

Klinik / Praxis:



Patientendaten:

Der Geburtstermin ist am (Datum):

## Liebe werdende Mutter,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung des ungeborenen Kindes geplant (sog. Pränataldiagnostik).

Diese Informationen dienen zur Vorbereitung für das Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt (im Weiteren Arzt). Im Gespräch wird Ihnen Ihr Arzt die Vor- und Nachteile der geplanten Untersuchungen gegenüber Alternativmethoden erläutern und Sie über mögliche Folgen aufklären. Anschließend können Sie Ihre Einwilligung in die vorgeschlagene genetische Untersuchung erteilen. Nach dem Gespräch erhalten Sie eine Kopie des ausgefüllten und unterzeichneten Bogens.

### GRÜNDE FÜR DIE UNTERSUCHUNG

Genetische Untersuchungen vor der Geburt sind an bestimmte Regeln gebunden, welche im sogenannten Gendiagnostikgesetz (GenDG) festgehalten sind.

Eine genetische Untersuchung zielt darauf ab, krankheitsverursachende Genveränderungen des Kindes schon vor der Geburt zu bestimmen und dadurch mögliche Risiken frühzeitig erkennen und beurteilen zu können. Möglich ist es, bestimmte Erbkrankheiten, Stoffwechselstörungen oder Änderungen in den Chromosomen (z. B. Trisomie 21 (Down-Syndrom)) nachzuweisen. Nach dem Gendiagnostikgesetz sind Untersuchungen auf Erbkrankheiten, welche nach jetzigem Wissensstand erst nach dem 18. Lebensjahr auftreten, nicht erlaubt.

Eine genetische Untersuchung in der Schwangerschaft ist in bestimmten Fällen sinnvoll bzw. wird empfohlen. Dies ist dann der Fall, wenn andere Voruntersuchungen (z. B. Ultraschall) Hinweise auf eine mögliche Erkrankung geben, wenn bereits ein Kind in der Familie eine erbliche Krankheit hat, bei einem Alter der Mutter ab 35 Jahren oder wenn bei anderen Familienmitgliedern erbliche Erkrankungen oder Chromosomenveränderungen vorliegen. Die Untersuchung kann auch nur auf Wunsch der Eltern erfolgen, z. B. bei großer Angst vor Missbildungen. Allerdings sollten hier die möglichen Risiken der Untersuchung besonders gegenüber dem Nutzen abgewogen werden.

### GENETISCHE BERATUNG

Laut dem Gendiagnostikgesetz muss vor einer genetischen Untersuchung eine Beratung durch eine qualifizierte Person erfolgen. Hierbei wird die Schwangere über die Möglichkeiten einer genetischen Untersuchung und die Konsequenzen einer Entscheidung für oder gegen die Untersuchung informiert. Im Gespräch werden Fragen nach medizinischen (Art und Schweregrad möglicher Krankheiten des Kindes und Therapiemöglichkeiten), psychischen (mögliche Folgen des Untersuchungsergebnisses für die Mutter) und sozialen Kriterien erörtert. Die Beratung soll der werdenden Mutter helfen, sich der Tragweite der Untersuchung und deren Ergebnisse bewusst zu werden und eine Hilfestellung bei der

Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft bieten.

Liegen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung vor, erfolgt eine weitere Beratung. Zudem steht der Schwangeren eine Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) zu.

### MÖGLICHE UNTERSUCHUNGSARTEN

Bei einer genetischen Untersuchung wird zwischen nicht-invasiven - d. h. nur außerhalb des Körpers vorgenommenen - und invasiven Methoden unterschieden. Nicht-invasive Methoden gehen dabei nicht mit einem unmittelbaren Risiko für den Embryo einher (Ultraschall oder Blutuntersuchung der Mutter). Ihr Arzt bespricht mit Ihnen die möglichen Verfahren und deren Vor- und Nachteile wie Sicherheit, Genauigkeit und Risiken.

#### Nicht-invasive Methoden:

Hierzu zählen z. B. bestimmte Ultraschalluntersuchungen. Bei der sogenannten **Nackentransparenzmessung** wird die Nackenfalte des Kindes vermessen. Eine verdickte Nackenfalte kann Hinweise auf eine Trisomie (insbesondere Trisomie 21 und 18) oder eine fetale Erkrankung (z. B. Herzfehler) geben. Diese Untersuchung kann mit der Bestimmung spezieller Hormonwerte (freies beta-HCG, PAPP-A) kombiniert werden, um die Aussagekraft der Untersuchung zu erhöhen (Ersttrimesterscreening). Durch spezielle Rechenmodelle wird aus den Untersuchungsergebnissen dann die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung/genetische Veränderung berechnet. Ein direkter Nachweis einer Veränderung ist hiermit nicht möglich.

