



Information und Aufklärung über

Nicht-invasive Screeningmethoden auf häufige Chromosomenstörungen

Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

vorgeschrieben nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG)
Stand Juli 2017

Sehr verehrte, liebe Schwangere!

Wir begrüßen Sie heute sehr herzlich in unserer Praxis. Sie sind gekommen, um einen vorgeburtlichen nicht-invasiven Suchtest nach den häufigsten Chromosomenstörungen vorzunehmen. Da dieser Test in aller Regel im ersten Drittel der Schwangerschaft durchgeführt wird, nennt man diesen Test auch **Ersttrimester-Screening (ETS)**.

Grundsätzlich gibt es zwei verschiedene Varianten des Ersttrimester-Screenings. Beiden gemeinsam ist eine ausführliche Ultraschalluntersuchung mit Nackentransparenzmessung und der Untersuchung weiterer Parameter. Sie unterscheiden sich lediglich durch die nach dem Ultraschall ausgewählte Blutuntersuchung. Diese beiden Möglichkeiten des ETS werden im Folgenden gemeinsam besprochen. Zur besseren Übersicht sind die Textpassagen, die sich auf die jeweilige Untersuchung beziehen, mit einer eigenen Farbe markiert.

Das Ersttrimester-Screening setzt sich also zusammen aus den Bausteinen:

Qualifizierte Feinultraschalluntersuchung in der Frühschwangerschaft

PLUS

Bestimmung der Plazentahormone f- β -HCG und PAPP-A
= „Klassisches“ Ersttrimester-Screening (ETS)

ODER

cell-free-DNA-Test (z.B. Harmony®-Test, PraenaTest®)
= Nicht-Invasiver-Pränatal-Test (NIPT)

Voraussetzung für die Durchführung einer solchen Untersuchung und der dafür notwendigen Blutentnahme ist, dass Sie über die Aussagekraft, Grenzen und Risiken dieser Methoden informiert wurden und diese Informationen verstanden haben. Erst dann können Sie eine informierte Entscheidung treffen und die Untersuchung beauftragen. Dieses Aufklärungsblatt dient der Vorbereitung des Gespräches mit dem verantwortlichen Arzt, welcher die vor der Untersuchung gesetzlich vorgeschriebene Beratung durchführt.

Was sind Chromosomenstörungen und wie entstehen sie?

Das Erbmateriale in allen Zellen des Körpers ist in Form von Chromosomen organisiert. Während der Zellteilung können bei der Verteilung der Chromosomen Fehler auftreten.

Die häufigste und bekannteste Chromosomenfehlverteilung ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal statt zweimal vorliegt. Die Trisomie 21 ist die Ursache für das Down-Syndrom.

Die Wahrscheinlichkeit solcher Fehlverteilungen steigt mit dem mütterlichen Alter an. Sie beträgt bei einer 20jährigen Frau ca. 1:1000 und bei einer 40jährigen ca. 1:100. Aufgrund dieses Anstiegs wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die Mehrheit der Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder zur Welt bringen und auf der anderen Seite rein zahlenmäßig mehr als die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger als 35 Jahre sind, stellt das Alter alleine nur einen sehr eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung dar.

Welche Möglichkeiten gibt es, diese Chromosomenfehler bereits während der Schwangerschaft zu untersuchen?

Es gibt grundsätzlich zwei mögliche Arten von Untersuchungen:

"nicht-invasive" Methoden sind Ultraschalluntersuchungen und Bluttests. Sie greifen (abgesehen von der Blutentnahme bei der Mutter) nicht in den Körper der Schwangeren ein und sind daher für das Ungeborene ungefährlich.

Eine seit vielen Jahren bestehende Möglichkeit ist das „klassische“ Ersttrimesterscreening, die Risikoabschätzung auf der Basis des mütterlichen Alters, einer ausführlichen Ultraschalluntersuchung mit Messung der sog. Nackentransparenz und weiterer Parameter sowie der Untersuchung von zwei Plazentahormonen aus dem mütterlichen Blut. Die Erkennungsrate für das Down-Syndrom beträgt bei dieser Methode je nach Anzahl der untersuchten Parameter zwischen 80-95%.

Bei dem 2012 neu eingeführten Nicht-Invasiven Pränatal Test (NIPT, cf-DNA-Diagnostik, z.B. Harmony®-Test oder PraenaTest®), der immer mit einer frühen weiterführenden Ultraschallfeindiagnostik verbunden werden sollte, ist die Erkennungsrate für die Trisomie 21 nochmals deutlich höher und liegt bei ca. 99,5% für das Down-Syndrom. Die beiden Untersuchungen werden weiter unten tabellarisch miteinander verglichen.

Eine definitive Diagnose (100% Erkennungsrate) können diese nicht-invasiven Methoden jedoch nicht liefern. Sie sind lediglich Screeningmethoden (Suchtests).

"Invasive" Methoden der Pränatalmedizin sind Eingriffe wie zum Beispiel die Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder die Entnahme von Zellen des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie). Beide Verfahren erlauben es, Zellen mit dem Chromosomensatz des Ungeborenen zu gewinnen, an denen eine Chromosomenanalyse durchgeführt wird. Hierbei werden Anzahl, Gestalt und Struktur aller Chromosomen untersucht und so eine praktisch definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer Chromosomenanomalie - auch, aber nicht nur der Trisomie 21 - gestellt. Es werden alle 23 Chromosomenpaare untersucht. Damit wird ein viel breiteres Spektrum chromosomaler Anomalien abgedeckt.

Der Nachteil der "invasiven" Methoden ist das Risiko, durch einen solchen Eingriff die Schwangerschaft zu verlieren. Dieses Risiko ist sehr gering – deutlich geringer als z.B. im Internet beschrieben – und wird – in den Händen eines darin erfahrenen Spezialisten – in aktuellen Stu-

dien mit ca. 0,1% (1:990) für die Fruchtwasseruntersuchung und 0,2% (1:500) für die Chorionzottenbiopsie angegeben.

Nur mit einer invasiven Diagnostik ist eine definitive Diagnose in Bezug auf Chromosomenstörungen möglich. Auch werden nicht nur die drei häufigsten Chromosomenfehler untersucht, sondern alle 46 Chromosomen auch strukturell analysiert. Damit ist es möglich, Erkrankungen zu erkennen, deren Ursache auf anderen Chromosomen liegen.

Wie laufen die Untersuchungen ab?

Beide Screeningmethoden bestehen aus einer Ultraschalluntersuchung und einem Bluttest. **Die Ultraschalluntersuchung ist bei beiden Verfahren identisch.** Im Rahmen des „klassischen“ Ersttrimester-Screenings ist diese jedoch auf die Zeit zwischen 11+0 und 13+6 SSW beschränkt.

Die Ultraschalluntersuchung (qualifizierte Feinultraschalluntersuchung im ersten Schwangerschaftsdrittel)

Etwa die Hälfte aller strukturellen Fehlbildungen können bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel durch eine besonders qualifizierte Ultraschalluntersuchung diagnostiziert werden. Der Vorteil der frühen Diagnose liegt darin, dass früh in der Schwangerschaft gezielt weiterführende Untersuchungen eingeleitet werden können und ein gefühlter Zeitdruck im weiteren Entscheidungsweg vermieden werden kann. So kann beispielsweise eine verbreiterte Nackentransparenz auch auf einen isolierten Herzfehler hinweisen. Isolierte Organstörungen oder spätere Versorgungsstörungen sind zudem häufiger als alle Chromosomenstörungen zusammen.

Daher ist die weiterführende qualifizierte Ultraschalluntersuchung essentieller Bestandteil bei jedem Screening auf Chromosomenstörungen in unserer Praxis.

Viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen weisen bei Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale oder organische Fehlbildungen auf, 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, welches auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Flüssigkeitseinlagerung im kindlichen Nacken (Nackentransparenz oder – nicht ganz korrekt - „Nackenfalte“).

Wann wird untersucht?

Diese Art der Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Dieses Zeitfenster erstreckt sich theoretisch vom Beginn der 12. Schwangerschaftswoche (11+0 SSW) bis zum Ende der 14. Schwangerschaftswoche (13+6 SSW). Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackentransparenz nicht zulässig. Die beste Zeit der Untersuchung liegt zwischen 11+3 SSW und 12+6 SSW.

Die Ultraschalluntersuchung im Rahmen des NIPT ist ebenfalls ab 11+0 SSW sinnvoll. Vor diesem Zeitpunkt ist die vorausgesetzte Ultraschalldiagnostik nicht aussagekräftig und die Menge an Erbsubstanz könnte nicht ausreichend sein. Eine obere Zeitgrenze gibt es bei der NIPT nicht. Unter grundsätzlichen Erwägungen sollte der Test aber bis zur 17. SSW durchgeführt werden. Das optimale Zeitfenster ist daher 11+0 bis 16+6 SSW.

Wie wird untersucht?

