

Pränatale Diagnostik

Gemeinschaftspraxis
Dr. med. Holger Lebek
DEGUM Stufe II, DEGUM-Kursleiter
Dipl.-Med. Larissa Liepe
DEGUM Stufe II
Dr. med. Jeannett Paulick
DEGUM Stufe II

FÄ für Gynäkologie und Geburtshilfe
Frankfurter Allee 231 a, 10365 Berlin, MedizinZentrum Lichtenberg, Tel.: 030 577987-0, Fax: 030 577987-22



Medizinische Genetik

Überörtliche Berufsausübungsgemeinschaft
Dr. med. Lutz Pfeiffer, Dr. med. Annegret Buske
Dr. med. Miriam Kinzel (angestellt)
Fachärzte für Humangenetik

Dr. rer. nat. Britta Belitz (in Apparategemeinschaft)
Fachhumangenetikerin
Kronenstr. 55-58, 10117 Berlin, Tel./Fax: 030 4000 47 63-0/69

Informationen zur Ultraschalluntersuchung (Ultraschallfeindiagnostik) in der Schwangerschaft

Sehr geehrte Schwangere!

NAME: **Vorname:** **geb.:**

Patienten-Nr:

Sie wurden zu uns überwiesen, um Ihr ungeborenes Kind mittels Ultraschall untersuchen zu lassen.

Dank hoch entwickelter Ultraschallgeräte und langjähriger Erfahrungen auf dem Gebiet der Pränatalmedizin sind wir heute in der Lage, eine Vielzahl von kindlichen Erkrankungen vor der Geburt zu erkennen bzw. in den meisten Fällen auszuschließen.

Vorab bitten wir Sie Folgendes zu Ihrer Information zu lesen, zu bedenken und zur Kenntnis zu nehmen:

Die Ultraschalluntersuchung ist ein bildgebendes Verfahren, das nach heutigem Wissensstand keine negativen Auswirkungen und Schäden beim ungeborenen Kind hervorruft. Dies gilt auch für wiederholte Untersuchungen. Auch bei sehr guter Gerätequalität, größter Sorgfalt und Erfahrung des Untersuchers kann jedoch nicht erwartet werden, dass zu *jedem* Zeitpunkt in der Schwangerschaft *alle Fehlbildungen* und Veränderungen zu erkennen sind. So kann unter anderem:

- eine ungünstige Lage des Kindes
- eine geringe Fruchtwassermenge
- eine etwas dickere Bauchdecke
- Mehrlingsschwangerschaften oder
- größere Narben nach Bauchoperationen

zu erheblich eingeschränkten Beurteilungsbedingungen führen. In *diesen* Fällen ist es möglich, dass *nicht immer alle* anatomischen Defekte erkannt werden können (z. B. kleinere Finger- und Zehenfehlbildungen, kleinere Wirbelsäulendefekte oder **dezenzte** Lippen- bzw. isolierte Gaumenpalten).

Stoffwechselerkrankungen wie z. B. Mucoviszidose oder Bluterkrankungen bzw. Muskelschwund können im Ultraschall **nicht** erkannt werden. Liegt ein unauffälliger Ultraschallbefund vor, ist das Risiko einer Chromosomenstörung (z. B. Trisomie 21 = **Down-Syndrom***) gering, diese aber damit nicht beweisend ausgeschlossen. Hierzu sind *invasive Eingriffe* wie die Fruchtwasserpunktion, Placentapunktion oder kindliche Blutuntersuchungen durch Nabelschnurpunktion notwendig. Das gilt auch für den *definitiven* Ausschluss von Chromosomenstörungen (z. B. Trisomie 21 = **Down-Syndrom***).

Intelligenz oder Funktion von Sinnesorganen wie Augen und Ohren sind pränatal (vor der Geburt) nicht vorhersagbar.

Orientierend kann gesagt werden, dass etwa 90% der klinisch bedeutsamen Fehlbildungen mittels Ultraschallfeindiagnostik insgesamt erkannt werden können.

