



DIFFERENZIERTE ERSTTRIMESTER-SONOGRAPHIE

Information und Einwilligung

Name: -----

Vorname: -----

Geburtsdatum: -----

Wir möchten Ihnen erklären, warum für Eltern und Mütter, die weitreichenden Informationen über ihr Kind schon früh in der Schwangerschaft erhalten möchten, eine alleinige NIPT-Untersuchung nur in Verbindung mit einem qualifizierten Ultraschall (Ersttrimester-Screening oder -Sonographie) sinnvoll ist.

Glücklicherweise

werden die allermeisten Kinder (ca. 96%) gesund geboren. Eine sogenannte „Auffälligkeit“ oder Fehlbildung tritt somit recht selten auf. Nur etwa 10% dieser Kinder mit Fehlbildungen sind solche mit einer Chromosomenstörung (z.B. die Trisomie 21 = Down-Syndrom).

Mit zunehmendem Alter einer Schwangeren steigt die Möglichkeit, dass ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) entsteht. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal anstatt zweimal angelegt ist (Trisomie 21). Viel seltener treten eine Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) oder eine Trisomie 13 (Patau-Syndrom) auf. Aber auch im jüngeren Alter treten diese Erkrankungen auf.

Hintergrund

Bis zum Ende der 1990er Jahre konnte Schwangeren mit einem erhöhten Risiko einer Chromosomenstörung ausschließlich mittels invasiver Verfahren wie der Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) oder der Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie) eine Aussage über die chromosomale Gesundheit des Ungeborenen gegeben werden.

Ab den 2000er Jahren wurde festgestellt, dass Ungeborene mit Chromosomenstörungen bei einer Ultraschalluntersuchung in frühen Stadien der Schwangerschaft (12 bis 14 SSW) besondere Merkmale (sogenannte Marker) aufweisen. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackentransparenz, wobei diese Untersuchung landläufig als „Nackenfaltenmessung“ bezeichnet wird.



Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, zeigt aber ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung an, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Damit wurde vielen Frauen eine Fruchtwasseruntersuchung erspart.

Heute kann - mit immer besser auflösenden Ultraschallgeräten, intensiverer Forschung und Ausbildung der Untersucher - bereits zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften der größte Teil schwerer organischer Fehlbildungen erkannt werden. Mit dieser hochspezialisierten Ultraschalluntersuchung ist die Entdeckungsrate von oben genannten Chromosomenstörungen bei Betrachtung aller bekannter Marker (z.B. Nackentransparenz, Nasenbein, Blutflussmessungen, etc.) zwischen 90-96%. Aus diesem Grunde sprechen wir heute von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Screening /-Sonographie.

Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT)

erfolgt über eine Blutentnahme bei der Mutter und über ein aufwändiges Laborverfahren. Im mütterlichen Blut lassen sich schon im 1. Drittel der Schwangerschaft Bruchstücke der kindlichen Erbgutträger (=Fragmente fetaler DNA) nachweisen. Ungefähr 10% der freien DNA im mütterlichen Blut stammen vom Kind, genauer gesagt aus Zellen des Mutterkuchens (Plazenta), welche im Regelfall genetisch identisch mit den Zellen des Fetus sind. Im Gegensatz zu den invasiven Verfahren handelt es sich allerdings hierbei um ein Suchverfahren (Test) und nicht, wie bei der Fruchtwasseruntersuchung, ein beweisendes Diagnoseverfahren: NIPT hat methodenbedingt immer eine gewisse Fehlerrate (falsch-positiv-Befund, falsch-negativ-Befund).

Bei auffälligen Ergebnissen der NIPT-Blut-Untersuchung muss zur Diagnosesicherung immer eine diagnostische Punktion (Fruchtwasseruntersuchung) zur Bestätigung und Sicherung des Blutergebnisses erfolgen, denn bis zur 30% der auffälligen Befunde sind „falsch“.

Seit Juli 2022 ist der NIPT für die Untersuchung auf ein Risiko für die Chromosomenstörungen Trisomie 21, 13 und 18 des Ungeborenen eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung.

Voraussetzung dafür ist eine medizinische Notwendigkeit und der Wunsch nach dieser Untersuchung. Sie kann sich im Rahmen eines individuell erhöhten Risikos oder einer persönlichen Sorge ergeben.

Werdende Eltern und Mütter, die aus dem Ergebnis einer solchen Untersuchung keinen Nutzen oder Konsequenz ziehen würden, werden diese Blutuntersuchung daher nicht durchführen lassen.

Zur detaillierten Darstellung des vorgeburtlichen nicht-invasive Pränataltests (NIPT) erhalten Sie von uns eine ausführliche Informationsschrift.

Heute können im Rahmen der NIPT-Untersuchung noch viele weitere, wesentlich seltenere Erkrankungen als die Trisomien 13, 18 und 21 festgestellt werden. Diese Analysen gehören aber nicht zu



den Leistungen der gesetzlichen Krankversicherer und müssen daher selbst übernommen werden. Sie werden bisher, weil sie zu ungenau sind und häufiger nicht korrekt ausfallen, nicht von den medizinischen Fachgesellschaften empfohlen. Auch die Bestimmung des kindlichen Geschlechts ist möglich, jedoch ebenfalls kostenpflichtig.

NIPT und frühe Ultraschall-Feindiagnostik (Ersttrimester-Sonographie)

Der nicht-invasive Pränataltest (NIPT) erlaubt derzeit zuverlässige Aussagen zur Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 13, 18 und 21, die aber nur bei 0,35% der untersuchten Kinder vorkommen. Dieser Test gibt keine Information zu organischen Fehlbildungen.

Bei Verknüpfung mit einer frühen ausführlichen Ultraschalluntersuchung können 10x mehr (3,5%) der vorgeburtlich auffälligen Feten mit Erkrankungen - auch nur rein körperliche - entdeckt werden. Das sind 80-90% aller im Ultraschall in der Schwangerschaft entdeckbaren Erkrankungen; auch mehr als 40 % der schweren Herzfehler können so früh erkannt werden. Der Verzicht auf die frühe Organdiagnostik und die Beschränkung auf ausschließlich den NIPT können zur Folge haben, dass strukturelle oder genetische Anomalien erst viel später entdeckt werden.

Bei der frühen Ultraschall-Feindiagnostik werden umfassende Messung am Kind vorgenommen, es werden die einsehbaren Organe des Ungeborenen hinsichtlich ihrer korrekten Ausbildung und der zeitgerechten Entwicklung untersucht. Die Geschlossenheit der kindlichen Oberfläche (Kopf, Bauch, Wirbelsäule, Rücken, Harnblase) wird überprüft. Dazu kommen alle Marker des oben genannten Ersttrimesterscreenings, die Hinweiszeichen einer Chromosomenstörung sein können.

Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die erst über die Bauchdecken und dann möglicherweise noch durch die Scheide vorgenommen wird.

Das Ziel der Untersuchung ist, Informationen über den Zustand des ungeborenen Kindes und der Schwangerschaft zu erhalten. Die weitere Betreuung im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge kann entsprechend den Ergebnissen angepasst werden.

Sollte ein Kind im Ultraschall Merkmale (Marker) aufweisen, die eine Chromosomenstörung sehr wahrscheinlich machen, wird auf eine NIPT verzichtet, da sie keine 100%-ige Diagnose liefert (auch mal fehlerhaft sein kann) und es wird eine invasive Abklärung (Fruchtwasseruntersuchung) empfohlen. So kann ein unnötiger Zeitverlust bis zur endgültigen Diagnose vermieden werden.

Sollte ein Kind im Ultraschall schwere Fehlbildungen aufweisen, die nicht mit Chromosomenstörungen im Zusammenhang stehen, kommen andere und weiterführende Untersuchungen in Frage, jedoch nicht der NIPT.



