

Aufklärung Ersttrimester-Ultraschall (Nackentransparenzmessung, 11.-14. Schwangerschaftswoche)

Bitte alles durchlesen, ausfüllen und erst **nach** dem Gespräch mit dem Arzt unterschreiben

Sehr geehrte Schwangere,

Sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine Messung der Nackendicke Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung haben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln sollen. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund:

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges 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, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt.

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. 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 verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung landläufig auch noch „Nackendickemessung“ genannt wird.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften den größten Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Ultraschall.

Wann wird untersucht?

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich von der 11. Schwangerschaftswoche bis zur 14. Schwangerschaftswoche (maximale Größe 84 mm). Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht zulässig.

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 Embryos oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Organprüfung, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann eine großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt, bzw. ausgeschlossen werden.

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

- **Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte):** die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.

- **Nasenknochen:** weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens untersucht. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndromes.

- **neue zusätzliche Marker:** in jüngerer Zeit sind weitere Parameter in der Risikokalkulation mit einbezogen worden, die die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung noch erhöhen. Zum einen ist dies der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) und die Untersuchung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer) auf einen Rückfluss des Blutes. Diese Parameter sind bei Kindern mit einem Down-Syndrom gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können. Diese zusätzlichen Parameter lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen und werden nicht bei allen Untersuchungen zur Risikokalkulation mit herangezogen werden können.

- **Blutuntersuchung (Biochemie):** um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon (β -HCG), zum anderen das sogenannte PAPP-A (Protein, welches nur in der Schwangerschaft

gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein.

Zusammenfassung:

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der Dicke der **Nackentransparenz**, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der teilweisen Einbeziehung der neuen Marker, sowie der **Biochemie** kann eine für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. **Die Wahrscheinlichkeit einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen liegt über 90% - aber eben nicht bei 100%.**

Darüber hinaus können mit diesem frühen Ultraschall ein Großteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik) 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. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Mit Hilfe der Nicht-invasiven-Pränatal-Diagnostik NIPD (kein Abortrisiko) lassen sich die Trisomie 21, 13 und 18 sowie numerische Veränderungen der Geschlechtschromosomen X und Y mit sehr hoher Sicherheit erkennen bzw. ausschließen. Zur NIPD gehören u. a. folgende Test: Praenatest (Lifecodex) und Panorama-Test (Natera). Diese Tests kosten mehrere hundert Euro und sind für die Gruppe der Frauen vorgesehen, die nach der Erst-Trimester-Screening/Nackenfaltenmessung ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörungen aufweisen und das Risiko der invasiven Diagnostik (Fruchtwasserpunktion, Plazentapunktion, Abortrisiko ca. 0,5-2%, neue Studien zeigen KEIN erhöhtes Abortrisiko) umgehen wollen.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann, im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung).

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

die folgenden Fragen nur ausfüllen, wenn Sie sie sicher verstanden haben und keine Fragen dazu haben !

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf diese weiterführende Ultraschalluntersuchung genetisch beraten:

Ja: Nein:

Ich wünsche vor der Untersuchung eine zusätzliche genetische Beratung **hier** in der Praxis:

Ja: Nein:

Ich wünsche vor der Untersuchung eine zusätzliche genetische **externe** Beratung, durch einen Humangenetiker

Ja: Nein:

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine **externe** genetische Beratung

Ja: Nur bei einem auffälligen Befund: Nein:

Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen

Sie haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vorneherein abzulehnen. Wenn eine genetische Untersuchung begonnen wurde, haben Sie darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen.

Das Recht auf Nichtwissen habe ich verstanden ...habe ich nicht verstanden.

Ich möchte über jede sonographischen Auffälligkeit informiert werden, auch wenn es sich hierbei nur um Normvarianten/Softmarker handelt, die nur dann eine Risikoerhöhung für das Vorliegen einer genetischen Veränderung bedeuten, wenn "mehrere" Normvarianten/Softmarker vorliegen. Ja: Nein:

Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen

Sofern Sie auch bereits erteilte Zustimmung zur genetischen Untersuchung und der reiflichen Überlegung zur Ansicht gelangen, diese Untersuchung trotz medizinischer Indikation doch nicht durchführen zu lassen, können Sie die Untersuchung jederzeit schriftlich oder mündlich (telefonisch) ablehnen. Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsteile beendet. Eine Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich.