Die Ultraschalluntersuchung wird in aller Regel über die Bauchdecken vorgenommen. Bei sehr ungünstigen Sichtbedingungen (kräftige Bauchdecken, ungünstige Lage des Embryos oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Fetus und eine Untersuchung der kindlichen Organe, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei können bereits einige schwerwiegender Fehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden.

Weiterhin werden verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen:

Die **Nackentransparenz** ist eine Struktur, welche bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, aber unterschiedlich breit sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz über ein bestimmtes Maß hinaus das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich darstellt. Ein Kind mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht zwingend krank; auch völlig gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.

Zusätzliche Expertenmarker:

In letzter Zeit sind weitere Parameter in der Risikokalkulation mit einbezogen worden, welche die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Berechnung noch erhöhen. Auch hier ist es wichtig zu wissen, dass auffällige Befunde auch bei völlig gesunden Kindern gesehen werden können. Diese Parameter lassen sich nicht in jeder Untersuchungssituation vollständig darstellen und werden daher nicht bei allen Untersuchungen zur Risikokalkulation mit herangezogen werden können. Für diese Parameter ist eine besondere Qualifikation und Zertifizierung notwendig; sie werden in aller Regel nur in spezialisierten Zentren angeboten. Diese sind:

darstellbarer Nasenknochen:

da bekannt ist, dass bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens untersucht.

Ductus-venosus-Fluss:

der Blutfluss in einem Gefäß vor dem fetalen Herzen

Trikuspidalklappe:

die funktionelle Untersuchung der Herzklappe zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer

Die Blutuntersuchung (Serumscreening)

Die nach dem Ultraschall gewählte Blutuntersuchung (Serumscreening oder NIPT) entscheidet letztlich über die Aussagekraft hinsichtlich der untersuchten Chromosomenstörungen.

Nachdem Sie von Ihrem Arzt umfassend informiert und genetisch beraten wurden sowie den schriftlichen Auftrag für die Durchführung der Untersuchung gegeben haben, werden Ihnen nach angemessener Bedenkzeit 10ml (ETS) bzw. 20 ml (NIPT) Blut abgenommen. Diese Methode ist für Ihr ungeborenes Kind risikofrei. Dieses Blut wird an das jeweilige Labor geschickt, welches den Test durchführt. Die Analyse dauert in der Regel 1-2 Arbeitstage (ETS) bzw. 3-4 Arbeitstage (NIPT). Der im Sinne des GenDG verantwortliche Arzt erhält vom Labor ein schriftliches Laborergebnis. Die Interpretation erfolgt durch uns und wird Ihnen anschließend im Rahmen einer erneuten Beratung über das Ergebnis mitgeteilt.

Die Blutuntersuchung im Rahmen des „klassischen“ Ersttrimester-Screenings (Serumscreening, f-β-HCG, PAPP-A)

Die Konzentration von zwei in der Plazenta gebildeten Hormonen im Blut der Schwangeren wird gemessen. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon (freies β-HCG), zum anderen das PAPP-A (ein Eiweißstoff, der nur in der Schwangerschaft gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein.

Unter Zuhilfenahme des **mütterlichen Alters**, der **Dicke der Nackentransparenz**, der **zusätzlichen Marker** sowie der **Biochemie** kann eine für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden.

Die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einem Down-Syndrom so zu erkennen, liegt bei ca. 90 bis 95%, die Wahrscheinlichkeit eines auffälligen Befundes bei gesundem Kind (falsch-positiv-Rate) bei ca. 2,5%.

Das Ergebnis des „klassischen“ Ersttrimester-Screenings (ETS) und seine Grenzen

Das „klassische“ Ersttrimester-Screening beruht auf einem Algorithmus der Fetal Medicine Foundation London. Hierbei werden die erhobenen Messwerte zusammen mit dem mütterlichen Alter in eine Formel eingegeben und hieraus ein statistisches Risiko berechnet. Unterhalb eines Risikos von 1:300 (in etwa das Risiko einer 35jährigen Frau, ein Kind mit dem Down-Syndrom zu bekommen) ist der Test auffällig, darüber unauffällig. Allerdings kann dieses Risiko auch immer individuell gewertet werden. Für die einen Eltern ist z.B. ein Wert von 1:400 beruhigend, für ein anderes Elternpaar vielleicht beunruhigend. Daher wird das Ergebnis immer ausführlich mit jedem Paar/jeder Schwangeren) besprochen. Das mütterliche Alter hat Einfluss auf das Ergebnis. Bei einer 45jährigen Frau ist z.B. ein Risiko besser als 1:300 nicht zu erwarten. Bei höherem mütterlichen Alter sollte daher verstärkt der NIPT zur Anwendung kommen.

Die Erkennungsrate liegt bei max. 95%, das Risiko eines auffälligen Befundes bei gesundem Kind bei ca. 2,5%.

Es ist also möglich, dass der Test ein Kind mit einer Chromosomenstörung nicht erkennt, aber auch ein gesundes Kind fälschlich für krank hält.

Die Blutuntersuchung im Rahmen des NIPT (cf-DNA-Diagnostik, z.B. Harmony®-Test, Praena-Test®)

Während der Schwangerschaft gehen aus der Plazenta (Mutterkuchen) ständig geringe Mengen der Erbsubstanz (DNA) ins mütterliche Blut über. Diese Bruchstücke werden isoliert, ihrer Herkunft nach sortiert und gezählt. Findet man einen normal hohen Anteil, so ist die Wahrscheinlichkeit für die betreffende Chromosomenstörung gering. Ein jedoch über eine bestimmte Grenze hinaus erhöhter Anteil dieser DNA-Bruchstücke weist dann auf ein drittes Chromosom (Trisomie) hin.

Die Erkennungsrate für die Trisomie 21 (Down-Syndrom) liegt derzeit bei ca 99,5% und ist damit höher als beim Ersttrimester-Screening (90-95%). Für die anderen beiden Trisomien (13 und 18) liegt diese Rate etwas niedriger (97% für Trisomie 18, ca. 94% für Trisomie 13).

Die Falsch-positiv-Rate liegt bei ca. 0,1%.

Das Ergebnis des nicht-invasiven Pränatal-Tests (NIPT, Harmony®-Test, PraenaTest®) und seine Grenzen

Durch den NIPT wird das Vorhandensein einer Trisomie 21, 13 oder 18 (das Chromosom ist in den Körperzellen nicht zweimal (Normalbefund), sondern dreimal vorhanden) oder Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (z.B. Klinefelter-Syndrom) untersucht.

Andere Chromosomenstörungen als die genannten werden durch die NIPT derzeit *nicht* erfasst, so dass hierzu aufgrund des Testergebnisses keinerlei Aussagen gemacht werden können. Auch sollten Sie wissen, dass es seltene Formen von Trisomien gibt, die durch diesen Test nicht sicher erkannt werden können. Hierbei handelt es sich um Chromosomenanomalien, bei denen nur Teile des Chromosoms dreimal statt zweimal vorliegen oder aber wenn nur Teile des kindlichen Körpers das Chromosom in dreifacher Ausfertigung aufweisen.

Da der Test also

- prinzipiell nicht alle Chromosomenstörungen erfasst
- Fragmente der Erbsubstanz testet, die aus dem Mutterkuchen, jedoch nicht vom Kind selber stammen
- ein Laborverfahren darstellt, welches nicht den vollständigen Chromosomensatz, sondern vervielfältigte DNA-Fragmente (d.h. nur Teile der fetalen Erbsubstanz) untersucht

kann dieses Bestimmungsverfahren eine Chromosomenstörung weder mit 100%iger Sicherheit erkennen noch mit 100%iger Sicherheit ausschließen. Es kann also – wenngleich selten – passieren, dass z.B. ein Down-Syndrom nicht erkannt wird (falsch-negativ) oder aber fälschlicherweise ein Down-Syndrom ausgewiesen wird, obwohl der Fetus in Wirklichkeit nicht betroffen ist (falsch-positiv).

In seltenen Fällen (frühe SSW, hoher BMI) kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig werden, den Test zu wiederholen und dazu ggf. auch eine neue Blutprobe anzufordern. Dies sagt nichts über die Gesundheit des Kindes aus. Im Rahmen einer gestörten Zwillingschwangerschaft (Versterben eines Zwilings in sehr frühen Wochen) darf der Test nicht durchgeführt werden.

Nach beiden Screeningtests:

Wie geht es im Falle eines unauffälligen Testergebnisses (in Ihrem Blut wird kein Hinweis auf fetale Trisomie 21, 18 oder 13 gefunden) weiter?

Ein unauffälliges Testergebnis lässt mit hoher Wahrscheinlichkeit darauf schließen, dass bei Ihrem ungeborenen Kind keine Trisomie 21, 18 oder 13 vorliegt. Ein völliger Ausschluss dieser oder anderer Chromosomenstörungen ist jedoch nicht möglich. Im Gespräch wird der Arzt mit Ihnen klären, ob aufgrund von anderen Risiken eine weiterführende differenzierte Feindiagnostik in der ca. 22. SSW indiziert ist.

