

Informationen für werdende Eltern

Das Erst-Trimester-Screening (*Nackentransparenzmessung oder Nackendickemessung*) in der 12.-14. Schwangerschaftswoche (SSW)

Liebe werdende Eltern,

natürlich werden Sie vor und nach der Untersuchung von uns über die Untersuchung selbst und die Untersuchungsergebnisse persönlich unterrichtet und individuell beraten.

Wir möchten Sie hier aber schon kurz über das **Erst-Trimester-Screening** (*auch Nackentransparenzmessung oder Nackenfaltenmessung genannt*) informieren, damit Sie entscheiden können, ob Sie diese Untersuchungsmöglichkeit im ersten Schwangerschaftsdrittel wünschen.

- Wozu dient diese Untersuchung?
- Welche Sicherheit bietet sie?

Vorweg: Die überwiegende Mehrheit aller Babys ist gesund! Dennoch besteht bei allen Frauen – unabhängig von ihrem Alter – ein geringes Risiko, dass gerade ihr Baby von einer geistigen oder körperlichen Erkrankung betroffen ist.

Die häufigste Ursache für eine geistige Behinderung ist das Down-Syndrom, eine Chromosomenstörung, die auch Trisomie 21 genannt wird (*Informationen unter www.downs-syndrome.org.uk*). Diese Erkrankung wird in den meisten Fällen nicht vererbt, sondern entsteht zufällig.

Das Risiko, ein Baby zu bekommen, das vom Down-Syndrom betroffen ist, steigt mit dem Alter der Mutter an. Nach den in Deutschland geltenden Mutterschaftsrichtlinien muss jeder Schwangeren ab einem Alter von 35 Jahren eine Fruchtwasseruntersuchung angeboten werden.

Viele Schwangere möchten die Entscheidung für oder gegen eine solche Untersuchung nicht allein auf Grund ihres Alters treffen, sondern machen dies von ihrem individuellen Risiko abhängig.

Das Erst-Trimester-Screening dient dazu,

1. das individuelle Risiko für die Erkrankung Down-Syndrom zu berechnen, sowie
2. schwere Fehlbildungen und Schwangerschaftsrisiken zu erkennen und stellt damit eine Beratungsgrundlage für den gesamten weiteren Schwangerschaftsverlauf dar.

Hintergrund:

Die einzige Möglichkeit, eine Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom sicher auszuschließen, ist eine invasive Untersuchung (*Eingriff*) wie z. B. die Chorion-Zotten-Biopsie (*Entnahme einer Probe aus dem Mutterkuchen*) oder die Amniozentese (*Fruchtwasseruntersuchung*). Beide Untersuchungen sind aber nicht gänzlich ungefährlich, als Folge des Eingriffs besteht ein gewisses, wenn auch geringes Risiko einer Fehlgeburt. **Ob Sie sich zu einer solchen Untersuchung entschließen oder nicht, ist allein Ihre persönliche Entscheidung!**

Viele werdende Eltern machen diese Entscheidung heute von ihrem individuellen Risiko abhängig.

Intensive Forschungen der letzten Jahre haben gezeigt, dass die Mehrheit der Ungeborenen, die von einer Chromosomenstörung betroffen sind, in frühen Stadien der Schwangerschaft typische Auffälligkeiten zeigen – entweder bei der Ultraschalluntersuchung oder bei einer mütterlichen Blutprobe.

Ultraschalluntersuchung:

Unter der Nackenhaut jedes Ungeborenen ist zwischen der 12. und 14. SSW eine kleine Flüssigkeitsansammlung nachweisbar. Die genau festgelegte Messung dieser Flüssigkeitsansammlung nennt man Nackentransparenzmessung. Eine unauffällige Nackentransparenz vermindert das Risiko, eine vergrößerte Nackentransparenz erhöht das Risiko, dass das Ungeborene von einer Chromosomenstörung betroffen sein könnte. Zusätzlich zur Nackentransparenz können andere Ultraschallbefunde (z. B. die *Darstellbarkeit des Nasenknochens*) den ermittelten Wert des Risikos einer Chromosomenstörung verändern.

Der optimale Zeitpunkt für die Nackentransparenzmessung liegt zwischen der 12. und 13. (+6 Tage) vollendeten SSW.

Um keine Missverständnisse aufkommen zu lassen: Die Untersuchungsbefunde dienen lediglich der Risikobestimmung und haben für sich genommen noch keinen Krankheitswert, d. h., auch Ungeborene mit erweiterter Nackentransparenz und dadurch erhöhtem Risiko können natürlich vollkommen gesund sein! Es werden keine Diagnosen gestellt, es werden nur die Risiken errechnet. Dessen sollten sich alle werdenden Eltern bewusst sein.

