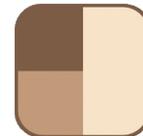


Informationen zur Ersttrimester-Screening-Untersuchung

Hintergründe und gesetzliche Regelungen nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG vom 01.02.2010)
(kombinierte NT-Messung, Nasenbein-Messung, Herzklappenbeurteilung, Ersttrimester-Serum-Screening)



Patientin:

Name

Vorname

geb.

Liebe Patientin, liebe werdende Eltern,

bitte lesen Sie zu Ihrer Information, insbesondere aber vor der Durchführung einer Nackenfaltenmessung den nachfolgenden Text aufmerksam durch. Er dient als Grundlage für das Beratungsgespräch, welches ich mit Ihnen führen werde. **Besten Dank!**

Ihr

Dr. Uwe G. Pöhls

Das sogenannte Erst-Trimester-Screening ist inzwischen die Standarduntersuchung zur Früherkennung einer kindlichen Erkrankung in den ersten drei Schwangerschaftsmonaten. Dabei werden unter Wahrung der Unversehrtheit der Schwangerschaft (= nicht-invasiv) mit Hilfe des Ultraschalls und einer Hormonbestimmung in Ihrem Blut Informationen über Ihr Kind gewonnen. Diese gestatten es (neben der Beantwortung anderer Fragen), eine individuell abgestimmte Risikoberechnung durchzuführen, ob ihr Kind von einem Down-Syndrom betroffen sein könnte. Diese Einschätzung soll Ihnen letztlich als Grundlage dafür dienen, eine bewusste und dann auch gut begründete Entscheidung für oder gegen eine weiterführende Untersuchungen (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenentnahme) zu fällen, die prinzipiell zunächst jeder Schwangeren zur Verfügung stehen.

Ich möchte vorab betonen, dass Ihnen selbstverständlich frei steht, eine Ersttrimesteruntersuchung durchführen zu lassen oder abzulehnen. Sie können also Ihr „Recht auf Nichtwissen“ in Anspruch nehmen. Dies ist ausdrücklich im Gendiagnostikgesetz (GenDG) geregelt.

Im Folgenden möchte ich Ihnen die Hintergründe zur Untersuchung näher erläutern.

Jede werdende Mutter hat prinzipiell (und das ist die gute Nachricht) eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit dafür, dass ihr ungeborenes Kind gesund sein wird: Dabei versteht man vorgeburtlich unter Gesundheit das Freisein von körperlichen Behinderungen, die mit einer Einschränkung der Lebensqualität einhergehen und das Freisein von Erkrankungen, die mit einer veränderten Form (Struktur) oder Anzahl von Chromosomen verbunden sind. Dabei ist die häufigste, bekannteste und bedeutsamste Chromosomenstörung das Down-Syndrom, früher auch "Mongolismus" genannt.

Es ist schon länger bekannt, dass mit zunehmendem Alter der werdenden Mutter sich die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer solchen Chromosomenstörung erhöht. Deshalb bietet man nach den Mutterschaftsrichtlinien nach wie vor allen Schwangeren ab 35 Jahren die Möglichkeit einer Fruchtwasseruntersuchung an. Diese Vorgehensweise ist in gewisser Weise willkürlich und grob: So werden hierdurch (bei konsequenter Anwendung) nur rund 30% der Kinder mit Down-Syndrom entdeckt, denn: 70% aller Schwangeren, die ein Kind mit Down-Syndrom erwarten, sind jünger als 35 Jahre. Dies ist nicht weiter verwunderlich. Die überwiegende Mehrzahl der Frauen sind, wenn sie Kinder bekommen einfach jünger als 35 Jahre, und auch dann kann, wenngleich weniger häufig, eine Schwangerschaft von einem Down-Syndrom betroffen sein.

Um speziell diesen jüngeren Frauen eine Hilfestellung zu geben und bei Frauen über 35 Jahren, die eigentlich trotz des Alters eine geringe Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom tragen, unnötige Eingriffe zu vermeiden, wurden unterschiedliche Tests zur Risikoermittlung für das Vorliegen eines Down-Syndroms entwickelt.

