

INFORMATIONS- UND AUFKLÄRUNGSBOGEN ZUM ERSTTRIMESTER-SCREENING (ETS)



LIEBE WERDENDE ELTERN,

eine Schwangerschaft ist ein einzigartiges und freudiges Ereignis, das oft mit vielen Fragen einhergeht. Besonders die Frage nach der Gesundheit des ungeborenen Kindes steht dabei im Mittelpunkt.

Wir freuen uns mit Ihnen über Ihre Schwangerschaft und möchten Ihnen mit diesem Aufklärungsbogen einen klaren Überblick verschaffen: einerseits über die Möglichkeiten eines frühen Fehlbildungsausschlusses, andererseits über die Grenzen, Vorteile und Nachteile verschiedener Untersuchungsmethoden.

Da die meisten Kinder gesund zur Welt kommen, kann das Ersttrimester-Screening (ETS) dazu beitragen, mögliche Ängste und Sorgen frühzeitig zu verringern. Sollte ein auffälliger Befund oder ein erhöhtes Risiko festgestellt werden, helfen die Ergebnisse dabei, gezielte Maßnahmen zu ergreifen. Dies könnten weiterführende Untersuchungen, eine spezielle Betreuung während der Schwangerschaft und Geburt oder – falls erforderlich – eine besondere Versorgung des Kindes nach der Geburt umfassen.

Die Beratung zu diesen Untersuchungen erfolgt gemäß den gesetzlichen Vorgaben. Sie haben das Recht, selbst zu entscheiden, ob und welche Untersuchungen Sie in Anspruch nehmen möchten und wem die Ergebnisse mitgeteilt werden dürfen. Ebenso steht Ihnen das Recht auf Nichtwissen zu, was wir selbstverständlich respektieren.

Welche Untersuchung in Ihrer individuellen Situation sinnvoll ist, entscheiden Sie am besten nach Kenntnis dieses Informationsmaterials. Bitte lesen Sie die folgenden Informationen sorgfältig durch und sprechen Sie offene Fragen in einem Beratungsgespräch an. Unser Team aus erfahrenen Spezialistinnen und Spezialisten für Pränataldiagnostik und Genetik steht Ihnen dabei zur Seite.

ERSTTRIMESTER-SCREENING (ETS)

TEIL 1: FRÜHER ORGANULTRASCHALL

Zunächst möchten wir noch einmal – weil dies sehr wichtig ist – betonen:

Die meisten Kinder sind gesund, und die meisten Schwangerschaften verlaufen ohne Komplikationen! Lediglich 3 bis 4 Prozent aller Neugeborenen weisen Auffälligkeiten auf, von denen der Großteil eine gute Prognose oder Therapiemöglichkeiten hat.

Ein häufiger Fokus der elterlichen Sorge liegt auf Trisomien, insbesondere Trisomie 21 („Down-Syndrom“), sowie Trisomie 18 und 13. Diese machen jedoch nur einen kleinen Teil der möglichen Auffälligkeiten aus. Andere genetisch bedingte und vor allem nicht genetisch bedingte Fehlbildungen treten weitaus häufiger auf.

Schwere Fehlbildungen, insbesondere solche des Kopfes, Gehirns, der Wirbelsäule, Gliedmaßen, Bauchwand, Blase, Nieren, des Zwerchfells sowie schwerwiegende Herzfehler, sind oft schon im Rahmen des frühen Organultraschalls (auch „früher Fehlbildungsausschluss“) erkennbar.

Daher stellt ein solcher Ultraschall im Zeitraum von 12+0 bis ca.14+0 Schwangerschaftswochen (SSW) die Grundlage für ergänzende Untersuchungen dar.

Mit modernen, hochauflösenden Ultraschallgeräten untersucht eine erfahrene Ärztin oder ein erfahrener Arzt systematisch die in diesem Schwangerschaftsalter sichtbaren Organe und Organsysteme. Zusätzlich werden sogenannte Hinweiszeichen, wie die Nackentransparenz, das Nasenbein und die Trikuspidalklappe als mögliche Zeichen eines erhöhten Risikos

für Trisomien (13, 18 und Down Syndrom) aber auch anderer Fehlbildungen beurteilt.

Für die meisten Paare bringt der frühe Organultraschall durch meist unauffällige Ergebnisse eine deutliche Reduktion von Ängsten und Unsicherheiten. Zudem fördert er nachweislich die Bindung an das Ungeborene.

