

Informationen zur frühen Feindiagnostik/ Ersttrimesterscreening

Sie haben sich in unserer Praxis vorgestellt, um **eine frühe Feindiagnostik einschließlich Ersttrimesterscreening und Nackentransparenzmessung** durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung möchten wir Sie über das Ziel der Untersuchung sowie ihre Möglichkeiten und Grenzen aufklären.

ZIEL DER UNTERSUCHUNG

Die meisten Schwangerschaften haben einen unauffälligen Verlauf und ein gesundes Kind wird geboren. In einem geringen Anteil ist dies jedoch nicht der Fall. Mit der heutigen Untersuchung wollen wir drei wichtige Fragen beantworten:

1. **Ist der Körper des Kindes normal gebaut?**
2. **Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie, z. B. einer Trisomie 21 (= Down-Syndrom)?**
3. **Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit dafür, im Verlauf der Schwangerschaft Komplikationen zu entwickeln wie Präeklampsie (= Schwangerschaftsvergiftung) oder unzureichendes kindliches Wachstum durch mangelnde Versorgung?**

Die frühe Beantwortung dieser Fragen hat den Vorteil, dass Sie im Falle einer schweren Auffälligkeit beim Kind ausreichend Zeit für die Entscheidungen haben, die sich daraus ergeben. Bei einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für eine Präeklampsie ist nur vor 16 Schwangerschaftswochen eine Behandlung möglich.

1. Ist der Körper des Kindes normal gebaut?

Altersunabhängig sind ca. 2% aller Neugeborenen von einer Fehlbildung wie zum Beispiel einem Herzfehler betroffen. Mittels einer frühen Organdiagnostik können ca. 50% aller Fehlbildungen bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel festgestellt werden. Eine Vielzahl der Fehlbildungen kann behandelt werden, so dass betroffene Paare die Möglichkeit haben, sich mit dem Krankheitsbild schon vor der Geburt auseinanderzusetzen.

2. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie, z. B. einer Trisomie 21 (= Down-Syndrom)?

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko, ein Kind mit einer Trisomie zu bekommen, ansteigt. Trisomie bedeutet, dass ein Chromosom nicht zweifach, sondern dreifach vorhanden ist. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom.

ALTERSRISIKO FÜR DOWN-SYNDROM (BEI EINER 12 WOCHEN ALTEN SCHWANGERSCHAFT)

20 Jahre	1 : 1068	36 Jahre	1 : 196
25 Jahre	1 : 946	38 Jahre	1 : 117
30 Jahre	1 : 626	40 Jahre	1 : 68
32 Jahre	1 : 461	42 Jahre	1 : 38
34 Jahre	1 : 312	44 Jahre	1 : 21

Bei der Berechnung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie wird zunächst von dem Altersrisiko ausgegangen. Mittels Ultraschall werden verschiedene Merkmale des Kindes untersucht, die je nach Ausprägung das Altersrisiko meistens erniedrigen, selten erhöhen:

Nackentransparenz

Die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Breite der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen verschiedener kindlicher Fehlbildungen und Erkrankungen und auch das Risiko für Chromosomenstörungen steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine breitere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. **Bei der Mehrzahl der Feten, die eine verbreiterte Nackentransparenz aufweisen, können Sie die Geburt eines gesunden Kindes erwarten.**

Nasenknochen

Bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom ist der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet. Fehlt der Nasenknochen, so erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms.

Serumbiochemie

Neben der Ultraschalluntersuchung wird auch die Bestimmung von bestimmten Blutwerten empfohlen (freies beta-HCG, PAPP-A und für die Präeklampsie auch PIGF). Diese Substanzen werden alle von der Plazenta gebildet. Die Risikoberechnung wird dadurch genauer. Wenn diese Werte ca. 2 Wochen vor der Ultraschalluntersuchung bestimmt werden, haben sie die höchste Aussagekraft und die Erkennungsrate für das Down-Syndrom erhöht sich von 70–75 % auf 85–90 %. Diese Blutwerte verbessern auch die Risikoberechnung für Schwangerschaftskomplikationen (siehe Punkt 3), weil sie uns zeigen, ob die Plazenta sich richtig entwickelt.

Nichtinvasiver Pränataltest (NIPT)

Dies ist eine andere Blutuntersuchung als die oben genannte. Mit dieser Blutuntersuchung werden die zellfreien Erbträger (DNA) im mütterlichen Blut untersucht. Sie erkennt über 99 % aller Feten mit Trisomie 21 und 99–98 % aller Feten mit Trisomie 18 und Trisomie 13. Dieser **nichtinvasive Pränataltest** untersucht aber NUR zellfreie Erbträger (DNA) des Mutterkuchens und NICHT die Erbträger (DNA) des Feten. Zudem ist zu bedenken, dass der Test gerade bei jüngeren Schwangeren häufiger ein falsch positives Ergebnis liefern kann. Darüber hinaus können auch keine Fehlbildungen der Organe erkannt werden. Der Test kann daher den Ultraschall nicht ersetzen, sondern nur ergänzen. Der **nichtinvasive Pränataltest** kann auch nichts über weitere Chromosomen sagen, seine Aussagekraft ist also deutlich geringer als die der Fruchtwasseruntersuchung oder der Chorionzottenbiopsie. Ein auffälliges Ergebnis beim NIPT muss daher immer durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigt werden. Die Kosten für den NIPT werden von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen. Nach der Ultraschalluntersuchung bespricht der behandelnde Arzt mit Ihnen, ob dieser Test für Sie sinnvoll ist.

