



## Ultraschall-Diagnostik im ersten Drittel der Schwangerschaft

Ersttrimesterultraschall, Nackendickemessung

Patientendaten/Aufkleber

### Guten Tag,

Sie möchten eine frühe Ultraschalluntersuchung (ggf. inkl. Messung der Nackendicke und anderer Marker) Ihres ungeborenen Kindes durchführen lassen. Dieser Aufklärungsbogen dient der Vorbereitung des Aufklärungsgesprächs. Bitte lesen Sie ihn vor dem Gespräch aufmerksam durch und füllen Sie den Fragebogen gewissenhaft aus.

### Hintergrund/Was sollten Sie bedenken?

Die meisten Kinder kommen gesund auf die Welt. Trotzdem besteht in jeder Schwangerschaft das Risiko einer Erkrankung des Kindes (Basisrisiko). Es liegt im Durchschnitt bei 3–5 %. Darüber hinaus gibt es individuelle Risiken für bestimmte Erkrankungen, die teilweise durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden können. Mit zunehmendem Alter einer Schwangeren steigt das Risiko, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom), bei dem das Chromosom 21 drei- statt zweimal angelegt ist. Es folgen die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Daher wird in Deutschland üblicherweise allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasserentnahme zur Untersuchung der Chromosomen angeboten (sog. Altersindikation). Die meisten Kinder von Schwangeren über 35 Jahre sind gesund, andererseits wird etwa die Hälfte der Kinder mit einer Trisomie 21 von jüngeren Frauen geboren. Bei einer Entscheidung für oder gegen eine Fruchtwasserentnahme, die ihre eigenen Risiken beinhaltet, ist das Alter daher nur ein Faktor, der berücksichtigt werden sollte. Eine frühe Ultraschalluntersuchung ist für alle Schwangeren geeignet, die eine individuelle Information über die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der häufigsten Trisomien oder früh erkennbarer Entwicklungsstörungen wünschen.

Die vorgeschlagene Ultraschall-Diagnostik kann auf Störungen in der Erbinformation Ihres Kindes hinweisen und hilft Ihnen,

zu entscheiden, ob Sie weitere Untersuchungen, wie etwa eine Fruchtwasserentnahme, durchführen lassen möchten.

Viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen zeigen bei Ultraschalluntersuchungen besondere Hinweiszeichen/Merkmale (sog. Marker) oder organische Fehlbildungen, die mitunter schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. Der Nachweis solcher Merkmale ist kein Beweis, aber ein Hinweis auf ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung. Wenn die Merkmale fehlen, besteht ein geringeres Risiko. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung auch „Nackendickemessung“ genannt wird.

Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher erlauben es mittlerweile, neben der Messung der Nackendicke die Organentwicklung des Kindes früh beurteilen zu können. Daher spricht man eher von einer detaillierten Ultraschall-Diagnostik im ersten Drittel der Schwangerschaft.

Sie sollten sich im Vorfeld darüber klar werden, welche Bedeutung ein auffälliger Befund bzw. die Risikokalkulation für Sie haben kann. Die Ultraschall-Diagnostik kann Ihnen in Bezug auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung nur eine Wahrscheinlichkeit liefern. Ist das Ergebnis auffällig, müssten sich weitere Tests anschließen, um Gewissheit über mögliche Erkrankungen Ihres Kindes zu erlangen. Treffen Sie die Entscheidung für oder gegen diese Untersuchung möglichst gemeinsam mit Ihrem Partner/Ihrer Partnerin und besprechen Sie sich mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt.

### Kostenübernahme

Die Krankenkassen sind nicht verpflichtet, die Kosten für diese speziellen Ultraschalluntersuchungen zu übernehmen. Es empfiehlt sich, die Kostenfrage vor der Untersuchung mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin/Ihrer Krankenkasse zu klären. Vor der Untersuchung wird Sie der Arzt/die Ärztin über die Kosten

informieren und mit Ihnen einen schriftlichen Behandlungsvertrag abschließen.

## Wie und was wird untersucht?

Die Untersuchung kann nur von der abgeschlossenen 11. Schwangerschaftswoche bis zur einschließlich 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, gerechnet ab dem ersten Tag der letzten Regelblutung. Nur innerhalb dieses Zeitraums sind Risikoanalysen möglich.

Diese Ultraschalluntersuchungen werden normalerweise über die Bauchdecke vorgenommen. Bei ungünstigen Bedingungen (z.B. dicke Bauchdecke, ungünstige Lage des Kindes oder der Gebärmutter) kann eine Untersuchung durch die Scheide (transvaginal) sinnvoll und notwendig werden.

Mithilfe von speziellen Ultraschallgeräten mit hoher Auflösung wird zunächst der Entwicklungszustand des Kindes geprüft und der Körperaufbau (z.B. Herz, Bauchwand, Magen, Harnblase und Extremitäten) soweit möglich analysiert. Unter optimalen Bedingungen ist es möglich, einen Teil der **schwerwiegenden angeborenen Fehlbildungen** schon zu diesem frühen Zeitpunkt zu erkennen.

Außerdem werden verschiedene Merkmale des Fetus ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen:

- **Nackendicke**

Die Nackendicke (Nackentransparenz) stellt eine Flüssigkeitsansammlung am Nacken des Kindes dar, die bei allen Ungeborenen im entsprechenden Untersuchungszeitraum erkennbar ist. Je ausgeprägter die Nackendicke, desto höher ist das Risiko für eine Chromosomenstörung. Wichtig ist, dass die Nackendicke keine Fehlbildung an sich darstellt. Selbst bei erhöhten Werten sind viele Kinder gesund. Jedoch steigt das Risiko für eine Chromosomenstörung oder eine angeborene Fehlbildung (z.B. Herzfehler).

- **Zusätzliche Marker**

- **Nasenknochen**

Da insbesondere bei Ungeborenen mit einer Trisomie 21 der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird möglichst auch der Nasenknochen untersucht. Ist dieser nicht regelrecht darstellbar, ist dies ein Hinweis auf ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21.

- **Blutflussmessung**

Zusätzlich kann eine spezielle Durchblutungsmessung vor und im kindlichen Herzen erfolgen, um die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung zu erhöhen. Dabei wird der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen der Nabelvene und der unteren Hohlvene des Kindes) gemessen und eine Herzklappe (Trikuspidalklappe) auf einen Rückfluss des Blutes untersucht. Diese Merkmale sind bei Ungeborenen mit Chromosomenstörungen gehäuft auffällig. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Blutflüsse auch bei völlig gesunden Kindern möglich sind. **Diese zusätzlichen Merkmale lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation darstellen und können daher nicht immer zur Risikokalkulation mit herangezogen werden.**

- **Blutuntersuchung**

Um die Aussagekraft der Risikoermittlung weiter zu erhöhen, kann die Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren bestimmt werden. Dies ist das Schwanger-

schaftshormon ( $\beta$ -HCG) und das sog. PAPP A, ein Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird. Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander fließen in die Risikoberechnung mit ein.

Zusammenfassend gehen in die Berechnung der Wahrscheinlichkeit des Vorliegens einer Trisomie 21, 18 oder 13 folgende Parameter ein: **Ihr Alter, die Größe des Fetus, die Dicke der Nackentransparenz, evtl. Zusatzmarker und die Blutergebnisse.** Aus diesen einzelnen Komponenten wird ein für Sie **individuelles Risiko** berechnet. So kann ein großer Anteil der Kinder mit einer Trisomie 21, 18 oder 13 erkannt werden.

Je nach Ergebnis können Sie dann entscheiden, ob Sie weitergehende Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten.

## Zusätzlich mögliche Untersuchung: Präeklampsie-Screening

Die Präeklampsie (auch Gestose, EPH-Gestose oder früher „Schwangerschaftsvergiftung“ genannt) ist eine Erkrankung, deren Ursachen noch nicht vollständig geklärt sind. Dabei tritt in der zweiten Schwangerschaftshälfte hoher Blutdruck, verbunden mit einer vermehrten Ausscheidung von Eiweiß über die Nieren, auf. Gleichzeitig kommt es häufig zu einer verminderten Durchblutung des Mutterkuchens, der das ungeborene Kind versorgt. Die Präeklampsie tritt bei ca. 2 % aller Schwangeren auf und ist damit eine der häufigsten Ursachen für mütterliche und kindliche Komplikationen (z.B. Wachstumsstörung, Frühgeburt, vorzeitige Lösung des Mutterkuchens) in der Schwangerschaft. Besonders die frühe Präeklampsie, die vor der 34. Schwangerschaftswoche auftritt, gefährdet das Wohlergehen von Mutter und Kind.

