

## Aufklärung

### Ersttrimester-Ultraschall (Nackendickemessung)

#### *Sehr geehrte Schwangere,*

Sie stellen sich heute in unserer Praxis vor, um eine Ultraschalluntersuchung einschließlich der Messung der Nackendicke Ihres ungeborenen Kindes durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass sie einige Informationen zum besseren Verständnis dieser Untersuchung erhalten. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

#### **Hintergrund:**

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 anstatt zweimal angelegt ist, weshalb es auch Trisomie 21 genannt wird. Es folgen die Trisomie 18 (Chromosom 18 dreifach angelegt, Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Chromosom 13 dreifach angelegt, Patau-Syndrom). Aufgrund dieses Anstieges von Chromosomenstörungen bei steigendem Alter wird in Deutschland nach den Mutterschaftsrichtlinien allen Schwangeren, die bei der Geburt 35 Jahre oder älter sind, eine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung der Chromosomen angeboten (Altersindikation). Da aber auf der einen Seite die meisten Schwangeren über 35 Jahre gesunde Kinder gebären und auf der anderen Seite immer noch etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom von Frauen geboren werden, die jünger sind als 35, ist das Alter allein nur ein eingeschränkt brauchbarer Anhaltspunkt für oder gegen die Entscheidung zur Fruchtwasseruntersuchung.

1

Im Laufe der letzten Jahre hat sich gezeigt, dass viele der Ungeborenen mit Chromosomenstörungen bei den Ultraschalluntersuchungen besondere Merkmale (sogenannte Marker) oder organische Fehlbildungen 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, während das Fehlen solcher Merkmale das Risiko senkt. Das bekannteste Merkmal in der frühen Schwangerschaft, das auf eine Chromosomenstörung hinweisen kann, ist eine verbreiterte Nackendicke, weshalb diese Untersuchung landläufig auch „Nackendicke- oder Nackenfaltenmessung“ genannt wird.

Dieser Name wird der Untersuchung allerdings nicht mehr gerecht, weil die rasanten Fortschritte der Technik und die zunehmende Erfahrung der Untersucher es mittlerweile erlauben auch zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaften einen großen Teil der schweren organischen Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grunde sprechen wir heute lieber von einem „frühen Fehlbildungsausschluss“ oder Ersttrimester-Ultraschall.

#### **Wann wird untersucht?**

Diese Untersuchung ist auf ein relativ enges Zeitfenster beschränkt, in dem sie sehr verlässliche Aussagen zulässt. Das Zeitfenster erstreckt sich von der 12. Schwangerschaftswoche bis zur 14. Schwangerschaftswoche. Außerhalb dieses Zeitrahmens sind Risikoanalysen aufgrund der Messung der Nackendicke nicht zulässig.

## Wie wird untersucht?

Die Untersuchung ist eine die Schwangerschaft nicht gefährdende Ultraschalluntersuchung, die in aller Regel über die Bauchdecken vorgenommen wird. Bei sehr ungünstigen Sichtbedingungen (dicke Bauchdecken, ungünstige Lage des Embryos oder der Gebärmutter) kann es in einigen Fällen nötig sein, die Untersuchung transvaginal (durch die Scheide) durchzuführen.

## Was wird untersucht?

Bei der Untersuchung erfolgt eine Überprüfung des Entwicklungszustandes des Embryos und eine erste Organprüfung, soweit es die Verhältnisse des frühen Schwangerschaftsalters zulassen. Dabei kann ein großer Teil der schwerwiegenden Fehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden.

Bezüglich der Risikosituation für Chromosomenstörung werden verschiedene Merkmale des Kindes ermittelt, die in die Risikokalkulation eingehen können:

- *Nackentransparenz (Dicke der Nackenfalte)*: die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei jedem Ungeborenen in diesem Schwangerschaftsalter nachweisbar ist, die aber unterschiedlich dick sein kann. Grundsätzlich gilt, dass mit Zunahme der Dicke der Nackentransparenz das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung steigt. Wichtig zu wissen ist, dass auch eine dickere Nackentransparenz keinen Krankheitswert an sich hat. Ein Embryo mit einer dickeren Nackentransparenz ist dadurch nicht krank, auch später gesunde Kinder können eine verdickte Nackentransparenz aufweisen.

2

- *Nasenknochen*: weil bekannt ist, dass insbesondere bei Ungeborenen mit einem Down-Syndrom der Nasenknochen in diesem Schwangerschaftsalter oft nicht oder nur sehr schwach ausgebildet ist, wird die Darstellbarkeit des Nasenknochens untersucht. Fehlt der Nasenknochen, erhöht sich das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms.

- *Blutuntersuchung (Biochemie)*: um die Aussagekraft der Risikoermittlung noch weiter zu erhöhen, kann die Bestimmung der Konzentration von zwei Substanzen im Blut der Schwangeren herangezogen werden. Dies ist zum einen das Schwangerschaftshormon ( $\beta$ -HCG), zum anderen das sogenannte PAPP-A (ein Protein, welches nur in der Schwangerschaft gebildet wird). Die Höhe der Konzentration dieser Stoffe im Blut und das Verhältnis der beiden Stoffe zueinander werden analysiert und fließen so in die Risikoberechnung mit ein.

Die Blutuntersuchung wird nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet ca. 50 €.

## Zusammenfassung:

Unter Zuhilfenahme des *mütterlichen Alters*, der *Dicke der Nackentransparenz*, eventuell auch der Darstellbarkeit des Nasenknochens und der teilweisen Einbeziehung der neuen Marker sowie der *Biochemie* kann ein für Ihre persönliche Situation spezifisches Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung ermittelt werden. Die Wahrscheinlichkeit einen Embryo mit einem Down-Syndrom so zu erkennen, liegt über 90%. Ohne die Biochemie liegt diese bei ca. 75 %.

Darüber hinaus können mit diesem frühen Ultraschall ein Großteil schwerer Fehlbildungen frühzeitig ausgeschlossen werden. Trotzdem ersetzt diese Ultraschalluntersuchung den üblicherweise ab der 20. Schwangerschaftswoche durchzuführenden weiterführenden Ultraschall (Feindiagnostik) nicht.

## Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:

Durch diese Untersuchung 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. Nur mit einer eingreifenden Untersuchung wie zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung kann eine Chromosomenstörung sicher ausgeschlossen werden.

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann und hilfreich sein kann im Entscheidungsprozess bezüglich weiterer Untersuchungen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung).

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. Humangenetikern, Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Sollte sich bei der Untersuchung ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung ergeben, besteht die Möglichkeit dies durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie abzuklären. Diese Methoden können diese Erkrankungen eindeutig erkennen, haben aber das Risiko in ca. 0,1-0,2 % eine Fehlgeburt auszulösen.

Eine neuere Möglichkeit ist der Nicht Invasive Pränataltest (NIPT). Hier kann mittels einer Untersuchung aus dem mütterlichen Blut mit einer Sicherheit von über 99 % das Down-Syndrom erkannt bzw. ausgeschlossen werden. Auch Trisomie 13 und 18 und Störungen der Geschlechtschromosomen können mit dieser Methode erkannt werden. Der Test wird als Alternative zu den invasiven Maßnahmen vor allem bei nicht so stark erhöhtem Risiko eingesetzt.

## 3

### **Genetische Beratung:**

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einem Ersttrimester-Ultraschall und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses sowie vor Durchführung einer der o.g. Blutuntersuchungen 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.