Fazit

Ein sicherer Ausschluss einer kindlichen Trisomie ist nur möglich, indem die Chromosomen kindlicher Zellen unter dem Mikroskop gezählt werden. Kindliche Zellen können durch eine Punktion der Plazenta

oder des Fruchtwassers gewonnen werden. Das Ziel aller oben dargestellten Untersuchungen ist es, dass alle Schwangeren mit einem niedrigen Risiko für Trisomien auf eine Punktion verzichten können. Dies trifft für 95–97% aller untersuchten Schwangeren zu.

3. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit dafür, im Verlauf der Schwangerschaft Komplikationen zu entwickeln wie Präeklampsie (= Schwangerschaftsvergiftung) oder unzureichendes kindliches Wachstum durch mangelnde Versorgung?

Präeklampsie ist eine Komplikation, die im Verlauf der Schwangerschaft auftreten kann. Typische Symptome sind Bluthochdruck und Eiweißausscheidung im Urin. In vielen Fällen kommt es auch zu einer Unterfunktion der Plazenta und das Kind muss früher, manchmal auch sehr früh, geholt werden. Durchschnittlich entwickelt etwa eine von 100 Frauen im Laufe der Schwangerschaft eine Präeklampsie.

Die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Präeklampsie lässt sich aus dem Blutfluss in den mütterlichen Blutgefäßen zur Gebärmutter, dem PAPP-A und dem PIGF (placental growth factor) im mütterlichen Blut und der Vorgeschichte der Mutter berechnen. Bei einem erhöhten Risiko für Präeklampsie können durch die Gabe einer niedrigen Dosis von Aspirin 60 bis 80% aller Fälle von Präeklampsie verhindert werden.

FOLGENDE PUNKTE SOLLTEN SIE BITTE BERÜCKSICHTIGEN

Durch diese Untersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nie sicher auszuschließen. So kann der Ersttrimester-Ultraschall Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es sich nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen oder nachgewiesen werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann.

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung weiterer Ärzte (z. B. Humangenetiker, Kinderärzte oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

GENETISCHE BERATUNG

Vor der Untersuchung werden wir Sie fragen, ob es in Ihrer Familie Personen mit angeborenen Erkrankungen oder Fehlbildungen gibt. Damit wollen wir abschätzen, ob eventuell für Ihre Kinder ein erhöhtes Risiko für erblich bedingte Erkrankungen besteht. Wenn sich Hinweise auf solch ein erhöhtes Risiko ergeben, werden wir Ihnen eine genetische Beratung bei einem Facharzt für Humangenetik, das heißt bei einem Spezialisten für erblich bedingte Erkrankungen, empfehlen, der Ihnen genauer sagen kann, ob wirklich ein erhöhtes Risiko besteht und ob das Vorliegen der Erkrankung mit Hilfe zusätzlicher Untersuchungen ausgeschlossen werden kann.

Selbstverständlich können Sie es auch ablehnen, auf die Frage nach der Gesundheit von Familienmitgliedern zu antworten.



NT FRAGEBOGEN

Name _____ Vorname _____

geb. am _____

Patient-Nummer _____

Bitte nehmen Sie sich kurz Zeit, um die folgenden Fragen zu beantworten.

Anschrift (Straße, PLZ) _____

Tel. mobil _____

Tel. privat _____

E-Mail _____

Krankenkasse _____

Betreuender Frauenarzt _____

Beruf _____

Überweisungsgrund _____

Persönliche Angaben

Wie groß sind Sie? _____ cm

Was war Ihr Gewicht **vor** der
Schwangerschaft? _____ kg

Wie ist Ihr **aktuelles** Gewicht? _____ kg

Rauchen Sie? JA NEIN Wenn ja, wieviel? _____

Trinken Sie Alkohol? JA NEIN

Aktuelle Schwangerschaft

1. Tag der letzten Regel _____ errechneter Entbindungstermin _____

Ist die Schwangerschaft mit Hilfe einer
Kinderwunschbehandlung entstanden? JA NEIN

Wenn ja, welche (z. B. IVF/ICSI/Insemination)? _____

Wenn ja, wurden Ihre eigenen Eizellen verwendet? _____

Müssen oder mussten Sie in der Schwangerschaft Medikamente einnehmen? _____

Wenn ja, welche? _____

Haben Sie bereits einen nichtinvasiven
Pränataltest (NIPT, z. B. Praenatest,
Harmony) durchgeführt? JA NEIN Wenn ja,
welcher Test? _____

