

Pränatale Frühdiagnostik – Neue Wege in der Frühschwangerschaft

Der Vorstand der FMF-Deutschland hat im Rahmen eines wissenschaftlichen Round-Table-Gespräches die Grundlagen, Ziele und, nicht zuletzt, Bedeutung der Organisation sowie des Ersttrimester-Screenings innerhalb der Pränatal- und Geburtsmedizin formuliert. Gleichzeitig stellten die Teilnehmer ihre Visionen und Wünsche für die künftige Form einer zertifizierten, qualitativ hochwertigen Pränataldiagnostik vor.





Prof. Dr. med. B.-Joachim Hackelöer
Chefarzt
Pränatale Diagnostik und Therapie
Allgem. Krankenhaus Barmbek

„Meine Vision ist es, dass wir den Bereich der Pauschalisierung und der Risikoaufrüstung auf jede Schwangere mehr und mehr verlassen. Wir schaffen Möglichkeiten, dass Schwangere frei und individuell entscheiden können, welche Aufklärung sie hinsichtlich der Risiken ihrer Schwangerschaft bekommen möchten.“

Derzeit verzeichnen wir rund 800.000 Geburten in Deutschland, mit leicht abnehmender Tendenz, bei insgesamt 1,2 Mio. Schwangerschaften. In Deutschland arbeiten 12.000 Gynäkologen in niedergelassener Praxis sowie weitere 6.000 Gynäkologen in Kliniken. Alle genannten werden in irgend einer Form mit den Untersuchungen des First Trimester Screenings konfrontiert, das heißt, dass sie diese selbst durchführen oder veranlassen.

Die Zahl der offiziellen Schwangerschaftsabbrüche liegt in Deutschland bei rund 150.000; die Grauzone geht bis 200.000. Obwohl exakte Zahlen und Dokumentationen fehlen, können wir davon ausgehen, dass weniger als ein Prozent aller Abbrüche im Jahr (das entspricht in Deutschland ca. 1000 Abbrüchen) aufgrund pränataler Diagnosen geschehen; hierzu zählen chromosomale oder Fehlbildungsdiagnosen aus der Ultraschalldiagnostik.

Was den Ultraschall betrifft, sind im Bereich des Screening im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge drei Untersuchungen vorgegeben. Davon betrifft eine das First Trimester. Bei den Kassen-RVO-Leistungen werden pro Schwangerschaft im Durchschnitt sechs Untersuchungen, davon meist zwei in der Frühschwangerschaft, vorgeschrieben. Hinzu kommen die nicht von der RVO-erfassten Untersuchungen bei Privatpatienten, die bei ungefähr 10 bis 20 % liegen. Diese Zahlen ergeben rund 6 bis 9 Mio. Ultraschall-Untersuchungen pro Jahr in Deutschland, von denen ca. 2 bis 3 Mio. im ersten Trimester liegen. Die Zahl der möglichen NT-Messungen liegt bei etwa 1 Mio. pro Jahr. Die Akzeptanz der Ultraschall-Diagnostik liegt in Deutschland bei etwa 90 Prozent.

Ein in Deutschland vorhandener Qualitätsstandard in der Pränataldiagnostik ist der offizielle Mutterpass. Jeder von uns weiß jedoch, dass dieser nur eine Mindestqualität darstellt. Aber er schreibt den Umfang der Ultraschalluntersuchungen vor. Der zweite Qualitätsstandard ist das bereits bekannte Mehrstufenkonzept der DEGUM. Im Bereich der Stufe I sind rund 500 - 600 Gynäkologen zertifiziert, wobei man davon ausgehen kann, dass auch eine größere Anzahl nicht-zertifizierter Praxen möglicherweise einen DEGUM-I-Standard besitzt. Die DEGUM-II-Stufe lässt sich genauer definieren, da diese bereits überprüft wird und auch das Prüfverfahren einer ständigen Kontrolle unterliegt; in diesem Bereich sind etwa 500 Gynäkologen zertifiziert. Im Bereich der DEGUM-Stufe-III sind 30 Gynäkologen zertifiziert. Als dritten Qualitätsstandard gibt es die bereits seit längerem bestehende FMF-England mit ca. 200 zertifizierten