Unter Berücksichtigung von Daten aus Ihrer Vorgeschichte (z.B. Größe, Gewicht, chronischer Bluthochdruck, vorherige Schwangerschaft mit Präeklampsie) kann durch die Untersuchung des Blutflusses in den Gebärmutterarterien, der Messung Ihres Blutdrucks und eine zusätzliche Blutuntersuchung Ihr persönliches Risiko für das Auftreten einer frühen Präeklampsie berechnet werden.

Bei einem erhöhten Risiko besteht die Möglichkeit einer vorsorglichen Behandlung, durch die in vielen Fällen das Auftreten einer Präeklampsie und/oder Wachstumsstörung vermieden werden kann.

## Alternativen

Es sind Bluttests verfügbar, die durch eine Analyse des mütterlichen Blutes ermitteln können, ob ein niedriges oder hohes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 oder 13 vorliegt. Diese sogenannten nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) treffen sehr genaue Aussagen über das Vorliegen einer Trisomie 21 und mit Einschränkungen für die Trisomie 18 oder 13.

Auch diese Testverfahren erlauben keine abschließende Diagnose. Bei einer auffälligen Analyse ist in jedem Fall eine definitive Abklärung notwendig, um das Vorliegen einer Chromosomenstörung zu bestätigen oder auszuschließen. Über den kindlichen Entwicklungsstand und strukturelle Fehlbildungen geben die nichtinvasiven Pränataltests keine Informationen, sodass sie nur im Zusammenhang mit einer detaillierten Ultraschalldiagnostik erfolgen sollten.

Der sichere Beweis oder Ausschluss einer Chromosomenstörung ist nur durch eine invasive Diagnostik mittels Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) oder Entnahme von Mutterkuchengewebe (Chorionbiopsie) möglich.

## Genetische Beratung

Die Ultraschalldiagnostik mit Risikokalkulation zählt zu den genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG), weil sich aus der Untersuchung eventuell Rückschlüsse auf kindliche genetische Eigenschaften ergeben. Für genetische Untersuchungen gilt das Gendiagnostikgesetz (GenDG). Sie haben das Recht, zu entscheiden, ob und welche Auskünfte Sie über die genetischen Eigenschaften des Kindes erhalten möchten und an wen diese Befunde weitergegeben werden dürfen. Der Gesetzgeber verlangt vom Arzt/von der Ärztin, Sie in einem persönlichen Gespräch über Wesen, Bedeutung und Tragweite der Untersuchung zu informieren und dieses Gespräch zu dokumentieren. Vor und nach einer genetischen Untersuchung ist eine genetische Beratung durchzuführen, auf die Sie auch schriftlich verzichten können (z.B. falls der Befund einer genetischen Untersuchung unauffällig ist). Diese Beratung im Zusammenhang mit der Ultraschalldiagnostik erfolgt üblicherweise mit dem Beratungsgespräch. Die Informationen und Ihre Rechte, die sich aus dem Gendiagnostikgesetz ergeben, gehen über diesen Aufklärungsbogen hinaus und werden Ihnen gesondert mitgeteilt, ggf. unter Verwendung eines weiteren Aufklärungsbogens. Außerdem haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung. Die zuständige Beratungsstelle nennt Ihnen Ihr Arzt/Ihre Ärztin.

## Risiken und mögliche Komplikationen

Die meisten Ultraschalluntersuchungen sind schmerzfrei. Nach dem heutigen Stand des Wissens besteht auch bei mehrfach wiederholten Ultraschalluntersuchungen keinerlei schädigende Auswirkung oder medizinische Gefahr für Sie oder Ihr Kind.

- Eine Ultraschalluntersuchung durch die Scheide kann sehr selten mit unangenehmen Gefühlen, leichten Schmerzen oder leichten Blutungen verbunden sein, die jedoch meist schnell von selbst aufhören. Bei stärkeren Blutungen suchen Sie bitte sofort ärztliche Hilfe auf.

