

Klinik / Praxis:

Patientendaten:

Der Geburtstermin ist am (Datum):

Liebe werdende Mutter,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung des ungeborenen Kindes geplant (sog. Pränataldiagnostik).

Diese Informationen dienen zur Vorbereitung für das Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt (im Weiteren Arzt). Im Gespräch wird Ihnen Ihr Arzt die Vor- und Nachteile der geplanten Untersuchungen gegenüber Alternativmethoden erläutern und Sie über mögliche Folgen aufklären. Anschließend können Sie Ihre Einwilligung in die vorgeschlagene genetische Untersuchung erteilen. Nach dem Gespräch erhalten Sie eine Kopie des ausgefüllten und unterzeichneten Bogens.

GRÜNDE FÜR DIE UNTERSUCHUNG

Genetische Untersuchungen vor der Geburt sind an bestimmte Regeln gebunden, welche im sogenannten Gendiagnostikgesetz (GenDG) festgehalten sind.

Eine genetische Untersuchung zielt darauf ab, krankheitsverursachende Genveränderungen des Kindes schon vor der Geburt zu bestimmen und dadurch mögliche Risiken frühzeitig erkennen und beurteilen zu können. Möglich ist es, bestimmte Erbkrankheiten, Stoffwechselstörungen oder Änderungen in den Chromosomen (z. B. Trisomie 21 (Down-Syndrom)) nachzuweisen. Nach dem Gendiagnostikgesetz sind Untersuchungen auf Erbkrankheiten, welche nach jetzigem Wissensstand erst nach dem 18. Lebensjahr auftreten, nicht erlaubt.

Eine genetische Untersuchung in der Schwangerschaft ist in bestimmten Fällen sinnvoll bzw. wird empfohlen. Dies ist dann der Fall, wenn andere Voruntersuchungen (z. B. Ultraschall) Hinweise auf eine mögliche Erkrankung geben, wenn bereits ein Kind in der Familie eine erbliche Krankheit hat, bei einem Alter der Mütter ab 35 Jahren oder wenn bei anderen Familienmitgliedern erbliche Erkrankungen oder Chromosomenveränderungen vorliegen. Die Untersuchung kann auch nur auf Wunsch der Eltern erfolgen, z. B. bei großer Angst vor Missbildungen. Allerdings sollten hier die möglichen Risiken der Untersuchung besonders gegenüber dem Nutzen abgewogen werden.

GENETISCHE BERATUNG

Laut dem Gendiagnostikgesetz muss vor einer genetischen Untersuchung eine Beratung durch eine qualifizierte Person erfolgen. Hierbei wird die Schwangere über die Möglichkeiten einer genetischen Untersuchung und die Konsequenzen einer Entscheidung für oder gegen die Untersuchung informiert. Im Gespräch werden Fragen nach medizinischen (Art und Schweregrad möglicher Krankheiten des Kindes und Therapiemöglichkeiten), psychischen (mögliche Folgen des Untersuchungsergebnisses für die Mutter) und sozialen Kriterien erörtert. Die Beratung soll der werdenden Mutter helfen, sich der Tragweite der Untersuchung und deren Ergebnisse bewusst zu werden und eine Hilfestellung bei der

Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft bieten.

Liegen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung vor, erfolgt eine weitere Beratung. Zudem steht der Schwangeren eine Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) zu.

MÖGLICHE UNTERSUCHUNGSARTEN

Bei einer genetischen Untersuchung wird zwischen nicht-invasiven - d. h. nur außerhalb des Körpers vorgenommenen - und invasiven Methoden unterschieden. Nicht-invasive Methoden gehen dabei nicht mit einem unmittelbaren Risiko für den Embryo einher (Ultraschall oder Blutuntersuchung der Mutter). Ihr Arzt bespricht mit Ihnen die möglichen Verfahren und deren Vor- und Nachteile wie Sicherheit, Genauigkeit und Risiken.

Nicht-invasive Methoden:

Hierzu zählen z. B. bestimmte Ultraschalluntersuchungen. Bei der sogenannten **Nackentransparenzmessung** wird die Nackenfalte des Kindes vermessen. Eine verdickte Nackenfalte kann Hinweise auf eine Trisomie (insbesondere Trisomie 21 und 18) oder eine fetale Erkrankung (z. B. Herzfehler) geben. Diese Untersuchung kann mit der Bestimmung spezieller Hormonwerte (freies beta-HCG, PAPP-A) kombiniert werden, um die Aussagekraft der Untersuchung zu erhöhen (Ersttrimesterscreening). Durch spezielle Rechenmodelle wird aus den Untersuchungsergebnissen dann die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung/genetische Veränderung berechnet. Ein direkter Nachweis einer Veränderung ist hiermit nicht möglich.

Mit Hilfe von **Feinultraschall-Untersuchungen** können mögliche Entwicklungsstörungen oder körperliche Besonderheiten beim Kind festgestellt werden.

Bei einer **Untersuchung des mütterlichen Blutes** kann seit einiger Zeit auch die DNA (Erbgut) des Embryos herausgefiltert werden. Diese kann dann auf chromosomale Veränderungen (Trisomie 21, 18 und 13) untersucht werden (sog. nichtinvasiver Pränataltest, NIPT). Die Genauigkeit dieser Untersuchung ist sehr hoch. So liegt z. B. die Erkennungsrate (Sensitivität) für eine Trisomie 21 bei über 99 %, jedoch können auch falsch positive Ergebnisse bei bis zu 1 % der Untersuchungen auftreten.