

Liebe Schwangere!

Das Ersttrimester-Screening ist eine freiwillige Untersuchung, die zwischen der **12. und 14. Schwangerschaftswoche** durchgeführt wird. Dabei können erstmalig eine Vielzahl an Informationen über Ihr Kind und die Schwangerschaft gewonnen werden.

Bitte lesen Sie die folgenden Informationen sorgfältig durch. Wir besprechen Ihre Fragen gerne vor Untersuchungsbeginn.

Wozu dient das Ersttrimester-Screening?

1. **Ausschluss** früh erkennbarer **körperlicher Fehlbildungen** des Ungeborenen
2. **Beurteilung der Wahrscheinlichkeit** des Vorliegens einer **genetischen Veränderung/Chromosomenstörung** wie Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom) beim Feten durch **NIPT** (nicht invasiver Pränataltest) oder **Combined Test**
3. **Risikoabschätzung** für die Entwicklung einer **Präeklampsie** („Schwangerschaftsvergiftung“)

Welche Vorteile hat das Screening?

- **Frühe Erkennung von Auffälligkeiten:**
Dadurch wird eine gezielte Planung weiterer Untersuchungen und Entscheidungen möglich.
- **Frühe Risikoabschätzung chromosomaler Erkrankungen:**
Bei hoher Wahrscheinlichkeit kann eine gezielte weitere Diagnostik in die Wege geleitet werden.
- **Prävention:** Frühzeitige Maßnahmen bei Präeklampsie-Risiko können schwere Komplikationen verhindern.
- **Nicht-invasiv:** Die Untersuchung birgt kein Risiko für Mutter und Kind.

Was sagen die Ergebnisse der Screeninguntersuchungen auf genetische Auffälligkeiten/ Chromosomenveränderungen aus?

Durch alleinige Messung der **Nackenfalte im Ultraschall** können **ca. 80%** der Kinder mit Down-Syndrom erkannt werden. Um die Entdeckungsrate zu erhöhen, empfehlen wir Ihnen die **Kombination mit einer Laboruntersuchung aus dem mütterlichen Blut**. Daraus kann entweder eine Analyse der sogenannten zellfreien kindlichen DNA (cfDNA) erfolgen (= **NIPT** – nicht invasiver Pränataltest) oder es kann durch Untersuchung spezieller Mutterkuchenhormone (freies β -HCG und PAPP-A) eine Wahrscheinlichkeitsberechnung mittels **Combined Test** erfolgen.

Mit dem **Combined Test** können **ca. 90%** der Feten mit Trisomie 21 erkannt werden, während die Entdeckungsrate des **NIPTs (Harmony-Test®)** bei **über 99%** liegt. **Andere genetische Erkrankungen außer Trisomie 21, 18 und 13 können mit den genannten Tests NICHT festgestellt werden.**

Ein **auffälliges Ergebnis** beim NIPT oder beim Combined Test bedeutet nicht automatisch, dass das Kind von einer Chromosomenveränderung betroffen ist. Um eine endgültige Diagnose zu erhalten, sind **weitere Untersuchungen** nötig. Bei primärer Durchführung eines Combined Tests kann im Falle eines auffälligen Ergebnisses ein NIPT angeschlossen werden.

Ein **unauffälliges Ergebnis** ist beruhigend, da es dann **sehr unwahrscheinlich** ist, dass Ihr Kind von einer Trisomie 21, 18 oder 13 betroffen ist. Trotz allem besteht keine absolute Garantie auf ein gesundes Kind, da auch **falsch negative Ergebnisse** möglich sind, sodass **in seltenen Fällen** eine genetische Erkrankung trotz unauffälligem Testergebnis vorliegen kann. Außerdem handelt es sich um Screening-Untersuchungen mit Abschätzung einer Wahrscheinlichkeit und nicht um diagnostische Untersuchungen.

Eine sichere Diagnose genetischer Auffälligkeiten des Ungeborenen sind in der Schwangerschaft nur mit Hilfe einer Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion möglich. Auf Grund eines – wenn auch geringen – Fehlgeburtsrisikos (ca. 2:1000) werden diese Untersuchungen nur bei hohem Risiko für das Vorliegen einer genetischen Erkrankung oder einer Fehlbildung des Ungeborenen empfohlen.

Welchen Vorteil habe ich, wenn ich mein Präeklampsie-Risiko kenne?

Bei der Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“) handelt es sich um eine schwerwiegende Schwangerschaftskomplikation, die durch hohen Blutdruck und mütterliche Organschäden (z.B. Nieren, Leber) gekennzeichnet ist. Sie tritt in 2-4% aller Schwangerschaften auf und kann Mutter und Kind gefährden.

Das Präeklampsie-Screening ermöglicht die Einschätzung Ihres individuellen Risikos für das Auftreten dieser Erkrankung bereits früh in der Schwangerschaft, noch lange vor Beginn der Krankheitssymptome, sodass vorbeugende Maßnahmen ergriffen werden können. Bei einem erhöhten Risiko wird die **Einnahme** von niedrig dosiertem **Aspirin** (150mg abends) empfohlen, wodurch das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie im 2./3.Trimenon deutlich gesenkt werden kann.

Welche Untersuchungen werden im Rahmen des Ersttrimester-Screenings durchgeführt?

