

# Einverständniserklärung

Gemäß dem seit 2012 gültigen Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist es notwendig, dass Sie Ihre Einwilligung zu der von Ihnen gewünschten Untersuchung schriftlich erklären. Ansonsten darf das Material im Labor nicht untersucht werden. Das Gesetz dient Ihrem Schutz und stellt genetische Diagnostik unter besondere Kontrolle.

Hiermit beauftrage ich Sie, bei einem zur amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH gehörenden Labor, die von mir ausdrücklich gewünschte Ersttrimesterdiagnostikanalyse, um das Risiko meines Kindes für die häufigsten Chromosomenveränderungen zu ermitteln, in Auftrag zu geben.

Sie, als meine verantwortlichen Ärzte in dieser Sache haben mich über Inhalt, Umfang und Konsequenzen der Untersuchungen, mein Recht auf Widerruf, wie auch das Recht auf Nichtwissen nach GenDG ausführlich informiert. Durch die Möglichkeit der persönlichen Ansprache ist die Beantwortung meiner Fragen jederzeit möglich gewesen.

Mir ist klar, dass

- mit der Untersuchung eine genetische Disposition festgestellt werden kann, die möglicherweise auch meine Nachkommen, Geschwister und Eltern betreffen.
- durch die Analyse keine weiteren genetischen Veränderungen festgestellt oder ausgeschlossen werden können.
- die Untersuchungsergebnisse der ärztlichen Schweigepflicht unterliegen und gemäß den Berufsordnungen für Ärzte 10 Jahre aufgehoben werden.

Mein Recht auf Widerruf dieser Erklärung ist mir bewusst, sowie mein Recht auf Nichtwissen bzgl. der erstellten Ergebnisse.

Hiermit willige ich zur Untersuchung ein. Die Aufklärung über die Untersuchung und über die Beratungsinhalte bei einer genetischen Beratung habe ich zur Kenntnis genommen und verstanden. Eine Abschrift der Aufklärungsdokumentation habe ich erhalten. Ich verzichte auf eine weitergehende Beratung.

---

Datum, Ort, Unterschrift Patientin

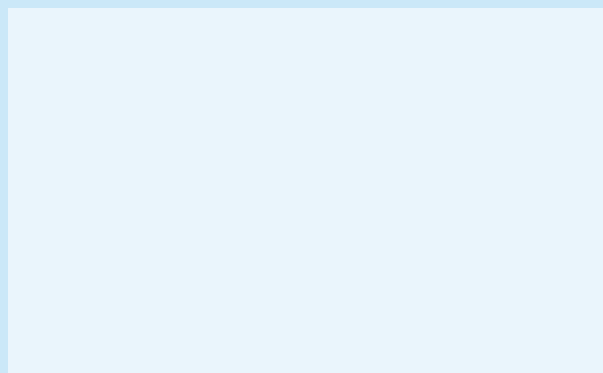
Ich lehne eine Ersttrimesterdiagnostik ab und wünsche ausdrücklich keine weitere Untersuchung!

---

Datum, Ort, Unterschrift Patientin

## Ihre Praxis

Sprechen Sie uns an – wir beraten Sie gerne.



© amedes 01/2018 | Nachdruck verboten | SAP-Nr. 509053

Ein Service von amedes

Für Nachbestellungen dieser Broschüren wenden Sie sich bitte an [service@amedes-group.com](mailto:service@amedes-group.com). Weitere Informationen finden Sie unter [www.amedes-group.com](http://www.amedes-group.com).

Nicht-invasive

Ersttrimesterdiagnostik

(11+1 bis 14 + 0 SSW)

PATIENTENINFORMATION



# Liebe Schwangere,



Sie sind heute zu einer Ersttrimesterdiagnostik gekommen, bei der Ihr individuelles Risiko für eine Chromosomenstörung (Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 u. 18, mittels eines Risikokalkulationsprogrammes berechnet werden soll.

Das Ziel dieser Risikokalkulation ist, Ihnen anhand des Ergebnisses eine Hilfestellung für oder gegen eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie/Amniozentese) zu geben.

Für die Risikokalkulation kommen folgende Parameter zur Anwendung:

- das mütterliche Alter,
- das Schwangerschaftsalter nach Ultraschall (Bestimmung anhand der Scheitel-Steiß-Länge),
- die mittels Ultraschall gemessene Höhe der fetalen Nackentransparenz,
- die Konzentrationen der Schwangerschaftshormone PAPP-A und freies  $\beta$ -hCG aus dem mütterlichen Blut.