Wie geht es im Falle eines auffälligen Testergebnisses (das Ergebnis des Testes spricht für eine fetale Trisomie) weiter?

Ein auffälliges Testergebnis erhöht das Risiko, dass bei Ihrem ungeborenen Kind eine Trisomie 21, 18 oder 13 vorliegt.

Auch bei einem auffälligen Testergebnis kann jedoch der Chromosomensatz des ungeborenen Kindes normal sein. Daher ist es nicht möglich, sich nur aufgrund eines auffälligen Testergebnisses (insbesondere dann, wenn es im Widerspruch zu anderen unauffälligen Untersuchungen wie einem unauffälligen Ultraschallbefund steht) gegen das Austragen der Schwangerschaft zu entscheiden. In diesem Fall muss das durch das Screening gewonnene Ergebnis unbedingt durch eine invasive Untersuchung (Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung) abgesichert werden.

Kosten

Patientin in der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)

Screening-Tests nach genetischen Erkrankungen sind – anders als diagnostische Verfahren (invasive Diagnostik) – explizit vom Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen ausgeschlossen. Damit handeln sich die Kosten sowohl der Ultraschall- als auch der Blutuntersuchung immer um eine individuelle Gesundheitsleistung (IGeL). Allerdings übernehmen viele Krankenkassen die Kosten der Untersuchung im Rahmen spezieller Programme zumindest teilweise, wenn Sie die Rechnung dort vorlegen.

Tabellarischer Vergleich der verschiedenen Untersuchungen

	ETS („Klassisches“ Ersttrimester-Screening)	NIPT (Harmony®-Test, Prae- naTest®)	Invasive Diagnostik (z.B. Amniozentese)
Invasiver Eingriff	Nein	Nein	Ja
Ultraschall	Optimal: frühe differenzierte Ultraschall-Feindiagnostik beim zertifizierten Spezialisten (DEGUM II oder III)		
Blutuntersuchung	Ja	Ja	Nein
Blutwerte	f-β-HCG, PAPP-A	Cell-free-DNA	-
Erkennungsrate für Trisomie 21 (ca.)	90-95%	99,5%	100%
Falsch-positiv-Rate (ca.)	2,5%	0,1%	sehr gering
Kosten Ultraschall	200,- Euro	200,- Euro	wird bei
Kosten Bluttest	Ca. 36,- Euro	249,- bis 299,- Euro	Indikation von der
Kosten gesamt	Ca. 236,- Euro	449,- bis 499,- Euro	Krankenkasse bezahlt

Ein offenes Wort

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten. Ein unauffälliger Untersuchungsbefund trägt zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf bei und ist hilfreich im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen.

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

Kinder mit Trisomie 21 können - teilweise schwerwiegende - organische Anomalien haben, sie können jedoch organisch auch völlig unauffällig sein. Gleiches gilt für die Situation nach der Geburt: Menschen mit Trisomie 21 können an mehr oder weniger schweren organischen Erkrankungen leiden. Zum klinischen Bild des Down-Syndroms gehören auch mehr oder weniger deutliche intellektuelle Einschränkungen. Personen mit Down-Syndrom können aber häufig ein für sie selber und ihr Umfeld glückliches und beglückendes Leben ohne schwerwiegende Krankheiten führen.

Wir sind gerne bereit, Ihnen Informationen und Kontakte zu Selbsthilfegruppen und Organisationen zur Verfügung zu stellen, die Ihnen weitergehende Informationen zum Leben mit Down Syndrom geben können.

Die oben erläuterten Screeninguntersuchungen („klassisches“ Ersttrimester-Screening und Nicht-invasiver Pränatal-Test) geben in Bezug auf die Chromosomenstörungen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 und 13) eine sehr gute Risikoabschätzung zu; es handelt sich jedoch nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer eingreifenden (invasiven) Diagnostik wie z.B. der Fruchtwasseruntersuchung kann eine erkennbare strukturelle Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Die Ultraschalluntersuchung kann aufgrund der noch sehr geringen Größe der Organe und deren Entwicklungsstadium zu diesem Zeitpunkt noch nicht alle später möglicherweise erkennbaren Auffälligkeiten darstellen.

Genetische Beratung:

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einer nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchung und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG 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
- 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
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine/n Fachärztin/-arzt 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 auch schriftlich verzichten.

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

Ihr Praxisteam