

## Informationsblatt Weiterführende Ultraschalluntersuchung

(Feindiagnostik, Fehlbildungsultraschall)

**Sehr geehrte Frau Musterfrau,**

Sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine weiterführende Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft durchführen zu lassen. Vor der Untersuchung ist es wichtig, dass wir Ihnen einige Hintergrundinformationen zum Zweck, den Möglichkeiten bzw. Grenzen und den möglichen Problemen dieser Untersuchung geben, die Ihnen die nachfolgenden Erläuterungen vermitteln sollen. Diese Informationen dienen als Grundlage für das ärztliche Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung.

### Hintergrund:

Die hochauflösende Ultraschalltechnik ist ein bildgebendes Verfahren, welches seit über fünf Jahrzehnten eingesetzt wird, und sich gerade in den letzten 20 Jahren deutlich weiter entwickelt hat. Dieses Verfahren hat nach heutigem Stand der Wissenschaft bei korrekter Anwendung durch erfahrene Mediziner keine negativen Auswirkungen auf die Mutter oder das ungeborene Kind. Dies gilt auch für wiederholte Anwendungen.

Bei der Durchführung dieses Verfahrens werden über die mütterliche Bauchdecke unter Verwendung von Kontaktgel auf der Haut der Mutter mit einem Schallkopf Ultraschallwellen in die Gebärmutter gesendet, mit deren zurückempfangenen Echo die Darstellung mütterlicher und kindlicher Gewebe ermöglicht wird.

Gründe zur Durchführung einer weiterführenden Untersuchung ergeben sich aus der Vorgesichte (besondere Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie oder vorherigen Schwangerschaften, Medikamenteneinnahme, Z. n. Sterilitätstherapie, Alter etc.) oder aus auffälligen Befunden im Schwangerschaftsverlauf (Auffälligkeiten oder Unklarheiten im Basisultraschall, Infektionen, drohende Frühgeburt). Zusätzlich kann der Wunsch nach mehr Information über die Entwicklung des Ungeborenen ein Grund für diese Untersuchung sein.

### Ziel der Ultraschalluntersuchung

Ziel dieser Untersuchung ist es, Informationen über die Schwangerschaft und den Zustand des ungeborenen Kindes zu erhalten. Es werden die einsehbaren Organe (Gehirn, Herz, Nieren, Wirbelsäule, Extremitäten, ...) hinsichtlich ihrer korrekten Ausbildung und zeitgerechten Entwicklung untersucht. So können häufig Gefährdungen des ungeborenen Kindes frühzeitig erkannt werden, und es kann eventuell hilfreich eingegriffen werden, beispielsweise durch eine Behandlung des Feten innerhalb der Gebärmutter über die Mutter, die Vorbereitung einer Behandlung nach der Geburt, oder durch das Vorbereiten von Entscheidungen zu Geburtsart, Geburtsort und Geburtszeitpunkt.

### Einschränkungen der Aussagekraft der Ultraschalluntersuchung

Die Aussagekraft der Untersuchung hängt von verschiedenen Faktoren ab. So liegt der beste Zeitpunkt zur Untersuchung zwischen der 22. und 23. (21.-24.) Schwangerschaftswoche. Untersuchungen die früher oder später durchgeführt werden können u.U. nur unvollständige Informationen ergeben. Auch spielen die

Untersuchungsbedingungen eine nicht unwichtige Rolle: bei etwas dickeren Bauchdecken oder ungünstiger Lage des Kindes ist die Untersuchung ebenfalls eingeschränkt beurteilbar. Die Aussagefähigkeit hängt auch von dem Entwicklungsstand der Organe (z.B. Gehirn) ab. In der Hand eines erfahrenen und spezialisierten Untersuchers können ca. 90% aller mit Ultraschall erkennbarer Fehlbildungen erkannt werden. Aber auch bei hervorragender Gerätequalität, höchster Sorgfalt und größter Erfahrung des Untersuchers können in Abhängigkeit vom Zeitpunkt der Untersuchung und dabei herrschenden Untersuchungsbedingungen (siehe oben) nicht immer alle Fehlbildungen und Veränderungen erkannt werden.

Grundsätzlich können **Chromosomenstörungen** (z.B. Trisomie 21 = Down Syndrom) Stoffwechselerkrankungen oder Syndrome dann nicht erkannt werden, wenn sie keine körperlichen Veränderungen oder Fehlbildungen bewirken, die im Ultraschall darstellbar sind. Nur mit einer genetischen diagnostischen Untersuchung wie der **Fruchtwasseruntersuchung** oder dem **neuen Bluttest auf freie DNA** (z.B. Praenatest, Kosten ab ca. 200 Euro, Kostenübernahme durch die Krankenkasse muss im Einzelfall selbst geklärt werden) lassen sich Chromosomenstörungen weitgehend sicher ausschließen. Anhand der Ultraschalluntersuchung lässt sich allenfalls eine statistische Einschätzung (Risikoabschätzung) für Chromosomenanomalien erreichen, was dann ggfs. die Frage der genetischen Untersuchung (Fruchtwasseruntersuchung, Amnionzentese) nach sich ziehen kann. Die meisten Feten, die solche **Hinweiszeichen für chromosomale Anomalien** (Softmarker) haben, sind allerdings gesund. Im Alltag haben etwa 5 % aller Feten solche Hinweiszeichen auf chromosomale Störungen (Softmarker), z.B. weiße Flecken im Herzen (white spot), erweiterte Nierenbecken, ein verkürztes Nasenbein und viele andere. Wenn diese Hinweiszeichen **isoliert** (einzelnen) auftreten, haben sie zumeist keine Bedeutung, d.h., das Kind hat keine Chromosomenanomalie wie z.B. Down Syndrom. Treten allerdings mehrere Hinweiszeichen in Kombination oder bei erhöhtem mütterlichem Alter auf, können sie ein Anzeichen für ein Down Syndrom oder eine andere Chromosomenstörung sein. Sie als Schwangere dürfen für sich persönlich entscheiden (**Recht auf Nicht-Wissen**), ob Sie über das Vorliegen solcher Hinweiszeichen informiert werden wollen und anhand dessen (Vorliegen oder Nicht-Vorliegen von Hinweiszeichen) vom untersuchenden Arzt eine **Risikoabschätzung** für chromosomale Anomalien wie Down Syndrom gemacht werden soll oder nicht (s. unten). Sie können auch angeben, dass Sie nur über das Vorliegen von Hinweiszeichen informiert werden möchten, wenn mehrere Hinweiszeichen **in Kombination** auftreten oder der untersuchende Arzt dies für relevant für die Gesundheit Ihres Kindes hält. Eine weiterführende Ultraschalluntersuchung **kann** Ihnen natürlich keine Garantie für ein vollständig gesundes Kind geben.

#### **Folgende Punkte sollten Sie bitte berücksichtigen:**

Die meisten Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. 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. Kinderärzten oder Kinderchirurgen). Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

## **Genetische Beratung:**

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz ( GenDG ) die Schwangere vor einer weiterführenden Ultraschalldiagnostik und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durch die untersuchende Frauenärztin/ Frauenarzt durchgeführt.

Eine weiterführende genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik 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.