

## Patientinneninformation über den Bluttest auf Down Syndrom

### *Bluttest zur nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchung zur Feststellung einer fetalen Trisomie 21*

Sehr geehrte Schwangere,  
Sie möchten Ihr Blut auf Down Syndrom bei Ihrem ungeborenen Kind untersuchen lassen.

Vor der Durchführung des Tests und der dafür notwendigen Blutentnahme bei Ihnen ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Testmethode verstanden haben, damit Sie sich entscheiden und in die Untersuchung einwilligen können. Dieses Aufklärungsblatt soll Ihnen helfen, das Gespräch mit Ihrem Arzt vorzubereiten und die wichtigsten Punkte zu dokumentieren.

#### *Was ist Trisomie 21 und wie entsteht sie?*

Das Erbmateriale in allen Zellen des Körpers ist in Form von Chromosomen organisiert. Vor jeder Zellteilung verdoppeln sich zunächst die Chromosomen, bevor sie dann gleichmäßig auf beide Tochterzellen verteilt werden. Bei dieser Verteilung der Chromosomen können Fehler auftreten. Passieren solche Fehler beim Entstehen von Ei- oder Samenzellen und entsteht aus den veränderten Ei- oder Samenzellen ein Kind, dann trägt dieses Kind die veränderte Erbinformation. Viele der Chromosomenfehlverteilungen verhindern aber auch das Entstehen einer Schwangerschaft aus den entsprechenden Keimzellen oder verursachen frühe Fehlgeburten.

Die häufigste und bekannteste Chromosomenfehlverteilung ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 beim Kind in den meisten Fällen dreimal statt zweimal vorliegt. Die Trisomie 21 ist typisch für das Down-Syndrom.

#### *Wann ist die Durchführung dieses Tests sinnvoll?*

Der Test ist nur dann sinnvoll, wenn Sie wissen wollen, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie 21 (Down Syndrom) hat. Die Durchführung des Tests ist freiwillig, sie ist sinnvoll, wenn Sie zu einer Risikogruppe gehören oder wenn aufgrund von Ultraschallbefunden oder bisherigen Blutuntersuchungen der Verdacht auf eine Trisomie 21 bei Ihrem Kind

besteht. Dann kann das Testergebnis Ihnen mit hoher Sicherheit darüber Aufschluss geben, ob bei Ihrem Kind eine Trisomie 21 vorliegt oder nicht. Es wird Ihnen dazu Blut aus einer Vene entnommen und dieses Vorgehen ist für Ihr ungeborenes Kind unbedenklich.

#### *Grenzen der Untersuchung*

Beim überwiegend größten Teil aller Schwangerschaften wird ein gesundes Kind geboren. In einem Teil der Schwangerschaften ist dies jedoch nicht der Fall. Heute kann man nach vielen Krankheiten im Verlauf der Schwangerschaft gezielt suchen. Es ist aber in keinem Fall möglich, sämtliche denkbaren Erkrankungen auszuschließen. Niemand kann Ihnen garantieren, ein gesundes Kind zu bekommen. Durch diesen Bluttest wird die freie Trisomie 21 mit hoher Sicherheit bestimmt. Die Trisomie 21 ist die häufigste Chromosomenstörung bei lebend geborenen Kindern. Alle anderen Chromosomenstörungen haben zusammengefasst in etwa die gleiche Häufigkeit wie Trisomie 21 allein. Diese anderen Chromosomenstörungen werden mit Ausnahme der Trisomie 13, Trisomie 18 und Abweichungen der Geschlechtschromosomen durch diesen Test nicht erfasst, so dass hierzu aufgrund des Testergebnisses keinerlei Aussagen gemacht werden können. Sie sollten außerdem wissen, dass mit dem Test bestimmte seltene Formen einer Trisomie 21 nicht sicher nachgewiesen werden können. Das trifft zu bei sehr wenigen Fällen, bei denen nur Teile des Chromosom 21 in dreifacher Kopienzahl vorliegen oder aber wenn nur Teile des kindlichen Körpers das Chromosom 21 in dreifacher Ausfertigung aufweisen. Diese seltenen Ereignisse können mit diesem Bluttest nicht zuverlässig nachgewiesen werden. Der Test ist derzeit nur für Einlings- und Zwillingschwangerschaften geeignet. In sehr seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Testergebnis kommen. Es kann dann notwendig werden, den Test zu wiederholen und dazu ggf. auch eine neue Blutprobe anzufordern.