Ein unauffälliger Ultraschallbefund ist deshalb keine Garantie für eine in jeder Beziehung normale Entwicklung bzw. ein gesundes Kind.

Welche Ultraschalluntersuchungen werden üblicher Weise - zu welchem Zeitpunkt durchgeführt?

1. Ultraschallfeindiagnostik im 1. Trimester (ca. 11.-14. SSW) in Kombination mit der Nackentransparenzmessung
2. Ultraschallfeindiagnostik 14.-18. SSW, meist vor einer Fruchtwasseruntersuchung
3. Ultraschallfeindiagnostik (ca. 19.-23. SSW)
4. Verlaufsuntersuchungen bei auffälligen Befunden

1. frühe Ultraschallfeindiagnostik im 1. Trimester (11.-14. SSW)

Diese Untersuchung hat das Ziel, möglichst frühzeitig schwerwiegende Fehlbildungen zu entdecken. Es werden dabei in spezialisierten Zentren und Praxen ca. 80% der klinisch relevanten Anomalien erkannt. Dabei kann anhand der Nackendicke des Feten (Nackentransparenz oder Nackentranslucens) auch eine *Wahrscheinlichkeit* für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wie dem **Down-Syndrom*** vorgenommen werden. Dabei wird

mittlerweile eine Entdeckungsrate für das Down-Syndrom von 90% erreicht, wenn diese Ultraschalluntersuchung mit einer zusätzlichen Blutuntersuchung (PAPP-A, free β -HCG) kombiniert wird.

2. frühe Ultraschallfeindiagnostik 15.-18. SSW

Dieser Untersuchungszeitpunkt ergibt sich häufig im Verlauf der Schwangerschaft, wenn bei Routineuntersuchungen ihres Frauenarztes/-ärztin unklare oder auffällige Befunde geklärt werden sollen oder vor einer geplanten Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese) zur Bestimmung der fetalen Chromosomen. Im Zusammenhang mit der Betreuung eineiiger Zwillinge ist eine Ultraschalluntersuchung in diesem Zeitraum ebenfalls wertvoll. Hierbei wird der gesamte Fetus und das fetale Herz eingehend untersucht, um Fehlbildungen auszuschließen.

3. Ultraschallfeindiagnostik in der 19.-23. SSW

Diese Untersuchung wird vielfach als die sogenannte „**Feindiagnostik**“ bezeichnet. Per Ultraschall wird die gesamte Schwangerschaft eingehend untersucht und damit etwa 90% der klinisch bedeutsamen Anomalien entdeckt. Ebenso ist es möglich über eine Blutflussuntersuchung (Doppler) die Funktion der Placenta (Mutterkuchen) zu prüfen. Das fetale Herz ist zu diesem Zeitpunkt meist besonders gut zu untersuchen und es wird eine 85-90%ige Entdeckungsrate relevanter Herzfehler erreicht. Sollten sich hierbei Hinweise für einen Chromosomendefekt oder anderer genetisch bedingter Erkrankungen ergeben, könnte dann zu einem späteren Zeitpunkt durch eine invasive Diagnostik z.B. aus Fruchtwasser, Fetalblut oder Placentamaterial eine Chromosomenbestimmung vorgenommen werden.

Im Rahmen dieser Untersuchung wird auch die Durchblutung der Placenta betrachtet. Diese Information ist wertvoll zur Festlegung intensiverer Vorsorgeuntersuchungen, da bei Normabweichungen die Wahrscheinlichkeiten für ein fetales Mangelwachstum (Retardierung), durch die Schwangerschaft bedingten Bluthochdruck (Präeklampsie, Gestose), Frühgeburten oder vorzeitige Placentalösung 3-5mal höher liegen. Weiterhin wird im Regelfall die Länge des Gebärmutterhalskanals vermessen, um eine Muttermundsschwäche oder eine vorzeitige Eröffnung des Muttermundes mit der Gefahr einer vorzeitigen Geburt weitestgehend auszuschließen.