Prof. Dr. med. Rüdiger Osmers
Chefarzt der Frauenklinik
Städtisches Krankenhaus Hildesheim

„Ich hoffe, dass die FMF-Deutschland es schafft, ihre Ziele durch Qualitätssteigerung und eine wesentliche Senkung der Eingriffe im 1. Trimenon sowohl dem medizinischen als auch nichtmedizinischen Publikum so überzeugend darzustellen, dass eine Weiterentwicklung von Aufgaben und Zielen im 2. und 3. Trimenon irgendwann eine zentrale Bedeutung bekommt.“

Die Gründung der FMF-Deutschland ist in jeder Hinsicht etwas besonderes. Frauenärzte, Pränataldiagnostiker, Labore, Humangenetiker, Software-Hersteller und, nicht zuletzt, die Industrie haben erstmalig eine innovative Verbindung untereinander geschaffen - und das unter der Schirmherrschaft der englischen Muttergesellschaft FMF-London.

Mit der Gründung der FMF-Deutschland sollen keine neuen Untersuchungen im ersten Trimenon der Schwangerschaft geschaffen werden. Vielmehr geht es darum, bereits vorhandene Untersuchungen auf einen qualitativen Standard zu stellen, der allen Beteiligten, vor allen Dingen den Schwangeren und den Schwangerschaften, gerecht wird. Es besteht dabei eine enge Kooperation zwischen der FMF-Deutschland und dem bereits vorhandenen, in der Pränataldiagnostik qualitätssichernden System der DEGUM.

Die FMF-Deutschland kooperiert im deutschsprachigen Raum fachübergreifend mit Österreich und der Schweiz. Unter Verwendung der Nackentalentransparenz-Messung und biochemischer

Status quo der pränatalen Diagnostik in Deutschland

Prof. Dr. med. B.-Joachim Hackelöer

Gynäkologen in Deutschland. Hinzu kommen zwei eigenständige Pränatalabteilungen an Universitäten oder Kliniken, 18 zusätzliche, nicht-selbstständige Bereiche mit anerkannten Ärzten, rund 10 anerkannte Pränatalschwerpunktpraxen mit mehreren Ärzten sowie 5 bis 10 Kliniken, in denen der Leiter eine anerkannte Pränatalsprechstunde unterhält.

Das Problem ist, dass die vorgesehenen Qualitätskontrollen der Kassenärztlichen Vereinigungen nicht funktionieren. DEGUM-Stufen sind jedoch Qualitätskontrollen, weil sie auf einen bestimmten Zeitraum, nämlich fünf Jahre, befristet sind. Darüber hinaus besteht in der DEGUM-II-Stufe jetzt eine mündliche Prüfung, die durchaus eine zusätzliche Kontrolle darstellt. Bei der FMF-England erfolgt die Qualitätskontrolle über das AUDIT.

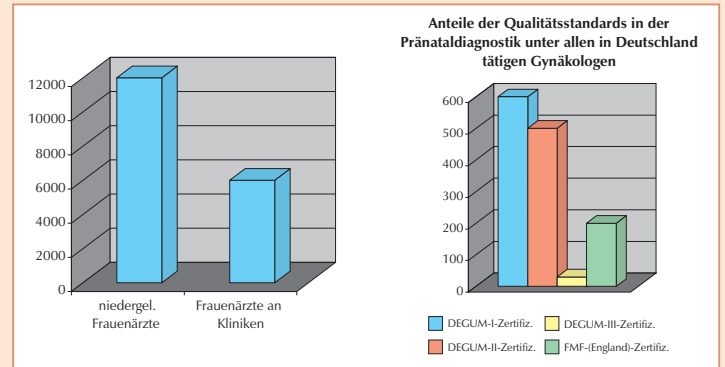
Zusätzliche Ultraschalluntersuchungen, die neben der Mutterschaftsvorsorge durchgeführt werden, gibt es in Deutschland sehr viele, da laut Statistik in Deutschland 90 % aller Schwangerschaften als Risikoschwangerschaften eingestuft werden (Ang. lt. Mutterpass). Diese betreffen die weiterführende, differentialdiagnostische Sonographie (Fehlbildungsdiagnostik), die Doppler-Untersuchung sowie die fetale Echokardiografie. Hochgerechnet entstehen dem Gesundheitssystem dadurch ca. 100 Mio. Euro zusätzliche Kosten zur Mutterschaftsvorsorge. Die Kosten für unnötige invasive Eingriffe lassen sich schwer schätzen; wir rechnen jedoch mit ca. 70.000 Schwangeren pro Jahr im

