



Information zu vorgeburtlichen Untersuchungen auf kindliche Fehlbildungen und Chromosomenstörungen

Gesundheit ist unser höchstes Ziel. Dies beginnt schon in der Sorge um ein ungeborenes Kind.

Gesunde Menschen haben in jeder Körperzelle 23 Chromosomenpaare (46 Chromosomen), die die gesamte Erbinformation tragen. Bei Fehlern im Erbgut, wie z. B. bei den Trisomien 13, 18 oder 21 (Down-Syndrom, "Mongolismus"), haben die Betroffenen z. T. schwerwiegende körperliche und geistige Behinderungen. Jede Schwangere hat ein mehr oder weniger großes Risiko für das Vorliegen einer Erbgutstörung. Um definitiv zu klären, ob eine derartige Störung beim Kind vorliegt, wäre eine **Chromosomenuntersuchung** erforderlich. Die Entscheidung für oder gegen eine solche Untersuchung ist von Ihrem persönlichen Risiko abhängig, welches durch unterschiedliche Untersuchungen beurteilt werden kann:

- Ersttrimester-Screening-Untersuchung (ETS)
(mütterliche Blutabnahme ab 11. Woche, Ultraschall in der 12. - 14. SSW),
- Direkter kindlicher Chromosomennachweis in mütterlichem Blut (NIPT) (Tests ab der 9. Woche)
- Routine-Ultraschall um die 20. Woche
- Qualifizierter Ultraschall um die 20. Woche (DEGUM II)

Alle genannten Untersuchungsverfahren ermöglichen eine **individuelle Risikoberechnung** für das Vorliegen eines Down-Syndroms. Diese Risikoberechnung sagt aber nicht definitiv aus, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht. Sie kann lediglich eine **Entscheidungshilfe** für die Durchführung einer Chromosomenanalyse sein. Diese kann entweder durch eine Probeentnahme aus dem Mutterkuchen (**Chorionzottenbiopsie** oder CVS) in der 11. - 14. SSW oder einer Fruchtwasseruntersuchung (**Amniozentese** oder AC) ab der 15. SSW, jeweils mit einer feinen Nadel durch die Bauchdecke, erfolgen. Nach 1 - 14 Tagen steht das Ergebnis der Chromosomenuntersuchung mit einer Sicherheit von über 99% zur Verfügung. Bei beiden Methoden besteht in der Hand geübter Untersucher ein sehr geringes **Risiko einer Fehlgeburt von max. 0.5%, wobei dieses Risiko bei der Gesamtzahl aller Untersucher bei 0.5 - 1% liegt**, auch wenn das Baby gesund ist.

Ersttrimester-Screening (ETS) oder frühe Ultraschallfeindiagnostik

Das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wie das Down-Syndrom ist vom mütterlichen **Alter**, vom Vorliegen bestimmter Zeichen in der **Ultraschalluntersuchung** und von bestimmten mütterlichen **Blutwerten** abhängig.

Ihr Risiko für ein kindliches Down-Syndrom steigt mit dem Alter an und ist zusätzlich erhöht, wenn Sie bereits eine Schwangerschaft mit einem Trisomie 21-Kind hatten. Bis heute wird deswegen allen Frauen ab 35 Jahren eine Fruchtwasseruntersuchung angeboten (Mutterschaftsrichtlinien von 1975). Insgesamt werden in dieser Altersgruppe 55% (statistisches Bundesamt 2000) der Kinder mit Trisomie 21 geboren. Andererseits bringen nur 0.5 - 1% der Frauen über 35 Jahre ein chromosomal geschädigtes Kind zur Welt. Aber auch bei **Frauen unter 35 Jahren** besteht ein gewisses Risiko.

Durch Ultraschall wird im Nackenbereich des Kindes eine Flüssigkeitsansammlung gemessen. Zwar haben alle Kinder dort etwas Flüssigkeit, bei Kindern mit Trisomie 21 ist diese Flüssigkeitsmenge aber in 75% der Fälle vermehrt. Etwa 5% der Kinder mit einer verdickten Nackenfalte haben ein Down-Syndrom. Kinder mit einem Down-Syndrom haben zusätzlich in vielen Fällen eine geringere oder gar keine Nasenwurzelverknöcherung, oder ihre Herzklappen dichten nicht so gut ab, wie die von gesunden Kindern. So kann durch Nachweis des kindlichen Nasenbeins und einer Messung der Herzklappen die Risikoeinschätzung noch genauer werden.