4. Verlaufsuntersuchungen bei auffälligen Befunden

Während der gesamten Schwangerschaft kann es nötig sein, Verlaufsuntersuchungen durchzuführen. Im Falle eines regelwidrigen Schwangerschaftsverlaufes wird mit der Schwangeren das weitere Vorgehen bis zur Geburt und eine eventuell notwendige kinderärztliche Therapie nach der Geburt besprochen.

Einige weitere Hinweise:

Wir bitten Sie weiterhin Folgendes zu bedenken: Jede medizinische Diagnostik kann im Ergebnis die Entdeckung von zum Teil schweren, insbesondere fetalen Krankheiten bedeuten. In solchen Fällen kann die Psyche der Frau, des Partners und der Familie erheblich belastet werden. Ultraschalldiagnostik ist kein „Babyfernsehen“! Aus diesem Grund bitten wir um Verständnis dafür, **dass nur der Partner oder ggf. eine andere Person** Ihres Vertrauens bei der Untersuchung anwesend sein sollte.

Kinder, insbesondere im Vorschulalter, verhalten sich nach unserer Erfahrung bei der Untersuchung nicht ausreichend lange ruhig, verlieren schnell das Interesse und sind meist nicht in der Lage das Wesen dieser Untersuchung zu erfassen. Im Falle nachgewiesener Fehlbildungen des Feten sind oft schon die werdenden Eltern bei der Erfassung der Situation und der Konsequenzen überfordert, für Kleinkinder gilt dies umso mehr. Im Interesse einer optimal durchzuführenden Untersuchung und auch **im Interesse** der psychischen Entwicklung **Ihres Kindes** bitten wir Sie, auf die Mitnahme von Kleinkindern zu verzichten.

Wir bemühen uns nach Kräften die Wartezeiten möglichst kurz zu halten. Da wir jedoch nie vorher wissen, wann im Laufe der Sprechstunde ein auffälliger, krankhafter Befund erhoben wird oder sich eine akute Situation ergibt, sind wir vor Überraschungen nie sicher. In solchem Fall ist dann eine längere Untersuchungszeit und auch eine längere Beratungsdauer notwendig, die sich für Sie als längere Wartezeit widerspiegelt. Tragen Sie eine solche Situation möglichst gelassen, denn auch Sie wollen, dass wir uns in einer vergleichbaren Situation die Zeit nehmen, die Sie dann benötigen.

Im Verlauf und Ergebnis der heutigen Ultraschalluntersuchung können bei den werdenden Eltern **ethische** und **psychosoziale Konflikte** entstehen. Besonders in Fällen von nachgewiesenen schweren fetalen Krankheiten oder bei Hinweiszeichen für genetisch bedingte Erkrankungen sind diese Konflikte zu erwarten. Nach §2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes haben Frauen und Männer einen Anspruch auf psychosoziale Beratung in diesen Fällen. Dieses Beratungsangebot ist für Sie kostenfrei. Es ist dazu auch keine Überweisung notwendig. Bitte sprechen Sie uns im Bedarfsfall auf Adressen an, die wir Ihnen gerne vermitteln.

Gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 31.07.2009 ist: „...die Schwangere entsprechend §10 Abs. 2 und 3 genetisch zu beraten...“(Inkrafttreten ab 01.02.2010). Ergeben sich für Sie im Zusammenhang mit der heute geplanten Ultraschalluntersuchung weitere Fragen, die in vorherigen ärztlichen Gesprächen und aus diesem Aufklärungsbogen nicht ausreichend beantwortet wurden, empfehlen wir Ihnen eine **genetische Beratung** in Anspruch zu nehmen.

Im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgt die ausführliche Erhebung der eigenen und familiären Krankheitsgeschichte (Stammbaumerhebung). Dabei wird auf dem aktuellen wissenschaftlichen Stand ermittelt, inwiefern familiäre oder andere Risiken oder Dispositionen für Krankheiten für Sie, Ihre Nachkommen bzw. den Embryo bestehen. Dabei werden vertiefend die Möglichkeiten, Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft genetischer Untersuchungen, deren Risiken (körperliche und psychische), deren Wesen, Bedeutung, Tragweite und Sicherheit, deren psychosoziale Auswirkungen sowie die Grenzen der genetischen Diagnostik erläutert und soweit vorhanden, deren Therapiemöglichkeiten besprochen.

