

Aufklärung

Frühe Fehlbildungsdiagnostik im ersten Trimenon mit Ersttrimester-Screening

Sehr geehrte Patientin,

Name/Vorname/Geburtsdatum der Patientin

Sie haben sich heute in unserer Praxis zum frühen Ultraschall am Ende des ersten Drittels der Schwangerschaft vorgestellt. Zunächst ist es wichtig, Ihnen einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung zu vermitteln. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund:

Jede Schwangere hat ein Hintergrundrisiko von 2-5 %, dass in der Schwangerschaft Komplikation auftreten. Viele davon sind harmlos bzw. lassen sich unkompliziert behandeln. Die Hälfte aller Komplikationen betreffen angeborene Fehlbildungen, während Störungen des Erbgutes etwa 10 % ausmachen. Allerdings steigt mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko an, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom. Dabei ist das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. In der Häufigkeit folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Darüber hinaus gibt es noch eine Vielzahl von Chromosomenstörungen, die aber sehr viel seltener sind.

Aufgrund dieser Zunahme 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, ist das Alter alleine nur von eingeschränktem Nutzen.

Es hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen schon in der frühen Ultraschalluntersuchung besondere Merkmale oder organische Fehlbildungen aufweisen. 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 erhöhte Nackentransparenz, landläufig auch als Nackenfalte bezeichnet. Dabei ist die Flüssigkeitsmenge in den Nackenhäuten erhöht.

Darüber hinaus können während dieser frühen Untersuchung bis zu 80 % der relevanten Fehlbildungen erkannt werden, die deutlich häufiger sind als Chromosomenstörungen.

Deswegen sprechen wir auch nicht alleine vom Ersttrimester-Screening, sondern zusätzlich von einer frühen Fehlbildungsdiagnostik.

Wann wird untersucht?

Eine Risikoanalyse ist nur zwischen der vollendeten 11. Schwangerschaftswoche und vollendeten 14. Schwangerschaftswoche möglich, wobei die Scheitel-Steiß-Länge des Feten zwingend zwischen 45 – 84 mm liegen muss, da ansonsten keine Risikoberechnung erfolgen kann.

Wie wird untersucht?

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

Was wird untersucht?

Bei der frühen Fehlbildungsdiagnostik erfolgen eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Feten und eine Untersuchung einzelner Organe, soweit es das frühe Schwangerschaftsalter und die Untersuchungsbedingungen zulassen.

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

Nackentransparenz: Die Nackentransparenz ist eine Flüssigkeitsansammlung in den Nackenhäuten, die bei jedem Ungeborenen in dieser Schwangerschaftsphase nachweisbar ist. Der Messwert verändert sich mit der Größe des Kindes. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ansteigt. Andere Ursachen einer erhöhten Nackentransparenz könnten z.B. ein Herzfehler oder seltene Syndrome sein. Allerdings hat eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich. Ein Fötus mit einer erhöhten Nackentransparenz ist dadurch nicht krank. Auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.

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

Blutfluss im Ductus venosus: Der Ductus venosus ist ein Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene. Föten mit einer Chromosomenstörung zeigen häufig eine Veränderung des Blutflussmusters in diesem Gefäß.

Blutfluss an der Trikuspidalklappe: Über die Trikuspidalklappe fließt das Blut vom rechten Vorhof in die rechte Herzkammer. Föten mit einer Chromosomenstörung zeigen häufig eine Veränderung dieses Blutflussmusters. Für alle zusätzlichen Parameter gilt wie auch bei der Nackentransparenz, dass diese auffällig sein können und das Kind trotzdem gesund ist.

Blutuntersuchung (Biochemie): Zur Erhöhung der Aussagekraft der Risikoermittlung werden die Konzentrationen vom Schwangerschaftshormon (β -HCG) und vom PAPP-A (ein Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird) im Blut der Schwangeren analysiert und fließen in die Risikoberechnung mit ein.

NIPT (optional): Durch einen nicht-invasiven Pränataltest ist es möglich die im mütterlichen Blut zirkulierenden fötalen Erbgutfragmente zu analysieren. Diese Untersuchung dauert etwa 10-14 Tage. Dieser Test ersetzt die Risikoberechnung für die Chromosomenstörungen, aber nicht den differenzierten, frühen Fehlbildungsultraschall. Das auffällige Ergebnis aus einem solchen Test muss durch eine invasive Diagnostik (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) bestätigt werden. Ein unauffälliger Test schließt eine Chromosomenstörung nicht gänzlich aus. Durch den NIPT entstehen zusätzliche Kosten.

Zusammenfassung:

Mit Hilfe des mütterlichen Alters, der Dicke der Nackentransparenz, der Darstellbarkeit des Nasenknochens, des Blutflusses im Ductus venosus und an den Trikuspidalklappen sowie der Biochemie kann eine für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit einen Fötus mit einem Down-Syndrom so zu erkennen liegt bei etwa 96 %. Falls gewünscht kann die Risikoberechnung durch einen NIPT ersetzt werden, der eine Entdeckungsrate von, 99,2 % für das Down-Syndrom erreicht. Sowohl im Ersttrimester-Screening als auch im NIPT erfolgt eine Risikoeinschätzung bzgl. einer Trisomie 18 und auch 13.

Darüber hinaus können mit dieser Untersuchung ein Großteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den i.d.R. bei Risikoschwangeren ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall 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 nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Dies gilt auch für den NIPT. 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. Zusätzlich kann sie im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) hilfreich sein.

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 einer 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 einen 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 aber schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können sie auf eine zusätzliche genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Bitte kreuzen Sie auf der nächsten Seite an, ob Sie eine zusätzliche Beratung wünschen oder auf sie verzichten wollen, bzw. schon früher genetisch beraten wurden.

Natürlich besteht ein Recht auf Nichtwissen, d.h. sie können auf die Untersuchung gänzlich verzichten.

Einwilligung:

Ich wünsche die Durchführung der Ersttrimester Untersuchung:

Ja: Nein:

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf den Ersttrimester Ultraschall genetisch beraten:

Ja: Nein:

Ich wünsche vor der Untersuchung eine zusätzliche genetische Beratung:

Ja: Nein:

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine genetische Beratung

Ja: Nur bei einem auffälligen Befund: Nein:

Ich erkläre mein Einverständnis relevante Befunde/ den Geburtsbericht an _____ zu übersenden, bzw. entbinde weiterbehandelnde Ärzte von der Schweigepflicht:

Ja: Nein:

Eine Kopie dieses Aufklärungsbogens soll mir für meine persönlichen Unterlagen ausgehändigt werden.

Ja: Nein:

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Das Untersuchungsergebnis der Ersttrimester-Ultraschalluntersuchung wird Ihnen durch den Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat, mitgeteilt. Die Mitteilung an andere Personen (Partner, 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 stimme der Übermittlung des Ergebnisses der Ultraschalluntersuchung an meine(n)

Frauenärztin/-arzt: _____ zu.

Weitere Personen (z.B. Ehemann/ Partner): _____

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau/Herrn _____ ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung, ihre Risiken und Komplikationen wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung ein. Es wurde mir eine angemessene Bedenkzeit gewährt.

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

Zur Kenntnis genommen und einverstanden:

Datum/Unterschrift Patientin

Datum/Unterschrift Ärztin/Arzt