

## Pränatale Diagnostik Berlin - Lichtenberg

Dres. J. Paulick, A. Sarut Lopez, K. Ramos

Name:		Vorname:		Geboren:	
-------	--	----------	--	----------	--

### Informationen zur Ersttrimester-Diagnostik

Die Ultraschall-Untersuchung in der frühen Schwangerschaft erfordert sowohl ein hochauflösendes Ultraschallgerät als auch eine erfahrene UntersucherIN. Basis der Untersuchung in dieser Zeit ist die frühe Organdiagnostik. Diese wird ergänzt durch eine Risikoberechnung für fetale Trisomien und die Berechnung Ihres Risikos für das Auftreten einer Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung). Die Ultraschall-Untersuchung ist für den Feten nicht schädlich und wird in den meisten Fällen vom Bauch aus durchgeführt. Bei ungünstigen Sichtverhältnissen kann auch eine vaginale Untersuchung (von der Scheide aus) notwendig werden. Als Vorbereitung auf das Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung möchten wir Ihnen die einzelnen Bausteine der Untersuchung kurz erläutern.

#### Frühe Organdiagnostik

Anhand der Messung des Wachstums kann das Schwangerschaftsalter beurteilt werden. Die kindlichen Organe werden erstmals darstellbar. Bereits so früh kann eine Vielzahl von Fehlbildungen entdeckt oder weitestgehend ausgeschlossen werden. Dazu zählen schwere Anomalien von Kopf und Gehirn, der Arme und Beine, Defekte des Harntrakts und der Bauchwand. Auch schwere und komplexe Herzfehler können mit Hilfe der frühen fetalen Echokardiographie teilweise bereits erkannt werden. Da ein auffälliger Nacken mit einer Flüssigkeitsansammlung im Gewebe unter der Haut ein wichtiger Hinweis für organische Fehlbildungen sein kann, wird die fetale Nackentransparenz immer mit beurteilt.

#### Nackentransparenzmessung und Risikoberechnung für fetale Trisomie 21, 18 und 13 mit 11+0 bis 13+6 Schwangerschaftswochen



Fetale Trisomien, wie zum Beispiel die Trisomie 21 (Down Syndrom), sind umso häufiger, je älter die Schwangere ist. Doch auch bei jungen Schwangeren kann eine Trisomie auftreten. Mit 20 Jahren liegt zum Zeitpunkt der Untersuchung die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 bei 1:700, mit 25 Jahren bei 1:616, mit 30 Jahren bei 1:415, mit 35 Jahren bei 1:175 und mit 40 Jahren bei 1:51.

Wie hoch Ihr persönliches Risiko ist, kann anhand Ihres Alters in Zusammenhang mit sonographischen Kriterien im oben genannten Zeitraum statistisch berechnet werden. Das Hauptkriterium ist die Dicke der sogenannten Nackentransparenz (Nackenfalte). Eine verdickte Nackenfalte erhöht das Risiko. Weitere Kriterien, wie die Länge des Nasenbeins, der Blutfluss im Ductus venosus und über der rechten Herzklappe (Tricuspidalklappe), können bei ausreichender Beurteilbarkeit im Ultraschall in die Risikoberechnung eingehen. Es werden dabei drei Risikobereiche unterschieden:

Niedriges Risiko: < 1:1000

Mittleres Risiko: 1:100 - 1:1000

Hohes Risiko: > 1:100

Die Entdeckungsrate für eine Chromosomenstörung beträgt ca. 80% mit Ultraschall allein. Möchte man die oben genannten oder andere Chromosomenstörungen sicher ausschließen, ist dies nur durch eine invasive Methode (Gewinnung von fetaler oder placentarer DNA mittels Fruchtwasseruntersuchung oder Plazentapunktion) möglich. Eine Alternative zur invasiven Diagnostik kann der NIPT sein.