Zusätzlich erfolgt bei dieser Untersuchung bereits in dieser frühen Phase der Schwangerschaft eine detaillierte Ultraschalldiagnostik, die Hinweise auf Erkrankungen des Ungeborenen geben kann, die mit reiner Labordiagnostik nicht erkannt werden können.

Dieser spezialisierte dauert ca. 20 Minuten und kann nur von zertifizierten Spezialisten mit verlässlicher Genauigkeit durchgeführt werden.

Der zweite Bestandteil dieses Untersuchungskomplexes ist die Untersuchung der Blutkonzentration zweier Eiweißstoffe. Hierzu werden Ihnen in der 11. bis 13. Woche durch Entnahme aus einer Vene entnommen.

Bei Kindern mit Trisomie 21 sind in 65% der Fälle die Blutwerte der werdenden Mütter für das PAPP-A (Schwangerschaftsprotein A) vermindert und für das freie β -hCG (Schwangerschaftshormon) erhöht. Etwa 2 - 3% der Kinder mit auffälliger Hormonbestimmung haben ein Down-Syndrom.

Alternativ kann diese Blutanalyse auch durch die cff-DNA-Analyse (siehe unten) ersetzt werden.

Durch die Kombination der drei Methoden (Alter, Ultraschall, Blutwerte) werden etwa 93% der Kinder mit Trisomie 21 entdeckt. In 5% der Fälle liefert der Test ein falsch-positives Ergebnis, d.h. es wird fälschlicherweise ein krankes Kind vermutet.

Eine höhere Sicherheit bei der Analyse des Down-Syndrom-Risikos erhalten Sie, allerdings bei deutlich höheren Kosten, durch die cff-DNA-Analyse (siehe unten).

Das ETS ist nach wie vor der empfohlene Standard, wenn Sie an einer Risikobestimmung bezüglich Chromosomenerkrankungen und frühkindlichen Störungen interessiert sind.

Diese Untersuchung wird in der Praxis durch Dr. Pöhls durchgeführt. Sie erhalten eine zusammengefasste Rechnung der Ultraschall-, Labor- und Beratungsleistungen.

Nachweis zellfreier fetaler DNA (cffDNA) in mütterlichem Blut und Ultraschallfeindiagnostik

Beim cff-DNA-Testverfahren wird aus einer Blutprobe von Schwangeren das Erbmaterial der Plazenta (sog. Trophoblast), aber nicht die direkte genetische Information vom ungeborenen Kindes analysiert. Es ist wichtig zu wissen, dass Kind und Plazenta nicht in jedem Fall das gleiche Erbgut haben.

Derzeit können mit diesem Testverfahren mit einer sehr hohen Sicherheit (99,2%) **lediglich das Down-Syndrom**, ausgeschlossen oder bestätigt werden.

Weitere schwerwiegende Chromosomenstörungen, wie Trisomie 13 oder 18, können durch derartige Tests allerdings mit einer deutlich geringeren Sicherheit untersucht werden. Zudem kommen auch sogenannte falsch positive Testergebnisse vor, d. h. es wird fälschlicherweise ein krankes Kind vermutet. Deshalb kann der abschließende Beweis einer genetischen Erkrankung nach wie vor nur durch eine Chromosomenanalyse mittels CVS oder AC erfolgen.

Sehr wichtig ist die Tatsache, dass nach neuesten wissenschaftlichen Publikationen aus 2015 ein Drittel (32,4%) aller Chromosomenstörungen nicht durch die cff-DNA-Tests erkannt werden, sondern nur durch Hinweise aus der Ultraschallfeindiagnostik und nach folgender genetischer Analyse (CVS).

Aus diesem Grund bieten wir Ihnen diese Tests **ausschließlich in Zusammenhang mit einer frühen Ultraschallfeindiagnostik oder dem Ersttrimester-Screening** an.

Die optionale Mitteilung des kindlichen Geschlechts erfolgt aufgrund der deutschen Gesetzeslage erst mit abgeschlossenen 14 Schwangerschaftswochen.

Die Laborkosten, die gesetzliche Krankenkassen in der Regel nicht tragen, belaufen sich je nach Umfang der Analyse derzeit ab 349 € bis 600 €. Zudem wird die erbrachte Feindiagnostik oder das Ersttrimesterscreening in Rechnung gestellt.