Alter von 35 Jahren an aufwärts. All das sind Kosten, die durch eine qualifizierte, nicht-invasive Vordiagnostik, beispielsweise das First Trimester Screening, gesenkt werden können.

Abschließend noch ein Blick auf die Qualitätsergebnisse: In der Stufe-I erkennen 20 % eine Erkrankung oder fetale Fehlbildung, in der Stufe-II 45 %, in Stufe-III 95 %. Man muss sagen, dass die perinatale Mortalität in Deutschland kontinuierlich gesenkt werden konnte; sie liegt derzeit bei rund 6 Promille. Die Frühgeburtlichkeit ist hingegen unverändert.

Das ergibt für die Qualitätssicherung in Deutschland folgende Fakten:

- Qualitätswerkzeuge und Potenzial zur Umsetzung der angestrebten Formen sind vorhanden.
- Eine Qualitätssicherung wird derzeit nur teilweise umgesetzt und ist deshalb starker Kritik von außermmedizinischen Bereichen ausgesetzt, die in der bisherigen Form der Pränataldiagnostik nur ein Werkzeug zu einer den Frauen aufgezwängten und keine eigene Entscheidung zulassende Selektion unwerten Lebens sehen. Die einzigen bislang vorhandenen Sicherungssysteme waren DEGUM und FMF-England.
- Die Kosten im Gesundheitswesen können durch qualitätsgesichertes Screening im 1. Trimester deutlich gesenkt werden.



Philosophie der FMF-Deutschland

Prof. Dr. med. Rüdiger Osmers

Parameter stehen folgende, wesentliche Punkte im Vordergrund: Durch die bereits genannte, interdisziplinäre Verbindung wird eine Verbesserung der Schwangerschaftsvorsorge insbesondere im ersten Trimenon erzielt. Gleichzeitig wird hiermit ein fachübergreifendes Qualitätsmanagement für die Schwangerschaft erreicht, und zwar mit Steigerung der Qualität durch Zertifizierung der Labore, Zertifizierung der Gynäkologen und unter Verwendung einer zertifizierten bzw. lizenzierten Software. Dadurch kann die Anzahl der invasiven Eingriffe in der Schwangerschaft bei erhöhter Qualität gesenkt werden.

Gleichzeitig möchte die FMF-Deutschland die wissenschaftliche Weiterentwicklung fördern. Über den Aufbau einer zentralen Datenbank in Deutschland wird nicht nur ein Status-quo der Qualitätsverbesserung erreicht, sondern langfristig eine

wesentliche Verbesserung der Qualität in der Pränataldiagnostik erzielt - auch über das nächste Jahrzehnt hinaus.

Damit hat die FMF-Deutschland gleichzeitig den Auftrag, sich an regelmäßigen Fortbildungen der niedergelassenen Kollegen bzw. Labore zu beteiligen, einen leistungsorientierten Zertifizierungsprozess durchzuführen und regelmäßige Qualitätskontrollen, so genannte AUDITS, bei den niedergelassenen, zertifizierten Kollegen zu veranlassen. Nicht zuletzt wird hiermit eine qualitative und wissenschaftliche Weiterentwicklung in der Schwangerschaftsbetreuung gewährleistet, so dass wir mit der Gründung der FMF-Deutschland nicht nur in Deutschland selbst, sondern erstmalig auch europaweit ein fachübergreifendes Qualitätsmanagement in der Schwangerschaftsvorsorge begründet haben.

Ziele der FMF-Deutschland

Prof. Dr. med. Eberhard Merz

Die FMF-Deutschland hat sich zum Ziel gesetzt, in Deutschland flächendeckend ein 11-14-Schwangerschaftswochen-Screening mit einem definierten Leistungsstandard anzubieten.

Der Inhalt des Leistungsspektrums besteht aus einer qualifizierten Ultraschalluntersuchung des Feten zwischen 11 und 14 SSW, das heißt, einer so genannten Nackentransparenzmessung sowie einer Blutentnahme bei der Mutter mit Bestimmung der Parameter PAPP-A und des freien β -HCG. Im Gegensatz zu früheren Screening-Methoden, die jeder Arzt ohne spezielle Kenntnisse durchführen konnte, soll bei diesem Verfahren ein definierter Leistungsstandard angeboten werden.

Erzielt wird dieser Standard durch einen Zertifizierungsprozess, bei dem ein Kurs mit einer theoretischen und einer praktischen Prüfung erfolgreich abgeschlossen werden muss. Der Zertifizierungsprozess wurde weitgehend von der bereits existierenden FMF-London übernommen, wurde jedoch den deutschen Verhältnissen angepasst. Hat ein Arzt diesen Zertifizierungsprozess durchlaufen, wird er von der FMF-Deutschland autorisiert, ein solches 11-14-Wochen-Screening mit Risikoevaluierung durchzuführen.

Um den Qualitätsstandard auch weiterhin zu erhalten, verpflichtet sich jeder zertifizierte Gynäkologe, an einem Qualitätssicherungs-

programm teilzunehmen, dem so genannten AUDIT. Dieses Qualitätssicherungsprogramm sieht regelmäßige Einsendungen von bestimmten Messwerten und Ultraschallbildern an die FMF-Deutschland vor. Dies soll im Abstand von 12 Monaten geschehen. Ergibt die Überprüfung der Messwerte und/oder Ultraschallbilder eine nicht-optimale Qualität, wird die Rezertifizierung an Nachschulungsmaßnahmen geknüpft.

Neben der Etablierung solcher Leistungsstandards liegt ein weiterer Schwerpunkt der FMF-Deutschland im wissenschaftlichen Bereich. Hierzu zählt die Bildung einer zentralen Datenbank, in der alle Daten gesammelt und auch entsprechend ausgewertet werden sollen. Die Datenauswertung soll letztlich von einem unabhängigen Statistiker vorgenommen werden. Geplant ist eine gezielte Auswertung von Themenschwerpunkten.



Prof. Dr. med. Eberhard Merz
Direktor der Frauenklinik
Krankenhaus Nordwest Frankfurt/M.

„Die FMF-Deutschland leistet vor allem einen Beitrag zur Verbesserung der pränatalen Diagnostik in der Frühschwangerschaft. Zweitens kommt es durch die gezielte, qualifizierte Methode des First Trimester Screening zu einem deutlichen Rückgang der invasiven Eingriffe.“

Allgemeine Zertifizierungsverfahren für Gynäkologen

Prof. Dr. med. Eberhard Merz

Das Zertifizierungsverfahren für Gynäkologen gliedert sich in drei Abschnitte:

1. die Eingangsvoraussetzungen
2. die Ableistung eines Kurses mit einer theoretischen und einer praktischen Prüfung
3. so genannte AUDIT, einer Überprüfung der Messdaten im Abstand von zwölf Monaten

ad 1: Zu den Eingangsvoraussetzungen gehören definierte Ultraschall-Kenntnisse (DEGUM-Stufe-I).

Das heißt, die DEGUM-Stufe-I ist Voraussetzung für den Zertifizierungsprozess.

ad 2: Die Zertifizierung beinhaltet zunächst die Teilnahme an einem FMF-anerkannten Kurs mit einem definierten Inhalt und einer theoretischen Prüfung, die als Multiple-Choice-Prüfung abgeleistet wird. Weiterhin gehört zur Zertifizierung das Absolvieren einer praktischen Prüfung, wobei die Ergebnisbeurteilung nach definierten Kriterien erfolgen soll. Schließlich müssen fünf Bilder eingereicht werden, die demonstrieren sollen, dass der

Kandidat die Fähigkeit besitzt, die Nackentransparenz korrekt messen zu können. Nach erfolgreicher Zertifizierung erhält der Kandidat eine Risikoevaluierungs-Software, die er zur Ermittlung des Risikos verwendet.

ad 3: Beim AUDIT werden im Abstand von zwölf Monaten Messdaten sowie fünf Ultraschallbilder an das FMF-Büro eingesandt. Halten die Daten einer entsprechenden kritischen Prüfung stand, erfolgt eine Freischaltung der Risikoevaluierungs-Software für weitere zwölf Monate. Sind die Daten nicht optimal, erfolgt keine Freischaltung bzw. wird die Freischaltung an eine Nachschulung geknüpft.



Dr. med. Dr. rer. nat.
Dipl.-Biochem. Helmut Wagner
Wagner, Stibbe, Kast,
Bispink + Partner, Göttingen

Allgemeine Zertifizierungsverfahren für Labore

Dr. Helmut Wagner / Dr. Gert Huesgen

Um für das First Trimester Screening (11-14-SSW-Scan) in Deutschland die gleiche Sicherheit und Zuverlässigkeit wie im Londoner Zentrum der Fetal Medicine Foundation unter Prof. Nicolaides zu erreichen, hat eine Gruppe deutscher medizinischer Labore für den biochemischen Teil der Untersuchung bewährte Regeln übernommen. Diese beziehen sich auf Kontrollen und standardisierte Anforderungen an die biochemische Analytik, die statistischen Berechnungen und die Befunderstellung.

Man muss hierbei erwähnen, dass es sich um die erste fachübergreifende konzertierte Aktion sehr eng kooperierender Fachgebiete der Pränatal- und Laboratoriumsmedizin handelt, die dadurch, dass sie so eng zusammenarbeiten, im Interesse der Frauen und Kinder sowie ihrer individuellen Behandlung mehr Qualität und mehr Wert für die Schwangeren schaffen können, als es jede einzelne isoliert könnte.

Die Labore tragen bereits seit langem ihren Teil zur Qualitätssicherung im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge bei. Die FMF-Deutschland hat jetzt ein Verfahren geschaffen, in welchem der entscheidende Wert der diagnostischen Aussage verstärkt und die Anzahl der invasiven diagnostischen Eingriffe, durch ein oft unscharfes Verfahren der Vergangenheit, gesenkt werden kann. Das Labor bestimmt nicht mehr überwiegend allein die Qualität

des 11-14-SSW-Scans. Ein entscheidender Vorteil ist das Zusammenspiel der Nackenfaltenmessung durch die Gynäkologen mit den biochemischen Messungen sowie der gemeinsamen Qualitätssicherung aller Messwerte inkl. aller Berechnungen und der Befunderstellung durch das Labor.

In den deutschen Laboren ist man seit Jahrzehnten daran gewöhnt, sich mit der statistischen Qualitätskontrolle, die eine interne und externe Kontrolle umfasst, auseinander zu setzen. Im Detail werden diese Kontrollen durch die Richtlinien der Bundesärztekammer (RiLiBÄK) geregelt. Die statistische, interne Qualitätskontrolle bezieht sich auf Präzision und Richtigkeit der Analytik und sichert, dass der einzelne Messwert innerhalb gewisser Toleranzgrenzen reproduzierbar gemessen wird. Die externe Qualitätskontrolle bedeutet, dass die analytische Zuverlässigkeit durch so genannte Ringversuchsinstitutionen kontrolliert wird. Dementsprechend werden Zertifikate erworben, die in der Regel bis zu einem Jahr Gültigkeit haben. Ein Labor, das diese Vorgaben zur Qualitätssicherung nicht erfüllt, hat keinen Anspruch auf Bezahlung seiner Leistungen. Zusätzliche Qualitätssicherungsmaßnahmen werden zunehmend im Rahmen der bislang freiwilligen Akkreditierung durchgeführt.

