

## COMBINED TEST Schwangerschaftswoche 11 - 14

Die allermeisten Kinder kommen gesund zur Welt. Allerdings besteht bei Frauen jeden Alters ein kleines Risiko, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie die Trisomie 21 (Down-Syndrom oder frühere, überholte Bezeichnung: Mongolismus), die Trisomie 18 (Edwards Syndrom) oder die Trisomie 13 (Patau Syndrom) zurückzuführen. Der einzige Weg Chromosomenfehler mit Sicherheit zu diagnostizieren, ist eine Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder des Fruchtwassers (Amniozentese). Dies führt allerdings bei etwa einer von 200 Punktionen zu einer Fehlgeburt.

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

- das Alter der Schwangeren (das Risiko steigt mit dem Alter der Mutter)
- das Ausmaß der Flüssigkeitsansammlung im fetalen Nacken(Nackentransparenz); eine erweiterte Nackentransparenz kann auch ein Hinweiszeichen für andere Krankheitsbilder wie z.B. Herzfehler oder genetische Syndrome sein
- sofern darstellbar verschiedene Softmarker (Nasenbein, Ductus venosus, Tricuspidalis)
- das etwaige Vorhandensein von fetalen Fehlbildungen
- die Herzfrequenz des Kindes
- die Konzentration von zwei Plazentaprodukten im mütterlichen Blut (f.β-hCG und PAPP-A)

Das Ergebnis Ihrer Blutuntersuchung ist ein paar Tage nach der Abnahme verfügbar und per Computersoftware wird das Risiko für die genannten Chromosomenstörungen individuell für Ihr Kind berechnet. Mit dieser Methode, die man auch „Combined Test“ nennt, erkennt man rund 90 Prozent der Fälle von Trisomie 21. Wir senden Ihnen einen Befund mit dem genauen Ergebnis zu. Über ein erhöhtes Risiko informieren wir Sie auch nochmals telefonisch in einem persönlichen Gespräch. Sie können sich dann entscheiden, ob Sie eine Punktion (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) vornehmen lassen wollen.

Es gibt auch die Möglichkeit aus dem mütterlichen Blut kindliche DNA zu bestimmen. Mit diesem „Non-invasiven Pränataltest“ (NIPT) kann man mehr als 99 Prozent der Fälle von Trisomie 21 entdecken. Auf Wunsch führen wir diese Untersuchung bei Ihnen gesondert durch.

Unabhängig vom Ergebnis der heutigen Untersuchung empfehlen wir unbedingt eine detaillierte Ultraschalluntersuchung des Kindes in der 21. bis 23. Schwangerschaftswoche (Organscreening). Diese wird durch die heutige Untersuchung nicht ersetzt!

Mit Ihrer Unterschrift erklären Sie, dass Sie das Ziel und die Einschränkungen dieser Ultraschall- und Blutuntersuchung verstehen und dass Sie wissen, dass der hundertprozentige Ausschluss von Fehlbildungen, Chromosomenfehlern sowie genetischen und nicht-genetischen Störungen durch diese Untersuchung nicht möglich ist.

Name:

Geburtsdatum:

Unterschrift:

Datum: