus, and infant
    - Sonographic findings associated with fetal aneuploidy
    - Overview of prenatal screening and diagnosis of Down syndrome
    - First trimester and integrated screening for Down syndrome and trisomy 18