Allen Tests ist gemeinsam, dass eine Risiko-Wahrscheinlichkeitsberechnung anhand des mütterlichen Alters, des Schwangerschaftsalters und der im mütterlichen Blut gemessenen Konzentration von speziellen, ursprünglich vom ungeborenen Kind stammenden Eiweißstoffen erfolgt. Diese Berechnung kann ggf. noch mit gemessenen Ultraschallwerten des Kindes kombiniert werden. Diese Tests können sowohl im zweiten Drittel der Schwangerschaft, aber auch bereits am Ende des ersten Drittels Schwangerschaft eingesetzt werden.

Risikoermittlung im ersten Schwangerschaftsdrittel: Das Ersttrimester-Screening

Dieses Standardverfahren zur Risikoeinschätzung bestimmter Chromosomenstörungen, welches bereits im ersten Drittel der Schwangerschaft (erstes Trimester) eingesetzt werden kann, steht jeder Schwangeren zur Verfügung.

Es handelt es sich um eine Kombination aus einer speziellen Ultraschalluntersuchung, dem mütterlichen Altersrisiko und Blut- (biochemische) Analysen. Bei der Ultraschalluntersuchung in der 12.-14. Schwangerschaftswoche wird die sog. Nackenfalte des Embryos (engl. Nuchal Translucency oder NT) gemessen. Diese Struktur tritt normalerweise bei fast jedem Kind im Untersuchungszeitraum auf, beträgt im Durchschnitt etwa 1-2 mm und entwickelt sich mit zunehmendem Schwangerschaftsalter wieder zurück. Ist jedoch diese Nackenfalte größer als gewöhnlich, so kann dieses ein Zeichen auf das mögliche Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind sein. Das Risiko ist erhöht.

Für die biochemische Analyse werden zwei Eiweißstoffe in der 11. Woche im mütterlichen Blut untersucht: Das freie β -hCG und das PAPP-A. Diese sind nur in der Schwangerschaft zu finden: Ihr Herkunftsort ist das ungeborene Kind. Sie drücken, vereinfacht gesagt, die biologische Kraft der Schwangerschaft aus. Veränderungen in ihrer Konzentration sind als Hinweis darauf zu werten, dass Chromosomenveränderungen vorliegen können.

Die Blutwerte und die Ultraschalldaten werden dann zu einem Gesamtrisiko verrechnet. Das Ergebnis liegt sofort mit der Ultraschalluntersuchung vor, sodass sofort über das mögliche Konsequenzen gesprochen werden kann.

Da die Untersuchung allerdings große Erfahrung voraussetzt und eine fehlerhafte Durchführung zu unnötigen Eingriffen und größeren Verunsicherungen führen kann, sollte diese Untersuchung nur von speziell ausgebildeten Ärzten vorgenommen werden. Ich stehe Ihnen als ehemaliger Leiter der Pränatalabteilung der Universität Erlangen und Ausbilder für das Ersttrimester-Screening sowie Mitglied der Fetal Medicine Foundation London hierfür mit der entsprechenden Qualifikation zur Verfügung.

Informationen über den wissenschaftlichen Hintergrund:

Eine Studie mit 100.000 Schwangerschaften ergab, dass in 72% aller Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 des Feten die Nackenfalte in der 11. bis 14. SSW oberhalb eines Grenzwertes der Normalverteilung lag. Bei Anwendung einer kombinierten Risikoabschätzung mit Hilfe der Blutbestimmung, dem mütterlichen Alter und der fetalen Nackenfalte werden über 90% aller Schwangerschaften mit einem Down-Syndrom im ersten Schwangerschaftsdrittel erkannt bei einer Rate von 5% Schwangeren, die im Test generell als auffällig eingeschätzt werden. Umgekehrt ausgedrückt, entgehen weniger als 10% der Kinder mit einem Down-Syndrom einer derartigen Testung. Der Test stuft eine Schwangerschaft als auffällig ein, wenn die abschließende Risikoeinschätzung einen Wert von 1:50 oder höher ergibt. Auch hier bedeutet ein auffälliges Testergebnis

