

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 das Down Syndrom (Trisomie 21) 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 der 13+6 SSW erfolgen, optimal ist nach 12+0 SSW, da dann eine detaillierte Betrachtung des Feten möglich ist. Die Untersuchung erfolgt über die Bauchdecke, 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 Chromosomenstörung oder anderen Erkrankungen (z.B. Herzfehler) kann sie verdickt sein.

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

Blutuntersuchung (Biochemie):

Es werden zwei Hormone im Blut der Schwangeren bestimmt, dies sind das β -HCG (Schwangerschaftshormon) und das PAPP-A (ein Plazentaprotein). Diese Hormone können bei Chromosomenstörungen Abweichungen zur Normalverteilung aufweisen und können in die Risikoabschätzung einbezogen werden. Bei Mehrlingen sollte dieser Test nicht erfolgen.

Risikoberechnung:

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

Folgende Punkte sollten sie 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 zwischen 0,5% und 1,0% assoziiert.

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 dieser Situation 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 Bedeutung 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 auch eine weitere genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Das Untersuchungsergebnis der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen durch den Arzt, der 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.