

Vor der Untersuchung ist Ihre schriftliche Einwilligung erforderlich. Als Voraussetzung bitten wir Sie, die folgenden Informationen aufmerksam zu lesen und eventuell offene Fragen im Gespräch zu benennen.

#### Warum wird eine solche Untersuchung angeboten?

##### ■ Risiko von Chromosomenerkrankungen

Obwohl die meisten Kinder gesund geboren werden, liegt das Risiko, dass beim Neugeborenen eine durch Chromosomenveränderungen bedingte körperliche oder geistige Entwicklungsstörung vorliegt, bei ca. 0,5 bis 1 Prozent. Eine der häufigsten Besonderheiten ist die **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**. Das Risiko hierfür steigt zwar mit dem mütterlichen Alter an, 70 Prozent der betroffenen Kinder werden dennoch von Frauen unter 35 Jahren geboren, da sie häufiger schwanger sind.

Deshalb ist es für viele Frauen wichtig, ihr **individuelles Risiko** ermitteln zu lassen, um sich gezielt für oder gegen vorgeburtliche genetische Untersuchungen (z.B. mittels einer Fruchtwasseruntersuchung) mit entsprechenden Risiken zu entscheiden.

##### ■ Risiko von Schwangerschaftskomplikationen

Die Präeklampsie (EPH-Gestose, früher: Schwangerschaftsvergiftung) gehört zu den häufigsten Schwangerschaftskomplikationen, die vor allem bei frühzeitigem Beginn mit einer **hohen Gefährdung für Mutter und Kind einhergeht**. Sie ist einer der häufigsten Gründe für eine kindliche Mangelentwicklung und eine Frühgeburtlichkeit unter 34 Schwangerschaftswochen.

Bei erhöhten Risiken kann rechtzeitig mit **vorbeugenden Maßnahmen** begonnen werden, um das frühe Auftreten von Komplikationen zu vermeiden. Gleichzeitig wird eine **engmaschige, spezialisierte Überwachung** dieser Schwangerschaften eingeleitet.

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

PC-Nummer: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

■ Informationen zum frühen Organultraschall mit individueller Risikoberechnung

#### ■ Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

■ Bankgasse 3, 90402 Nürnberg

■ Telefon 0911 - 2061010

■ Fax 0911 - 2061012

■ eMail kontakt@praenatal.com

■ web praenatal.com

##### ■ Sehr geehrte Schwangere,

Sie haben sich entschlossen, einen frühen Organultraschall mit individueller Risikoberechnung für Chromosomenerkrankungen und Schwangerschaftskomplikationen durchführen zu lassen.

Diese Untersuchung hat sich seit Beginn der 1990er Jahre aus der Nackenfaltenmessung entwickelt. Sie umfasst heute ein umfangreiches Spektrum an Parametern aus dem mütterlichen Blut einerseits und aus einer differenzierten, hochauflösenden Ultraschalluntersuchung andererseits.

Diese Parameter können dazu verwendet werden, Ihr individuelles Risiko für das **Vorliegen einer kindlichen Chromosomenerkrankung** und das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie (PE) (früher: Schwangerschaftsvergiftung) zu ermitteln. Außerdem können durch eine solche Untersuchung bereits frühzeitig eine Reihe von **Erkrankungen oder Fehlbildungen des Embryos** ausgeschlossen oder nachgewiesen werden.

Auf diese Weise lassen sich oftmals frühzeitig Ängste und Befürchtungen der werdenden Eltern zerstreuen. Bei erhöhten Risiken sind vorbeugende Maßnahmen, die Durchführung weiterführender Untersuchungen und/oder eine spezielle Betreuung der Schwangerschaft zu erwägen.

Die Untersuchung unterliegt teilweise dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Danach haben Sie das Recht, selbst zu entscheiden ob und welche Informationen Sie erhalten wollen und an wen diese Ergebnisse ggf. weiter gegeben werden dürfen.

