

Informationsblatt zur weiterführenden Ultraschalldiagnostik im ersten Schwangerschaftsdrittel

(Frühe Feindiagnostik, Ersttrimester-Ultraschall, „Nackendickemessung“)

Sehr geehrte Schwangere,

Sie sind heute in unserer Praxis, um eine frühe Feindiagnostik **mit** oder **ohne** zusätzliche Messung der Nackendicke Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung möchten wir Sie über den Zweck, die Möglichkeiten bzw. Grenzen und über mögliche Probleme dieses Ultraschalls informieren. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung in den Erbanlagen) 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. Seltener kommt es zur Trisomie 18 und Trisomie 13 (Chromosom 18 und 13 dreifach angelegt). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei zunehmendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien den Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Dennoch gebären die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder und etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom werden von Frauen geboren, die jünger sind als 35 Jahre. Somit ist das Alter der Schwangeren allein wenig hilfreich bei der Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Ultraschallmerkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die bereits in frühen Stadien der Schwangerschaft sichtbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, erhöht aber die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung, während das Fehlen solcher Merkmale die Wahrscheinlichkeit senkt. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung „Nackendickemessung“ genannt wird. Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben, bereits zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grund sprechen wir heute von einer „frühen Feindiagnostik“ oder einem „Ersttrimester-Ultraschall“.

Sehr wichtig ist eine möglichst ruhige und ungestörte Untersuchungssituation!

Wann wird untersucht?

Die Nackendickemessung zur Wahrscheinlichkeitsberechnung für Trisomie 21, 18, 13 ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 12. bis zur 14. Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitraumes sind Wahrscheinlichkeitsberechnungen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht auswertbar. Eine frühe Feindiagnostik zur Organbeurteilung ist selbstverständlich nicht auf dieses Zeitfenster begrenzt.

Wie wird untersucht?

Der Ultraschall ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Untersuchung, die über die Bauchdecke vorgenommen wird. Durch die zusätzliche Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) können ggf. weitere Informationen gewonnen werden.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Beurteilung des Entwicklungszustandes des Feten und seiner Organe, soweit es die Verhältnisse in der frühen Schwangerschaft zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt, bzw. ausgeschlossen werden. Bezüglich der Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung untersuchen wir das Kind auf Hinweiszeichen. Diese sogenannten „Marker“ sehen wir regelmäßig bei gesunden Kindern, statistisch noch häufiger jedoch bei Kindern mit Down-Syndrom:

- **Nackentransparenz** (Dicke der Nackenhautfalte): die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist und die unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass eine dickere Nackentransparenz **keinen Krankheitswert** hat, die Mehrheit dieser Kinder ist gesund!
- **Nasenbeinknochen**: weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenbeinknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft noch nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenbeinknochens untersucht.
- **zusätzliche Marker**: besonders bei erhöhter „NT“ wird auf weitere Ultraschallzeichen geachtet, die die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung erhöhen. Dies ist z.B. der Blutfluss im Ductus venosus (eine Vene des Kindes) und die Untersuchung der Trikuspidalklappe (rechte Herzklappe).
- **Blutuntersuchung** (Biochemie): um die Aussagekraft der Wahrscheinlichkeitsberechnung weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden (β -HCG-Hormon und PAPP-A-Protein).

Zusammenfassung

Mit diesem frühen Ultraschall kann ein hoher Anteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Er ersetzt nicht den weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik) in der 20.-22. Schwangerschaftswoche.

Unter Einbeziehung des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, der **Darstellbarkeit des Nasenknochens** und eventuell weiterer Marker sowie ggf. der Biochemie kann eine für Ihre persönliche Situation spezifische Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ihres Kindes ermittelt werden. Nach den Kriterien der Fetal Medicine Foundation (FMF London) werden mit dieser Methode maximal 9 von 10 Kindern mit Down-Syndrom erkannt. Das entspricht einer Entdeckungsrate von max. 90 %.

Test auf Trisomie 21, 18 und 13 aus mütterlichem Blut:

(Nicht-Invasiver pränataler Test = NIPT, PraenaTest®)

Seit 2013 ist es möglich, ab der 10. Schwangerschaftswoche kindliches Erbgut aus mütterlichem Blut zu bestimmen. Damit lässt sich die Entdeckungsrate für Trisomie 21, 18 und 13 auf ca. 99 % steigern. Dieser Test ist keine Kassenleistung.

Durch die heutige Ultraschalluntersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nicht auszuschließen. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es sich um eine Wahrscheinlichkeitsberechnung, nicht um eine Diagnose. Nur mit einer Untersuchung, bei der man die Gebärmutter punktiert um kindliche Zellen zu gewinnen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung), kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Diese invasive Untersuchung ist mit einem Fehlgeburtsrisiko verbunden.

96% aller Kinder werden gesund geboren. So zeigt die heutige Untersuchung meist einen normalen Befund, was zum Abbau von Ängsten beitragen kann. Dies kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen hilfreich sein.

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt dies meist zu einer erheblichen Verunsicherung und zu Konfliktsituationen. Wir sind darauf eingestellt, Sie umfassend zu informieren und zu begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärztinnen und Ärzten (z.B. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln dazu den Kontakt.

Genetische Beratung (Genetik = Vererbungslehre)

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einer weiterführenden Ultraschalldiagnostik im ersten Schwangerschaftsdrittel und nach 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 (wenn vorhanden),
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese), soweit sie für diese Untersuchung von Bedeutung ist,
- Informationen über die Möglichkeit genetischer Untersuchungen, die sich daraus ergeben, sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren (z.B. NIPT, Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung),
- die Bedeutung aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit zu besprechen und abzuschätzen
- Möglichkeiten zu Ihrer Unterstützung und Begleitung aufzuzeigen, falls die Untersuchung und ihr Ergebnis zu psychischen und körperlichen Belastungen führen,
- die Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine/n Fachärztin/-arzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt. Falls Sie sich schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können sie darauf verzichten.

Einwilligung

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf die weiterführende Ultraschalluntersuchung (im Sinne des GenDG) genetisch beraten:

Ja ()

Nein ()

Ich wünsche vor der Ultraschalluntersuchung eine genetische Beratung (im Sinne des GenDG):

Ja ()

Nein ()

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine genetische Beratung:

Ja ()

Nein ()

Nur bei einem auffälligen Befund ()

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse

Das Ergebnis der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen durch die Ärztin, welche die Untersuchung durchgeführt hat, mitgeteilt.

Die Mitteilung an andere Personen (z.B. Partner, behandelnde Frauenärztin/-arzt, Hebamme) erfolgt nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung.

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

Alle Ärztinnen in unserer Praxis haben Einsicht in die Untersuchungsergebnisse.

Ich stimme der Übermittlung des Untersuchungsergebnisses an meine/n

Frauenärztin/-arzt: _____ zu.

Weitere Personen: _____

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit _____ ausführlich über die geplante Untersuchung informiert. Alle wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung sowie Ziele, Grenzen und mögliche Folgen der weiterführenden Ultraschalluntersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet.

Ich bin informiert, und habe aktuell keine weiteren Fragen und wünsche die Untersuchung ohne weitere Bedenkzeit.

Sie können Ihre Einwilligungen jederzeit widerrufen.

Berlin, den _____

Patientinnennummer: _____

(Name, Vorname, Geburtsdatum)

Unterschrift der Schwangeren

Unterschrift der Ärztin