

Informationsblatt zum Ersttrimester-Screening und weiterführenden Untersuchungen in der Schwangerschaft

20. Jul. 2016

Das sog. Ersttrimester-Screening dient dazu, schwerwiegende Fehlbildungen, bei denen möglicherweise ein Schwangerschaftsabbruch erwogen werden könnte, so früh wie möglich festzustellen. Diese Entscheidung kann eine schwere seelische Belastung bedeuten. Deshalb können Sie **vor und nach** der Untersuchung eine **genetische Beratung** und eine **psychosoziale Beratung** in Anspruch nehmen.

Durch den **eingehenden Ultraschall** in der ca. 13. Woche kann der Fet im Mutterleib schon recht genau untersucht werden: Kopf, Rumpf, Arme, Beine, Magen, Blase, Schädeldecke, Bauchdecke, sowie grobe Herzfehler können schon zu diesem Zeitpunkt gesehen werden.

Die sog. Organdiagnostik als Kassenleistung wird erst in der ca. 20. Woche durchgeführt.

Weitere Untersuchungen dienen dem Nachweis genetisch bedingter Störungen:

Die häufigste Chromosomenstörung heißt Trisomie-21. Das dadurch verursachte Krankheitsbild heißt Down-Syndrom oder „Mongolismus“. Zum Down-Syndrom gehören geistige und körperliche Fehlbildungen, deren Schweregrad vorher nicht abschätzbar sind.

Zur Diagnostik der Trisomie-21 gibt es 3 Möglichkeiten:

- 1.) Mit der sog. NT- oder Nackenfalten-Messung kann man die **Wahrscheinlichkeit berechnen**, mit der ein ungeborenes Kind an Trisomie 21 leidet. Es wird zwischen 12. und 14. Woche (Scheitel-Steiß-Länge des Kindes 45 - 84 mm) die Nackenfalte und das Nasenbein des Kindes gemessen. Zusätzlich werden aus dem mütterlichen Blut zwei Hormone bestimmt. Anhand eines Statistik-Programms wird berechnet, mit welcher Wahrscheinlichkeit Ihr Kind am Down-Syndrom erkrankt ist.
Mit dieser Untersuchung werden 90 - 95% der betroffenen Kinder erkannt.
Nachteil: Keine Diagnose, nur Wahrscheinlichkeit! Eine verbreiterte Nackenfalte kommt auch bei völlig gesunden Kindern vor!
Eine stark verbreiterte Nackenfalte könnte auch einen Hinweis auf einen kindlichen Herzfehler darstellen.
- 2.) NIPT: In mütterlichem Blut können Reste von Placenta-Zellen und damit kindliche Chromosomen untersucht werden. Die Diagnose Trisomie 21 kann daraus sehr zuverlässig gestellt werden (99,8%). Nachteil: dieser Test ist keine Kassenleistung (und teuer!) und untersucht nur die Chromosomen 13, 18, 21, x und y!
- 3.) Die **eindeutige Diagnose** Trisomie 21 und anderer genetischer Erkrankungen (aus der Familiengeschichte) kann nur durch eine Fruchtwasser-Untersuchung gestellt werden!
Nachteil: Die Entnahme von Fruchtwasser stellt ein geringes Risiko für die Schwangerschaft dar. (1 Fehlgeburt auf ca. 400 Fruchtwasser-Punktionen)

Auch bei unauffälligem Ergebnis im Ersttrimester-Screening kann ein gesundes Kind **nicht** garantiert werden!

Einwilligung zum Ersttrimester-Screening

- Ich habe die Information gelesen und verstanden. Meine Fragen wurden ausreichend beantwortet.
- Ich habe ausreichend Bedenkzeit gehabt und wünsche:
 - Keine Untersuchung über den Rahmen der gesetzl. Krankenkassen hinaus
 - Eine eingehende Ultraschalluntersuchung zur frühen Erkennung von schweren Fehlbildungen als kostenpflichtige IGeL-Leistung
 - Zusätzlich die NT-Messung und Berechnung des Risikos für Trisomie 21 einschließlich der Hormonwerte aus mütterlichem Blut (nur Laborkosten € 35)
 - Die Untersuchung von Chromosomen aus mütterlichem Blut (sog. NIPT)
 - Die Untersuchung von Chromosomen nach Fruchtwasserpunktion
- Mit der **Weitergabe des Ergebnisses** an meinen behandelnden Frauenarzt
Dr.bin ich einverstanden.
- Ich erlaube Herrn Dr. Meier nach dem Entbindungstermin zur Qualitätssicherung bei mir oder dem o.g. Frauenarzt nachzufragen, ob das Kind gesund ist.
- Ich weiß, dass ich der Untersuchung jederzeit widersprechen kann und dann das Ergebnis gelöscht wird.
- Ich habe verstanden, dass die Kosten für:
 - Ultraschall: reduzierter Satz € 135,- / mit GOÄ-Rechnung €199,-
 - Labor NT € 35 / NIPT ca. € 450nicht von jeder Krankenkasse übernommen werden.
- Ich habe verstanden, dass eine psychosoziale Beratung kostenlos und, zumindest bei auffälligem Ergebnis, sehr ratsam ist. Adressen und Terminvermittlung auf Wunsch!
- Ich wünsche eine weitere Beratung durch einen Facharzt für Genetik **vor** der Untersuchung.
 ja nein
- Ich wünsche eine genetische Beratung **nach** dem Vorliegen des Befundes:
 ja nur bei einem auffälligen Befund nein

Mönchengladbach, 20.07.2016,

Name des Patienten.....