

Aufklärungsprotokoll über die vorgeburtliche Untersuchung des Erbgutes des Kindes mittels Blut der Schwangeren

Name: Vorname: Geburtsdatum:

Diese Informationen ergänzen das Informationsblatt «Vorgeburtliche Untersuchungen des Kindes (Pränataldiagnostik)» und das persönliche Gespräch, das Ihr Arzt oder Ihre Ärztin mit Ihnen führt. Bitte fragen Sie im ärztlichen Gespräch nach allem, was Ihnen unklar ist oder wichtig erscheint; bitte sagen Sie uns, ob Sie sich ausreichend informiert fühlen oder noch mehr über die bevorstehende Untersuchung und deren Ergebnis wissen möchten.

Für oder gegen eine vorgeburtliche Untersuchung auf eine genetische Erkrankung beim Kind, z.B. Trisomie 21, 18 oder 13, sollten Sie sich erst nach sorgfältiger Abwägung und angemessener Bedenkzeit entscheiden. Es handelt sich um eine persönliche Entscheidung, die Sie ohne Beeinflussung von aussen treffen sollten. Selbstverständlich steht es Ihnen frei, auf diese Untersuchung zu verzichten, denn Sie haben ein „Recht auf Nicht-Wissen“ – sei es ganz auf Untersuchungen zu verzichten, sei es nur einen Teil der technisch möglichen Analysen und Folgeuntersuchungen durchzuführen. Sie müssen nicht alle Informationen über das Erbgut zur Kenntnis nehmen, es sei denn, es drohe dem Kind unmittelbare Gefahr (Art. 6 und Art. 18, Abs. 2 GUMG).

Methode: Der Mutterkuchen (Plazenta) gibt kleine Mengen seines Erbguts (DNA) ins Blut der Mutter ab. Diese geringen Mengen können ab der 10. Schwangerschaftswoche genutzt werden, um das ungeborene Kind auf eine fehlerhafte Anlage des Erbmaterials (Chromosomen) hin zu untersuchen. Liegt beim Kind ein überzähliges Chromosom 21, 18 oder 13 vor, sprechen wir von einer Trisomie 21, 18 oder 13. Trisomien führen bei den betroffenen Kindern in unterschiedlichem Ausmass zu körperlichen und geistigen Entwicklungsstörungen. Mit derselben Methode können grundsätzlich auch andere fehlerhafte Anlagen entdeckt werden, die nur einen Teil eines Chromosoms oder ein einzelnes Gen betreffen.

Ergebnis: Eine unauffällige Blutuntersuchung garantiert kein gesundes Kind. Eine Trisomie 21 (als häufigste fehlerhafte Anlage des Erbmaterials) kann mit einer Zuverlässigkeit von bis zu 99% erkannt werden, die Trisomien 18 und 13 werden mit etwas geringerer Zuverlässigkeit entdeckt. Bei anderen, seltenen genetischen Erkrankungen kann aktuell keine Aussage über die Zuverlässigkeit der Ergebnisse gemacht werden. In seltenen Fällen kann durch solche Tests auch eine Erkrankung der Schwangeren selbst entdeckt werden. Die Blutuntersuchung ergibt in bis zu 1% gar kein auswertbares Resultat, weil der Anteil kindlicher DNA im Blut der Mutter zu gering ist. Es dauert ca. eine Woche bis das Resultat vorliegt.

Auffällige sowie schwer interpretierbare Befunde sollten unbedingt durch eine Folgeuntersuchung wie Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion bestätigt werden, denn es kann in seltenen Fällen sein, dass das Ergebnis auffällig ist, obwohl das Kind gesund ist. Unerwartete bzw. ungünstige Ergebnisse können Sie vor schwierige Entscheidungen stellen und psychisch sehr belastend sein. Es können zusätzliche Beratungen und Unterstützung durch weitere Spezialisten notwendig werden. Falls eine schwerwiegende unheilbare Störung festgestellt wird, werden Sie vielleicht über einen Abbruch der Schwangerschaft nachdenken. Sie haben aber auch immer ein Anrecht darauf, über Alternativen zum Schwangerschaftsabbruch beraten sowie auf Vereinigungen von Eltern behinderter Kinder und auf Selbsthilfegruppen hingewiesen zu werden (Art. 15 GUMG).

Kosten: Die Untersuchung auf Trisomien wird von der Grundversicherung übernommen, falls die zwischen 11. und 14. Schwangerschaftswochen durchgeführte Risikoberechnung mittels Ersttrimestertest ein Trisomie-Risiko von 1:1000 oder höher ergeben hat. Falls dies nicht zutrifft, Sie aber über eine Zusatzversicherung verfügen, kann diese unter Umständen einen freiwilligen Beitrag leisten. Andere Untersuchungen mit diesem Test auf andere seltene Krankheiten werden von der Krankenkasse nicht übernommen.

Ihre Fragen:

Dieses Protokoll dokumentiert die genetische Beratung nach GUMG Art. 18, und der unten gegebene Untersuchungsauftrag gilt als Zustimmung zur genetischen Untersuchung. Für weitere Beratungen stehen auch die entsprechenden Beratungsstellen der Kantone (nach Art. 17 GUMG) zur Verfügung.

