

## **Aufklärung zu weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft**

Sehr geehrte Schwangere, Frau .....

Sie sind heute zu einer weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung in unsere Praxis gekommen. Zunächst möchten wir Sie über ihre Durchführung, Zweck, Aussagekraft, Tragweite, Einschränkungen und Grenzen aufklären.

### **Hintergrund und Durchführung**

Die **hoch auflösende** Ultraschalltechnik ist ein bildgebendes Verfahren, das seit 70 Jahren zum Einsatz kommt. In den letzten 20 Jahren wurde sie deutlich weiterentwickelt. Nach heutigem Wissenstand ruft diese Technik keine negativen Auswirkungen und Schäden beim ungeborenen Kind und bei der Mutter hervor. Das gilt auch für wiederholte Anwendungen. Bei der hoch auflösenden Ultraschalluntersuchung wird über die mütterliche Bauchdecke, unter Verwendung von Kontaktgel, mit einem Schallkopf Ultraschallwellen in die Gebärmutter gesendet. Die Ultraschallwellen werden dabei von den verschiedenen Organen und Geweben unterschiedlich zurückgeworfen. Aus dem zurückgesandten Echo erstellt das Ultraschallgerät eine Abbildung mütterlicher und kindlicher Gewebe.

### **Indikationen zur weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung**

Die Gründe zur Durchführung einer weiterführenden differentialdiagnostischen Untersuchung ergeben sich aus der Vorgeschichte (besondere Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie oder vorherigen Schwangerschaften), Einnahme teratogener bzw. reproduktionstoxischer Medikamente, Zustand nach Sterilitätstherapie, Uterusfehlbildung, Altersindikation (mütterliches und oder väterliches Alter über 34), Verzicht auf invasive Diagnostik, Mehrlingsschwangerschaft, Zustand nach drei oder mehreren Fehlgeburten oder aus auffälligen Befunden im Schwangerschaftsverlauf (Auffälligkeit, Unklarheit oder Nichtdarstellbarkeit im Basisultraschall, Infektionen, drohende Frühgeburt, Zustand nach invasiven Eingriffen, Verdacht auf kindliche Mangelversorgung/Wachstumsretardierung oder Plazentafunktionsstörung, Verlaufskontrolle auffälliger Dopplerwerten etc.), nach auffälligem Ersttrimester-Screening, auffälligem Triple-Test oder auffälligem AFP-Wert ( $\leq 0,5$  MoM mit Verdacht auf Trisomie 21,  $\geq 2$  MoM mit Verdacht auf Spaltbildung der Bauchwand oder des Rückens etc.

### **Zweck der weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung**

Ziel dieser Untersuchung ist es, Informationen über den Zustand des ungeborenen Kindes und der Plazenta (=Mutterkuchen) zu erhalten. Dadurch werden folglich mit großer Wahrscheinlichkeit kindliche Fehlbildungen ausgeschlossen bzw. diagnostiziert. Jede Schwangerschaft ist mit einem Basisrisiko von 2 bis 4% für fetale Fehlbildungen und Erkrankungen belastet, dabei entfallen ca. 1% auf schwerwiegende Fehlbildungen. Dieses Basisrisiko ist beim Vorliegen bestimmter Risikofaktoren wie eine mütterlichen insulinpflichtigen Zuckerkrankheit, mütterliches und/oder väterliches Altersrisiko, bei assistierter Reproduktion oder Mehrlingsschwangerschaft, Verwandtenehe, Neigung zu spontanen Fehlgeburten von mehr als drei Mal (=habituelle Abort) etc. doppelt bis dreifach erhöht. Die große Feindiagnostik wird (optimal) in der 20+0 bis 22+6 SSW durchgeführt. Zu diesem Zeitpunkt sind (fast) alle wichtigen fetalen Organe erst funktionell ausdifferenziert und können sonographisch strukturell deutlich und übersichtlich dargestellt werden. Dabei werden die einsehbaren Organe hinsichtlich ihrer korrekten Ausbildung (Gestalt und Struktur), Lage und zeitgerechten Entwicklung untersucht. Zusätzlich werden der Sitz und die Struktur des Mutterkuchens, Insertionsstelle der Nabelschnur und die Fruchtwassermenge kontrolliert. Darüber hinaus wird mit Hilfe von Blutflussmessungen (=Farbdopplersonographie) der Nabelschnurarterien und Gebärmutterarterien der 20. SSW und der kindlichen mittleren Hirnarterien (ab 26. SSW, optimal in der 30. bis 32. SSW) die Versorgung des Kindes über die Nabelschnur durch den Mutterkuchen und Gebärmutterarterien beurteilt. So können häufig eventuelle Gefährdungen des ungeborenen Kindes, eine Funktionsstörung der Plazenta, eine schwangerschaftsinduzierte mütterliche Erkrankung (z.B. Präeklampsie) und Risikofaktoren für die Entbindung (z.B. Vasa prävia oder Plazenta prävia) frühzeitig erkannt werden. Auf diese Weise kann hilfreich eingegriffen werden, durch eine Behandlung des Fetus innerhalb der Gebärmutter, über die Mutter oder durch die Vorbereitung einer Behandlung nach der Geburt oder durch das Vorbereiten von Entscheidungen zu Geburtsmodus, Geburtsort und Geburtszeitpunkt.