Außerdem haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG); wir empfehlen dies insbesondere bei seelischen Belastungen durch die Untersuchung, das Warten auf das Ergebnis oder das Ergebnis selbst.



praenatal.com



praenatal.com



praenatal.com

Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

Frauenheilkunde und Humangenetik



praenatal.com

### ■ Risiko von Fehlbildungen und Erkrankungen

Für die meisten Paare bringt der frühe Fehlbildungsausschluss mit 13 bis 14 Schwangerschaftswochen einen deutlichen **Abbau von Ängsten** mit sich und erhöht nachweislich die Bindung an das Ungeborene.

Insgesamt ca. 3 bis 5 Prozent aller Neugeborenen weisen jedoch körperliche oder geistige Beeinträchtigungen auf. Ein großer Teil dieser Auffälligkeiten kann im Rahmen eines Organultraschalls mit 20 bis 23 Schwangerschaftswochen zuverlässig ausgeschlossen werden.

Einige **besonders schwere Fehlbildungen**, vor allem des Kopfes und des Gehirns, der Wirbelsäule, der Arme und Beine, der Bauchwand und des Zwerchfells sind jedoch oft bereits im Rahmen des frühen Organultraschalls mit 13 bis 14 SSW erkennbar. Dies gilt auch für einige schwere Herzfehler. Eine **gezielte frühzeitige Beratung, zusätzliche Diagnostik und spezielle Betreuung** können damit auf den Weg gebracht werden.

### Wie wird die Untersuchung durchgeführt?

Die Untersuchung kann zwischen der 11+5 und der 14+0 Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Sie umfasst drei Bestandteile, aus deren Ergebnissen die individuellen Risiken für das Auftreten einer Trisomie 21, 18 und 13 sowie für eine frühe Präeklampsie berechnet werden.

1. Eine Blutentnahme dient der **Bestimmung dreier placentarer Hormone** (freies  $\beta$ -HCG, PAPP-A, PIGF). Während PIGF und PAPP-A bei Schwangerschaften mit späteren Schwangerschaftskomplikationen eine niedrigere Konzentration aufweisen, ist das  $\beta$ -HCG bei Kindern mit Trisomie 21 erhöht, PAPP-A dagegen verringert. Bei Vorliegen einer Trisomie 18 oder einer Triploidie ist die Konzentration beider Hormone verringert.

2. Eine **ausführliche Erhebung von Risikofaktoren für Schwangerschaftskomplikationen** geht ebenfalls in die Berechnung mit ein.

### Dazu zählen vorbestehende Risiken wie:

- Komplikationen in einer früheren Schwangerschaft
- familiäre Belastung hinsichtlich Präeklampsie (PE)
- Alter <18 und >40 Jahre
- Bluthochdruck
- Diabetes mellitus Typ I
- Adipositas
- Nierenerkrankungen
- Autoimmunerkrankungen

### und Schwangerschaftsrisiken wie:

- Erstschwangerschaft
- IVF / ICSI / Eizellspende

3. Im Rahmen einer ausführlichen Untersuchung mittels moderner, hoch auflösender Ultraschallgeräte werden von einem erfahrenen Untersucher

- die Dicke einer Flüssigkeitsansammlung im Bereich der Nackenhaut (**Nackentransparenz**),

### zusätzliche Marker wie

- das Vorhandensein des Nasenbeins
- die Durchblutungsverhältnisse am Herzen und in einer darunter befindlichen Vene und
- die Herzfrequenz

als Parameter für die Berechnung der Risiken für Chromosomenstörungen beurteilt und

- **die Durchblutung** der Gebärmutterarterien

als Kriterium für die Bestimmung des Risikos für Schwangerschaftskomplikationen gemessen.

Im Rahmen des frühen Organultraschalls erfolgt darüber hinaus **eine detaillierte Beurteilung der in diesem Schwangerschaftsalter sichtbaren Organe und Organsysteme**.

Das Resultat und die sich daraus ergebenden Empfehlungen und Hinweise werden unmittelbar im Anschluss im Rahmen einer ausführlichen Beratung besprochen. Der Befund wird Ihnen und Ihrer/m Ärztin/Arzt zeitgleich schriftlich mitgeteilt. Bei auffälligen Risiken hinsichtlich Chromosomenerkrankungen ist eine genetische Beratung zu empfehlen.

