

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 den Feten und die Schwangerschaft gewonnen werden.

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

Was umfasst das Ersttrimester-Screening?

- 1. Ausschluss früh erkennbarer Fehlbildungen des Ungeborenen**
- 2. Combined Test:** Risikoabschätzung für Trisomie 21, 13 und 18 beim Feten
- 3. Präeklampsie-Screening:** Risikoabschätzung für die Entwicklung einer Präeklampsie („Schwangerschaftsvergiftung“)
Hierbei handelt es sich um eine schwerwiegende Schwangerschaftskomplikation, die durch hohen Blutdruck und mütterliche Organschäden (z.B. Nieren, Leber) gekennzeichnet ist. Unbehandelt kann sie Mutter und Kind gefährden.

Welche Untersuchungen werden durchgeführt?

1. Ultraschalluntersuchung:

- Untersuchung **der fetalen Entwicklung und Ausschluss möglicher Auffälligkeiten**, erste Beurteilung der kindlichen Organe
- Messung der **Nackentransparenz (NT)** (Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Ungeborenen)
- 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:

- Bestimmung von **freiem β -HCG** und **PAPP-A** (Schwangerschaftshormone, die Hinweise auf chromosomale Störungen geben können)
- Ergänzende Bestimmung von **PIGF** (plazentarer Wachstumsfaktor) für die Beurteilung des Präeklampsie-Risikos

3. Blutdruckmessung bei der Mutter

4. Risikoberechnung:

Alle erhobenen Ergebnisse werden mit weiteren Faktoren wie u.a. Ihrem Alter, Ihrem Gewicht, der Schwangerschaftswoche und anderen anamnestischen Faktoren kombiniert, um das **Risiko für eine chromosomale Störung** ihres Kindes sowie die **Wahrscheinlichkeit für die Entwicklung einer Schwangerschaftsvergiftung** zu berechnen. Da die Auswertung der Laborparameter etwas Zeit in Anspruch nimmt, wird Ihnen das Ergebnis der Risikoberechnung in den nächsten Tagen telefonisch mitgeteilt.

Was sagen die Ergebnisse aus?

1. Risikobewertung für das Vorliegen einer chromosomalen Störungen:

Das Risiko wird als Zahlenwert angegeben (z.B. 1:75 oder 1:1200).

- **Niedriges Risiko:** Wahrscheinlichkeit $< 1:1000$
- **Mittleres Risiko:** Wahrscheinlichkeit $1:100 - 1:1000$
- **Hohes Risiko:** Wahrscheinlichkeit $> 1:100$

WICHTIG: Die Genauigkeit des Combined Tests für den Ausschluss einer Trisomie 21 liegt bei **92%**. Er ist **kein diagnostischer Test!** Ein auffälliges Ergebnis bedeutet nicht automatisch, dass das Kind von einer Chromosomenveränderung betroffen ist. Um eine endgültige Diagnose zu erhalten, sind weitere Untersuchungen (z.B. nicht-invasiver Pränataltest, Mutterkuchen- oder Fruchtwasserpunktion) nötig.

Auch falsch-negative Ergebnisse sind möglich, daher kann in seltenen Fällen eine genetische Erkrankung trotz unauffälligem Ergebnis im Ersttrimester-Screening/Combined Test vorliegen.

2. Präeklampsie-Risiko

- Es wird ein individuelles Risiko für die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Präeklampsie im Laufe der Schwangerschaft berechnet.
- Bei einem erhöhten Risiko wird die **prophylaktische Behandlung** mit niedrig dosiertem Aspirin (150mg abends) empfohlen, um das Risiko zu senken.

Welche Vorteile hat das Screening?

- **Frühe Erkennung von Auffälligkeiten:** Ermöglicht eine gezielte Planung weiterer Untersuchungen und Entscheidungen
- **Frühe Risikoabschätzung chromosomaler Erkrankungen:** Ermöglicht eine gezielte weitere Diagnostik bei erhöhtem Risiko
- **Prävention:** Frühzeitige Maßnahmen bei Präeklampsie-Risiko können schwere Komplikationen verhindern.
- **Nicht-invasiv:** Die Untersuchung birgt kein Risiko für Mutter und Kind.

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 Feten 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.

FORMULAR

Aufklärungsbogen/Einverständniserklärung Ersttrimester-Screening

- **Zwillingsschwangerschaften:**

Die Entdeckungsraten für chromosomale Störungen im Ersttrimester-Screening liegen etwas niedriger als bei Einlingsschwangerschaften. Das Ersttrimester-Screening ist trotzdem auf jeden Fall zu empfehlen. Lediglich die Auswertung des Präeklampsie-Risikos ist bei Zwillingsschwangerschaften **nicht** möglich.

Welche Alternative gibt es?

- **Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT):**

Eine genauere Untersuchung, die das kindliche Erbgut aus dem mütterlichen Blut auf Trisomie 21, 13 und 18 analysiert.

Genauigkeit für den Ausschluss einer Trisomie 21: **99%**, Kosten: ca. 600 Euro, Durchführung z.B. am Institut für Humangenetik des KUK.

Dieser Bluttest sollte **immer nur in Kombination mit einem Ersttrimester-Ultraschall** inkl. Nackentransparenzmessung erfolgen.

- **Invasive Diagnostik** (Fruchtwasser- oder Mutterkuchenpunktion):

Auf Grund eines – wenn auch geringen – Fehlgeburtsrisikos (~2:1000) wird diese Untersuchung nur bei hohem Risiko für das Vorliegen einer genetischen Erkrankung oder einer Fehlbildung des Ungeborenen empfohlen.

- **Verzicht auf pränatale Diagnostik**

Kosten:

- | | |
|--|------------------|
| • Alter < 35 Jahre (bei <u>Eintritt</u> der Schwangerschaft) | 280,00 € |
| Zwillingsschwangerschaft | 340,00 € |
| • Alter > 35 Jahre (bei <u>Eintritt</u> der Schwangerschaft) | kostenlos |

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.

FORMULAR
Aufklärungsbogen/Einverständniserklärung
Ersttrimester-Screening

Einverständniserklärung

- Ich habe die Informationen zum Ersttrimester-Screening inkl. Präeklampsie-Screening gelesen und verstanden.
- Die Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchung 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 stimme der Durchführung des Ersttrimester-Screenings inkl. Präeklampsie-Screening zu!

Name der Patientin (Etikett):

Unterschrift der Patientin:

Ärztin/Arzt:

Die Patientin wurde ausführlich über das Ersttrimester-Screening inkl. Präeklampsie-Screening informiert.

Name der Ärztin/des Arztes:

Unterschrift der Ärztin/des Arztes:

Datum:

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