



Dr. med. Birgit Kirschey
Dr. med. Karin Supp

Fachärzte für Frauenheilkunde
und Geburtshilfe

Schwerpunkt
Pränataler Ultraschall • DEGUM II



ERSTTRIMESTER- SCREENING (ETS)

Ergänzende Informationen

Liebe Schwangere,

Sie wünschen in unserer Praxis ein Ersttrimester-Screening und haben bereits unseren Praxisflyer für diese Untersuchung gelesen.

Darüber hinaus ist es uns wichtig, dass Sie Informationen in den nachfolgenden Erläuterungen erhalten, die Ihnen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung dienen.

Hintergrund

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen aufweisen, die mitunter auch schon in frühen Stadien der Schwangerschaft nachweisbar sind. 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.

Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackenfalte, weshalb diese Untersuchung auch landläufig „Nackenfaltenmessung“ genannt wird.

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Nackenfaltdicke**, eventuell auch der **Darstellbarkeit des Nasenknochens** und der teilweisen Einbeziehung von neuen Hinweiszeichen, sowie einer **Blutuntersuchung** kann für Sie das spezifische Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung bei Ihrem Kind ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit einen Embryo mit einem Down-Syndrom durch das Ersttrimester-Screening zu erkennen liegt über 90%.

Als Ursache von sichtbaren Fehlbildungen im Ultraschall sind Veränderungen der Chromosomenanzahl (Chromosomen Nr. 21, 13, 18 und der Geschlechtschromosomen) in weniger als 10% verantwortlich.

Es können mit diesem frühen (13. – 14. SSW) erweiterten Ultraschall auch Hinweise für mögliche Organfehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden.

Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden erweiterten Ultraschall (Feindiagnostik) nicht.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Durch diese Untersuchung ist das Vorliegen einer Fehlbildung, einer Erkrankung oder einer Chromosomenstörung nie sicher auszuschließen.

Es wird das individuelle Risiko bzgl. einer Störung der Chromosomenzahl eingeschätzt; es handelt sich aber nicht um eine definitive Diagnose Ihres ungeborenen Kindes. Nähere Abklärung kann mit Hilfe des **NIPT (Nicht-Invasiver-Pränatal-Test)** erfolgen. Dabei werden kindliche Chromosomenanteile im mütterlichen Blut bestimmt, um mit hoher Sicherheit (99 %) eine Chromosomenstörung bzgl. einer Trisomie 21, 13 oder 18 des ungeborenen Kindes festzustellen oder auszuschließen. Gewissheit im Bezug auf eine Chromosomenstörung kann jedoch verbindlich nur mit einer invasiven Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) erlangt werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen kann das Ersttrimester-Screening sehr hilfreich sein und ergänzt werden durch den **Nicht-Invasiven-Pränatal-Test (NIPT)** und invasive Untersuchungen (Fruchtwasseruntersuchung).

Zeigen sich bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führen diese nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine **psychosoziale Beratung** nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung

Zusätzlich zu dieser Aufklärung sind Sie als Schwangere gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) **vor** einer weiterführenden Ultraschalluntersuchung und **nach** dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Eine genetische Beratung umfaßt:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären Vorgeschichte, einschließlich Erörterung der Bedeutung aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggfs. für Ihre Gesundheit
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin / einen Facharzt für Humangenetik

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 genetische Beratung verzichten.

Bitte kreuzen Sie auf dem Einwilligungsfeld an, ob Sie eine zusätzliche Beratung wünschen oder auf sie verzichten wollen, bzw. schon früher genetisch beraten wurden.

IHRE ÄRZTE FÜR PRÄNATALE DIAGNOSTIK SIND GERNE FÜR SIE DA



Dr. med. Kirschey



Dr. med. Supp



Gemeinschaftspraxis

Dr. med. Birgit Kirschey • Dr. med. Helga Ditandy

Dr. med. Sabine Thimm* • Dr. med. Julia Mattar*

Dr. med. Karin Supp* (*angestellte Ärztin)

Fachärztinnen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Schwerpunktpraxis für pränatalen Ultraschall • DEGUM II

Löhrstraße 70 · 56068 Koblenz

Tel. (02 61) 140 21 · Fax (02 61) 309 272

gynpraxis-koblenz@gmx.net

www.gynpraxis-koblenz.de