Diese hochspezialisierte Untersuchung ist nicht Teil des Leistungskatalogs der gesetzlichen Krankenversicherung und die Kosten hierfür müssen immer als individuelle Gesundheitsleistung (iGeL) selbst übernommen werden. Es steht Ihnen frei, bei Ihrem Versicherungsträger eine Kostenübernahme zu erwirken. Dazu können Sie die detaillierte Rechnung, die Sie am Untersuchungstag erhalten, verwenden.

Bitte beachten Sie:

Der sichere Ausschluss einer Chromosomenstörung und weiterer genetischer Erkrankungen ist nur durch eine Untersuchung von Fruchtwasser, kindlichem Blut oder Gewebe des Mutterkuchens möglich. Diese empfohlene Ultraschalluntersuchung ermöglicht lediglich eine - wenn auch sehr genaue - Risikoabschätzung. Unauffällige Ergebnisse sind keine Garantie für ein Kind ohne Chromosomenschäden, genetische Erkrankungen oder andere Fehlbildungen und Syndrome. Viele Erkrankungen verursachen keine erkennbaren, anatomischen Veränderungen sondern eine Störung im Stoffwechsel und diese Veränderungen zeichnen sich erst im Kleinkind-, Jugend- oder Erwachsenenalter ab und sind deswegen nie vorgeburtlich sonographisch zu erfassen. Ein 100%-iger Ausschluss von Erkrankungen des Ungeborenen ist mit keiner Untersuchungsmethode möglich!

Die individuelle Risikoangabe kann Sie beruhigen (wenn das Risiko niedrig ist), kann Sie aber auch beunruhigen (wenn das Risiko erhöht ist). Weitere Beratungsmöglichkeiten werden wir Ihnen mitteilen, um Ihnen eine informierte Entscheidung für diese Untersuchung zu ermöglichen.

Es gelten die gleichen Grenzen wie bei den späteren Ultraschalluntersuchungen:

Eine Aussagekraft der Ultraschalluntersuchung hängt von mehreren Faktoren ab, wie dem Zeitpunkt, dem Entwicklungsstand der Organe, den Untersuchungsbedingungen, der Ultraschallgerätequalität und nicht zuletzt der Expertise der Untersucher.

Es kann durch die frühe Fehlbildungsdiagnostik nicht jede Entwicklungsstörungen erkannt werden. Schwere Anlagestörungen sind früher festzustellen, wohingegen kleinere Defekt zum Teil erst in der Mitte der Schwangerschaft oder auch gar nicht auffallen. Deshalb ersetzt die frühe Ersttrimester-Sonographie nicht die Organ-Feindiagnostik zwischen 19 und 22 SSW.

Haben Sie noch Fragen?

Sprechen Sie uns bitte an.

Datum

Unterschrift Schwangere

Ärztin / Arzt

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich den Zweck, die Aussagekraft, Tragweite, Einschränkungen und Grenzen und Kosten der frühen differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung zur Kenntnis genommen und verstanden habe. Die vorgeschriebenen Inhalte einer genetischen Beratung wurden vermittelt. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit und erteile hiermit die Einwilligung zur Durchführung der frühen Feindiagnostik. Mir ist bekannt, dass ich eine psychosoziale und/oder humangenetische Beratung, insbesondere bei einem auffälligen Befund in Anspruch nehmen kann. Meine Zustimmung kann ich jederzeit widerrufen. Von meinem Recht auf Nichtwissen eines (auffälligen) Befundes kann ich jederzeit Gebrauch machen.

Des Weiteren bin ich einverstanden, dass Daten, Bilder und Befunde dieser Untersuchung zum Zwecke der Wissenschaft, Forschung, Weiterbildung und Zertifizierung in anonymisierte Form verwandt werden dürfen.