

# Informationen über das *Screening* auf *Down-, Edwards- und Patau-Syndrom*

Pränatales Screening  
April 2017



# Das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom im Überblick

Durch die Teilnahme an diesem Screening können Sie untersuchen lassen, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Menschen mit Down-Syndrom haben eine geistige Behinderung. Wie sie sich entwickeln werden, lässt sich nicht vorhersagen. Sie leiden öfter unter Gesundheitsproblemen; im Allgemeinen sind diese gut behandelbar. Kinder mit Edwards- oder Patau-Syndrom sterben meistens schon vor oder während der Geburt. Sie werden selten älter als ein Jahr. Diese Kinder haben eine gravierende geistige Behinderung und schwerwiegende körperliche Abweichungen.

Wie verläuft das Screening?

- Ihre Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihr Entbindungspfleger/Gynäkologe stellt Ihnen bei Ihrem ersten Besuch die Frage, ob Sie sich ausführlicher über das Screening informieren lassen möchten. Wenn Sie dies möchten, wird ein Termin für ein Gespräch über das Screening mit Ihnen vereinbart.
- Auf dieses Gespräch können Sie sich vorbereiten, indem Sie die Informationen auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) durchlesen und die Entscheidungshilfe „*Bewust kiezen*“ (Bewusste Entscheidung) auf der genannten Webseite ausfüllen.
- Dabei haben Sie die Wahl aus zwei verschiedenen Tests:
  - Der Kombinationstest. Dabei handelt es sich um eine Untersuchung am Blut der Schwangeren und eine mit Hilfe von Ultraschall durchgeführte Nackenfaltenmessung (auch als Nackendickemessung oder Nackentransparenzmessung bezeichnet) beim Kind.
  - Der NIPT (nicht-invasive pränatale Test). Dabei wird das Blut der Schwangeren untersucht.
- Mit Hilfe des NIPT werden mehr Kinder mit Down-, Edwards- und Patau-Syndrom entdeckt, während er auch eine niedrigere Fehlerquote hat als der Kombinationstest (dies bedeutet, dass weniger Schwangere unbegründet Folgeuntersuchungen vornehmen lassen müssen).
- Nach diesem Gesprächstermin entscheiden Sie sich, ob Sie am Screening teilnehmen wollen. Die Teilnahme am Screening ist freiwillig.
- Für das Screening fallen Kosten in Höhe von € 168 (Kombinationstest bei einer Einlingschwangerschaft) oder € 175 (NIPT) an. Diese Kosten müssen Sie selbst übernehmen.
- Durch den Screening-Befund können Sie vor schwere Entscheidungen gestellt werden. Erhalten Sie einen ungünstigen Befund, d. h. Ihr ungeborenes Kind hat möglicherweise Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom? Dann können Sie sich mit Hilfe einer Folgeuntersuchung Gewissheit verschaffen. Auf Wunsch wird Ihnen Hilfe bei dieser Entscheidung angeboten.
- Auch das Ergebnis der Folgeuntersuchungen kann Sie dann vor schwere Entscheidungen stellen. Auch dann können Sie Unterstützung in Anspruch nehmen.

# Inhalt

<b>1</b>	<b>Was lesen Sie in dieser Broschüre?</b>	<b>4</b>
	Das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom im Überblick Bevor Sie sich zur Teilnahme am Screening entscheiden	
<b>2</b>	<b>Die Syndrome</b>	<b>6</b>
	Was ist Down-Syndrom? Was ist Edwards-Syndrom? Was ist Patau-Syndrom?	
<b>3</b>	<b>Das Screening</b>	<b>10</b>
	Der Kombinationstest Der NIPT Vergleich zwischen dem Kombinationstest und dem NIPT Das Screening bei Zwillingsschwangerschaften Liegt bei Ihnen eine medizinische Indikation vor? Welche Rolle spielt das Alter der Schwangeren?	
<b>4</b>	<b>Folgeuntersuchung</b>	<b>18</b>
	Wurde zuerst ein Kombinationstest durchgeführt? Wurde zuerst ein NIPT durchgeführt? Fruchtwasserpunktion und Flockentest	
<b>5</b>	<b>Eine bewusste Entscheidung</b>	<b>20</b>
	Entscheidungshilfe	
<b>6</b>	<b>Was Sie außerdem wissen sollten</b>	<b>21</b>
	Ausführliches Beratungsgespräch (Counseling) Wann und wie erhalten Sie den Befund? Kosten und Erstattungen für das pränatale Screening Vertrag erforderlich	
<b>7</b>	<b>Weitere Informationen</b>	<b>24</b>
<b>8</b>	<b>Schutz Ihrer persönlichen Daten</b>	<b>28</b>

# 1 Was lesen Sie in dieser Broschüre?

Sie können Ihr ungeborenes Kind auf eine Reihe angeborener Abweichungen untersuchen lassen. Dies wird als pränatales Screening bezeichnet. Sie können sich für zwei Tests entscheiden: (1) pränatales Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom und (2) Untersuchung auf körperliche Abweichungen („großer Ultraschall“ in der 20. Schwangerschaftswoche). Ob Sie diese Untersuchungen ausführen lassen, entscheiden Sie selbst. In dieser Broschüre möchten wir Sie ausführlicher über das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom informieren.

