

INFORMED CONSENT PRÄNATALDIAGNOSTIK

Mit der folgenden Beschreibung der einzelnen Möglichkeiten möchte ich Ihnen Ihre Entscheidung über das Ausmaß an Pränataldiagnostik in der Fülle der Angebote erleichtern. Ziehen Sie in Erwägung, dass Ihnen einerseits trotz ständiger Verbesserung der Ultraschallgeräte und der angebotenen Testmethoden niemand ein gesundes Kind versprechen kann, und dass andererseits ein Zuviel an Pränataldiagnostik Verwirrung, Unsicherheit und weitere Sorgen verursachen kann.

97 % aller Kinder werden gesund geboren und von den 3 % mit Fehlbildungen oder Krankheiten werden auch durch beste Pränataldiagnostik nicht alle entdeckt.

ULTRASCHALL LAUT MUTTER-KIND-PASS

8. - 12. Schwangerschaftswoche:

Mit dem Vaginalschallkopf kann man die Herzaktion des Kindes, den korrekten Sitz der Schwangerschaft in der Gebärmutter und Mehrlingsschwangerschaften erkennen. Bei unsicherem Geburtstermin (z. B. wegen unregelmäßiger Menstruationszyklen) kann dieser festgelegt werden.

18. - 22. Schwangerschaftswoche:

Nun können Wachstum des Kindes, die regelrechte Entwicklung der kindlichen Organe, der richtige Sitz der Plazenta und die Fruchtwassermenge beurteilt werden.

30. - 34. Schwangerschaftswoche:

Kontrolle von Wachstum, Kindslage, Plazenta und Fruchtwassermenge sind das Ziel dieser Untersuchung

Diese Ultraschall-Untersuchungen sind freiwillig und werden von Ihrer Krankenversicherung bezahlt. Alle weiteren Untersuchungen sind selbstverständlich ebenfalls freiwillig und privat zu bezahlen:

ZUSÄTZLICHE ULTRASCHALL-UNTERSUCHUNGEN

Bei der ersten, dritten und fünften Mutter-Kind-Pass-Untersuchung sind auf Wunsch zusätzliche Ultraschalluntersuchungen möglich. Der Ultraschall ist für ungeborene Kinder laut und unangenehm. Überlegen Sie bitte gut, wie wichtig Ihnen zusätzliche Untersuchungen sind.

ERSTTRIMESTER-SCREENING 12. - 14. WOCHE

Der Großteil der kindlichen Organe ist nun bereits entwickelt und kann dargestellt werden, ebenso Nabelschnur, Plazenta und Fruchtwassermenge. Das spezielle Ziel dieser Untersuchung ist aber die

Nackentransparenzmessung:

Als Nackentransparenz bezeichnen wir eine in der Frühschwangerschaft auftretende Flüssigkeitsansammlung zwischen Wirbelsäule und Nacken-, bzw. Rückenhaut. Ist diese nicht vermehrt (über 3 mm) spricht das für eine gesunde Entwicklung Ihres Kindes. Da die Breite dieser Nackentransparenz besonders mit dem Auftreten chromosomaler Fehlbildungen korreliert, kann nach der Messung das Risiko für die mit Abstand häufigste derartige

Auffälligkeit, das Down-Syndrom oder Trisomie 21, berechnet werden. Folgende Tabelle zeigt die Häufigkeit für das Down-Syndrom in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter:

Mütterliches Alter in Jahren	Wahrscheinlichkeit eines Down-Syndroms mit 12 Wochen	Wahrscheinlichkeit eines Down-Syndroms bei der Geburt*
20	1 von 1070	1 von 1530
25	1 von 950	1 von 1350
30	1 von 630	1 von 900
32	1 von 460	1 von 660
34	1 von 310	1 von 450
35	1 von 250	1 von 360
36	1 von 200	1 von 280
38	1 von 120	1 von 170
40	1 von 70	1 von 100
42	1 von 40	1 von 55
44	1 von 20	1 von 30

*) 30 % aller Kinder mit Down-Syndrom sterben zwischen der 12. Schwangerschaftswoche und dem Geburtstermin

Biochemie des ersten Trimenon:

Ebenfalls mit dem Auftreten chromosomaler Fehlbildungen korrelieren die beiden schwangerschaftsspezifischen Hormone β -HCG und PAPP-A, die aus einer mütterlichen Blutprobe bestimmt und in die Risikoberechnung einbezogen werden können.

Combined Test:

Die Treffsicherheit beträgt für

- das mütterliche Alter 30 %
- die Nackentransparenz 80 %
- die Biochemie 60 %
- für die Kombination aller drei Methoden 90 %

Bitte bedenken Sie, dass Sie keine Diagnose, sondern nur das Ergebnis einer Wahrscheinlichkeitsrechnung bekommen. Ein gutes Ergebnis ist daher keine Garantie für die chromosomale Gesundheit Ihres Kindes. Auch bei einem völlig gesunden Kind kann es zu einem schlechten Testergebnis kommen.

Die FMF (Fetal Medical Foundation) in London empfiehlt eine Fruchtwasseruntersuchung ab einem Risiko von 1:300 oder schlechter, keine weitere Vorgangsweise bei einem Risiko von 1:1000 oder besser und für die Grauzone dazwischen eine mit den Eltern zu besprechende individuelle Vorgangsweise.