Im Falle des von der FMF-Deutschland verbreiteten 11-14-SSW-Scans handelt es sich nun um eine völlig neue Informationsqualität, nämlich diejenige einer fachübergreifenden Risikoevaluierung für die Schwangere. Hierbei werden die von den einzelnen zertifizierten Frauenärzten ermittelten Messwerte der Nackentransparenz mit eingeschlossen. Die Labore erstellen schließlich die zugehörige biochemische Analytik und die beides umfassende, gesamtheitliche Risikokalkulation für Frauenärzte. Das setzt einen einheitlichen Qualitätsstandard voraus! Aus diesem Grund stellt sich eine zunehmende Zahl von Laboren der fachlichen Forderung, durch die eigene Zertifizierung die Qualitätssicherung des gesamten Verfahrens zu gewährleisten. Dieses ist eine freiwillige Selbstverpflichtung der zertifizierten Labore im Interesse der umfassenden Qualitätssicherung.

Die FMF-Deutschland sieht dazu folgende Regelung vor:

Die Labore werden von der FMF zertifiziert, in dem sie eine „Declaration of Conformity“ unterschreiben; hier sagen sie zu, bestimmte, FMF-qualifizierte Messverfahren anzuwenden. Zudem haben sie sich dazu verpflichtet, die Risikokalkulation nur noch an so genannte zertifizierte Frauenärzte herauszugeben. Bis zum 31. Dezember 2002 existiert noch ein Übergangszustand: Bis dahin können auch Frauenärzte, die erst den theoretischen Teil absolviert haben, eine Risikokalkulation erhalten, allerdings mit dem Hinweis, dass sie sich möglichst schnell voll zertifizieren lassen. Gleichzeitig wird Dank der Initiative der FMF-Deutschland, in der ja beide Fachgruppen (Frauenärzte und Labore) vertreten sind, eine gesteigerte Zahl von Veranstaltungen für alle zertifizierungswilligen Frauenärzte angeboten. Ab dem 1. Januar 2003 wird jedes der FMF-zertifizierten Labore nur noch an vollzertifizierte Gynäkologen einen FMF-zertifizierten Befund heraus geben.

„Ich wünsche mir, dass die FMF-Deutschland einen entscheidenden Beitrag für die Qualität der Fetalmedizin leistet. Das bedeutet auch: Weg von vielen überflüssigen Untersuchungen, hin zu Qualitätssicherung und Kontrolle in der gynäkologischen Praxis zum Wohl der Patientinnen.“



Dr. med. Gert Huesgen
Laborgemeinschaft Leinfelden

„Das Konzept schafft in meinen Augen eine derart hohe Qualität innerhalb der beteiligten Ärzte, dass es – wenn überhaupt – nur noch selten zu Missverständnissen oder Nachteilen auf Seiten der Patientinnen kommt.“



Prof. Dr. med. Bernd Eiben
Institut für Klinische Genetik
und Zytologie Nordrhein
Oberhausen

„Wir sollten versuchen, die Vorteile des in Deutschland bestehenden dezentralen Systems der Pränataldiagnostik mit einem Qualitätssicherungsprogramm zu verbinden, das für alle Beteiligten – Gynäkologen, Labormediziner und Patientinnen – ein optimales System der Schwangerenversorgung bildet.“



Priv.-Doz. Dr. Peter Kozlowski
Prenatal-Medizin und Genetik
Düsseldorf

„Zum einen wird die Qualität der Diagnostik im 1. und 2. Drittel der Schwangerschaft einen deutlichen Aufschwung nehmen. Zum anderen hoffe ich, dass wir durch den verantwortungsvollen Umgang mit den Daten, die wir bekommen, vielleicht einen Schritt in Richtung auf das dringend notwendige Fehlbildungs-Register in Deutschland machen.“

Bezogen auf die Situation der pränatalen Diagnostik in Deutschland, gibt es, im Gegensatz zu anderen europäischen Ländern, deutliche Unterschiede. In England haben wir beispielsweise ein sehr zentralistisch geprägtes System, während in Deutschland hingegen ein Netz verschiedener niedergelassener Gynäkologen, Kliniken usw. besteht. Das hat auf der einen Seite den Vorteil, dass wir eine besonders gute Versorgung in der Fläche haben, auf der anderen Seite liegt eine sehr unterschiedliche Qualität dieser einzelnen Institutionen vor. Diese einzelnen Institutionen arbeiten hinsichtlich Qualitätssicherung auch nur sehr bedingt zusammen.