### Was kann erkannt werden und wie zuverlässig ist die Untersuchung?

#### ■ Risiko von Chromosomenerkrankungen

Die Zuverlässigkeit der Risikoberechnung steigt mit der Anzahl der untersuchten Parameter an: nur auf dem mütterlichen Alter basierend, läge die Erkennungsrate für ein Down-Syndrom lediglich bei 30 Prozent. Unter Hinzunahme der Nackentransparenz liegt die Erkennungsrate bereits bei 75 Prozent, mit mütterlichem Bluttest bei 85 bis 90 Prozent. Die Zusatzparameter lassen eine **Erkennungsrate von bis zu 93 Prozent** zu, vorausgesetzt, dass bei erhöhten Risiken eine Abklärung mittels einer diagnostischen Punktion erfolgt. Bei Mehrlingen liegt die Entdeckungsrate um ca. 10 Prozent niedriger.

**Ein erhöhtes Risiko bedeutet nicht automatisch, dass das Kind betroffen ist, sondern lediglich, dass eine diagnostische Punktion zur sicheren Abklärung in Erwägung zu ziehen ist.**

Mehr als 80 Prozent der Frauen liegen allerdings im Niedrigrisiko-Bereich von unter 1:1.000, so dass angesichts eines Abortrisikos von 1:100 bis 1:300 für eine diagnostische Punktion der Verzicht auf diese Maßnahme sinnvoll erscheint.

#### ■ Risiko von Schwangerschaftskomplikationen

Durch die Kombination von vorhandenen Risikofaktoren mit den Parametern aus Blutwerten und Durchblutung der Gebärmuttergefäße lässt sich das Auftreten einer frühen und schweren Präeklampsie für 85 Prozent der tatsächlich Betroffenen vorhersagen. Die Einnahme von **niedrig dosiertem Aspirin kann dieses Risiko deutlich reduzieren. Die Schwangerschaft sollte im weiteren Verlauf engmaschig überwacht werden.**

Bei unauffälligen Werten liegt das Risiko dagegen unter 5 Prozent.

### Welche Probleme können bei der Untersuchung auftreten?

Die Aussagekraft und Sicherheit der Ultraschalluntersuchung werden vor allem durch die konkreten Untersuchungsbedingungen und das Schwangerschaftsalter beeinflusst. Echoreiche Bauchdecken, eine ungünstige Position der Gebärmutter und/oder eine ungünstige Kindslage können die Beurteilung erheblich erschweren oder sogar eine Wiederholung der Untersuchung erforderlich machen. Die beste Beurteilbarkeit liegt in der Regel zwischen 12+5 und 14+0 Wochen.

Auf Grund der hohen Expertise und der regelmäßigen Teilnahme an Qualitätssicherungsmaßnahmen sind relevante Fehlbestimmungen der Blutwerte unwahrscheinlich. Allerdings können im Zuge des Probenversands durch Ihren Frauenarzt an uns vor allem in den Sommermonaten hitzebedingt fälschlich erhöhte  $\beta$ -HCG-Werte resultieren. Die höchste Präzision hinsichtlich der Risikoberechnung aus den Blutwerten ist zwischen 9+5 und 11+5 Wochen zu erzielen.

Naturngemäß ermöglicht der frühe Fehlbildungsausschluss auch bei günstigen Bedingungen im Untersuchungszeitraum noch nicht die höchstmögliche Sicherheit, so dass **eine erweiterte Organdiagnostik in der 20. bis 23. SSW zum weitgehenden Ausschluss von angeborenen Erkrankungen und Fehlbildungen zu empfehlen ist.**

### Gibt es Risiken bei der Untersuchung?

Die Untersuchung ist für Mutter und Kind ohne körperliches Risiko. Risiken und Probleme sind eher psychischer Natur und ergeben sich eventuell in einer Phase der Unsicherheit, resultierend aus auffälligen Ergebnissen bis zur endgültigen Klärung durch andere Methoden. Die zusätzliche Inanspruchnahme einer psychosozialen Beratung ist in diesen Fällen anzuraten.



prae natal.com



prae natal.com



prae natal.com



prae natal.com