Sollte sich im Verlauf des heutigen Aufklärungsgespräches oder im Verlauf der Untersuchung die Erkenntnis ergeben, dass Sie diese Untersuchung nicht wünschen, so haben Sie jederzeit die Möglichkeit dies zu signalisieren und von Ihrem Recht auf NICHTWISSEN Gebrauch zu machen. Sie können jederzeit ihre Zustimmung zur Untersuchung widerrufen!

Wir bitten Sie uns anzugeben, welche der folgenden Varianten auf Sie zutrifft. Zutreffendes bitte ankreuzen:

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf die heutige Untersuchung in einer Praxis für Medizinische Genetik beraten:

Ja: Nein:

Ich wünsche VOR der heutigen Untersuchung eine zusätzliche erweiterte genetische Beratung in einer Praxis für Medizinische Genetik, da ich noch nicht über ausreichende Informationen verfüge.

Bitte beachten Sie: Sollten Sie hier JA ankreuzen, kann die geplante Ultraschalluntersuchung heute NICHT stattfinden. Wir würden Ihnen dann eine erweiterte genetische Beratung schnellstmöglich sowie einen zeitnahen Termin für die Ultraschalluntersuchung vermitteln.

Ja: Nein:

Ich wünsche NACH dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine nochmalige genetische Beratung in einer Praxis für Medizinische Genetik:

Ja: Nein: Nur bei auffälligem Befund:

In unserer Praxis werden alle Daten elektronisch erfasst und gespeichert. Die gesetzlich vorgeschriebene Aufbewahrungsfrist für in diesem Zusammenhang erhobene Befunde liegt bei 10 Jahren. Nach §12 des Gendiagnostikgesetzes sind die Unterlagen danach zu vernichten. Im Rahmen von wissenschaftlichen Arbeiten benötigen wir allerdings einige Daten auch über diesen Zeitraum hinaus. Diese werden in pseudonymisierter Form und unter Einhaltung der gesetzlichen Datenschutzbestimmungen verwendet. Auch für Sie und ggf. Ihre Nachkommen kann es sinnvoll sein, die gewonnenen Daten auch nach 10 Jahren und darüber hinaus noch zur Verfügung zu haben.

Ich stimme zu, dass die erhobenen Daten länger als 10 Jahre gespeichert werden dürfen:

Ja: Nein:

Ich stimme der Übermittlung der Ergebnisse der Ultraschalluntersuchung wie folgt zu:

Frauenärztin /-arzt:
Weitere Ärzte:
Weitere Personen:

Ja: Nein:

Persönliche Fragen bzw. Einträge zum persönlichen Gespräch:

Ich habe diese Informationen gelesen, die Aufklärung verstanden und konnte im Vorgespräch meine noch verbliebenen Fragen stellen. Dabei wurden alle Informationen in für mich verständlicher Form dargestellt und meine Fragen ausführlich und verständlich beantwortet.

Ich stimme der Untersuchung zu und wünsche keine weitere Bedenkzeit.

Ich wurde über das Recht auf Nichtwissen, das Recht auf Inanspruchnahme einer Konfliktberatung, sowie mein jederzeitiges Widerrufsrecht meiner Einwilligung informiert.

Ja:

Nein:

Datum: Unterschrift der Patientin:

Datum: Unterschrift des Arztes:

**Down-Syndrom (= Trisomie 21, früher auch als „Mongolismus“ bezeichnet): Hier liegt im Regelfall eine genetisch bedingte Veränderung vor, die dann zustande kommt, wenn anstatt zwei normaler Chromosomen 21 - nach der Verschmelzung von Ei- und Samenzellen - drei Chromosomen 21 vorhanden sind. Dies führt dann zum typischen Erscheinungsbild des Down-Syndroms mit schräger Stellung der Augenlider, einem relativ kleinen Körperwuchs, in ca. 40-45% einem Herzfehler und einer geistigen Behinderung von ca. 30-50% des normalen Intelligenzquotienten.*