

Patienteninformation zur Unterstützung des Aufklärungsgesprächs nach §9 des Gendiagnostikgesetzes

## **Pränatale Frühdiagnostik (Ersttrimesterscreening, Tripletest)**

Die Pränatale Frühdiagnostik dient dazu, bereits während der Schwangerschaft anhand von Blutwerten und Ultraschalldaten das Risiko für das Vorliegen bestimmter genetischer Defekte (Chromosomenaberrationen und Neuralrohrdefekt) beim Kind abzuschätzen. Da ein sicherer Ausschluss derselben nur durch die direkte Bestimmung der Chromosomen des Feten aus dem Fruchtwasser möglich ist, dient die Risikoabschätzung dazu, die Entscheidung für oder gegen den dazu notwendigen invasiven und für die Patientin belastenden Eingriff (Amniozentese) zu unterstützen.

- Beim **Erst-Trimester-Screening zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche** wird das Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21 (Down-Syndrom) bzw. Trisomie 13 oder 18 anhand der Nackentransparenz (Ultraschall) und zweier Schwangerschaftshormone - Freies  $\beta$ -HCG und PAPP-A - im Blut bestimmt.
- In den **Triple-Test zwischen der 14. und 20. Schwangerschaftswoche** gehen die Serumwerte  $\alpha$ -Fetoprotein,  $\beta$ -HCG und Freies Östriol ein. Neben dem Risiko für eine Trisomie 21 bzw. 18 lässt sich hieraus auch das Risiko für einen Neuralrohrdefekt abschätzen.
- Die isolierte Bestimmung von  $\alpha$ -Fetoprotein zwischen der **14. und 22. Schwangerschaftswoche** lässt sich für die Abschätzung des **Neuralrohrdefekt-Risikos** heranziehen.
- Aus einer Blutprobe werden die genannten Eiweißwerte zur vorgeburtlichen Abschätzung des Risikos für einen Gendefekt durchgeführt. Die Ergebnisse werden ausschließlich für die beschriebene Untersuchung eingesetzt.
- Das Ergebnis liefert ein statistisches Risiko für den untersuchten Defekt, es ist kein direkter Nachweis dieses Defekts, sondern erleichtert lediglich die Entscheidung für oder gegen weitergehende Diagnostik.
- Das Testergebnis wird vom Labor nur Ihrem Arzt mitgeteilt. Sie können es ablehnen, dass der Arzt Ihnen das Ergebnis oder Teile davon mitteilt.

Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird Sie bitten, eine Erklärung zu unterschreiben, in der Sie die Einwilligung zu der oben genannten Untersuchung geben. Diese Einwilligung können Sie jederzeit – auch mündlich – widerrufen. Die Untersuchung wird dann nicht durchgeführt, bzw. der Befund der Untersuchung wird vernichtet und Ihrem Arzt nicht mitgeteilt.