

## REVERS Ersttrimesterscreening

Sie haben sich zum Ersttrimesterscreening entschieden. Diese Untersuchung besteht aus **Ultraschalluntersuchung in Kombination mit einer Blutabnahme** aus der Armvene der Mutter. Die Untersuchung dient dazu mögliche **schwere Fehlbildungen** bzw. **Chromosomenstörungen** ihres Kindes zu entdecken und das Risiko für einen Bluthochdruck in der späteren Schwangerschaft (**Präeklampsie**) vorhersehen zu können.

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Allerdings besteht bei allen Frauen in jedem Alter eine Wahrscheinlichkeit von bis zu 5% ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. Beim Ersttrimesterscreening können ca. 40-50% der schweren anatomischen Fehlbildungen mittels Ultraschall diagnostiziert werden. Die **Ultraschalluntersuchung** ist ein bildgebendes Verfahren, das nach heutigem Kenntnisstand keine Schäden bei Mutter und Kind verursacht. Aber auch bei größter Sorgfalt und Erfahrung des Untersuchers können Fehlbildungen unentdeckt bleiben. Das gilt besonders bei erschwerten Untersuchungsbedingungen bedingt durch die kindliche Position oder die mütterliche Bauchdecke.

In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen **Chromosomenfehler** wie das **Down Syndrom** (frühere, überholte Bezeichnung: Mongolismus) zurückzuführen. Die Wahrscheinlichkeit für Chromosomenstörungen steigt mit dem mütterlichen Alter, für Trisomie 21 beträgt die Wahrscheinlichkeit mit 20 Jahren etwa 1:1000, mit 35 Jahren 1:250. Der einzige Weg, einen derartigen Chromosomenfehler mit Sicherheit zu diagnostizieren, ist eine **Punktion** des Mutterkuchens (**Chorionzottenbiopsie**) oder des Fruchtwassers (**Amniozentese**). Leider führt dies bei einer von 200 Punktionen zu einer Fehlgeburt. Als nicht invasive Untersuchungsmethoden stehen uns folgende Tests zur Verfügung:

- **Combined Test**

Der Combined Test besteht aus der Ultraschalluntersuchung (Nackenfaltenuntersuchung) und der Bestimmung der Konzentration von zwei Plazentaprodukten (Hormonen) im mütterlichen Blut (fßhCG und PAPP-A). Die Testsicherheit für diese Untersuchung beträgt 90%. Das Ergebnis der Blutuntersuchung liegt nach 2-3 Werktagen vor. Sollte ein erhöhtes Risiko nach der Auswertung vorliegen werden wir Sie telefonisch informieren, das Ergebnis genau darlegen und Sie beraten so dass Sie entscheiden können, ob Sie eine weiterführende genetische Blutanalyse (NIPT) oder eine Punktion (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) vornehmen lassen möchten. Je größer die Wahrscheinlichkeit eines chromosomalen Defektes, umso eher ist eine Punktion angezeigt. Diese Entscheidung treffen Sie mit Ihrem Partner. Als Richtlinie empfehlen wir eine Punktion bei einer berechneten Wahrscheinlichkeit, die höher als 1:100 ist. Ist die Wahrscheinlichkeit unter 1:1000 verzichten die meisten Schwangeren auf eine Punktion.

- **NIPT (non – invasive prenatal testing) oder Panorama Test oder Harmony Test**

Diese genetische Blutuntersuchung ist ohne Risiko für Mutter und Kind und fast so genau wie eine Punktion. Dabei werden Bruchstücke der kindlichen Erbinformation (DNA) aus dem Blut der Schwangeren untersucht. Erkrankungen die durch fehlende oder zusätzliche Chromosomen in der DNA ihres Babys hervorgerufen werden können damit noch bis zur 20. SSW untersucht werden. Auf Wunsch können auch noch sogenannte Mikrodeletionen getestet werden die seltene aber schwerwiegende gesundheitliche Erkrankungen verursachen können. Dieser genetische Test lässt ein Down Syndrom mit 99,9 %iger Sicherheit vorhersagen.

**Ich möchte dass meine Frauenärztin/mein Frauenarzt den Befund der Untersuchung zugeschickt bekommt:**

Ja  Nein

**Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich das Ziel dieser Untersuchung verstehe und sie durchführen möchte (zutreffendes bitte ankreuzen):**

Combined Test  NIPT

Datum:

Unterschrift: