



DR. ALFRED BACHERER

FACHARZT FÜR GYNÄKOLOGIE UND GEBURTSHILFE
OBERARZT AM KLINIKUM WELS-GRIESKIRCHEN

Pränataldiagnostik ÖGUM II • Wahlarzt

Oberfeldstraße 58 / 2. Stock, 4600 Wels-Nord
ordi@drbacherer.at | www.drbacherer.at
Ordination nach telefonischer Vereinbarung
unter 0650 722 68 83

Information zum Combined Test / First Trimester-Screening

SSW.11+0 bis 13+6

Die allermeisten Kinder kommen gesund zur Welt.

Allerdings besteht bei Frauen jeden Alters ein Risiko, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen.

In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie das Down-Syndrom zurückzuführen.

Zur Berechnung der Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind an einer chromosomalen Erkrankung leidet, wird folgendes berücksichtigt:

- das Alter der Schwangeren (das Risiko steigt mit dem Alter der Mutter)
- das Ausmaß der Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Feten (Nackentransparenz)
- die Konzentration von zwei Plazentaprodukten im mütterlichen Blut (β -HCG und PAPP-A)
- Zusatzmarker wie das kindliche Nasenbein, Blutflussmuster in einem herznahen Blutgefäß (Ductus venosus), Messung des Flusses über einer Herzklappe (Trikuspidalklappe) sowie kindliche Herzfrequenz
- das etwaige Vorhandensein von fetalen Fehlbildungen (zB Nabelbruch)

Je größer das Risiko eines chromosomalen Defektes, um so eher ist eine weitere Abklärung angezeigt.

Die **Entdeckungsraten für Trisomie 13,18 und 21** betragen bei **alleinigem Ultraschall** = „First Trimester Screening“ in etwa **75%** und beim **Combined Test** ca. **90 %** bei einer falsch positiven Rate von 3-5%. Der einzige Weg, einen derartigen Chromosomenfehler mit Sicherheit zu diagnostizieren, ist eine Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder des Fruchtwassers (Amniozentese). Dies führt allerdings in ca. 0,5% (bei einer von 200 Punktionen) zu einer Fehlgeburt.

Seit einiger Zeit besteht auch die allerdings kostenpflichtige Möglichkeit (600 €) der nichtinvasiven pränatalen Testung auf Chromosomenerkrankungen durch Nachweis freier fetaler DNA im mütterlichen Blut (= **Harmony Test**) – die Entdeckungsrate für **Trisomie 21** liegt bei ca. **99 %**.

Außerdem können im Rahmen der Ultraschalluntersuchung auch schon über 50% der schweren Fehlbildungen, wie fehlende Schädelknochen, große WS-Defekte, offene Bauchdecke oder fehlende Gliedmaßen erkannt werden.

Zusätzlich kann das Risiko für frühe schwere Präeklampsie (=Gestose, umgangssprachlich „Schwangerschaftsvergiftung“) sowie schwere kindliche Wachstumsretardierung (=mangelnde Gewichtszunahme wegen Unterfunktion des Mutterkuchens) bestimmt und im Bedarfsfall eine medikamentöse Therapie eingeleitet werden (= **Präeklampsiescreening**)

Präeklampsiescreening gewünscht / nicht gewünscht ---- nicht zutreffendes bitte streichen!

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, den Aufklärungsbogen gelesen, Ziel und Grenzen der Untersuchung verstanden zu haben und dass ich die Untersuchung durchführen lassen möchte.

Unabhängig vom Ergebnis der Untersuchung empfehlen wir eine detaillierte Ultraschalluntersuchung (= **Organscreening**) Ihres Kindes in der Schwangerschaftswoche 21 bis 23.

Name der Patientin

Datum