

# Informationen zur Feindiagnostik/Organscreening

Sie haben sich in unserer Praxis vorgestellt, um **eine Feindiagnostik/Organscreening** in der Schwangerschaft durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung möchten wir Sie über das Ziel der Untersuchung sowie ihre Möglichkeiten und Grenzen informieren.

## HINTERGRUND

Die hochauflösende Ultraschalltechnik ist ein bildgebendes Verfahren, das seit ca. 5 Jahrzehnten eingesetzt wird und das sich vor allem in den letzten 20 Jahren deutlich weiterentwickelt hat. Dieses Verfahren hat nach heutigem Stand der Wissenschaft bei korrekter Anwendung keine negativen Auswirkungen auf die Mutter oder das ungeborene Kind. Bei der Durchführung der Sonographie werden mit einem Schallkopf Ultraschallwellen in die Gebärmutter gesandt. Die Ultraschallwellen werden an Haut, Knochen und anderen Gewebegrenzen wie ein Echo zurückgeworfen. Aus den zurückgesandten Ultraschallwellen erstellt das Gerät ein Bild.

Bitte beachten Sie, dass jeder Fettfilm auf der Haut das Ultraschallbild deutlich verschlechtert. Bitte reiben Sie Ihren Bauch 24 Stunden vor der Untersuchung nicht mit Creme oder Öl ein. Am besten waschen Sie ihn vor der Untersuchung mit Seife.

Gründe für die Durchführung einer weiterführenden Untersuchung sind zum Beispiel Besonderheiten in der Vorgeschichte (Fehlbildungen in der Familie, Medikamenteneinnahme, Alter etc.) oder auffällige Befunde in der Schwangerschaft. Auch der Wunsch nach mehr Information über die Entwicklung des Ungeborenen kann ein Grund für diese Untersuchung sein.

## ZIEL DER ULTRASCHALLUNTERSUCHUNG

Ziel der Untersuchung ist es, Informationen über das ungeborene Kind, seine Versorgung und die Gebärmutter zu erhalten. Es wird überprüft, ob die darstellbaren Organe des Kindes wie z. B. Gehirn, Herz, Nieren sowie die Arme und Beine des Kindes normal ausgebildet und normal groß sind. Darüber hinaus wird mit Hilfe von Blutflussmessungen die Versorgung des Kindes beurteilt. So können eventuelle Gefährdungen Ihres ungeborenen Kindes frühzeitig erkannt werden, und es kann gegebenenfalls hilfreich eingegriffen werden durch eine Behandlung der Mutter, eine Behandlung des Feten innerhalb der Gebärmutter oder durch die Vorbereitung der Behandlung nach der Geburt. Hierbei ist es wichtig zu entscheiden, wie, wo und wann die Geburt stattfinden soll.

## EINSCHRÄNKUNGEN UND GRENZEN DER ULTRASCHALLUNTERSUCHUNG

Die Aussagekraft der Untersuchung hängt von verschiedenen Faktoren ab. So gibt es bestimmte Zeitfenster, in denen die Untersuchung optimale Ergebnisse liefert (21. bis 23. Schwangerschaftswoche für die Feindiagnostik). Untersuchungen, die früher oder später durchgeführt werden, können unter Umständen nur unvollständige Informationen ergeben. Die individuellen Untersuchungsbedingungen spielen ebenfalls eine Rolle: bei kräftigeren Bauchdecken oder ungünstiger Lage des Kindes ist die Untersuchung meist eingeschränkt beurteilbar. Es muss auch berücksichtigt werden, dass sich der Zustand eines Kindes auch nach einer unauffälligen Ultraschalluntersuchung in der 21. bis 23. Woche bis zu seiner Geburt in seltenen Fällen noch verändern kann. Dies gilt vor allem für Organe, deren Entwicklung zu diesem Zeitpunkt noch nicht abgeschlossen ist, wie etwa des Gehirns.

**In der Hand eines erfahrenen und spezialisierten Untersuchers können ca. 90% der mit Ultraschall erkennbaren Fehlbildungen festgestellt werden. Dies entspricht 70–80% aller schweren angeborenen Fehlbildungen.**

Es gibt jedoch mehrere Gruppen von Erkrankungen, die oft nicht im Ultraschall sichtbar sind, weil sie nicht mit eindeutigen Veränderungen oder Fehlbildungen einhergehen. Dazu gehören Chromosomenstörungen (z.B. die Trisomie 21 = Down-Syndrom), Stoffwechselerkrankungen und Syndrome (= komplexe Erkrankungen). Um Chromosomenstörungen auszuschließen muss man Zellen des Kindes untersuchen. Diese können zum Beispiel mit der Fruchtwasseruntersuchung gewonnen werden.

**Auch eine unauffällige Feindiagnostik kann nicht garantieren, dass ein Kind „gesund“ ist.**

#### **FOLGENDE PUNKTE SOLLTEN SIE BITTE BERÜCKSICHTIGEN**

Die meisten Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Gelegentlich zeigen sich bei der Untersuchung geringfügige Abweichungen vom Normalbefund, die bedeuten, dass sich die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen etwas erhöht. Dies lässt sich in der Regel durch zusätzliche Untersuchungen wie zum Beispiel die Fruchtwasseruntersuchung abklären. Selten zeigen sich bei der Untersuchung Auffälligkeiten, die Folgen für die Gesundheit des Kindes haben. Wir werden Sie in diesem Fall umfassend informieren und begleiten und auch andere Ärzte wie z.B. Kinderärzte oder Kinderchirurgen hinzuziehen. Der Nachweis von Auffälligkeiten führt nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Deswegen legen wir Ihnen vor allem dann 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.

#### **MITTEILUNG DER UNTERSUCHUNGSERGEBNISSE**

Das Ergebnis der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen von dem Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat, mitgeteilt. Die Mitteilung an andere Personen (behandelnder Frauenarzt, Partner) ist nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung möglich. Wir werden Sie in dem Gespräch vor der Untersuchung fragen, ob es Dinge gibt, die Sie lieber nicht wissen möchten (z. B. Geschlecht oder geringfügige Risikoerhöhung für bestimmte Erkrankungen), zum Beispiel um sich nicht unnötig zu beunruhigen.



## FD 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