

Praxis für pränatale Diagnostik
Dr. med Gundula Girschick, Dipl. med. Holger Janke, Dr. med. Markus Vogt
Bergmannstr. 102
10961 Berlin

Sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine **frühe Feindiagnostik und Messung der Nackentransparenz** Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung möchten wir Sie über das Ziel der Untersuchung sowie ihre Möglichkeiten und Grenzen aufklären. 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 zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal statt 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, Patau-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. 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 die 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) aber auch 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 Verbreiterung des Flüssigkeitssaums im kindlichen Nacken, der sogenannten Nackentransparenz.. Landläufig wird diese Untersuchung auch „Nackendickemessung“ genannt.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher mittlerweile erlauben, auch zu diesem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Ultraschall.

- **Wann wird untersucht?**

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 12. Schwangerschaftswoche bis zur 14. Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht zulässig.

- **Wie wird untersucht?**

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

- **Was wird untersucht?**

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Untersuchung der Organe, soweit dies die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei können ca. 50% der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden. Bezüglich der Risikosituation für Chromosomenstörungen werden verschiedene Merkmale des Kindes untersucht, die in die Risikokalkulation eingehen:

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 einer Chromosomenstörung 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-Syndromes.

Neuere zusätzliche Marker: Weitere Marker für Trisomien, die wir untersuchen sind der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) und der Blutfluss über der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer). Diese Parameter sind bei Feten mit einem Down-Syndrom gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Feten gesehen werden können. Diese zusätzlichen Parameter lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen.

Blutuntersuchung (Biochemie): Zusätzlich zu Nackentransparenz und Nasenbein können auch zwei Blutwerte aus dem mütterlichen Blut, das freie β -HCG und das PAPP-A, zur Risikoberechnung herangezogen werden. Die Risikoberechnung wird dadurch etwas 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 %. Werden die Blutwerte gleichzeitig mit einer Ultraschalluntersuchung in der 13. SSW bestimmt, dann kann die Erkennungsrate nur um ca. 5 % verbessert werden. In der 14. SSW ist die Aussagekraft der oben genannten Blutwerte nur noch so gering, dass wir diese Untersuchung nicht mehr empfehlen.

- **Zusammenfassung**

Bei der frühen Feindiagnostik können ca. 50% der schweren angeborenen Fehlbildungen ausgeschlossen werden.

Aus dem mütterlichen Alter, der Dicke der Nackentransparenz, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der Biochemie kann für Sie ein individuelles Risiko für die Trisomien 21, 18 und 13 berechnet werden. Das errechnete Risiko ist meistens (zu über 95 %) niedrig. Selten ergibt sich ein hohes Risiko. In diesem Fall kann mit Hilfe einer eingreifenden Untersuchung, wie der Fruchtwasseruntersuchung oder der Chorionzottenbiopsie eindeutig geklärt werden, ob eine Trisomie vorliegt. Diese Untersuchungen haben jedoch den Nachteil, dass sie zu einer geringfügigen Erhöhung des Fehlgeburtsrisikos um 0,5 bis 1% führen. Werden Ultraschalluntersuchung und Blutuntersuchung zum optimalen Zeitpunkt durchgeführt, so können 85 - 90 % der Feten mit Trisomie 21 erkannt werden.

Seit Sommer 2012 ist es auch möglich, durch eine Blutuntersuchung bei der Mutter (eine andere als die oben genannte) 99% aller Feten mit Trisomie 21, 96% aller Feten mit Trisomie 18 und 91% aller Feten mit Trisomie 13 zu erkennen. Dieser **nichtinvasive pränatale Test (NIPT)** kann allerdings nichts über weitere Chromosomen sagen, seine Aussagekraft ist also deutlich geringer als die der Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie. Ein auffälliges Ergebnis des nichtinvasiven pränatalen Tests muss immer durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigt werden. Die Kosten für diese Untersuchung werden von der gesetzlichen Krankenkasse in der Regel nicht übernommen und liegen zur Zeit bei 429 Euro.

- **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

Telefonisch erreichen wir Sie unter: _____

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Ich stimme der Übermittlung des Ergebnisses der Ultraschalluntersuchung an meine(n)

Frauenarzt / Frauenärztin _____ zu:

weitere Ärzte: _____

weitere Personen: _____

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau Dr. Girschick / Herrn Janke / Herrn Dr. Vogt 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 des Arztes / der Ärztin

Liebe Patientin,
bitte nehmen Sie sich kurz Zeit, um die folgenden Fragen zu beantworten.

Welcher Arzt soll den Bericht über die Untersuchung bekommen?

Wann ist der **errechnete Entbindungstermin**? _____

Ist die Schwangerschaft mit Hilfe einer **Kinderwunschbehandlung** entstanden?

Ja Nein

Wenn ja durch welche? _____

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

Wie groß sind Sie? _____ cm

Rauchen Sie? Nein

Ja maximal _____ Zigaretten am Tag

Ich habe am _____ aufgehört zu rauchen

Haben Sie in den ersten 3 Monaten der Schwangerschaft **Folsäure** eingenommen?

Ja Nein

Haben Sie **vor** der Schwangerschaft **Folsäure** eingenommen?

Ja Nein

Haben Sie **Kinder** geboren? Ja Nein

Falls ja, geben Sie uns bitte zusätzliche Informationen:

Geburtsjahr	Normale Geburt (n) oder Kaiserschnitt (K)	Geburtsgewicht	Geburt vor 37 Schwangerschaftswochen?

Sind alle Kinder gesund? Ja Nein

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

Leiden Sie an einer **chronischen Erkrankung**? Ja Nein
Wenn ja an welcher? _____

Müssen oder mussten Sie in der Schwangerschaft **Medikamente** einnehmen?
Wenn ja welche? _____

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 _____

Wurden in der **Familie des Vaters des Kindes** 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 2 **Fehlgeburten** hatten? Ja Nein

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

Um unsere Patientinnen bestmöglich betreuen zu können, benötigen wir alle wesentlichen Informationen, die die Schwangerschaft und ihren Ausgang betreffen. Wir bitten Sie um die Erlaubnis, diese Informationen bei mitbetreuenden Ärzten einholen zu dürfen.

Hiermit erlaube ich Frau Dr. Girschick / Herrn Janke / Herrn Dr. Vogt medizinische Informationen, die meine Schwangerschaft oder den Ausgang der Schwangerschaft betreffen, bei mitbetreuenden Ärzten einzuholen (z.B. Geburtsbericht oder Bericht der Kinderklinik)

Berlin, den _____

Unterschrift der Patientin

Vielen Dank für Ihre Hilfe!