Mit Hilfe von **Feinultraschall-Untersuchungen** können mögliche Entwicklungsstörungen oder körperliche Besonderheiten beim Kind festgestellt werden.

Bei einer **Untersuchung des mütterlichen Blutes** kann seit einiger Zeit auch die DNA (Erbgut) des Embryos herausgefiltert werden. Diese kann dann auf chromosomale Veränderungen (Trisomie 21, 18 und 13) untersucht werden (sog. nichtinvasiver Pränataltest, NIPT). Die Genauigkeit dieser Untersuchung ist sehr hoch. So liegt z. B. die Erkennungsrate (Sensitivität) für eine Trisomie 21 bei über 99 %, jedoch können auch falsch positive Ergebnisse bei bis zu 1 % der Untersuchungen auftreten.

### Invasive Methoden:

Hierbei werden Zellproben direkt entweder aus der embryonalen Gewebehülle (Chorionzottenbiopsie) oder aus dem Fruchtwasser (Amniozentese) gewonnen und auf genetische und chromosomale Veränderungen überprüft. Falls eine derartige Untersuchung bei Ihnen vorgesehen ist, wird Sie Ihr Arzt über Ablauf und mögliche Risiken gesondert aufklären.

### ALTERNATIV-VERFAHREN

Im Gespräch wird Ihnen Ihr Arzt die unterschiedlichen Methoden zur genetischen Untersuchung erläutern und anhand Ihrer speziellen Situation die am besten geeignete Methode auswählen.

### ERFOLGSAUSSICHTEN

Durch den nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) können genetische Veränderungen wie die Trisomie 21, 18 und 13 mit einer hohen Sicherheit ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Bei positivem Ergebnis, d. h. Nachweis einer genetischen Auffälligkeit, sollte dies mit invasiven Verfahren (z. B. Amniozentese) bestätigt werden. Risiken und Nutzen sollten jedoch gerade vor invasiven Verfahren sorgfältig abgewogen werden.

Wenn bei Ihnen oder in Ihrer Familie bekannte, krankheitsverursachende Genveränderungen vorliegen, kann durch invasive Untersuchungsverfahren nachgewiesen werden, ob Ihr Kind erkrankt ist oder Anlageträger dieser Erkrankung ist.

Da in allen Fällen der genetischen Untersuchung nur nach einigen ausgewählten Gen- oder Chromosomenveränderungen gesucht wird, stellt die genetische Untersuchung keine Garantie für ein gesundes Kind dar. In einigen Fällen kann es auch passieren, dass eine krankhafte Veränderung nicht nachgewiesen wird oder dass aufgrund unklarer Ergebnisse weitere Untersuchungen nötig sind.

Es können manchmal auch Veränderungen nachgewiesen werden, obwohl das Kind gesund ist (falsch positives Ergebnis).

Enthält die Probe bei der Untersuchung des mütterlichen Blutes zu wenig kindliche DNA, kann die Auswertung schwierig bis unmöglich sein.

Bei einer Feinultraschall-Untersuchung können trotz größter Sorgfalt nicht immer alle Veränderungen erfasst werden. Vor allem kleine Veränderungen sind in der Regel schwer oder nicht zu sehen.

### NACH DER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Die Untersuchungsergebnisse dürfen allein der Schwangeren oder von ihr autorisierten Personen mitgeteilt werden. Eine erteilte Einwilligung in eine genetische Untersuchung kann jederzeit widerrufen werden (**Widerrufsrecht**). Proben und eventuell schon vorliegende Untersuchungsergebnisse werden dann vernichtet. Auch kann die Schwangere jederzeit festlegen, über welche Ergebnisse sie nicht informiert werden möchte (**Recht auf Nichtwissen**).

Laut Gendiagnostikgesetz müssen die Ergebnisse 10 Jahre aufbewahrt und danach vernichtet werden. Wenn durch die Vernichtung der Daten schutzwürdige Interessen berührt werden oder wenn die Schwangere es wünscht, werden die Daten länger aufbewahrt oder können, falls noch keine Ergebnisse vorliegen, auch früher vernichtet werden.

Findet sich bei der Untersuchung ein Hinweis auf eine Erkrankung, die auch andere Familienmitglieder betreffen könnte, wird der Arzt empfehlen, dass auch diese eine Beratung in Anspruch nehmen.

## Fragen zu bisherigen Schwangerschaften und Erbkrankheiten

Bitte beantworten Sie vor dem Aufklärungsgespräch die folgenden Fragen gewissenhaft und **kreuzen Sie Zutreffendes an**. Es ist selbstverständlich, dass Ihre Angaben vertraulich behandelt werden.