Aus diesem Grund hat sich die FMF-Deutschland als ein Zusammenschluss verschiedener interdisziplinärer Gruppen führender Gynäkologen, Labormediziner, Humangenetiker sowie Vertreter aus Industrie und Forschung im deutschsprachigen Raum gegründet. Ziel soll es sein, einheitliche Strategien zur Verbesserung der Qualität der Pränataldiagnostik in Deutschland und im deutschsprachigen Raum zu gewährleisten, eine Weiterentwicklung der vorgeburtlichen Diagnostik unter

Die Durchführung des Früh-Screenings setzt zunächst eine sehr umfassende und sachkundige pränataldiagnostische bzw. genetische Beratung voraus. In dieser Beratung muss, zusammen mit der Schwangeren, erarbeitet werden, zu welcher der drei Hauptgruppen sie gehört.

Die eine Gruppe, nennen wir sie die „invasive Gruppe“, will unbedingt eine sichere Aussage in Bezug auf Chromosomenstörungen - soweit sie erkennbar sind - haben. Diese Frauen sind, wenn man ihnen lediglich eine Wahrscheinlichkeitsangabe machen würde, schlicht und einfach „unterversorgt“. Dennoch lassen manche Frauen aus dieser Gruppe, obwohl ihr Entschluss zu einer invasiven Diagnostik bereits gefasst ist, ein Früh-Screening machen. Grund: Sie wollen etwas Ruhe gewinnen, weil sie die Zeit bis zum Eingriff, der ja meistens eine Fruchtwasserabnahme in der 15. Woche ist, überbrücken möchten und wissen wollen, ob sie zur „Low-Risk“- oder zur „High-Risk“-Gruppe gehören.

Die zweite Gruppe ist die so genannte „nicht-invasive“ Gruppe. Diese Schwangeren lehnen eine invasive Diagnostik, meist auch eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft - selbst wenn eine Störung festgestellt worden wäre - ab, so dass es für sie auch in den meisten Fällen keinen Sinn macht, eine Untersuchung durchführen zu lassen, deren Ergebnis sie vor die Entscheidung „für“ oder „wider“ eine invasive Diagnostik stellen würde.

Die dritte, in meinen Augen größte, Gruppe, ist die Gruppe derer, die sich vor der Entscheidung „für“ oder „wider“ eine invasive Diagnostik einen Eindruck von ihrem individuellen Risiko für Chromosomenanomalien und andere fetale Störungen verschaffen möchte.

Die wichtigsten Botschaften First Trimester Screening und FMF-Deutschland

Prof. Dr. med. Bernd Eiben

wissenschaftlicher Qualitätskontrolle anzubieten sowie ein ständiges Angebot von fachlichen Fortbildungen bereit zu stellen. Darüber hinaus soll eine Evaluierung von zukünftigen Strategien in der pränatalen Diagnostik in Angriff genommen und ein ständiger Kontakt zu Presse und Selbsthilfegruppen und damit zu Schwangeren gewährleistet werden.

Eines der ersten Ziele soll es sein, das Erst-Trimester-Screening als eine standardisierte, zertifizierte Methode in Deutschland, Österreich und der Schweiz unter ständiger Fortbildung und Qualitätssicherung aller beteiligten Teilnehmer anzubieten. Dieses Erst-Trimester-Screening ist eine

Risikoanalyse für die häufigsten fetalen Fehlbildungen, verursacht durch Herzfehler, Trisomien u.a. im ersten Drittel der Schwangerschaft, und zwar unter Berücksichtigung einer möglichst niedrigen Auffälligenrate. Die einzelnen Teilnehmer werden für jeweils ein Jahr zertifiziert. Dann wird von jedem Teilnehmer eine Qualitätskontrolle gefordert. Wenn diese Qualitätskontrolle zufriedenstellend verlaufen ist, wird hier eine Rezertifizierung vorgenommen. Ziel ist es, ein Netzwerk zertifizierter Labore, Gynäkologen und Humangenetiker anzubieten, die unter den selben Bedingungen das Erst-Trimester-Screening durchführen. Eine Zertifizierung aller Teilnehmer kann jeweils nur über die FMF-Deutschland erfolgen.

