

Prof. Dr. med. Rolf Becker  
PD Dr. med. Michael Entezami  
PD Dr. med. Ilka Fuchs  
Dr. med. Andreas Hagen  
Dr. med. Julia Lange

PD Dr. med. Andreas Schröer  
Ärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe Partnerschaft  
Zentrum für Pränataldiagnostik und Humangenetik Kudamm-199

Dr. med. Ute Knoll  
Ärztin für Kinderheilkunde - Med. Genetik  
Dr. med. Joachim Bürger  
Facharzt für Humangenetik

Kurfürstendamm 199, 10719 Berlin  
Tel.: 030 – 88043188 Fax.: 030 - 882 56 06  
[www.kudamm-199.de](http://www.kudamm-199.de)

EID: : GYNBEF 1

## Sehr geehrte Frau Musterfrau,

Sie sind in unsere Praxis gekommen, um in der Frühschwangerschaft (12.-14. Schwangerschaftswoche) eine Ultraschalluntersuchung („Ersttrimesterscreening“) einschließlich der Messung der fetalen „Nackenfalte“ durchführen zu lassen. Wir halten es für sinnvoll, Ihnen vorab einige Informationen zum besseren Verständnis der Untersuchung zu geben.

## Hintergrund

Beim überwiegend größten Teil aller Schwangerschaften ist damit zu rechnen, dass ein gesundes Kind geboren wird. In einem Teil der Schwangerschaften ist dies jedoch nicht der Fall. Sollte es im Falle einer schweren oder schwersten Anomalie die Frage auf Sie zukommen, sich eventuell gegen das Austragen der Schwangerschaft zu entscheiden, so ist die Umsetzung dieser Entscheidung umso belastender, je weiter die Schwangerschaft fortgeschritten ist.

Mit modernen Untersuchungstechniken haben wir inzwischen die Möglichkeit, schon in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche eine frühe „Organdiagnostik“ durchzuführen. Im Falle eines unauffälligen Ergebnisses ist es dann schon relativ unwahrscheinlich, dass Ihr Kind von einer schweren Anomalie betroffen ist. Weitestgehende Information wird Ihnen in der Zeit um die 22. Schwangerschaftswoche gegeben werden können.

Innerhalb der beim ungeborenen (und auch geborenen) Kind möglichen Besonderheiten gibt es die besondere Untergruppe der Chromosomenanomalien. Die häufigste Chromosomenanomalie ist die Trisomie 21 („Down Syndrom“), weitere schwerwiegende sind die Trisomie 18 („Edwards Syndrom“) sowie Trisomie 13 („Patau Syndrom“). Es gibt jedoch noch sehr viele weitere Chromosomenanomalien mit mehr oder weniger großem krankhaftem Stellenwert.

Es ist bekannt, dass die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenanomalie mit zunehmendem Alter der Schwangeren steigt. Wie groß die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Trisomie 21 bei Geburt in Abhängigkeit vom Alter der Schwangeren bei der Empfängnis ist, zeigt Ihnen die folgende Tabelle.

Alter der Schwangeren	Häufigkeit	Alter der Schwangeren	Häufigkeit
21	1: 1.500	33	1: 600
23	1: 1.400	35	1: 350
25	1: 1.300	37	1: 250
27	1: 1.200	39	1: 150
29	1: 1.100	41	1: 80
31	1: 800		

Wichtig ist darauf hinzuweisen, dass diese Wahrscheinlichkeiten zur Geburt gelten. Da während der Schwangerschaft zwischen der 12. Woche und der Geburt mehr als ein Drittel aller Feten mit Trisomie 21 und mehr als 90% aller Feten mit Trisomie 13 und Trisomie 18 spontan absterben, ist die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenanomalie in der 13. Schwangerschaftswoche deutlich höher als oben angegeben.

## **„Nackendickemessung“**

Bislang war es üblich, Schwangeren ab dem 35. Lebensjahr eine Bestimmung der Chromosomen des ungeborenen Kindes anzubieten. Neuere Forschungen haben gezeigt, dass in der frühen Phase der Schwangerschaft (und nur dann) ungeborene Kinder mit Chromosomenstörungen häufiger eine Flüssigkeitseinlagerung im Bereich des Nackens zeigen. Die Messung dieser Nackenfalte („nuchal translucency“, „Nackentransparenz“) gibt uns die Möglichkeit, zusammen mit den Informationen „Alter der Schwangeren“ sowie „Schwangerschaftsalter“ die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung auszurechnen.

### **Effekt dieser Untersuchung**

Mit Hilfe der aus dieser Untersuchung gewonnenen Erkenntnisse ist es vielen Schwangeren, die unter früheren Bedingungen eine invasive Maßnahme in Anspruch genommen haben, möglich, sich gegen eine solche Maßnahme zu entscheiden. Weiterhin gibt diese Untersuchung die Möglichkeit, auch jüngeren Frauen die Informationen über eine eventuell sehr hohe Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung oder Chromosomenanomalie zu geben.