Ergibt der Combined Test ein hohes Risiko für Down-Syndrom, gibt es die Möglichkeit, einen **Nicht Invasiven Pränatal Test** durchführen zu lassen, ohne ein Risiko für die Schwangerschaft einzugehen.

Falls Sie mangels Konsequenz auf sämtliche Tests verzichten möchten, ist diese Entscheidung zu respektieren

NIPT (= NICHT INVASIVER PRÄNATALER TEST)

Beim NIPT werden zellfreie kindliche Chromosomen, die aus dem Blut der Mutter gewonnen werden, gezählt. Trisomien können dabei mit einer Treffsicherheit von mehr als 99 % gefunden werden. Nach einem schlechten Ergebnis des Combined-Test, oder wenn aufgrund des Alters der Mutter (38+) kein gutes Ergebnis zu erwarten ist, eignet sich der NIPT-Test ohne invasive Untersuchung (siehe nächster Absatz) zu einem zufriedenstellenden Ergebnis zu kommen. Trotz der hohen Treffsicherheit wird dieser Test nicht als Grund für einen Abbruch der Schwangerschaft ab der 13. SSW anerkannt.

Mehr Information über den NIFTY Test
(NIPT in meiner Ordination)
finden Sie auf www.frauenarzt-dr-macho.at
unter Pränataldiagnostik.



Falls Sie sich dafür entscheiden, lesen Sie
das Informationsblatt bitte unbedingt vor
ihrem Termin, es ist ziemlich umfangreich.
Für persönliche Fragen stehe ich dann
noch zur Verfügung.



NADELPUNKTION DER FRUCHTHÖHLE

Um nach schlechtem Ergebnis eines Combined Test oder NIPT Gewissheit zu erlangen, braucht man eine Diagnose. Das heißt, man muss kindliches Gewebe gewinnen, um eine Bestimmung des Chromosomensatzes durchführen zu können. Bei der dafür nötigen Punktion kommt es auch bei gewissenhafter Durchführung in etwa 0,5 - 1 % der Fälle zu einer Fehlgeburt eines (möglicherweise trotz schlechter Testergebnisse gesunden) Kindes. Es gibt zwei verschiedene Prozeduren, nämlich die technisch einfachere und etwas weniger risikoreiche

Amniozentese:

Ab der 15./16. Woche kann unter Ultraschallsicht die Fruchthöhle punktiert und mit einer Spritze Fruchtwasser abgesaugt werden. Da eine Zeltkultur gezüchtet werden muss, besteht eine Wartezeit von drei oder mehr Wochen bis das endgültige Ergebnis vorliegt.

Chorionzottenbiopsie oder Plazentapunktion:

Für diese schon ab der 11. Woche durchführbare, aber mit höherem Risiko belastete Untersuchung, die das Ergebnis deutlich schneller liefert, wird man sich entscheiden, wenn mit sehr großer Wahrscheinlichkeit eine Chromosomenanomalie vorliegt (z. B. Combined Test 1:2 oder schlechtes Ergebnis beim NIPT).

ORGANSCREENING

Das Organ screening muss durch einen Untersucher mit spezieller Ausbildung und Erfahrung bei der Feststellung von Organfehlbildungen durchgeführt werden und wird nur von wenigen Wiener Spitälern und nur dann kostenlos angeboten, wenn Sie dort auch zur Geburt angemeldet sind. Üblicherweise werden Sie ein privates Institut aufsuchen müssen, um zu einem Organ screening zu kommen. Ziel dieser Untersuchung ist es, die kindlichen Organe - vor allem die schwierig zu schallenden Organe Herz und Gehirn - genau untersuchen zu lassen. Besonders Kinder mit

angeborenem Herzfehler haben bessere Chancen, ganz gesund zu werden, wenn dieser bereits vor der Geburt bekannt ist, und dadurch die erforderlichen Maßnahmen in die Wege geleitet werden können. Ob Sie allerdings diese zusätzliche Untersuchung ohne jeglichen Verdacht auf eine Auffälligkeit der inneren Organe Ihres ungeborenen Kindes durchführen lassen wollen, ist eine individuelle Entscheidung und hängt nicht zuletzt von Ihrem persönlichen Bedürfnis nach Sicherheit ab. Bedenken Sie bitte, dass es auch völlig belanglose Auffälligkeiten gibt, deren Entdeckung Stress verursachen kann.

Ich habe obige Ausführungen gelesen und zur Kenntnis genommen. Alle offenen Fragen wurden ausreichend besprochen. Auf Basis der vorliegenden Informationen habe ich nach reiflicher Überlegung entschieden, folgende Untersuchungen durchführen zu lassen: (bitte wählen Sie in jedem der drei Abschnitte eine Option aus)

- eine Nackentransparenzmessung mit Risikoberechnung (ohne Blutuntersuchung)**
- einen kompletten Combined Test**
- einen NIFTY Test (NIPT)**
- keine Risikoberechnung**

-
- nur die drei im Mutter-Kind-Pass vorgesehenen Untersuchungen (8.-12.; 18.-22.; 30.-34. Woche)**
 - Ultraschall bei jeder Mutter-Kind-Pass Untersuchung (ggf. mit Aufzeichnung auf USB-Stick)**
 - gar keine Ultraschalluntersuchungen**

-
- Organscreening**
 - kein Organscreening**

Name

Geburtsdatum

Adresse

Telefonnummer

Datum und Unterschrift

Datum und Unterschrift des beratenden Arztes