



## *Informationsblatt zum Combined Test*

### Ultraschallbeurteilung und Risikoberechnung für Down-Syndrom (Trisomie 21), Trisomie 13 und Trisomie 18

- Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt.
- Allerdings besteht bei Frauen jeden Alters eine geringe Wahrscheinlichkeit, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie Down-Syndrom (Trisomie 21; frühere Bezeichnung: Mongolismus) zurückzuführen. Die Wahrscheinlichkeit z.B. für ein Kind mit Down-Syndrom nimmt mit dem Alter der Schwangeren zu. Durch den Combined Test werden ca 90% der betroffenen Trisomie 21-Kinder erkannt.
- Der Combined Test ist eine Berechnung der Wahrscheinlichkeit (= des „Risikos“) für eine Trisomie 21/ Down-Syndrom (und Trisomie 13, 18) beim Kind. Ergänzend bietet sich der NIPT, z.B. Harmony Test an, der über 99% der erkrankten Kinder erkennen kann.
- Eine sichere Aussage hinsichtlich genetischer Veränderungen kann nur durch eine Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie) oder durch eine Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) erfolgen. In seltenen Fällen führen diese Eingriffe zu einer Fehlgeburt (1:100 - 1:1000).

Wenn Sie sich für einen Combined Test entschieden haben, wird Folgendes gemacht:

Nach der Ultraschalluntersuchung wird Ihnen zur Bestimmung von zwei Hormonwerten Blut abgenommen und in das Hormonlabor der Universitätsfrauenklinik Graz gesandt. Aus dem Ergebnis Ihrer Blutuntersuchung und der Ultraschallwerte wird die Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom (Trisomie 21), Trisomie 13 und Trisomie 18 individuell für Ihr Kind berechnet. Das vorläufige Ergebnis bespreche ich mit Ihnen persönlich und sende das endgültige Ergebnis als Brief Ihrem/Ihrer betreuenden Arzt/Ärztin.

Ein unauffälliges Testergebnis ist keine 100%ige Garantie für ein chromosomengesundes Kind, da es sich hier um eine Wahrscheinlichkeitsberechnung handelt.

Bei einem auffälligen Testergebnis besteht immer noch die Möglichkeit, dass Ihr Kind trotzdem keine Trisomie aufweist. Genauer berechnen ließe sich dies durch einen NIPT Test und absichern nur durch eine Punktion.

Die Entscheidung für oder gegen einen NIPT Test oder eine Punktion treffen dann letztlich Sie selbst.

Unabhängig vom Ergebnis des *Combined Tests* und als Ergänzung zu diesem, wird eine Ultraschalluntersuchung des Kindes ca. in der 21. Schwangerschaftswoche angeboten, um Auffälligkeiten in der Struktur („Fehlbildungen“) zu erkennen oder auszuschließen (= Organscreening).

Die Ultraschalluntersuchung heute dient nämlich vor allem der Messung der Körpergröße des Kindes, seiner Nackenhaut-Dicke, sowie der Feststellung von früh erkennbaren Auffälligkeiten.

Es ist in der Frühschwangerschaft sinnvoll, ebenso das Risiko für Schwangerschaftskomplikationen, wie die Schwangerschaftsvergiftung (Präeklampsie) zu berechnen. Falls hier ein höheres Risiko festgestellt würde, könnte man dieses durch eine ungefährliche Medikamentengabe (Aspirin) verringern.

Wenn Sie noch Fragen haben, stellen Sie diese bitte im Rahmen des Beratungsgesprächs vor dem Ultraschall und der Blutabnahme.

Der Test kostet 220Euro inkl. Labor. Wenn Sie bereits vor Beginn der Schwangerschaft 35 Jahre alt waren, betragen die Kosten 180Euro.

### **Einverständniserklärung zum Combined Test**

Ich habe dieses Informationsblatt gelesen und alle offenen Fragen mit dem Arzt/der Ärztin geklärt.

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich das Ziel dieser Untersuchung verstehe, und sie durchführen lassen möchte.

Datum \_\_\_\_\_

Unterschrift \_\_\_\_\_