**Gab es während dieser Schwangerschaft Besonderheiten?**  ja  nein

**Hatten Sie schon eine oder mehrere Geburten?**  ja  nein

Wenn ja, wann? \_\_\_\_\_

**Hatten Sie schon einmal eine Fehlgeburt?**  ja  nein

Wenn ja, wie oft? \_\_\_\_\_

Wenn ja, hatten Sie eine stationäre Aufnahme?  ja  nein

**Gibt es in Ihrer Familie bereits Erbkrankheiten?**  ja  nein

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

**Gibt es in der Familie des Kindsvaters Erbkrankheiten?**  ja  nein

## Ärztl. Dokumentation zum Aufklärungsgespräch

Wird vom Arzt ausgefüllt

Über folgende Themen (z. B. Art, Tragweite und mögliche Folgen des Untersuchungsergebnisses, Erfolgsaussichten) habe ich die Patientin im Gespräch näher aufgeklärt:

---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---

### Folgende Untersuchung ist geplant:

- Nackentransparenzmessung mit und ohne Blutuntersuchung  
 Feinultraschall  
 Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

### Nach gesonderter Aufklärung

- Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)  
 Chorionzottenbiopsie  
 Nabelschnurpunktion (Chordozentese)  
 Sonstiges: \_\_\_\_\_

**Zweck und Umfang der Untersuchung:** \_\_\_\_\_

---



---

### Fähigkeit der eigenständigen Einwilligung:

- Die Patientin besitzt die Fähigkeit, eine eigenständige Entscheidung über die Untersuchung zu treffen und ihre Einwilligung zu erteilen.  
 Die Patientin wird von einem Betreuer mit einer Betreuungsurkunde bzw. die Minderjährige von ihren Eltern/einem Elternteil oder einem Vormund vertreten. Diese sind in der Lage, eine Entscheidung im Sinne der Patientin/der Minderjährigen zu treffen.

Ort, Datum, Uhrzeit

Unterschrift der Ärztin / des Arztes

## Ablehnung der Patientin

Frau/Herr Dr. \_\_\_\_\_ hat mich umfassend über Ablauf und Folgen einer genetischen Untersuchung und über die sich aus meiner Ablehnung möglicherweise ergebenden Nachteile für mein Kind und mich aufgeklärt. Ich habe die diesbezügliche Aufklärung verstanden und **lehne die Untersuchung** ab.

Ort, Datum, Uhrzeit

Unterschrift Patientin / Eltern\* / Betreuer / Vormund / ggf. des Zeugen

## Erklärung und Einwilligung der Patientin

Bitte kreuzen Sie die zutreffenden Kästchen an und bestätigen Sie Ihre Erklärung anschließend mit Ihrer Unterschrift:

**Ich bestätige hiermit, dass ich alle Bestandteile der Patientenaufklärung verstanden habe.** Diesen Aufklärungsbogen (3 Seiten) habe ich vollständig gelesen. Im Aufklärungsgespräch mit Frau/Herrn Dr. \_\_\_\_\_ wurde ich über die genetischen Untersuchung und deren möglichen Folgen in meinem speziellen Fall umfassend informiert.

Ich wurde auch darüber informiert, dass nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ein **weiteres Beratungsgespräch** stattfindet.

**Ich versichere, dass ich keine weiteren Fragen** habe und **keine zusätzliche Bedenkzeit** benötige. **Ich stimme der genetischen Untersuchung zu.**

### Das Ergebnis der Untersuchung

- darf nur mir mitgeteilt werden  
 darf Ärzten zur Weiterbehandlung mitgeteilt werden  
 darf folgenden Personen mitgeteilt werden: \_\_\_\_\_

---

### Die entnommene Probe

- darf nicht weiterverwendet werden  
 darf zu Forschungszwecken weiterverwendet werden  
 darf für die Überprüfung der Untersuchungsergebnisse aufbewahrt werden  
 darf für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufbewahrt werden

Über **folgende Ergebnisse** möchte ich nicht informiert werden (z. B. Geschlecht):

---



---

- Ich bin damit einverstanden, dass meine Kopie dieses Aufklärungsbogens an folgende E-Mail-Adresse gesendet wird:

E-Mail-Adresse

Ort, Datum, Uhrzeit

Unterschrift Patientin / Eltern\* / Betreuer / Vormund

Kopie:  erhalten

verzichtet

Unterschrift Patientin / Eltern / Betreuer / Vormund

\*Unterschrift nur ein Elternteil, so erklärt dieser mit seiner Unterschrift, dass ihm das Sorgerecht alleine zusteht oder er im Einverständnis mit dem abwesenden Elternteil handelt.