### **Ein auffälliger Ultraschallbefund wird ermittelt, was nun?**

Die meisten Untersuchungen zeigen keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. In ca. 5% der Schwangerschaften wird ein auffälliger Ultraschallbefund ermittelt. Das bedeutet, dass das Ungeborene eine Fehlbildung bzw. einzelne oder mehrere Softmarker (=sonographische Hinweiszeichen) für Chromosomenabweichungen (z.B. Trisomie 21 (=Down Syndrom)) aufweist. Derartige Softmarker können z.B. weiße Flecken im Herzen (=white spots), fehlendes Nasenbein (=aplastisches Nasenbein), pränasale Verdickung (=pränasales Ödem (PNÖ)), Lippen-Gaumen-Kiefer-Spalte (LGKS), Auffälligkeit der Kopfform (z.B. Limon Sign, Strawberry Sign, Oligocephalie) und des Gehirns (z.B. Banana Sign), Verkürzung oder Fehlbildung der Extremitäten, Fehlbildungen der Wirbelsäule und des Rückens, Auffälligkeit im Magen- und Darmbereich (Gastroschisis, Omphalozele, hyperechogener Darm etc.), erweiterte Nierenbecken (Hydronephrose oder Pyelektasie) etc. sein. Beim Vorliegen einer Fehlbildung bzw. eines oder mehrerer Softmarker ist die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind an einer bestimmten Erkrankung oder Chromosomenanomalie leidet, stark erhöht.

**Möglichkeiten zur genetischen Abklärung des Verdachts einer Chromosomenaberration**

Der Verdacht einer Chromosomenstörung lässt sich durch zusätzliche invasive pränatale Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniocentese, Cordozentese abklären, bei welcher plazentare Zellen bzw. kindliche und Amnionzellen bzw. Blutzellen die genetischen Analysen gewonnen werden. Der Eingriff birgt ein punktionsbedingtes Fehlgeburtsrisiko von 0,2 bis 0,5% (1:500 bis 1:200). Bei primärer Ablehnung invasiver Diagnostik bietet sich als Alternative ein nicht-invasiver Pränataler Test an. Bei diesem Verfahren besteht kein Fehlgeburtsrisiko, denn hierfür wird der Schwangeren nur 20ml venöses Blut entnommen. Beim NIPT werden die zellfreien (cf)DNA-Bruchstücke im mütterlichen Blutplasma molekulargenetisch analysiert und mittels eines Programms ausgewertet. Unter der zellfreien DNA befindet sich 4-10% zellfreie plazentare (cff)DNA. Sie entstammt dem Mutterkuchen. Der Mutterkuchen entwickelt sich parallel zum Fetus aus der Zygote (=befruchtete Eizelle). Daher sind Mutterkuchen und Fetus genetisch identisch in 98-99% der Fälle. In seltenen 1-2% der Fälle stimmt die Genetik des Fetus und jene des Mutterkuchens nicht überein (=fetoplazentare Diskrepanz). Daher muss eine plazentare Chromosomenstörung durch eine direkte kindliche und plazentare DNA-/Chromosomenanalyse bestätigt werden. Dazu wird meist eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt. Derzeit werden die 4 NIPT-Varianten Harmony-Test, Praena-Test, Fetalis-Test und Prenatalis-Test in Deutschland angeboten.

**Tragweite weiterführender differentialdiagnostischer Ultraschalluntersuchungen**

Die meisten Feten, die solche sonographische Hinweiszeichen für chromosomale Anomalien haben, sind allerdings gesund. Im Alltag haben etwa 5% aller Feten einen solchen Softmarker. Die meisten Fehlbildungen sind von leichter Art und behandelbar. In seltenen Fällen ergeben sich schwere Fehlbildungen, die weder behandelbar noch mit dem Leben zu vereinbaren sind. Dies gilt auch für nachgewiesene Chromosomenstörung beim Ungeborenen. Daraus können ethische und psychosoziale Konflikte entstehen. Insbesondere betrifft es die schwierige Entscheidung der betroffenen Schwangeren/Eltern über das weitere Austragen der Schwangerschaft oder eine medizinisch begründete vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung evtl. mit einem Fetozid (=Tötung des ungeborenen Kindes im Mutterleib um eine Lebendgeburt zu verhindern) nach §218a Absatz 2 StGB. In solch einer schweren Konfliktsituation können Sie zusätzlich eine genetische Beratung beim Humangenetiker und/oder psychosoziale Beratung in einer (Schwangerschaftskonflikt)Beratungsstelle für Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen.

**Einschränkungen und Grenzen der weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung**

Die Aussagekraft der Ultraschalluntersuchung hängt vom Zeitpunkt, Entwicklungsstand der Organe, Bedingungen der Untersuchung, Gerätequalität, Sorgfalt und Erfahrung des Untersuchers ab. Die sonographische Bewertung des fetalen Gesundheitszustandes gilt jeweils für den entsprechenden Untersuchungszeitpunkt und stellt somit jeweils eine Momentaufnahme dar. So gibt es bestimmte Zeitfenster, in denen die Untersuchung optimale Ergebnisse liefert (13. bis 14. SSW für die frühe Feindiagnostik, 20. bis 23. SSW für die Feindiagnostik und 30. bis 32. SSW für die Dopplersonographie der mittleren Hirnarterien. Untersuchungen, die früher oder später durchgeführt werden, können unter Umständen nur unvollständige Informationen liefern. Die Aussagefähigkeit hängt auch vom Entwicklungsstand der Organe (z.B. Gehirn, Nieren oder Herz) ab. Es muss auch berücksichtigt werden, dass sich der Zustand des Ungeborenen auch nach einer unauffälligen Ultraschalluntersuchung in der 13. bis 14. SSW bzw. in der 20. bis 23. SSW bis zur Geburt in seltenen Fällen noch verändern kann. Dies gilt vor allem für Organe, deren Entwicklung zu den jeweiligen Zeitpunkten noch nicht abgeschlossen ist, wie etwa die des Gehirns. Daher wird eine feindiagnostische Kontrolle mit der Dopplersonographie in der 30. SSW empfohlen, insbesondere nach invasiven Eingriffen und bei Auffälligkeiten. 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 nicht immer alle Fehlbildungen und Veränderungen erkannt werden. Es ist daher möglich, dass bestehende Defekte wie kleine Loch in der Herzwand, kleine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, kleine Defekte im Bereich der Wirbelsäule sowie Finger- und Zehenmissbildungen nicht erkannt werden können. Zusätzlich gibt es mehrere Gruppen von Erkrankungen, die oft nicht im Ultraschall vorgeburtlich sichtbar sind, weil sie nicht mit eindeutigen anatomischen Veränderungen, Fehlbildungen oder Softmarker einhergehen. Dazu gehören Chromosomenstörungen mit milder Ausprägung bzw. geringem Schweregrad, Stoffwechselerkrankungen, Syndrome (=komplexe Erkrankungen) sowie Taubheit und Blindheit. Dementsprechend bleibt ein Risiko im 10% Prozentbereich für das Vorliegen von Entwicklungsstörungen. Das heißt, das Fehlen typischer Softmarker für Chromosomenanomalien beim Fetus mindert zwar das Risiko für diese, schließen sie jedoch nicht aus! Um Chromosomenaberrationen diagnostizieren bzw. ausschließen zu können, ist eine invasive pränatale Diagnostik z.B. Fruchtwasserpunktion zur Gewinnung kindlicher Zellen für genetische Analysen notwendig. Somit kann aus einem normalen Ultraschallbefund nicht abgeleitet werden, dass das Kind normal entwickelt und gesund ist.

**Bitte fragen Sie uns, wenn Sie etwas nicht verstanden haben.**

Ich habe noch Fragen und wünsche ein Gespräch: ja  nein

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Schwangere

Persönliche Fragen:

.....  
.....

Ärztlicher Vermerk:

.....  
.....

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich den Zweck, die Aussagekraft, Tragweite, Einschränkungen und Grenzen der weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung zur Kenntnis genommen und verstanden habe. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit. Hiermit erteile ich freiwillig die Einwilligung zur Durchführung der weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung. Mir ist bekannt, ich eine psychosoziale und humangenetische Beratung, insbesondere bei einem auffälligem Befund in Anspruch nehmen kann. Meine Zustimmung kann ich jederzeit widerrufen. Von meinem Recht auf Nichtwissen eines (auffälligen) Befundes kann ich jederzeit Gebrauch machen.

Cottbus, den .....

Unterschrift Schwangere

Unterschrift Frauenärztin