



Aufklärung

NT-Screening (Erst-Trimester-Ultraschall)

NIPT (nicht invasiver Pränataltest)

Präeklampsie-Screening

Sehr geehrte Schwangere,

sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um ein Erst-Trimester-Screening Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen, ggf. ergänzt durch einen NIPT und/oder das Präeklampsie-Screening.

Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass wir Ihnen einige Hintergrundinformationen zu den Chancen und Grenzen dieser Untersuchungen geben.

Diese Informationen ergänzen das ärztliche Aufklärungsgespräch und die Information der Ihnen eben ausgehändigten Patientenbroschüren „Nicht-invasive Ersttrimesterdiagnostik“ von amedes und „PraenaTest/NIPT“ von Eurofins. Diese lesen Sie bitte ebenfalls gründlich vor Beginn der Untersuchung.

Wie wird untersucht ?

Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die in aller Regel über die Bauchdecke vorgenommen wird. Bei ungünstigen Sichtbedingungen (dicke Bauchdecken, ungünstige Lage des Embryo oder der Gebärmutter) kann es 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 Untersuchungsbedingungen zulassen. Dabei kann bei ausreichenden Sichtbedingungen ein Teil schwerwiegender Fehlbildungen erkannt, bzw. ausgeschlossen werden. Bezüglich des Risikos für eine mögliche Chromosomenstörung können verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt werden, welche in die Risikokalkulation eingehen können.

Nackentransparenz (NT, Dicke der Nackenfalte): die NT ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der NT das Risiko für das Vorliegen einer Erkrankung steigt. Ein Embryo mit einer dickeren NT ist dadurch aber nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte NT aufweisen.

Nasenknochen (NB, Nasenbein): Ungeborene mit einem Down-Syndrom können in diesem Schwangerschaftsalter einen nur schwach oder noch gar nicht ausgebildeten Nasenknochen zeigen. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich somit das Risiko für ein Down-Syndrom.

Zusatzmarker: der Blutfluss im Ductus venosus (Gefäßverbindung zwischen Nabelvene und unterer Hohlvene des Kindes) und der Blutfluss über der Trikuspidalklappe (Klappe im rechten Herzen) können als Marker für eine Einschätzung des Risikos für ein kindliches Down-Syndrom hilfreich sein. Diese Parameter lassen sich nicht bei jeder Untersuchung vollständig darstellen und werden nicht bei allen Untersuchungen zur Risikoberechnung mit herangezogen werden können.

Blutuntersuchung (Biochemie): Um die Aussagekraft der Risikoermittlung auf ca. 90% zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren erfolgen. Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im mütterlichen Blut (PAPP-A und β -HCG) und das Verhältnis zueinander fließen in die Risikoberechnung mit ein.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Das Ersttrimester-Screening kann keine Garantie für ein gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es sich nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer *invasiven Diagnostik*, wie z.B. einer Fruchtwasseruntersuchung, kann eine kindliche Chromosomenerkrankung sicher ausgeschlossen werden.

Der NIPT/nichtinvasive Pränataltest kann ebenfalls keine Garantie für ein gesundes Kind geben. Er bestimmt mit einem speziellen Analyseverfahren zellfreie fetale DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut. Somit kann mittels einer einfachen mütterlichen Blutentnahme eine kindliche Chromosomenerkrankung, wie z.B. Trisomie 21/Down-Syndrom, Trisomie 13 oder Trisomie 18 mit einer hohen Wahrscheinlichkeit von >90% erkannt werden.

Je jünger eine Schwangere ist, desto eher kann der NIPT auch einmal ein „falsch positives“ Ergebnis anzeigen. Damit ist gemeint, dass der NIPT z.B. auf eine Trisomie 18 hinweist, sich dies dann aber in der Fruchtwasseruntersuchung nicht bestätigt.

Technisch bedingt werden beim NIPT auch genetische Informationen der Mutter mitbestimmt, so dass hierdurch selten auch unerwartete, auf die Mutter verweisende genetische Informationen, erlangt werden können. Sollten Sie Interesse am NIPT haben, werden wir Sie gerne ausführlich informieren.

Präeklampsie-Screening (Algorithmus der Fetal Medicine Foundation (FMF) London):

Die Präeklampsie bzw. Schwangerschaftsvergiftung ist eine mögliche Erkrankung in der zweiten Schwangerschaftshälfte mit mütterlichem Bluthochdruck, vermehrter Eiweißausscheidung, Ödemen und vielen anderen Anzeichen. Sie ist eine häufige Ursache für eine Frühgeburt sowie für eine kindliche Wachstumsverzögerung. Eine Präeklampsie tritt bei bis zu 5-7% aller Schwangeren auf.

In der 12.-14. Woche lässt sich durch das Präeklampsie-Screening Ihr individuelles Risiko bestimmen, später in dieser Schwangerschaft eine Schwangerschaftsvergiftung zu entwickeln. Hierfür wird im Ultraschall die Durchblutung der Gebärmutter gemessen sowie Ihr Blutdruck an beiden Armen (Bestimmung des mittleren Blutdrucks) und ein Plazenta-Wachstumsfaktors (PIGF) in Ihrem Blut analysiert. Mit diesem Algorithmus der FMF London lassen sich 90% der frühen Präeklampsien vorhersagen.

Sollte das Screening eine erhöhte Wahrscheinlichkeit einer Präeklampsie zeigen, dieses kommt bei 10% der Schwangeren vor, können Sie Ihr Erkrankungsrisiko für eine frühe Präeklampsie vor 34 SSW durch die Einnahme von niedrig dosiertem ASS/Acetylsalicylsäure (150mg/Tag, vor 16 SSW bis 36+0 SSW) um ca. 82% reduzieren.

Wichtig: ASS ist in der Schwangerschaft nicht zugelassen. Der Einsatz von ASS ist ein sogenannter off-label Einsatz und die Einnahme muss ausreichend ärztlich begründet sein. Nebenwirkungen und Kontraindikationen sind unbedingt zu beachten. Daher gilt: keine Einnahme von ASS in der Schwangerschaft ohne ärztliche Verordnung, Aufklärung und Überwachung !

Sollten Sie Interesse am Präeklampsie-Screening haben, werden wir Sie gerne ausführlich informieren.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Zeigen sich jedoch unerwartet Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetiker, Kinderärzte oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in dieser Situation eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch gerne den Kontakt.

Fachgebundene genetische Beratung:

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine fachgebundene genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung, Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde
- 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.

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 fachgebundene genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Das Untersuchungsergebnis der Ultraschalluntersuchung, ggf. des NIPT bzw. des Präeklampsie-Screenings wird Ihnen durch den Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat, mitgeteilt. Die Mitteilung an andere Personen (z.B. 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: _____

Weitere Personen/Partner: _____

Persönliche Fragen: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau Dr. _____
ausführlich über die geplante(n) Untersuchung(en) informiert.

Ich wünsche ein Erst-Trimester-Screening **Ja** **Nein**

Ich wünsche einen NIPT/PraenaTest **Ja** **Nein**

Ich wünsche ein Präeklampsie-Screening **Ja** **Nein**

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

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

Ort / Datum Unterschrift Ärztin

Ort / Datum Unterschrift Schwangeren

Dr. med. A. Mosel 26.5.25