Die Beratung zu dieser Untersuchung wird in der Praxis durch alle Ärzte durchgeführt. Die Analyse erfolgt in spezialisierten Laboratorien. Sie erhalten je nach gewünschter Leistung eine separate Beratungs-, Feindiagnostik- und Laborrechnung.

Ultraschalldiagnostik um die 20. SSW im Rahmen der routinemäßigen Mutterschaftsvorsorge

Im Rahmen der gesetzlichen Mutterschaftsvorsorge erfolgt zwischen der 19. und 23. Schwangerschaftswoche eine Ultraschalluntersuchung, die im Wesentlichen die Aufgabe hat, Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen auszuschließen. *Seit 1. Juli 2013 können Sie im Zuge der Neuerungen durch das Patientenrechtegesetz frei wählen, ob Sie bei dieser Untersuchung zur höheren Sicherheit die kindlichen Organe mitbeurteilt haben möchten oder lediglich eine Basisdiagnostik mit Größen- und Gewichtsbestimmung wünschen.*

Diese Ultraschalluntersuchung nach der Mutterschaftsrichtlinie wird in der Praxis durch alle Ärzte durchgeführt.

Spezialisierter Ultraschall um die 20. SSW

Die Ultraschalluntersuchung erfolgt entweder bei Verdacht auf eine kindliche Störung in der vorgenannten Routinediagnostik oder auf Wunsch der werdenden Eltern nach höherer Sicherheit. In letzterem Fall handelt es sich um eine Selbstzahlerleistung, die nicht durch gesetzliche Krankenkassen erstattungsfähig ist.

Die Untersuchung ermöglicht über das normale Maß der Routinediagnostik hinaus die Diagnose bzw. den Ausschluss zahlreicher kindlicher Fehlbildungen.

Diese Ultraschalluntersuchung nach dem DEGUM-II-Standard wird in der Praxis durch Dr. Pöhls durchgeführt. Sie erhalten im nicht medizinisch begründbaren Falle eine Rechnung über die erbrachte Ultraschalluntersuchung.

3D/4D-Ultraschall

Die Ultraschalluntersuchung dient **nicht** entgegen der landläufigen Meinung der medizinischen Diagnostik sondern kann eine Ergänzung dieser sein und auffällige Befunde unter Umständen „laienverständlicher“ zeigen. Eine ergänzende 3D/4D-Sonografie bieten wir Ihnen als sogenanntes Baby-Fernsehen inklusive DVD für Zuhause an.

Sie erhalten für diese Leistung eine Rechnung.

Information zu vorgeburtlichen Untersuchungen auf kindliche Fehlbildungen und Chromosomenstörungen

Name, Vorname:

geboren am:

Ich habe keine weiteren Fragen.

Ich habe folgende weitere Fragen, die ich persönlich besprechen möchte:

Alle offenen Fragen wurden vom aufklärenden Arzt ausreichend und verständlich beantwortet. Ich habe verstanden, dass die genannten Verfahren nur eine Risikoberechnung für das Vorliegen der am häufigsten vorkommenden Chromosomenstörungen ermöglichen. Ein unauffälliger Test schließt das Vorliegen einer Chromosomenstörung nicht aus. Ein sicherer Ausschluss ist nur mittels einer invasiven Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)) möglich.

Ich wünsche die Durchführung folgender Untersuchung(en):

Ersttrimester-Screening-Untersuchung SSW 11-14 (ETS).

Analyse cff-DNA mit früher Ultraschallfeindiagnostik SSW 11-14.

Frühe Ultraschallfeindiagnostik SSW 11-14, alleine.

Ultraschall SSW 18-22*

ohne systematische Untersuchung der kindlichen Organe (Minimal-Standard, Mutterschaftsrichtlinie Anlage 1a, Abs. 2a)

Sonografie mit Biometrie und systematischer Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher (Mutterschaftsrichtlinie Anlage 1a, Abs. 2b)

Spezialisierte Ultraschallfeindiagnostik DEGUM II (ohne medizinische Begründung nur als Selbstzahlerleistung)

* Leistung der gesetzlichen Krankenkasse nach der Mutterschaftsrichtlinie

Würzburg, den

Datum

Unterschrift der Patientin

Unterschrift des/r Arztes/Ärztin