Der Gesetzgeber schreibt vor, dass die personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse/Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.

Sind Sie damit einverstanden, dass die für Sie oder Ihre Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen bis zu 30 Jahre aufbewahrt und erst dann vernichtet 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 Ärzte/Personen: _____

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Partner anwesend Ja: Nein:

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit **Herrn Dr. O. Schmid** ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Ich bin auch mit einer elektronischen Datenübertragung (Laborbefund von Labor zu dieser Praxis, Endbefunde an betreuende Frauenärztin/Frauenarzt) einverstanden.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, und habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

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

Folgend kommt noch eine Informationen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft, die von der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe DGGG vorgegeben ist.

Liebe werdende Mutter,

bevor bei Ihnen eine Ultraschall-Untersuchung Ihres ungeborenen Kindes durchgeführt wird, sollten Sie die nachfolgenden Informationen und Hinweise zur Kenntnis nehmen:

- Die Ultraschalluntersuchung ist ein bildgebendes Verfahren, das nach heutigem Kenntnisstand selbst bei wiederholter Anwendung keine Schäden bei Mutter und Kind verursacht.
- Mit Hilfe der Ultraschalldiagnostik kann eine Vielzahl von Fehlbildungen oder Erkrankungen des Kindes erkannt und vor allem auch ausgeschlossen werden. Andererseits muss jedoch ausdrücklich darauf hingewiesen werden, dass auch bei moderner apparativer Ausstattung, größter Sorgfalt und umfassenden Erfahrungen des Untersuchers nicht alle Fehlbildungen oder Erkrankungen erkannt werden können.
- Das Übersehen oder Verkennen einer Fehlbildung kann auch dadurch zustande kommen, dass bei bestimmten Begleitumständen (z. B. fettreiche Bauchdecken, Fruchtwassermangel, ungünstige Lage des Kindes) die Untersuchungsbedingungen erschwert werden. Auch sind mit Ultraschall erkennbare Befunde nicht immer eindeutig in ihrer Bedeutung einzuordnen.
- Die vorgegebenen Untersuchungsprogramme, vor allem zwischen der 20. und 22. Schwangerschaftswoche, sind bei Reihenuntersuchungen von gesunden Schwangeren ohne erkennbare Risiken zwar auf das Erkennen von Anomalien und Fehlbindung ausgerichtet, aber letzten Endes aufgrund des vorgegebenen Zeitrahmens doch wieder orientierender Art.
- Das Ultraschall-Screening darf daher nicht als Fehlbildungsdiagnostik missverstanden werden. Vielmehr muss die Möglichkeit, dass weniger auffällige Befunde im Einzelfall übersehen werden können, von vornherein in Betracht gezogen werden. Dazu gehören z. B. kleinere Defekte wie ein Loch in der Trennwand der Herzkammern, eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Defekte im Bereich der Wirbelsäule (Spina bifida) sowie Finger- oder Zehenfehlbildungen.
- Zu beachten ist, dass jede Schwangerschaft mit einem sog. Basisrisiko von 2–4% für Fehlbildungen und Erkrankungen des Kindes belastet ist, dabei entfallen etwa 1% auf schwerwiegende Fehlbildungen. Dieses Basisrisiko ist bei einer insulinpflichtigen Zuckerkrankheit der Schwangeren oder auch bei Mehrlingen erhöht.
- Chromosomenanomalien können durch eine Ultraschalluntersuchung (als Alternative zu einer invasiven Diagnostik) erkannt werden, falls charakteristische, aber nicht obligatorisch vorhandene Hinweiszeichen nachzuweisen sind. In diesem Fall ist Anlass zu einer invasiven Diagnostik gegeben.

Die Möglichkeiten und Grenzen der Ultraschalldiagnostik habe ich zur Kenntnis genommen.

Berlin, den _____, _____

(Erst nach dem Gespräch mit dem Arzt unterschrieben) Unterschrift der **Schwangeren**

Berlin, den _____, _____

Unterschrift des Arztes Dr. Oliver Schmid

Zusätzliche Anmerkungen und Empfehlungen:

Die Mitteilung des kindlichen Geschlechtes ist nach dem Gendiagnostikgesetz vor der abgeschlossenen 14. Schwangerschaftswoche verboten.