### *Alternativen zum Bluttest auf Downsyndrom*

Der Test macht keine Aussage über mögliche Fehlbildungen des Kindes. Aus diesem Grund ist eine Ultraschalluntersuchung vor der Durchführung des Tests sinnvoll. Alternativen zur Beurteilung im Hinblick auf die oben erwähnten Chromosomenstörungen sind invasive Methoden, wie die Fruchtwasseruntersuchung oder die Chorionzottenbiopsie. Eine definitive Diagnose über das Vorliegen oder den Ausschluss einer Trisomie 21, anderer Chromosomenstörungen oder bestimmter anderer Erkrankungen kann nur durch diese Untersuchungen gestellt werden. Das Risiko, durch einen solchen invasiven Eingriff das Kind zu verlieren, beträgt allerdings ungefähr 1%.

### *Wie läuft der Test ab?*

Nachdem wir Sie umfassend informiert haben und Sie die Einverständniserklärung unterschrieben haben, nehmen wir Ihnen nach angemessener Bedenkzeit 20 ml Blut ab. Dieses Blut wird an ein Labor verschickt. Die Analyse dauert in der Regel 10 Arbeitstage (Montag - Freitag). Wir informieren Sie in einem Gespräch nach Eintreffen des Testergebnisses bei uns. Die Kosten für den Test und die damit verbundenen ärztlichen Leistungen werden nicht von den Krankenkassen und Pflichtversicherungen übernommen. Sie müssen daher die Kosten von 300,- EUR selbst tragen. Einige private Krankenversicherungen übernehmen die einen Teil oder die ganzen Kosten für den Test, wenn Ihre Versicherung auch ambulante Leistungen mit einschließt.

### *Wie geht es im Falle eines negativen Testergebnisses weiter?*

Ein negatives Testergebnis bedeutet, dass das Vorliegen einer Trisomie 21 beim ungeborenen Kind mit hoher Sicherheit ausgeschlossen werden kann.

### *Wie geht es im Falle eines positiven Testergebnisses weiter?*

Ein positives Testergebnis bedeutet, dass Ihr ungeborenes Kind mit sehr hoher Sicherheit eine Trisomie 21 trägt. Dieses Ergebnis muss durch einen invasiven Test bestätigt werden.

### Bitte bedenken Sie folgendes:

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen ergeben keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beiträgt. Zeigen sich jedoch bei einer Untersuchung Auffälligkeiten, führt das nicht selten zu einer teilweise erheblichen Verunsicherung und Konfliktsituation. Wir informieren und begleiten Sie umfassend. Bei Bedarf vermitteln wir Ihnen gerne eine kompetente Betreuung durch Psychotherapeuten.

### **ZUSAMMENFASSUNG**

- Der Test ist nur sinnvoll, wenn Sie das Risiko für Trisomie 21 bei Ihrem ungeborenen Kind wissen wollen.
- Für den Test ist eine Blutentnahme bei der werdenden Mutter notwendig.
- Das Testergebnis sagt nicht aus, ob das Kind eine Trisomie 21 hat oder nicht, sondern nur, ob ein sehr hohes oder ein sehr niedriges Risiko besteht.
- Dieser Test ist derzeit nur für Einlings- und Zwillingschwangerschaften geeignet.
- Die Aussage des Tests beschränkt sich im Wesentlichen auf die Trisomie 21. Außerdem können Abweichungen der Geschlechtschromosomen mit etwas geringerer Genauigkeit mit dem Test erkannt werden. Andere Chromosomenstörungen könnten derzeit mit diesem Test nicht nachgewiesen werden.

mosomenstörungen könnten derzeit mit diesem Test nicht nachgewiesen werden.

- Aus diesem Grund ist der Test bei Auffälligkeiten im Ultraschall nur eingeschränkt anwendbar.
- Das Testergebnis liegt nach ungefähr 14 Tagen vor
- Ein positives Testergebnis muss durch einen invasiven Test (Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserentnahme) bestätigt werden.
- Der Test kostet 300,- €. Dieser Betrag muss mittels Erlagschein oder Bankomat/Kreditkarte vor der Blutentnahme bezahlt werden. Die Kosten für die Untersuchung werden von einigen privaten Krankenversicherungen übernommen. Andere Privatversicherungen oder die Pflichtversicherungen übernehmen die Kosten für den Test nicht.

Ich wurde über diese Methode schriftlich und mündlich ausführlich aufgeklärt und habe keine weiteren Fragen zum Test. Ich bitte um Berechnung des Risikos für Trisomie 21 durch Bestimmung der freien fetalen DNA.

\_\_\_\_\_  
Ort / Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patientin