Ergebnis _____



Vorausgegangene Schwangerschaften (sofern zutreffend)

Hatten Sie Fehlgeburten?	JA	NEIN	Wenn ja, wieviele? _____
War eine der Fehlgeburten nach der 16. Schwangerschaftswoche?	JA	NEIN	
Hatten Sie Schwangerschaftsabbrüche?	JA	NEIN	Wenn ja, wieviele? _____
Wurde einer der Abbrüche durchgeführt, weil das Kind krank war?	JA	NEIN	
Wurde einer der Abbrüche nach der 16. SSW durchgeführt?	JA	NEIN	
Hatten Sie eine Eileiterschwangerschaft?	JA	NEIN	Wenn ja, wieviele? _____

Fragen für die Risikoberechnung von Schwangerschaftskomplikationen

Waren Sie schon früher schwanger?	JA	NEIN	Wenn ja, wie oft? _____
Haben Sie Kinder geboren?	JA	NEIN	Wenn ja, wie viele? _____
War eine vorherige Schwangerschaft von einer Chromosomenerkrankung betroffen?	JA	NEIN	Wenn ja, wie welche? _____
Sind alle Kinder gesund?	JA	NEIN	
Sofern zutreffend:			
Vaginale Geburten zwischen 16 und 30 Wochen			_____
Vaginale Geburten zwischen 31 und 36 Wochen			_____
Geburten in oder nach 37 Wochen			_____
Geburtstag des zuletzt geborenen Kindes			_____
Leiden Sie an einer chronischen Erkrankung (z. B. Diabetes, Bluthochdruck Schilddrüse)?	JA	NEIN	
Wenn ja, welche			_____
Leiden Sie an einer rheumatischen Erkrankung (z. B. Schmetterlingskrankheit (Lupus), Antiphospholipid-Syndrom (APS)?	JA	NEIN	
Wenn ja, welche			_____
Hatten Sie jemals eine Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung)?	JA	NEIN	
Gibt es in Ihrer Familie Frauen, die eine Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung) hatten?	JA	NEIN	
War eines der vorherigen Kinder zu klein bei der Geburt?	JA	NEIN	



Falls Sie Kinder geboren haben, geben Sie uns bitte zusätzliche Informationen

Geburtsdatum / Jahr	Normale Geburt (n) oder Kaiserschnitt (K)	Geburts- gewicht	Geburt vor 37 SSW? SSW bei Geburt?	Besonderheiten?

Familienvorgeschichte

Wurden in Ihrer Familie Personen mit angeborenen Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen geboren?

JA NEIN

Wenn ja, dann nennen Sie uns bitte den Verwandtschaftsgrad und die Erkrankung:

Gibt es in Ihrer Familie oder in der Familie des Vaters des Kindes Frauen, die mehr als zwei Fehlgeburten hatten?

JA NEIN

Angaben zum Kindsvater

Wurden in der Familie des Kindsvaters Personen mit angeborenen Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen geboren?

JA NEIN

Wenn ja, dann nennen Sie uns bitte den Verwandtschaftsgrad und die Erkrankung

Sind Sie mit dem Vater des Kindes verwandt?
(z. B. Cousin/Cousine)

JA NEIN

wenn ja bitte angeben



PRAXIS
FÜR PRÄNATALE
DIAGNOSTIK

Einwilligung zur Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich bestätige, dass ich die Informationen über die frühe Feindiagnostik/ Ersttrimesterultraschall bzw. Feindiagnostik erhalten, gelesen und verstanden habe	JA	NEIN
Ich möchte über Hinweiszeichen auf genetische Auffälligkeiten informiert werden	JA	NEIN
Ein Kind mit Down Syndrom würde ich zur Welt bringen	JA	NEIN
Ich wünsche bei auffälligem Befund eine weitergehende genetische Beratung durch eine Fachärztin/Facharzt für Humangenetik	JA	NEIN
Ich wünsche eine zusätzliche genetische Beratung durch eine Fachärztin/Facharzt für Humangenetik vor der Ultraschalluntersuchung (dann ist ein erneuter Termin erforderlich)	JA	NEIN
Ich bin einverstanden mit der Weitergabe des Untersuchungsbefunds an meine Partnerin/meinen Partner	JA	NEIN
mitbehandelnde Ärztinnen/Ärzte	JA	NEIN



PRAXIS
FÜR PRÄNATALE
DIAGNOSTIK

Haben Sie Fragen oder gibt es noch etwas, was sie uns mitteilen möchten?

Ärztliche Anmerkungen:

Ich wurde mündlich und schriftlich ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung ein.

Ich benötige weitere Bedenkzeit vor der Untersuchung

Ich benötige keine weitere Bedenkzeit vor der Untersuchung

Berlin, den _____

Unterschrift der Patientin

Berlin, den _____

Unterschrift der Ärztin / des Arztes