nicht, dass das ungeborene Kind am Down-Syndrom erkrankt ist. Vielmehr bedeutet es, dass in dieser individuell vorliegenden Schwangerschaft eine höhere Risikodichte für das Down-Syndrom vorliegt, als das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms, was eine 35-jährige Frau trägt. Von allen Schwangeren, die als auffällig getestet werden, und die in der Konsequenz eine weiterführende invasive Diagnostik zum sicheren Ausschluss eines Down-Syndroms in Anspruch nehmen, haben lediglich 3% tatsächlich ein Kind mit Down-Syndrom. Somit ist diese Suchstrategie der kombinierten Nackenfaltenmessung mit der Blutbestimmung mittlerweile die Standard-Methode, nach einer Chromosomenstörung (und darüber hinaus auch körperlichen Störung) zu fahnden. Bei einem errechneten Risiko von kleiner als 1:1000 wird der Test als unauffällig eingestuft. In diesem Fall wird keine weitere Chromosomentestung durchgeführt. In der Grauzone zwischen 1:50 und 1:1000 dienen zusätzliche Ultraschallmessungen zur weiteren Klärung.

Im Herbst 2001 wurde über eine wissenschaftliche Veröffentlichung in Fachkreisen bekannt, dass diese Zahlen (Testentdeckungsrate von 90% bei Testpositivrate 5%) durch die Beurteilung der Verknöcherung des fetalen Nasenbeins (engl. Nasal bone) noch weiter zu verbessern sind: Dies beruht darauf, dass Feten mit einem Down-Syndrom eine verzögerte Verknöcherung aufweisen. Macht man sich diese Information zusätzlich zueigen, kann die Entdeckungsrate des Down-Syndroms auf 93 bis 95% gesteigert und die Testpositivrate von 5 auf 3% gesenkt werden. Die Unterscheidungsstärke steigt nochmals deutlich an. Weitere Sicherheit ist durch die technisch sehr aufwändige frühe Herzultraschalluntersuchung zu erreichen. Dies ist mit den hochmodernen Ultraschallgeräten, die in unserer Praxis zur Verfügung stehen, durchzuführen. Inzwischen bestehen ausreichend hohe Erfahrungen mit der Nasenbeinbeurteilung und der Herzbeurteilung, sodass diese Kenntnis in die Risikokalkulation mit einberechnet werden kann und im Grauzonenbereich eine Entscheidung ermöglichen.

Für weitere Fragen zum Thema Nackenfaltenmessung und vorgeburtliche Diagnostik stehe ich Ihnen gerne zur Verfügung.

Bei Vorliegen einer erhöhten Risikosituation kann seit August 2013 der Nachweis von zellfreier fetaler DNA im mütterlichen Blut eine weitere Klärung bringen. Diese Untersuchung sollte jedoch aufgrund der noch extrem hohen Kosten kritisch eingesetzt werden.

Bitte kreuzen Sie das Zutreffende an:

- Ich habe den Inhalt dieses Informationsschreibens zur Kenntnis genommen und wünsche nach angemessener Bedenkzeit die Durchführung der kombinierten Nackenfaltenbestimmung (NT-Messung, Blut-Serum-Tests (hCG und PAPP-A), Nasenbeinmessung, Herzbeurteilung). Mir ist bekannt, dass die Blutanalyse in einem externen Labor durchgeführt wird.
- Ich lehne die Durchführung des Ersttrimester-Screenings (NT-Messung etc. und Hormonbestimmung) ab und mache von meinem Recht auf Nichtwissen und Widerruf Gebrauch.
- Mir ist bekannt, dass das Ergebnis der Untersuchung ausschließlich durch den durchführenden Arzt mitgeteilt werden darf (GenDG). Eine Weitergabe an Dritte ist nur nach schriftlicher Einwilligung durch mich möglich. Ich wünsche die Mitteilung des Ergebnisses an

Praxis/Klinik/Arzt

- Mir ist bekannt, dass die Aufzeichnungen über die Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden müssen.
- Es ist mir bekannt, dass mir im Falle eines ungünstigen Ergebnisses u. a. auch eine psychosoziale Beratung zur Verfügung stehen.

Würzburg, den _____

(Unterschrift der Patientin)

(Unterschrift des Arztes)