1. Ultraschalluntersuchung:

- Untersuchung der **kindlichen Entwicklung und Ausschluss möglicher Auffälligkeiten**, erste Beurteilung der Organe des Ungeborenen
- Messung der **Nackentransparenz (NT)** (Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Kindes)
- Erhebung **zusätzlicher Ultraschallparameter**, wie z.B. das fetale Nasenbein, die Herzfrequenz und die Durchblutung bestimmter Gefäße
- Messung der **Pulsatilität der mütterlichen Gebärmutterarterien**

2. Blutuntersuchung der Mutter:

- Untersuchung der **zellfreien kindlichen DNA** (cfDNA) aus dem mütterlichen Blut bei Durchführung eines **NIPT**
oder
Bestimmung von **freiem β -HCG** und **PAPP-A** (Schwangerschaftshormone, die Hinweise auf chromosomale Störungen geben können) bei Durchführung eines **Combined Test**
- Ergänzende Bestimmung von **PIGF** (plazentarer Wachstumsfaktor) für die Beurteilung des Präeklampsie-Risikos

3. Blutdruckmessung bei der Mutter

Welche Einschränkungen gibt es?

- Trotz moderner apparativer Ausstattung, größter Sorgfalt und umfassender Erfahrung der Untersucher können nicht alle (genetischen) Fehlbildungen im Rahmen der pränataldiagnostischen Untersuchungen erkannt werden.
- Bestimmte Begleitumstände (z.B. erhöhter BMI der Mutter, ungünstige Lage der Gebärmutter oder des Kindes etc.) können die Ultraschallbedingungen erschweren und die Aussagekraft der Untersuchung senken. Durch den frühen Entwicklungsstand der Organe sind dem Frühultraschall zusätzliche Grenzen gesetzt.
- Auch bei unauffälligem Untersuchungen und Tests in der Frühschwangerschaft empfehlen wir ein **Organscreening** in der **21.-22. SSW**. Dabei handelt es sich um eine detaillierte Ultraschalluntersuchung Ihres Babys auf organische Fehlbildungen.
- Die Auswertung des **Harmony Tests**[®] erfolgt extern im Labor **medilab** (<https://www.medilab.at/>) in Salzburg. Hierfür muss ein gesonderter Informations- und Einwilligungsbogen nach erfolgtem Beratungsgespräch durch eine/n unserer Ärzte*innen unterzeichnet werden. Für die Qualität und Korrektheit der Laborbefunde kann keine Haftung übernommen werden.
- **Zwillingschwangerschaften:**
Die Entdeckungsraten für chromosomale Störungen im Ersttrimester-Screening liegen etwas niedriger als bei Einlingsschwangerschaften. Das Ersttrimester-Screening ist trotzdem auf jeden Fall zu empfehlen. Auch die Durchführung eines NIPT ist möglich. Lediglich die Auswertung des Präeklampsie-Risikos kann bei Zwillingschwangerschaften **nicht** erfolgen.

Kosten:

- **Alter < 35 Jahre** (bei Eintritt der Schwangerschaft)

✓	Ersttrimestersonographie, Combined Test und Präeklampsie-Screening (Entdeckungsrate Trisomie 21 ca. 90%)	280,00 €
	Zwillingschwangerschaft	340,00 €
- ✓ Ersttrimestersonographie inkl. **NIPT** und Präeklampsie-Screening
(Entdeckungsrate Trisomie 21 über 99%)

	700,00 €
Zwillingschwangerschaft	760,00 €
- **Alter > 35 Jahre** (bei Eintritt der Schwangerschaft)

✓	Ersttrimestersonographie, Combined Test und Präeklampsie-Screening (Entdeckungsrate Trisomie 21 über 90%)	kostenlos
	Zwillingschwangerschaft	kostenlos
- ✓ Ersttrimestersonographie inkl. **NIPT** und Präeklampsie-Screening
(Entdeckungsrate Trisomie 21 ca. 99%)

	450,00 €
Zwillingschwangerschaft	450,00 €



FORMULAR Aufklärungsbogen/Einverständniserklärung Ersttrimester-Screening

Hinweis:

Um die Sicherheit für Sie und Ihr ungeborenes Kind zu erhöhen, ist es Voraussetzung pränataldiagnostische Untersuchungen nach den entsprechenden Qualitätsstandards anzubieten. Dies setzt hochqualifizierte Untersucher*innen voraus. Hierfür ist die Erlangung und regelmäßige Auffrischung spezieller (inter)nationaler Zertifizierungen unserer Ärzt*innen notwendig. Diese Zertifizierungen verlangen den Nachweis dokumentierter Untersuchungen und die Vorlage von Ultraschallbildern.

Mit Ihrer Zustimmung zur Untersuchung stimmen Sie der Verwendung der Ultraschallbilder und der Untersuchungsdokumentation durch die Ärzt*innen unserer Abteilung im Rahmen dieser Zertifizierungsprozesse zu.

Einverständniserklärung

- ✓ Ich habe die Informationen zum Ersttrimester-Screening inkl. Präeklampsie-Screening gelesen und verstanden.
- ✓ Die Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchungen sowie die ggf. entstehenden Kosten sind mir bewusst.
- ✓ Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu stellen und ich habe alle offenen Punkte mit der Ärztin/dem Arzt besprochen.

Ich wünsche die Durchführung der Ersttrimester-Sonographie mit Präeklampsie-Screening

inkl. NIPT

NIPT extern erfolgt

inkl. Combined Test

Zutreffendes bitte ankreuzen!

Recht auf Nichtwissen: Sollten Sie die Auswertung des Trisomie-Risikos NICHT wünschen, teilen Sie uns dies bitte im Rahmen des Aufklärungsgesprächs mit.

Name der Patientin
(Etikett)

Unterschrift der Patientin:

Datum:

Wir danken Ihnen für Ihr Vertrauen und stehen Ihnen für Fragen jederzeit zur Verfügung!

Ärztin/Arzt: Die Patientin wurde ausführlich über das Ersttrimester-Screening informiert.

Name der Ärztin/des Arztes:

Unterschrift der Ärztin/des Arztes: