



Aufklärung

Ersttrimester-Ultraschall (Frühe Organdiagnostik)

Pränataldiagnostik
Intrauterine Therapie
Mammasonographie
Gynäkologischer Ultraschall

Sehr geehrte Schwangere,

Sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine Ultraschalluntersuchung Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung haben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln sollen. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund:

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko ein Kind mit einer Chromosomenstörungen (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Pätau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite immer noch etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger sind als 35, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, zeigt aber ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung an, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung

hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung landläufig auch noch „Nackendickemessung“ genannt wird. Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einer frühen Organdiagnostik oder einem Ersttrimester-Ultraschall.

Wann wird untersucht?

Die Berechnung der Trisomien ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 12+0 Schwangerschaftswoche bis zur 13+6 Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht möglich.

Wie wird untersucht?

Die Ultraschalluntersuchung wird in aller Regel über die Bauchdecken vorgenommen. Bei sehr ungünstigen Sichtbedingungen (dicke Bauchdecken, ungünstige Lage des Embryos oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des embryonalen Entwicklungszustandes und die Darstellung der einzelnen Organe (z.B. Gehirn, Herz, Leber, Nieren, Skelett), soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden.

Bezüglich der Risikosituation für Chromosomenstörungen werden verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen können:

- *Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte)*: die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.
- *Nasenknochen*: weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens untersucht. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines Down-Syndroms.
- *Ductus venosus*: Dies ist die Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes. Zeigt sich im Ductus venosus ein erhöhter

Widerstand kann dies auf einen Herzfehler hindeuten und die Wahrscheinlichkeiten für alle drei Trisomien steigen an.

- *Trikuspidalklappe*: Dies ist die Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer. Die Trikuspidalklappe soll bei der Herzkontraktion dicht schließen. Ein Rückfluss wäre ein auffälliger Befund. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können.
- *Blutuntersuchung (Biochemie) optional*: Um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon (β -HCG), zum anderen das PAPP-A (Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Wahrscheinlichkeitsrechnung mit ein.
- *Blutuntersuchung (NIPT) optional*: NIPT ist die Abkürzung für den „nicht invasiven pränatalen Test“. Aus dem Blut der Schwangeren können Bruchstücke von fetalen Chromosomen untersucht werden. Ein Computer zählt die sogenannte zellfreie DNA und bildet Z-Scores zu bekannt unauffälligen Schwangerschaften.

Zusammenfassung:

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, des **Nasenbeins**, des **Duktus venosus**, der **Trikuspidalklappe**, sowie der **Biochemie** kann ein für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit, einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen liegt allein durch den Ultraschall bei 90% und in Kombination mit der Biochemie bei 95 %. Die Sensitivität des NIPT's liegt bei 99 %. Das Ergebnis ist aber keine Diagnose. Ein auffälliger Befund muss immer durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie gesichert werden.

Darüber hinaus kann mit diesem frühen Ultraschall ein Großteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 22. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik oder Organdiagnostik) nicht.

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 werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung).

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 von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung:

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einem Ersttrimester-Ultraschall und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt im Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt.

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Das Untersuchungsergebnis der Ersttrimester-Ultraschalluntersuchung wird Ihnen durch die Ärztin, die die Untersuchung vorgenommen hat/den Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat, mitgeteilt.

Die Mitteilung an andere Personen (Partner, behandelnde Frauenärztin/behandelnder Frauenarzt) ist nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung möglich.

Sie haben das Recht, das Ergebnis der Untersuchung oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Ich bin einverstanden mit der Übermittlung des Ergebnisses an meine(n)

Partner: _____

Frauenärztin/arzt: _____

Weitere Ärzte: _____

Weitere Personen: _____

Ich bin einverstanden, dass mein Befund in der elektronischen Patientenakte (ePA) eingetragen wird. Ja Nein

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Mitteilung des fetalen Geschlechts vor der vollendeten 14. SSW nach der letzten Periode untersagt. Bitte haben Sie Verständnis dafür, dass wir Ihnen deswegen das Geschlecht noch nicht mitteilen können.

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau B. Völlmecke / Herrn Dr. J.-P. Frenz 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 und habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

Sie können all Ihre Einwilligungen jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen.

Bitte beachten Sie, dass das Erstellen von Ton-, Bild- und Videomaterial während der Untersuchung aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht erlaubt ist. Bitte stellen Sie Ihre Handys für die Zeit der Untersuchung in den Flugmodus.

Ort / Datum **Unterschrift der Ärztin / des Arztes**