Neben diesen Parametern können optional auch noch zusätzliche Faktoren, wie z. B. das fetale Nasenbein oder fetale Blutflussuntersuchungen, wie auch das mütterliche Gewicht und Informationen über vorangegangene Schwangerschaften in die Kalkulation mit einbezogen werden.

Eine geringe Nackentransparenz von bis zu 2,3 mm gilt als unauffällig; Werte darüber sind auffällig und können auf eine Chromosomenstörung, aber auch auf andere fetale Erkrankungen, wie z. B. auf einen Herzfehler oder andere Störungen hinweisen.

Die Schwangerschaftshormone PAPP-A und Freies  $\beta$ -hCG zeigen bei Vorliegen einer Chromosomenstörung häufig auffällige Werte.

Allein aus einer Risikoberechnung aus mütterlichem Alter und Nackentransparenz ist bereits eine Entdeckungsrate für eine Chromosomenstörung von etwa 65 % möglich. Durch die zusätzliche Einbeziehung der Serumparameter PAPP-A und Freies  $\beta$ -hCG kann die Entdeckungsrate auf 80 – 90 % gesteigert werden.

Die Risikokalkulation erfolgt mittels des PRC-Programms (PRC = Prenatal Risk Calculation) der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF-De). Das Ergebnis Ihres individuellen Risikos wird Ihnen dabei anhand einer Ampelgrafik demonstriert werden. Die Ampelgrafik weist einen grünen (= unauffälligen), einen gelben (= intermediären) und einen roten (= auffälligen) Bereich auf.

Liegt das ermittelte Ergebnis im grünen Bereich, so ist das Risiko für die häufigsten Chromosomenveränderungen und für einige angeborene Erkrankungen (z. B. Herzfehler) bei Ihrem Kind sehr gering.

Liegt das Risiko im gelben Bereich, so kann entweder eine weiterführende Blutuntersuchung bei erhöhtem Risiko für Trisomien (z. B. fetalis®-Test) oder ein weiterführender Ultraschall zur Untersuchung des Nasenbeins oder des kindlichen Herzens in einem Ultraschallzentrum durchgeführt werden. Nach dieser Untersuchung kann dann eine Neubewertung Ihres Risikos erfolgen.

Ein auffälliges Testergebnis im roten Bereich bedeutet, dass bei Ihrem Kind ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung besteht. In ca. 3,5 % der untersuchten Schwangerschaften ist mit einem solchen auffälligen Ergebnis zu rechnen. In diesem Fall empfehlen wir Ihnen eine weiterführende Untersuchung in Form einer Chorionzottenbiopsie (= Plazentapunktion, CVS) oder eine Amniozentese (= Fruchtwasserpunktion, AC).

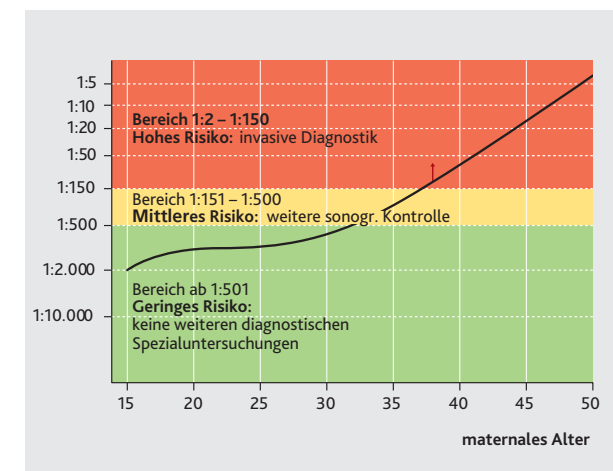
Aus organisatorischen Gründen wird Ihr individuelles Risiko nicht immer am selben Tag, sondern teilweise auch erst am nächsten Tag berechnet werden können. Das Ergebnis wird Ihnen durch Ihre betreuende Frauenärztin/Ihren betreuenden Frauenarzt mitgeteilt.

Ganz besonders möchten wir Sie darauf hinweisen, dass mit einem solchen Risikokalkulationsverfahren kein sicherer Ausschluss einer Chromosomenstörung erfolgen kann. Ebenso bedeutet ein auffälliges Ergebnis nicht automatisch ein krankes Kind.

Liegen ungünstige Untersuchungsbedingungen, wie zum Beispiel eine ungünstige Lage des Kindes, vor, sind die diagnostischen Möglichkeiten trotz modernster Ultraschallgeräte eingeschränkt.

Da die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung der Ersttrimesterdiagnostik von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen werden, müssen diese als individuelle Gesundheitsleistung (= IGeL) von der Schwangeren selbst getragen werden.

## Risiko Trisomie 21 im 1. Trimenon



Risikokalkulation mittels PRC-Programm (Prenatal Risk Calculation)