

Die Praenataldiagnostik:

NIPT (non-invasive prenatal testing)

Blutteste auf kindliche Chromosomenstörungen

Ersttrimester-Screening

Nackentransparenzmessung und Risikobestimmung zur Erkennung von Chromosomenstörungen

Sehr geehrte Frau

Sie überlegen, eine Praenataldiagnostik bei Ihrem ungeborenen Kind durchführen zu lassen. Wir möchten Ihnen hiermit schriftliche Informationen über den Zweck, die Möglichkeiten bzw. Grenzen und mögliche Probleme dieser Untersuchungen zur Verfügung stellen. Bitten bringen Sie die unterschriebene Einwilligung zum vereinbarten Termin mit, wenn Sie eine der beiden Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten.

Wir hoffen, dass Sie gemeinsam mit Ihrem Partner/ Ihrer Partnerin eine tragfähige Entscheidung treffen können, möchten aber auch noch einmal ausdrücklich darauf hinweisen, dass Sie jederzeit und kurzfristig Ihre Einwilligung widerrufen können.

Es ist bekannt, dass mit zunehmendem Alter einer Schwangeren das Risiko, ein Kind mit einer Chromosomenstörung (Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen) zu bekommen, ansteigt. Die am häufigsten auftretende Chromosomenstörung ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal statt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Weniger häufig tritt die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom) auf. Aufgrund dieser Zunahme von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter der Mutter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt des Kindes 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese) als Kassenleistung angeboten. Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite auch jüngere Frauen ein chromosomenkrankes Kind bekommen können, muss man sagen, dass das Alter alleine nur einen eingeschränkt brauchbaren Parameter für oder gegen eine Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung darstellt. Zudem trägt die Amniocentese das Risiko einer Fehlgeburt mit einer Häufigkeit von etwa 1:250.

Heute stehen Ihnen 2 Untersuchungsverfahren zur Verfügung, die vor einer Amniocentese durchgeführt werden können und für Mutter und Kind ohne Risiko sind:

- 1. NIPT - der Praena - Test - eine Bluttest, kombiniert mit einer Ultraschalluntersuchung**
- 2. das Ersttrimestersceening - Messung der Nackenfalte, Blutkontrolle und eine Risikobestimmung**

Vor diesen Untersuchungen erhalten Sie eine ausführliche genetische Beratung, sowohl die genetische Beratung und als auch das Ersttrimester-Screening ist zertifizierten Gynäkologen/innen vorbehalten.

Nicht invasiver praenataler Test NIPT (Preana -Test) und Sonographie

Der NIPT wird von verschiedenen Firmen angeboten, er heißt Praena-Test, Harmony oder Panorama. Ausführliche Informationen zu allen Tests finden Sie im Netz. Wir verwenden den Praena-Test der Firma Lifecodexx.

Wie wird untersucht?

Seit 2012 werden diese Tests als eine weitere Möglichkeit der praenatalen Diagnostik angeboten. Es wird hierbei nach vermehrten Bruchstücken der kindlichen Chromosomen des Mutterkuchens (Placenta) im mütterlichen Blut gesucht. Zudem kann, wenn gewünscht, eine Fehlverteilung von Geschlechtschromosomen untersucht, sowie eine Geschlechtsbestimmung durchgeführt werden. Die Untersuchung erfolgt durch eine Blutentnahme bei der werdenden Mutter und sollte immer mit einer sonographischen Kontrolle des Embryos kombiniert werden.

Wann wird untersucht?

Der Praena-Test kann von der 10. – 32. SSW durchgeführt werden. Ein geeigneter Zeitpunkt ist die 13. SSW, es kann bei einem Termin die genetische Beratung, die Sonographie und die Blutentnahme erfolgen.

Wie sicher ist der NIPT?

Lifecodexx gibt eine Sicherheit für ihren Test von über 99% an für die Erkennung der Trisomie 13, 18, 21.

Es ist damit zu rechnen, dass die Testsicherheit bei Mehrlingsschwangerschaften geringer ist, da noch keine vergleichbar hohe Fallzahlen vorliegen.

Wer kann sich untersuchen lassen?

Ursprünglich war der Test Risikogruppen vorbehalten, bei einem Alter über 35 Jahren, bei einer Auffälligkeit im Ultraschall oder bei einem auffälligen Ersttrimesterscreening. Heute kann er auch bei jüngeren Frauen ohne erhöhtes Risiko durchgeführt werden.

Der Praena – Test kann auch bei Zwillingsschwangerschaften und nach Sterilitätsbehandlung eingesetzt werden.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Der Praena – Test sollte immer zusammen mit einer Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden, da viele körperliche Erkrankungen sich nicht im Testergebnis widerspiegeln. Auch dieser Test kann Ihnen keine 100%ige Sicherheit für ein gesundes Kind geben.

Bei diesem Test müssen Sie entscheiden, welchen Untersuchungsumfang Sie wünschen: nur Trisomie 21, oder zusätzlich Trisomie 13 und 18, zusätzlich die Kontrolle der Geschlechtschromosomen, oder auch die Kontrolle der Mikrodeletion 22q11.2.

Eine besondere Fragestellung ist die Kontrolle der Geschlechtschromosomen X und Y (Mädchen: XX, Junge: XY). Die hieraus resultierenden Krankheitsbilder sind weniger gravierend wie die Trisomien 13, 18, 21 und werden oft erst später oder auch gar nicht diagnostiziert. Es ist ausgesprochen schwierig, sich bei diesen Krankheitsbildern für einen Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden – nicht nur für Sie, sondern auch für die behandelnden Ärzte.

Die Mikrodeletion 22q1.2 ist eine punktuelle Veränderung auf dem Chromosom 22, die mit verschiedenen Organerkrankungen einhergeht.

Wenn Sie sich diesbezüglich ausführlich informieren möchten, können Sie dies bei wikipedia unter folgenden Begriffen tun: **Turner-Syndrom** (45,X0, Mädchen), **Klinefelter-Syndrom** (47,XXY, Junge), **Triple-X-Syndrom** (47/XXX, Mädchen), und **XYY-Syndrom** (47/XXY, Junge), **Mikrodeletionssyndrom 22q11**.

Sollten Sie sich bei einem auffälligen Befund im Praena-Test für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, muss auch hier vorher eine Amniocentese (Fruchtwasseruntersuchung) zur Absicherung des Befundes durchgeführt werden sowie eine psychosoziale Beratung, ggf. auch eine genetische Beratung erfolgen.

Was kostet die Untersuchung?

Die Kosten für Beratung, Ultraschall und Labor liegen bei ca. 270 - 480 E , je nachdem für welchen Untersuchungsumfang Sie sich entscheiden. Da die Kosten sich häufig verändern, informieren Sie sich bitte noch einmal vor der Untersuchung. Erkundigen Sie sich auch, ob Kosten von Ihrer Versicherung erstattet werden.

Das Ersttrimesterscreening

Was wird untersucht?

Im Laufe der Zeit hat sich gezeigt, dass viele Ungeborene mit Chromosomenstörung bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder Organfehlbildungen 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. Der bekannteste Marker in der frühen Schwangerschaft, der auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist die vermehrte Einlagerung von Lymphflüssigkeit unter der Haut im Bereich des kindlichen Nackens. Eine so verbreiterte Nackenfalte – auch Nackentransparenz NT genannt – lässt sich im Ultraschall gut darstellen und beurteilen, wenn wir das Kind exakt im Profil sehen.

Die Nackentransparenz ist etwa 1 – 2,5 mm breit und ist die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz über die Norm hinaus das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist aber, dass eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht sicher krank, auch gesunde Kinder können eine verdickte Nackenfalte aufweisen.

Durch den Fortschritt der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher können mittlerweile weitere Marker (Länge des Nasenbeins und Beurteilung des Ductus venosus) in der frühen Schwangerschaft dargestellt und in die Risikobeurteilung mit einbezogen werden.

In unserer Praxis beschränken wir uns jedoch auf die Messung der Nackentransparenz.

Zur Risikoermittlung wird zusätzlich die Bestimmung der Konzentration von zwei Stoffen im Blut der Schwangeren herangezogen. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon (β -HCG), zum anderen, das so genannte Papp-A, ein Eiweiß (Protein), das nur in der Schwangerschaft gebildet wird. Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein.

An Hand des mütterlichen Alters, der Scheitel-Steißlänge des Embryos, der Dicke der Nackentransparenz sowie der zwei Laborwerte kann ein für Ihre persönliche Situation spezifisches statistisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden.

Darüber hinaus erfolgt eine sonographische Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Organkontrolle, soweit es die Verhältnisse der Frühschwangerschaft zulassen. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung eine weitere sorgfältige US-Kontrolle (Organscreening) Ihres Kindes ab der 20. Schwangerschaftswoche nicht.

Wie sicher ist die Untersuchung?

Die Wahrscheinlichkeit, einen Embryo mit Down Syndrom zu erkennen, liegt bei etwa 90 %. Durch zusätzliche Beurteilung des Nasenbeins und weiterer Marker kann diese Rate auf etwa 95 % gesteigert werden.

Bei ca. 5% der Untersuchungen ist mit einem auffälligen Wert zu rechnen. Sollte der Wert unter 1:500 liegen, kann zur weiteren Abklärung ein NIPT durchgeführt werden. Oder wir überweisen Sie zu einem/r Praenataldiagnostiker/in zur weiteren Beratung und ggf. Fruchtwasseruntersuchung.

Wann wird untersucht?

Das Ersttrimester-Screening ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt. Es erfolgt in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche, das heißt von SSW 11+0 bis SSW 13+6 (entspricht einer Scheitel-Steißlänge SSL von 45mm – 84mm). Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen auf Grund der Messung der Nackentransparenz nicht zulässig.

Wie wird untersucht?

Es wird eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung vorgenommen. Zusätzlich wird eine Blutentnahme durchgeführt und zwei Laborwert der Mutter bestimmt.

Bei einem auffälligen Befund erhalten Sie ggf. eine erneute genetische Beratung, ein/e Praenataldiagnostiker/in wird, wenn gewünscht, die Fruchtwasseruntersuchung durchführen und Ihnen eine psychosoziale Beratung anbieten.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Durch das Ersttrimesterscreening 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 sich nur um eine Risikoeinschätzung, aber nicht um eine definitive Diagnose. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung, wie z.B. der Fruchtwasseruntersuchung oder der Chorionzottenbiopsie (Gewebeentnahme aus dem Mutterkuchen) kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Was kostet die Untersuchung?

Die Kosten der Untersuchung (Beratung, Ultraschall und Laboruntersuchung) liegen bei ca. 200 E.

Bitte beachten Sie: die Kosten der Praenataldiagnostik sind ein Wahlenleistung, Sie müssen sie selber zahlen. Sie können aber anfragen, ob Ihre Kasse die Kosten im Erstattungsverfahren trägt.

Abschließend:

Beide Optionen zur Praenataldiagnostik zeigen meist keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Auch kann Sie ein gutes Ergebnis unterstützen, gegebenenfalls auf eine weiterführende, risikoreiche Maßnahme wie eine Fruchtwasseruntersuchung zu verzichten.

Zeigt sich jedoch ein auffälliger Wert, führt das nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung, zu Ängsten und einer Konfliktsituation. In diesem Fall müssen Sie in der Partnerschaft die Entscheidung treffen, ob Sie durch eine Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) oder durch die Entnahme von Placentagewebe (Chorionzottenbiopsie) eine Klärung der Situation herbeiführen wollen. Bei diesen Untersuchungen erhalten Sie eine eindeutige Aussage, ob Ihr Kind chromosomal gesund oder krank ist. Allerdings beträgt hierbei das Risiko einer Fehlgeburt etwa 1:250 (Amniozentese) bzw. 1:100 (Chorionzottenbiopsie). Sollte sich die Diagnose einer schwerwiegenden Chromosomenstörung bestätigen, müssen Sie mit Ihrem Partner/ Ihrer Partnerin die schwere Entscheidung treffen, ob Sie Ihr Kind austragen und auf seinem Weg begleiten können, oder ob Sie einen Schwangerschaftsabbruch durchführen lassen.

Bitte bedenken Sie, dass ein auffälliger Befund der Praenataldiagnostik Sie bis zum Ende Ihrer Schwangerschaft belasten wird, wenn Sie sich gegen eine weitere Abklärung entscheiden.

Wir werden Sie in allen schwierigen Situation umfassend beraten, begleiten und versuchen, Ihnen bei einer Entscheidungsfindung behilflich zu sein, wenn erforderlich auch unter der Hinzuziehung weiterer Ärzte (z. B. Humangenetiker, Kinderarzt oder Kinderchirurg). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Lassen Sie sich von niemandem zu einer Untersuchung drängen, wenn es nicht Ihren eigenen Bedürfnissen und denen Ihres Partners /in entspricht – unverändert gilt, dass Sie ein Recht auf „Nichtwissen“ haben.

Genetische Beratung:

Gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) vom 1.2.2010 steht Ihnen vor einem Ersttrimester-Screening und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung zu.

Diese 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 kann, sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken
- Eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutung 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 Fachärztin/ einen Facharzt für Humangenetik

Diese genetische Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und/oder der Ergebnismitteilung durchgeführt. Falls Sie sich danach ausreichend informiert fühlen, können Sie auf eine zusätzliche genetische Beratung bei einem Humangenetiker verzichten.

Bei besonderen Fragestellungen kann jedoch eine genetische Beratung durch einen eine Fachärztin/ einen Facharzt für Humangenetik unverzichtbar sein, wir überweisen Sie gegebenenfalls frühzeitig.

Einwilligung:

Mir wurde das Wesen, die Bedeutung und die Tragweite der Praenataldiagnostik ausführlich erklärt. Die möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Auswirkungen habe ich hinreichend verstanden. Mir ist bekannt, dass ich ein Recht auf Nichtwissen habe und die Einwilligung jederzeit widerrufen kann. Ich habe keine weiteren Fragen.

Ich wurde in Vorbereitung auf die Praenataldiagnostik von meiner Gynäkologin genetisch beraten:

Ja: **Nein:**

Ich wünsche vor der Untersuchung eine zusätzliche genetische Beratung beim Humangenetiker:

Ja: **Nein:**

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine genetische Beratung:

Ja: **Nur bei einem auffälligen Befund:** **Nein:**

_____ **Ich wünsche den Praena-Test und eine sonographische Untersuchung**

_____ **Ich wünsche das Ersttrimesterscreening**

Ich bin mit der Untersuchung am einverstanden.

Ich bin mit der Mitteilung des Befundes auch durch Frau Zirwes oder Frau Moog einverstanden.

.....
Datum

.....
Unterschrift