

Merkblatt und Einverständniserklärung

Ersttrimester-Ultraschall und Nackentransparenzmessung

Sehr geehrte Schwangere,

Sie haben sich heute vorgestellt, um eine Ersttrimester-Ultraschalluntersuchung (frühe Organdiagnostik) mit Messung der Nackentransparenz (Nackenfalte) durchführen zu lassen. Die nachfolgenden Erläuterungen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch und sollen Sie über den Zweck, die Grenzen und mögliche Folgen dieser Untersuchung informieren.

Hintergrund:

Mit zunehmendem Alter der Schwangeren steigt das Risiko, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Störung der Erbanlagen) zu gebären. Häufige Chromosomenstörungen sind die Trisomie 21 (Down Syndrom) sowie die Trisomie 18 oder 13.

Viele Kinder und Feten (Ungeborene) mit einer Chromosomenstörung weisen Auffälligkeiten im Ultraschall auf, dies können Fehlbildungen und/oder Merkmale (sog. „Marker“), wie eine verdickte Nackentransparenz sein. Der Nachweis solcher Merkmale ist nicht beweisend, erhöht aber das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Unabhängig davon besteht in jeder Schwangerschaft ein allgemeines Fehlbildungsrisiko von 2-3%. Ein Teil dieser Fehlbildungen kann bereits im Rahmen der Ersttrimesteruntersuchung erkannt oder ausgeschlossen werden.

Ultraschalldiagnostik:

Die Untersuchung kann zwischen der 11+0 SSW und 13+6 SSW erfolgen, optimal ist nach 12+0 SSW, da dann eine detaillierte Betrachtung des Feten möglich ist. Die Untersuchung erfolgt über die Bauchdecken, bei ungünstigen Sichtbedingungen ggf. durch die Scheide.

Zunächst wird die Entwicklung des Feten und, soweit zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft möglich, seiner Organe beurteilt. Darüber hinaus werden zur Risikoabschätzung verschiedene Merkmale des Kindes untersucht:

Nackentransparenz (Nackendicke): Diese ist eine normale Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich. Bei Feten mit Chromosomenstörungen oder anderen Erkrankungen (z.B. Herzfehler) kann sie verdickt sein.

Zusätzliche Merkmale: Beurteilung des fetalen Nasenbeins, der Blutflüsse des Herzens (Trikuspidalklappe) und der herznahen Gefäße (Ductus venosus).

Risikoberechnung:

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz** sowie der **anderen Ultraschallparameter** wird eine Risikoberechnung für das Vorliegen einer Chromosomenstörung vorgenommen. Bei ca. 90% der Feten mit einer Trisomie zeigt der Test ein „auffälliges“ Ergebnis, aber auch bei 5-8% der Schwangeren mit gesunden Feten (falsch-positives Testergebnis).

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Durch die Ersttrimesteruntersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung des Ungeborenen nie vollständig auszuschließen, sie senkt aber bei unauffälligem Ergebnis die Wahrscheinlichkeit. Es handelt sich also um einen Suchtest, nicht um ein diagnostisches Verfahren. Chromosomenstörungen sind nur durch Punktionen (invasive Untersuchungsmethoden) sicher auszuschließen bzw. nachzuweisen, diese sind aber mit einem Fehlgeburtsrisiko von ca. 0,5% assoziiert. Mittlerweile besteht zudem die Möglichkeit, mittels einer mütterlichen Blutentnahme aus freier fetaler DNA (NIPT Test) einige Chromosomenstörungen, wie Trisomie 21 und 18, mit einer sehr hohen, den Ultraschall übertreffenden Sicherheit auszuschließen bzw. nachzuweisen.

Die meisten Ersttrimesteruntersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Sorgen und Ängsten beitragen kann. Sind jedoch Auffälligkeiten vorhanden, kann dies zu Verunsicherung und Konflikten führen. In diesen Situationen kann eine invasive Diagnostik erfolgen und/oder es können weitere Spezialisten (z.B.

Humangenetiker, spezialisierte Kinderärzte) hinzugezogen werden. Auch eine psychosoziale Beratung kann sinnvoll sein und wird auf Wunsch vermittelt.

Genetische Beratung:

Diese umfasst die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese), die Abschätzung bestehender genetischen Risiken mit Erörterung der Bedeutungen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit sowie die Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin/Facharzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns im Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt. Fühlen Sie sich schon ausreichend informiert, können Sie auf eine weitere genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Bitte kreuzen Sie die entsprechenden Felder an:

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf die Bedeutung der weiterführenden Ultraschalluntersuchung hingewiesen und genetisch beraten: Ja: Nein:

Ich wünsche vor der Untersuchung eine genetische Beratung: Ja: Nein:

Ich wünsche nach der Untersuchung eine weitere genetische Beratung: Ja: Nein:
 nur bei einem auffälligen Befund: Ja: Nein:

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Das Untersuchungsergebnis der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen durch den Arzt bzw. die Ärztin, der/die die Untersuchung vorgenommen hat, mitgeteilt. Die Mitteilung an andere Personen (Partner, behandelnde Frauenärztin/-arzt) ist nur mit Ihrer 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 / Frauenarzt zu Ja: Nein:

ferner an

weitere Ärztinnen/Ärzte: _____

weitere Personen: _____

Bemerkungen und Fragen Ihrerseits: _____

Ärztliche Anmerkungen: _____

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau/Herrn _____ ausführlich über die geplante Untersuchung informiert. Alle Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, benötige keine weitere Bedenkzeit und willige in die Durchführung der Untersuchung ein.

Widerruf: Ich kann sämtliche oder Teile meiner Einwilligung/en jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen. Ich habe das Recht, das Ergebnis der Untersuchung oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Ich möchte eine Kopie des Aufklärungsbogens erhalten: Ja: Nein:

Bonn, den _____

 Unterschrift der Schwangeren

 Unterschrift von Ärztin bzw. Arzt