

## Informationsblatt zum First Trimester Screening

(11. bis 14. Schwangerschaftswoche)

Liebe Patientin!

Die allermeisten Kinder kommen gesund zur Welt.

Allerdings besteht bei Frauen jeden Alters eine geringe Wahrscheinlichkeit, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie Down-Syndrom (Trisomie 21; frühere Bezeichnung: Mongolismus) zurückzuführen. Die Wahrscheinlichkeit für z.B. ein Kind mit Down-Syndrom nimmt mit dem Alter der Schwangeren zu.

Mit dem Combined Test haben Sie die Möglichkeit, möglichst viele Informationen über Ihr Kind zu bekommen ohne dabei weder sich selbst noch das Kind zu gefährden. Mit einer Ultraschalluntersuchung des Kindes und der Bestimmung von 2 Hormonen (PAPP-A und  $\beta$ -HCG) aus Ihrem Blut kann man heutzutage die Wahrscheinlichkeit für die häufigsten Chromosomenstörungen berechnen. Das nennt man Combined Test.

„Combined“ daher, da dazu das mütterliche Alter (somit das Hintergrundrisiko für ein Kind mit Chromosomenstörungen), die Ultraschalluntersuchung und die Blutwerte kombiniert werden und ein individuelles Risiko genau für Ihr Kind ergeben. Durch den Combined Test werden heutzutage bis zu 95% der von einer Chromosomenstörung betroffenen Kinder in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche erkannt. Wir arbeiten nach den strengen Vorgaben und Richtlinien der Fetal Medicine Foundation in London (FMF - <https://fetalmedicine.org/>), die dieses Screening vor vielen Jahren eingeführt hat. Um berechtigt zu sein, diese Untersuchung durchzuführen, wird man als durchführender Arzt mit der dementsprechenden Zertifizierung jährlich von der FMF überprüft.

Wenn Sie sich nun nach dem Beratungsgespräch für die Durchführung des Combined Test entscheiden, wird Folgendes gemacht: Nach der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen zur Bestimmung von zwei Hormonwerten Blut abgenommen und am selben Tag ins Labor gesandt werden. Die Auswertung im Labor dauert ca. 2 Werktage. Nachdem wir das Ergebnis der Blutwerte bekommen, können wir das individuelle Risiko für Ihr Kind berechnen. Das Ergebnis wird dann Ihnen und Ihrem/Ihrer betreuenden Arzt/Ärztin bekannt gegeben.

Sollte bereits die Ultraschalluntersuchung Auffälligkeiten zeigen, bzw. der Combined Test ein auffälliges Ergebnis zeigen, wird in einem persönlichen Gespräch bei uns dieser Befund besprochen und die weitere Vorgehensweise mit Ihnen zusammen vereinbart.

Sollte der Verdacht auf eine genetische Erkrankung im Raum stehen, so können auf Ihren Wunsch in unserer Praxis eine Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) oder Mutterkuchenbiopsie (Chorionzottenbiopsie) durchgeführt werden. Nur durch die Gewinnung von Fruchtwasser oder Mutterkuchengewebe (beides mit einer dünnen Nadel über die Bauchdecke) kann, durch eine genetische Untersuchung, eine definitive Diagnose gestellt werden. Ein solcher Eingriff führt jedoch bei etwa 1 in 200 Fällen zu einer

Fehlgeburt (das nennt man „Eingriffsrisiko“).

Normalerweise erwägt man ab einer Wahrscheinlichkeit von 1:300 (also z.B. 1:280) weitere diagnostische Maßnahmen. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion treffen aber letztlich Sie selbst. Der Arzt/ die Ärztin wird sie über sämtliche Möglichkeiten der weiteren Vorgehensweise aufklären, kann Ihnen letztlich jedoch diese Entscheidung nicht abnehmen, da diese von vielen persönlichen Faktoren abhängt, z.B. persönliche Erlebnisse, Erfahrungen, Ansichten, religiöse und ethische Einstellung usw.

Sollten Sie in Ihren letzten Schwangerschaften und/oder aktuell Probleme mit zu hohem Blutdruck, starken Ödemen, rechtsseitigen Oberbauchschmerzen und anderen möglichen Symptomen einer sogenannten Gestose („Schwangerschaftsvergiftung“) gehabt haben oder haben, bitten wir Sie, uns dies bekannt zu geben. Eine Gestose ist eine Komplikation in der Schwangerschaft, die (wenn nicht beachtet!) zu einer mütterlichen und kindlichen Gefährdung führen kann. Risikopatientinnen dafür sind Schwangere mit u.a. oben genannten Symptomen bzw. auch Schwangere deren Mutter oder Schwester eine Gestose hatten. Es gibt heutzutage schon gut erprobte Ultraschallmessungen bzw. auch typische Blutwerte (z.B. PLGF) die auf eine solche Erkrankung bzw. ein erhöhtes Risiko hinweisen können, daher ist uns vor allem die Kommunikation mit den Patientinnen wichtig um die Frauen, die möglicherweise gefährdet sein könnten, herauszufiltern.

Schlussendlich ist zu sagen, dass es sich bei dieser Untersuchung NICHT nur um eine „Nackenfaltenmessung“ oder den Ausschluss von Down Syndrom handelt, sondern um eine ganzheitliche Untersuchung Ihres Kindes! Wie bereits oben erwähnt sind die meisten Kinder gesund und daher ist es in den allermeisten Fällen unsere Aufgabe, dies zu bestätigen. Ihr Kind wird als Ganzes betrachtet und so detailliert wie es bei einer Größe von ca. 5-7cm möglich ist untersucht. Eine Gesundheitsgarantie gibt es jedoch leider nie.

Unabhängig vom Ergebnis des Combined Tests wird eine Ultraschalluntersuchung des Kindes in der 20. bis 23. Schwangerschaftswoche angeboten (das „**Organscreening**“), in der bei größerem Kind der Körper des Kindes detaillierter untersucht wird um Auffälligkeiten der Organe oder anderer Strukturen zu erkennen bzw. auszuschließen.

Wenn Sie noch Fragen haben können wir diese gerne im Beratungsgespräch besprechen!

## Einverständniserklärung zum First Trimester Screening

Frau .....

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich das Ziel dieser Untersuchung verstehe und sie durchführen lassen möchte. Ich verstehe auch, dass es trotz unauffälliger Untersuchung keine Gesundheitsgarantie für mein Kind geben kann.

Ich habe dieses Informationsblatt gelesen und alle offenen Fragen mit Herrn Dr. Gellén geklärt.

Die Hormonbestimmung bzw. eine eventuelle Bestimmung von PLGF im Rahmen des Gestose-Screenings erfolgen freiwillig und optional. Die dabei separat anfallenden Laborkosten für die Hormonbestimmung bzw. für PLGF werden direkt mit Ihnen (die Rechnung wird zu Ihnen nach Hause geschickt ) vom Labor des LKH-Klagenfurt bzw. Labor Villach abgerechnet. Diese Kosten werden leider nicht von den Krankenkassen übernommen.

Datum Samstag, 17. September 2016 Unterschrift \_\_\_\_\_