

Aufklärung Feindiagnostik oder Fehlbildungsultraschall

Sehr geehrte Schwangere,

Sie stellen sich heute in unserer Praxis vor, um eine Feindiagnostik in der Schwangerschaft durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass wir Ihnen einige Informationen zum besseren Verständnis dieser Untersuchung geben. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

Hintergrund:

Die hochauflösende Ultraschalltechnik ist ein bildgebendes Verfahren, welches seit über fünf Jahrzehnten eingesetzt wird, und sich gerade in den letzten 20 Jahren deutlich weiterentwickelt hat. Dieses Verfahren hat nach heutigem Stand der Wissenschaft bei korrekter Anwendung durch erfahrene Mediziner keine negativen Auswirkungen auf die Mutter oder das ungeborene Kind. Dies gilt auch für wiederholte Anwendungen. Bei der Durchführung dieses Verfahrens werden über die mütterliche Bauchdecke unter Verwendung von Kontaktgel auf der Haut der Mutter mit einem Schallkopf Ultraschallwellen in die Gebärmutter gesendet, mit deren zurückempfungenen Echo die Darstellung mütterlicher und kindlicher Gewebe ermöglicht wird.

1

Gründe zur Durchführung einer weiterführenden Untersuchung ergeben sich aus der Vorgeschichte (besondere Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie oder vorherigen Schwangerschaften, Medikamenteneinnahme, Z. n. Sterilitätstherapie, Alter etc.) oder aus auffälligen Befunden im Schwangerschaftsverlauf (Auffälligkeiten oder Unklarheiten im Basisultraschall, Infektionen, drohende Frühgeburt). Zusätzlich kann der Wunsch nach mehr Information über die Entwicklung des Ungeborenen ein Grund für diese Untersuchung sein.

Ziel der Ultraschalluntersuchung:

Ziel dieser Untersuchung ist es, Informationen über die Schwangerschaft und den Zustand des ungeborenen Kindes zu erhalten. Es werden die einsehbaren Organe (Gehirn, Herz, Nieren, Wirbelsäule, Extremitäten, ...) hinsichtlich ihrer korrekten Ausbildung und zeitgerechten Entwicklung untersucht. So können häufig Gefährdungen des ungeborenen Kindes frühzeitig erkannt werden und es kann eventuell hilfreich eingegriffen werden, beispielsweise durch eine Behandlung des Feten innerhalb der Gebärmutter über die Mutter, die Vorbereitung einer Behandlung nach der Geburt oder durch das Vorbereiten von Entscheidungen zu Geburtsart, Geburtsort und Geburtszeitpunkt.

Einschränkungen der Aussagekraft der Ultraschalluntersuchung:

Die Aussagekraft der Untersuchung hängt von verschiedenen Faktoren ab. So liegt der beste Zeitpunkt zur Untersuchung zwischen der 21. und 24. Schwangerschaftswoche. Untersuchungen, die früher oder später durchgeführt werden können unter Umständen nur unvollständige Informationen ergeben. Auch spielen die Untersuchungsbedingungen eine nicht unwichtige Rolle. Bei etwas dickeren Bauchdecken oder ungünstiger Lage des Kindes ist die Untersuchung ebenfalls eingeschränkt beurteilbar.

Gemeinschaftspraxis FERA - Pränataldiagnostik

Die Aussagefähigkeit hängt auch von dem Entwicklungsstand der Organe (z.B. Gehirn) ab. In der Hand eines erfahrenen und spezialisierten Untersuchers können ca. 90% aller mit Ultraschall erkennbarer Fehlbildungen erkannt werden.

Aber auch bei hervorragender Gerätequalität, höchster Sorgfalt und größter Erfahrung des Untersuchers können in Abhängigkeit vom Zeitpunkt der Untersuchung und dabei herrschenden Untersuchungsbedingungen (siehe oben) nicht immer alle Fehlbildungen und Veränderungen erkannt werden wie z.B. kleine Veränderungen am Herzen, den Fingern, Zehen, Ohren und Lippen.

Grundsätzlich können Chromosomenstörungen (z.B. Trisomie 21 = Down-Syndrom), Stoffwechselerkrankungen oder Syndrome dann nicht erkannt werden, wenn sie keine körperlichen Veränderungen oder Fehlbildungen bewirken, die im Ultraschall darstellbar sind. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie der Fruchtwasseruntersuchung lassen sich Chromosomenstörungen sicher ausschließen.

Mittels Ultraschall lassen sich manchmal Hinweiszeichen (sog. Softmarker) für Chromosomenstörungen erkennen, die keinen Krankheitswert besitzen, aber das statistische Risiko für eine Chromosomenstörung erhöhen. Dies sind z.B. weiße Flecken im Herzen (White Spot), erweiterte Nierenbecken, ein verkürztes Nasenbein und viele andere. Treten diese Softmarker isoliert auf, so ist das Kind in der Regel gesund. Treten allerdings mehrere Softmarker in Kombination oder bei erhöhtem mütterlichem Alter auf, so erhöht sich das Risiko für eine Chromosomenstörung, was dann die Frage nach einer Fruchtwasseruntersuchung oder alternativ einem NIPT (nicht invasiven Pränataltest) nach sich zieht.

2

Sie können selbst bestimmen, ob Sie diese Informationen haben möchten oder darauf verzichten möchten (Recht auf Nichtwissen).

Eine weiterführende Ultraschalluntersuchung kann Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben.

Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Die meisten Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann.

Zeigen sich jedoch bei der Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Häufig wird auch zunächst die Meinung eines zweiten Kollegen eingeholt, um eine Diagnose zu bestätigen. Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung:

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einer weiterführenden Ultraschalldiagnostik 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 sowie 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 einen 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.