Wie wird die Untersuchung durchgeführt ?

In der Mehrzahl der Fälle findet die Ultraschalluntersuchung durch die Bauchdecken statt. Je nach Lage des ungeborenen Kindes und der anatomischen Situation kann jedoch auch eine Ultraschalluntersuchung von der Scheide aus notwendig werden. Invasive Eingriffe irgendwelcher Art finden hier nicht statt.

### **Welche Informationen können nicht gegeben werden?**

- Es kann lediglich gesagt werden, mit welcher Wahrscheinlichkeit Ihr Kind betroffen oder nicht betroffen ist (Risikoabschätzung). Wenn Sie eine sichere Aussage wünschen, ob Ihr ungeborenes Kind von einer Chromosomenanomalie betroffen ist oder nicht, so ist dies durch eine invasive Maßnahme möglich (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) oder seit 2012 auch durch die Bestimmung der freien fetalen DNA in Ihrem Blut (Kosten ab ca. 200 Euro, ob die Kosten von der Krankenkasse übernommen werden, entscheiden die Krankenkassen im Einzelfall).
- es werden lediglich über die Wahrscheinlichkeit der Chromosomenanomalien vom Typ Trisomie 13, 18 und 21 Aussagen gemacht. Die Wahrscheinlichkeit anderer Chromosomenanomalien wird derzeit nicht ermittelt.

### **Ergänzende Untersuchung: Serumdiagnostik**

Zusätzlich zur Messung der Nackendicke kann die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten des Down Syndroms (und nur für dieses) durch die Bestimmung von zwei Blutwerten (PAPPA sowie free- $\beta$ -HCG) präzisiert werden. Die Erkennungsrate für das Down Syndrom steigt durch diese Maßnahme von etwa 70 % (lediglich Ultraschalluntersuchung) auf etwa 90% (Ultraschall plus Blutuntersuchung). Diese Blutuntersuchung kostet derzeit etwa 50 Euro. Die Blutentnahme für diese Untersuchung sowie die Bestimmung der Werte sollten möglichst vor der Ultraschalluntersuchung erfolgen, sind aber auch danach bis Ende der 14.SSW (13+6 SSW) möglich.

### **In welcher Form wird Ihnen das Ergebnis mitgeteilt?**

Wir können Ihnen vor der Untersuchung sagen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Trisomie 13,18 und 21 in Ihrem Alter in der jetzigen Phase der Schwangerschaft ist. Im Anschluss an die Untersuchung teilen wir Ihnen auf der Basis der bei Ihrem Feten gemessenen Nackendicke (sowie Ihrer

Blutwerte) die präzisierte Wahrscheinlichkeit mit. Wir werden Ihnen auch sagen können, welchem Altersrisiko die neuberechnete Wahrscheinlichkeit entspricht. Grundsätzlich werden wir Ihnen – egal welches Ergebnis die Untersuchung erbringt – weder zu einem Eingriff oder einer weitergehenden Abklärung zuraten noch von einem Eingriff abraten.

### **Was bedeutet: verdickte Nackenfalte, auffällige Blutwerte**

Klar muss gesagt werden, dass es bei Nackendicke sowie bei Blutwerten keine Grenze gibt, unterhalb derer ein Kind sicher gesund oder oberhalb derer ein Kind sicher erkrankt ist. Eine Verdickung des Nackens über den Bereich, in dem sich der größte Teil der gesunden Kinder befindet, kann folgende Ursachen haben:

1. Völlig gesundes Kind, erhöhte Nackendicke als Normvariante
2. Vorliegen einer Chromosomenanomalie
3. Vorliegen eines Herzfehlers
4. Vorliegen einer nicht-chromosomalen Erkrankung

### **Zusammenfassung:**

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der teilweisen Einbeziehung der neuen Marker, sowie der **Biochemie** (Blutuntersuchung der Schwangeren bei Einlingsschwangerschaft) kann eine für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen liegt über 90%. Darüber hinaus können mit diesem frühen Ultraschall ein großer Teil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden 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. So kann der Ersttrimester-Ultraschall Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben. In Bezug auf eine Chromosomenstörung handelt es nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer genetischen Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder dem neuen Bluttest auf freie DNA (z.B. Praenatest, Kosten ab ca. 200 Euro, Kostenübernahme durch die Krankenkasse muss im Einzelfall selbst geklärt werden) kann eine Chromosomenstörung sicherer ausgeschlossen werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung).

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie aber 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 ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz ( GenDG ) die Schwangere vor einem Ersttrimester-Ultraschall und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durch die untersuchende Frauenärztin/ Frauenarzt durchgeführt.

Eine weiterführende genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- 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.