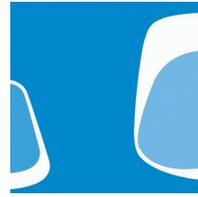
Blutuntersuchung

Mit dem mütterlichen Blut können zwei Werte ermittelt werden (*der des Schwangerschaftshormons β HCG und der des vom Mutterkuchen gebildeten Eiweißstoffs PAPP-A*).

Die Konzentrationen dieser beiden Stoffe verändern – ähnlich wie die Ultraschalluntersuchung – das Risiko einer Chromosomenstörung des Ungeborenen. Die Blutuntersuchung kann auch noch im Anschluss an die Ultraschalluntersuchung stattfinden, der optimale Zeitpunkt für die Blutabnahme liegt aber früher (10. bis 11. SSW).

Die Nackentransparenzmessung und die Ergebnisse der Blutuntersuchung werden zu einem Gesamtrisiko zusammengefasst.

In unserer Praxis errechnen wir dann gemeinsam mit Ihnen die Risiken, Ihre Fragen und Bedenken die Untersuchung betreffend können dann besprochen werden.



Welche Sicherheit bieten diese Untersuchungen? Wie hoch ist der Prozentsatz von Ungeborenen mit einem Down-Syndrom, die durch diese Tests erfasst werden können?

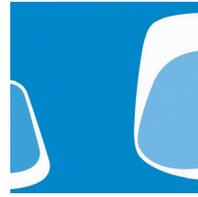
Unter optimalen Bedingungen können durch die Kombination der drei Testbestandteile (*mütterliches Alter, Ultraschalluntersuchung, Blutuntersuchung*) über 90 % der Ungeborenen mit Down-Syndrom erkannt werden, mit der Ultraschalluntersuchung allein über 80 %.

Bitte berücksichtigen Sie Folgendes:

Unsere Untersuchungen können Chromosomenstörungen nicht vollständig ausschließen; es handelt sich um eine Risikoeinschätzung, nicht um eine Diagnose. Nur durch eine weitergehende, invasive Methode (*Chorion-Zotten-Biopsie oder Fruchtwasseruntersuchung*) können Chromosomenstörungen definitiv ausgeschlossen werden.

Die meisten Untersuchungen erbringen – auch bei älteren werdenden Müttern – keine Auffälligkeiten bzw. niedrige Risiken, was zum Abbau von Ängsten und einem unbeschwerten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann.

Im Falle von Auffälligkeiten sind wir natürlich für Sie da, um Sie umfassend zu beraten und weitere Untersuchungsmöglichkeiten anzubieten.



Einverständniserklärung

Name _____ Geburtsdatum _____

Ich wurde in einem Aufklärungsgespräch mit Herrn/Frau Dr. _____ über die geplante Untersuchung informiert und beraten.

Die mir wichtigen Fragen wurden besprochen und verständlich beantwortet.

Ich willige daher in die Untersuchung ein und benötige keine weitere Bedenkzeit.

(Unterschrift)

Mitteilung der Ergebnisse:

Die Mitteilung der Ergebnisse an dritte Personen ist nur mit meinem ausdrücklichen Einverständnis möglich. Ich habe das Recht, das Ergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Ich stimme der Übermittlung des Untersuchungsergebnisses an den überweisenden Arzt

_____ zu.

Diese Einwilligung kann jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen werden.

Genetische Beratung:

Nach dem „Gendiagnostikgesetz“ umfasst diese

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragen
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde
- die Erhebung Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte
- die Informationen über die Notwendigkeit genetischer Untersuchungen, deren Grenzen und deren Risiken
- die Abschätzung genetischer Risiken und deren Bedeutung für Ihre Lebens- und Familienplanung sowie Ihre Gesundheit
- die Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung bzw. ihr Ergebnis
- die Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlicheren genetischen Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik

Unser Aufklärungsgespräch vor und nach der Nackentransparenzmessung richtet sich nach diesen Vorgaben. Sollten Sie eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik wünschen, so kreuzen Sie dies bitte an:

- Ich wünsche eine genetische Beratung vor der Untersuchung
- Ich wünsche eine genetische Beratung bei einem auffälligen Ergebnis
- Ich wünsche vorerst keine genetische Beratung

(Unterschrift)