## Wo liegen die Grenzen?

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Das Ergebnis kann Ihnen helfen, zu entscheiden, ob Sie weitere Untersuchungen (z.B. Fruchtwasserentnahme) durchführen lassen möchten.

Ein auffälliges Untersuchungsergebnis kann allerdings zu einer erheblichen Verunsicherung führen. Wir werden Sie in solchen Situationen umfassend beraten und begleiten. Wir legen Ihnen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Auch bei fachlich kompetenter, sorgfältiger Durchführung der speziellen Ultraschalldiagnostik mit qualitativ hochwertigen Geräten lassen sich nicht sämtliche denkbaren Fehlbildungen des Kindes feststellen oder ausschließen. Insbesondere bei erschwerten Bedingungen (z.B. ungünstige Kindslage, ungünstige Position der Gebärmutter, vermindertes Fruchtwasser, Übergewicht der Mutter) ist es möglich, dass unter Umständen Fehlbildungen unerkannt bleiben oder die angestrebten Informationen (z.B. Blutflussmessung) nicht gewonnen werden können. Außerdem kann man nicht alle Fehlbildungen mit der gleichen Genauigkeit bzw. zum selben Zeitpunkt in der Schwangerschaft feststellen, denn manche dieser Fehlbildungen erkennt man erst während des kindlichen Wachstums.

Deshalb kann diese Untersuchung die spezielle Organdiagnostik im 2. Schwangerschaftsdrittel (Fehlbildungsultraschall, Feindiagnostik) nicht ersetzen.

Dieser Test gibt Ihnen nur eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Erkrankung. Es besteht sowohl die Möglichkeit, dass die Untersuchung auffällig ausfällt und das Kind trotzdem gesund ist (falsch positives Test-Ergebnis), wie auch die Möglichkeit, dass das Kind erkrankt ist, obwohl die Untersuchung unauffällig bleibt (falsch negatives Test-Ergebnis).

Der Arzt/die Ärztin kann Ihnen also auch nach einer speziellen Ultraschalluntersuchung naturgemäß keine Garantie für ein gesundes Kind geben. Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen unklar und wichtig erscheint.

## Fragenteil (Anamnese)

Um Gefahrenquellen rechtzeitig erkennen zu können, bitten wir Sie, folgende Fragen zu beantworten:

Alter: \_\_\_\_\_ Jahre • Größe: \_\_\_\_\_ cm • Gewicht: \_\_\_\_\_ kg

Geschlecht: \_\_\_\_\_

## Wichtige Fragen

n = nein/j = ja

1. Gibt oder gab es in der Blutsverwandtschaft Erkrankungen oder Anzeichen einer Erkrankung (z.B. Krebs, Stoffwechselleiden [z.B. Diabetes, Gicht], Herz-/Kreislauf-Erkrankungen [z.B. Herzinfarkt, Schlaganfall], Erbkrankheiten)?  n  j

Wenn ja, bitte angeben: \_\_\_\_\_

2. Werden regelmäßig oder zurzeit Medikamente (auch pflanzliche und rezeptfreie) eingenommen oder angewendet?  n  j

Wenn ja, bitte vollständig angeben: \_\_\_\_\_

- \_\_\_\_\_

3. Wurde schon einmal eine Operation im Unterleib durchgeführt (z.B. Gebärmutter, Eierstöcke, Eileiter, Scheide, Harnorgane)?  n  j

Wenn ja, bitte angeben: \_\_\_\_\_

4. Hatten Sie schon einmal eine Entbindung/Geburt?  n  j

Wenn ja, wann? \_\_\_\_\_

Wenn ja, traten während oder nach der Geburt Komplikationen auf (z.B. verstärkte Blutungen, Nachblutungen, Notkaiserschnitt)?  n  j

Wenn ja, bitte angeben: \_\_\_\_\_

5. Waren Sie schon einmal schwanger?  n  j

Wenn ja, gab es Besonderheiten (z.B. Gelbsucht, Juckreiz, Ausschlag, Präeklampsie)?  n  j

Wenn ja, bitte angeben: \_\_\_\_\_

6. Hatten Sie schon einmal eine Fehlgeburt?  n  j

7. Wurden in Ihrer Familie Kinder mit Auffälligkeiten oder Fehlbildungen geboren?  n  j

Wenn ja, bitte nähere Angaben: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