Falls der frühe Organultraschall Auffälligkeiten zeigt, sollte eine gezielte weiterführende Diagnostik und eine genetische Beratung erfolgen. Ziel ist es, eine umfassende, spezifische und individuelle Betreuung im weiteren Schwangerschaftsverlauf zu ermöglichen. Eine Risikoermittlung für Trisomie 21, 18 und 13 durch eine Blutentnahme (NIPT) ist in diesen Fällen oft nicht mehr zielführend, da eine klare Diagnose nur durch eine diagnostische Punktion möglich ist.

Die Aussagekraft und Zuverlässigkeit des Ultraschalls hängen von den Untersuchungsbedingungen und dem Schwangerschaftsalter ab. Faktoren wie echorreiche Bauchdecken, die Lage der Gebärmutter oder Plazenta sowie die Position des Kindes können die Beurteilung erschweren und unter Umständen eine Wiederholung der Untersuchung erforderlich machen. Der optimale Zeitraum für eine präzise Beurteilung liegt zwischen der 12+0 und 14+0 SSW.

Der frühe Organultraschall bietet auch bei günstigen Bedingungen in diesem Zeitraum noch keine maximale Sicherheit. Deshalb empfehlen wir eine erneute, erweiterte Organdiagnostik zwischen der 21. und 23. SSW, um angeborene Erkrankungen und Fehlbildungen weitgehend auszuschließen.

TEIL 2: RISIKOERMITTLUNG FÜR SCHWANGERSCHAFTSKOMPLIKATIONEN – PRÄEKLAMPSIE-RISIKO

Die Präeklampsie (früher auch als Schwangerschaftsvergiftung oder Gestose bezeichnet) gehört zu den häufigsten Schwangerschaftskomplikationen. Insbesondere bei frühzeitigem Auftreten stellt sie ein erhebliches Risiko für die Gesundheit von Mutter und Kind dar. Sie ist eine der Hauptursachen für kindliche Wachstumsrestriktionen und Frühgeburten vor der 34. SSW.

Durch eine frühzeitige Risikoerkennung können vorbeugende Maßnahmen ergriffen werden, um das Auftreten von Komplikationen in vielen Fällen zu verhindern. Gleichzeitig wird eine spezialisierte und engmaschige Betreuung dieser Schwangerschaften eingeleitet.

Die Einschätzung des individuellen Präeklampsie-Risikos erfolgt im Rahmen des frühen Organultraschalls. Hierbei wird eine Kombination verschiedener Parameter berücksichtigt:

VORBESTEHENDE RISIKEN

- Komplikationen in früheren Schwangerschaften
- Familiäre Belastung mit Präeklampsie
- Alter unter 18 oder über 40 Jahre
- Bluthochdruck
- Diabetes mellitus Typ I
- Adipositas
- Nierenerkrankungen
- Autoimmunerkrankungen

BESTIMMTE SCHWANGERSCHAFTSRISIKEN

- Erstschwangerschaft
- Schwangerschaft nach IVF, ICSI oder Eizellspende

Zusätzlich wird eine dopplersonographische Untersuchung der Gebärmutterarterien durchgeführt, und der mütterliche Blutdruck wird gemessen. Diese Untersuchungen werden im Rahmen des Ersttrimester-Screenings durchgeführt. Das Ergebnis liegt direkt nach der Untersuchung vor.

Mit dieser Methode kann das Risiko für das Auftreten einer frühen und schweren Präeklampsie mit einer Genauigkeit von 85 Prozent für die tatsächlich Betroffenen vorhergesagt werden. Sollte ein erhöhtes Risiko festgestellt werden, kann durch die frühzeitige Einnahme von niedrig dosiertem ASS (Acetylsalicylsäure) das Risiko, eine Präeklampsie zu entwickeln, um etwa 80 Prozent reduziert werden.

In solchen Fällen wird eine engmaschige Überwachung der Schwangerschaft empfohlen, und die Schwangere sollte den eigenen Blutdruck regelmäßig kontrollieren.

Liegt das Präeklampsie-Risiko im unauffälligen Bereich, beträgt die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Präeklampsie weniger als fünf Prozent (Falsch-Negativ-Rate).

Mit einer frühzeitigen Risikoabschätzung und geeigneten Maßnahmen können wir dazu beitragen, die Schwangerschaft sicherer zu gestalten und Risiken für Mutter und Kind zu minimieren.