Vorteile und Möglichkeiten des First Trimester Screening im Vergleich zu anderen Verfahren

Priv.-Doz. Dr. Peter Kozlowski

Früh-Screening versus invasive Diagnostik - streng genommen sind dies nicht-vergleichbare Verfahren. Das Früh-Screening definiert Risikokollektive in Bezug auf chromosomale Störungen sowie, darüber hinaus, auch in Bezug auf zahlreiche andere fetale Fehlbildungen und Erkrankungen. Die invasiven Verfahren ermöglichen den praktisch sicheren Ausschluss erkennbarer Chromosomenanomalien, die Fruchtwasseruntersuchung darüber hinaus den weitestgehenden Ausschluss von offenen Spaltbildungen der Wirbelsäule. Die invasiven Verfahren beinhalten ein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko von 3 - 10 pro 1.000 Eingriffe. Die Komplikationsraten sind stark von der Erfahrung des Durchführenden abhängig.

In den westlichen Industrieländern sind mittlerweile etwa 15 % der Mütter neugeborener Kinder 35 Jahre oder älter. In dieser Altersgruppe werden rund 35 % aller Kinder mit Down-Syndrom geboren. Der Vergleich dieser Erkennungsrate von 35 % bei einer Rate positiver Befunde von 15 % mit den in der FMF-Studie erreichten Erkennungsrate von mehr als 90 % bei einer Häufigkeit positiver Befunde von 8 % fällt eindeutig aus. Allerdings steht der Nachweis, dass eine derart günstige Kombination von hoher Erkennungsrate bei niedriger Positivrate auch unter den Bedingungen einer dezentralisierten Versorgung erreicht werden kann, noch aus.

Die zwischen 15 und 18 Wochen durchzuführenden orientierenden Tests zur Bestimmung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen von Trisomien und Neuralrohrdefekten sind ohne hinreichende Validierung und mit unzureichendem Qualitätsmanagement flüchtig eingesetzt worden. Die Folge waren teilweise inakzeptabel hohe Positivraten zwischen 10 und 20 % bei Sensitivitäten zwischen 60 und 70 %. Ein Vorteil des Triple-Tests liegt in der Möglichkeit des Screenings auf Neuralrohrdefekte, die beim Früh-Screening nicht besteht. Die Qualität und Reproduzierbarkeit der Risikoermittlung durch Früh-Screening ist entscheidend an die Qualität der sonographischen Untersuchung gebunden. Das Softmarker-Screening, das heißt die Beurteilung verschiedener Körperparameter (Kopfform, Nackenfalte, Oberarm- und Oberschenkel-längen, Hände, Nierenbecken, Darm) im Rahmen einer detaillierten Organdiagnostik des Feten konnte nur im Rahmen von Studien an spezialisierten Zentren akzeptable Erkennungs- und Positivraten erbringen. Für die Anwendung in der Breite ist dieses Verfahren nicht geeignet; hinzu kommt der inakzeptabel späte Zeitpunkt im Schwangerschaftsverlauf. Früh-Screening kann direkte und auch indirekte Hinweise auf Störungen der fetalen Entwicklung zu einem sehr frühen Zeitpunkt entdecken, so dass meist ausreichend Zeit für eine dezidierte, weiterführende Diagnostik bleibt.



Pränatale Frühdiagnostik – Neue Wege in der Frühschwangerschaft

Konzept, Idee und Redaktion:
medandmore communication GmbH
Gluckensteinweg 47 · 61350 Bad Homburg
Telefon (0 61 72) 96 61 - 0 · Fax 96 61 - 11
www.medandmore.de

Verantwortlich für den Inhalt: FMF-Deutschland
Sekretariat Frau I. Künstler · Krankenhaus Nordwest Frauenklinik
Steinbacher Hohl 2-26 · 60488 Frankfurt/Main
Info-Telefon (01 60) 96 76 77 78 · Fax (069) 76 01 - 36 13
Internet: www.fmf-deutschland.info

Layout, Satz, Litho und Druck:
Werbung&Druck M. Kroeber GmbH
Vogelsbergstraße 5 · 63589 Linsengericht
Telefon (0 60 51) 97 42 - 0 · Fax 7 10 89
www.kroeber.com