### **NIPT - Nicht-Invasiver Pränatal-Test für Trisomie 21 / 18 / 13**

Bei diesem Test handelt es sich um einen exzellenten Screening-Test, der über eine Blutentnahme bei der Schwangeren die fetalen Trisomien 21, 18 und 13 mit sehr hoher Sicherheit erkennen kann. Dabei werden zellfreie DNA-Bruchstücke placentaren Ursprungs im mütterlichen Blut analysiert. Findet sich eine unverhältnismäßige Menge an DNA aus einem der drei Chromosomen, muss eine Trisomie vermutet werden. Die Entdeckungsrate ist mit 99% für die Trisomie 21 und ca. 95% für die anderen beiden Trisomien hoch. Die Rate an falschen Testergebnissen ist mit 1 auf 1000 durchgeführten Tests niedrig. Bei einem unauffälligen Testergebnis ist damit eine Trisomie nicht ausgeschlossen, aber sehr unwahrscheinlich. Der Test kann auch bei Zwillingen durchgeführt werden. Andere Chromosomenstörungen als die genannten, werden nicht mit dem NIPT erkannt. Deshalb ist der NIPT nicht geeignet (und auch nicht von den Krankenkassen finanziert), wenn beim Feten eine Fehlbildung vorliegt. Bei einem auffälligen NIPT-Ergebnis wird eine humangenetische Beratung und Abklärung mit einer diagnostischen Punktion (Fruchtwasser-Untersuchung) empfohlen. In etwa 2% der Fälle kann vom Labor kein Ergebnis für den NIPT angegeben werden. In diesem Fall beraten wir mit Ihnen gemeinsam das weitere Vorgehen, zum Beispiel die Wiederholung des Tests zu einem späteren Zeitpunkt. Ob der Test bei Ihnen sinnvoll ist, wird im Rahmen der persönlichen Beratung und anhand der Ergebnisse der Ultraschall-Untersuchung besprochen. Sie müssen sich nicht sofort am Tag der Ultraschall-Untersuchung entscheiden, sondern können auch nach einer Bedenkzeit für die NIPT-Blutuntersuchung wieder zu uns kommen. Die Kosten für den NIPT übernimmt die gesetzliche Krankenkasse und im Regelfall auch die Private Krankenkasse. Der NIPT wird in unserer Praxis nicht isoliert, sondern nur zusammen mit der Ultraschalldiagnostik durchgeführt, da er die Untersuchung der körperlichen Entwicklung des Feten nicht ersetzt, sondern nur ergänzen kann. Das Ergebnis teilen wir Ihnen telefonisch mit und senden Ihnen den schriftlichen Labor-Befund zu.

### **Präeklampsie-Risiko -**

#### **Berechnung des individuellen Risikos für Schwangerschaftsvergiftung**

Im Rahmen des Ersttrimester-Screenings kann eine Risikoabschätzung bezüglich einer möglichen Präeklampsie durchgeführt werden. Die Präeklampsie zeichnet sich durch folgende Symptome aus: Bluthochdruck, Ödeme (Wasseransammlungen) sowie Eiweißausscheidung im Urin. Oft ist eine Präeklampsie verbunden mit einer Plazenta-Insuffizienz, das heißt, der Mutterkuchen „ernährt“ das Ungeborene nicht ausreichend. Dieses Krankheitsbild tritt meistens im letzten Schwangerschaftsdrittel auf, kann aber auch bereits früher vorkommen. Es kann aufgrund des Verlaufes der Erkrankung eine vorzeitige Entbindung notwendig werden.

Falls beim Präeklampsie-Screening ein erhöhtes Risiko vorliegt, kann man laut aktuellen Studien dieses Risiko und die Folgen durch eine prophylaktische Einnahme von ASS 150mg (Acetylsalizylsäure, bekannt auch als Aspirin) reduzieren. Diese ASS-Einnahme sollte bis 16+0 SSW begonnen werden und endet mit 36 SSW. Außerdem werden bei einem erhöhten Präeklampsie-Risiko im Verlauf der Schwangerschaft zusätzliche Ultraschall-Untersuchungen zur Überwachung des fetalen Wachstums und der Durchblutung (Doppler-Sonographie) empfohlen.

### **Informationen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft**

Mit der Ultraschall-Untersuchung sind wir Dank hochmoderner Ultraschallgeräte und langjähriger Erfahrungen auf dem Gebiet der Pränatalmedizin in der Lage, den kindlichen Gesundheitszustand zu beurteilen und fetale Auffälligkeiten, darunter auch eine Vielzahl von kindlichen Fehlbildungen und Erkrankungen zu erkennen bzw. auszuschließen. Wir bitten Sie, die folgenden Informationen vor der Untersuchung zur Kenntnis zu nehmen.



Patienten - ID:

Ich stimme der geplanten Untersuchung zu:

ja

nein

Ich stimme zu, dass die erhobenen Daten länger als 10 Jahre gespeichert werden dürfen:

ja

nein

Ich stimme der Übermittlung der Ergebnisse der Ultraschalluntersuchung wie folgt zu:

Frauenärztin /-arzt: .....

Weitere Ärzte / Personen: .....

**Anmerkungen zum persönlichen Gespräch:**

Berlin, den .....

Unterschrift Schwangere: ..... Unterschrift Ärztin: .....

Bei Fragen zu „Datenschutz-Grundverordnung“, „Patientenrechtegesetz“ und „Gendiagnostikgesetz“ wenden Sie sich bitte direkt an uns. Die Gesetze können in der Praxisanmeldung eingesehen werden.