NICHT INVASIVER PRÄNATALER TEST (NIPT)

RISIKOERMITTLUNG FÜR CHROMOSOMENERKRANKUNGEN MITTELS ZELLFREIER DNA (cffDNA) AUS MÜTTERLICHEM BLUT

Das Risiko für eine durch Chromosomenveränderungen verursachte Entwicklungsstörung beim Kind liegt abhängig vom mütterlichen Alter zwischen 0,5 und 2 Prozent. Eine der häufigsten dieser Veränderungen ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Für viele Frauen ist es wichtig, ihr individuelles Risiko zu kennen, um informierte Entscheidungen über mögliche vorgeburtliche genetische Untersuchungen (z. B. Fruchtwasseruntersuchung) treffen zu können. Der NIPT kann das Risiko für die drei häufigsten Trisomien (21, 18 und 13) zuverlässig einschätzen und bietet somit eine zusätzliche Sicherheit und Orientierung.

Der frühe Organultraschall ist eine wichtige Grundlage für den NIPT. Dieser Test sollte in der Regel nur durchgeführt werden, wenn der Ultraschall keine Auffälligkeiten zeigt. In Ausnahmefällen kann der Test auch bei besonderen Befunden erwogen werden, dies sollte jedoch individuell besprochen werden.

Der NIPT basiert auf einer einfachen Blutprobe der Mutter, aus der Bruchstücke von Erbmaterial aus der Plazenta (cffDNA) gewonnen und analysiert werden. Diese DNA entspricht in den meisten Fällen dem Erbmaterial des Kindes. Das Testergebnis liefert eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18 und 13), ist jedoch keine endgültige Diagnose.

DURCHFÜHRUNG UND GENAUIGKEIT

Zeitpunkt

Der NIPT ist technisch ab der 9+5 SSW möglich, sollte jedoch nach dem empfohlenen frühen Organultraschall ab 12+5 SSW durchgeführt werden.

Dauer

Die Analyse dauert in der Regel 7 bis 10 Werktage.

Erkennungsraten

Trisomie 21: 99 %
Trisomie 18 und 13: etwa 97 %
Falsch-Positiv-Rate (FPR): unter 1 %

Ein erhöhtes Risiko bedeutet nicht automatisch, dass das Kind tatsächlich betroffen ist. Es zeigt lediglich, dass eine weiterführende Abklärung durch eine genetische Beratung und eine diagnostische Untersuchung (z. B. Punktion) sinnvoll ist.

Manchmal kann der Test nicht ausgewertet werden, z. B. bei einer zu niedrigen Konzentration der cffDNA im mütterlichen Blut. In solchen Fällen oder bei anderen Unregelmäßigkeiten sollte ebenfalls eine genetische Beratung erfolgen, um das weitere Vorgehen zu klären.

GIBT ES RISIKEN BEIM ERSTTRIMESTERSCREENING?

Die Untersuchung ist für Mutter und Kind körperlich risikofrei. Es gibt keinerlei nachweisbare Komplikationen, wenn moderne Ultraschallgeräte von erfahrenen Pränataldiagnostikern angewendet werden.

Mögliche Risiken betreffen vielmehr die psychische Belastung, die durch auffällige Untersuchungsergebnisse entstehen kann. In solchen Fällen ist eine rasche Abklärung

sowie eine gezielte, umfassende Beratung dringend zu empfehlen. Zusätzlich kann die Inanspruchnahme einer psychosozialen Beratung eine wertvolle Unterstützung bieten.

WEITERES VORGEHEN

Dieser Aufklärungsbogen dient der Vorbereitung auf Ihren Termin zum Ersttrimester-Screening in unserer Praxis.

In Vorbereitung der Untersuchung werden wir einige Informationen zu Vorerkrankungen und Risiken erheben sowie ihren Blutdruck messen. Seien Sie also bitte pünktlich zum vereinbarten Termin in unserer Praxis!

Anschließend haben Sie vor der Untersuchung die Möglichkeit, in einem Beratungsgespräch mit unserem Pränataldiagnostiker alle offenen Fragen zu besprechen. Auf einem entsprechenden Formular, dokumentieren Sie durch Ihre Unterschrift, dieses Informationsmaterial gelesen und verstanden zu haben.

Wir freuen uns auf Ihren Besuch bei uns und wünschen Ihnen eine unkomplizierte und schöne Schwangerschaft.

IHR PRAENATAL-TEAM