## Das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom im Überblick

Ihre Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihr Entbindungspfleger/Gynäkologe stellt Ihnen bei Ihrem ersten Besuch die Frage, ob Sie sich ausführlicher über das Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom informieren lassen möchten. Möchten Sie sich darüber informieren lassen? Dann wird darüber ein ausführliches Gespräch mit Ihnen geführt. Dies wird als Counseling-Gespräch bezeichnet.

### Vorbereitung auf das Gespräch

In diesem Gespräch hören Sie sehr viele Informationen. Wir empfehlen Ihnen, sich zur Vorbereitung auf das Gespräch auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) umzusehen. Auf dieser Webseite können Sie sich einen Film über das Screening anschauen. Hier finden Sie auch weitere Informationen und können Sie die Entscheidungshilfe „*Bewust kiezen*“ (Bewusste Entscheidung) ausfüllen. Sollten Sie etwas nicht verstehen, können Sie dies dann während des Gesprächs nachfragen.

## Bevor Sie sich zur Teilnahme am Screening entscheiden

Nehmen wir an, Sie wollen schon während der Schwangerschaft wissen, ob Ihr Kind eine angeborene Abweichung hat. Was kann das Ergebnis dann für Sie bedeuten?

1. *Sie machen sich Sorgen*: Aus dem Befund geht hervor, dass Ihr Kind möglicherweise eine Abweichung hat. Meistens müssen dann noch Folgeuntersuchungen durchgeführt werden, um dies mit Sicherheit festzustellen. Wollen Sie dies dann?
2. *Möglicherweise werden Sie vor sehr schwere Entscheidungen gestellt*: Aus der Folgeuntersuchung kann hervorgehen, dass Ihr Kind eine Abweichung hat. Daraufhin müssen Sie sich mit der Frage auseinandersetzen, was Sie nun tun wollen. Wollen Sie das Kind austragen oder wollen Sie die Schwangerschaft abbrechen lassen? Wollen Sie mit dieser Entscheidung konfrontiert werden oder wollen Sie lieber nicht darüber nachzudenken brauchen?
3. *Sie werden beruhigt*: Beim Screening wurden keine Abweichungen festgestellt, oder es wurde eine Abweichung festgestellt, mit der man im Alltag gut zurecht kommen kann. Aber auch bei einem günstigen Befund kann Ihr Kind eine Abweichung haben: Beim Screening werden nämlich nicht alle Abweichungen gefunden.

Sie entscheiden selbst, ob Sie am pränatalen Screening teilnehmen wollen und wie weit Sie mit den Untersuchungen gehen wollen. Natürlich können Sie auch jederzeit mit den Untersuchungen aufhören, wenn Sie das wünschen.



# 2 Die Syndrome

## Was ist Down-Syndrom?

Bei Down-Syndrom handelt es sich um eine angeborene, nicht veränderbare Abweichung. Menschen mit Down-Syndrom haben eine geistige Behinderung. Diese Behinderung ist von einem Kind zum anderen unterschiedlich stark ausgeprägt. Es lässt sich vorher nicht einschätzen, wie gravierend diese Behinderung ist.

## Menschen mit Down-Syndrom haben ein zusätzliches Chromosom

Chromosomen sind die Träger unserer Erbeigenschaften und befinden sich in allen Zellen unseres Körpers. Down-Syndrom ist eine Chromosomenstörung (Chromosomenaberration). Normalerweise besitzen wir in jeder Zelle zwei Exemplare jedes Chromosoms. Bei Menschen mit Down-Syndrom befinden sich von einem ganz bestimmten Chromosom (dem Chromosom 21) nicht zwei, sondern drei Exemplare in jeder Zelle. Eine andere Bezeichnung für Down-Syndrom ist „Trisomie 21“. Etwa 11 bis 16 Kinder von 10.000 geborenen Kindern weist das Down-Syndrom auf.

## Entwicklung

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich langsamer und begrenzter als der Durchschnitt. Dies ist bei jedem Kind anders. Es lässt sich nicht vorhersagen, wie die Entwicklung verlaufen wird. Da die Kinder heute schon im frühen Alter gefördert werden, entwickeln sie sich besser als früher. Dazu gibt es verschiedene Unterstützungsprogramme, die die Eltern in Anspruch nehmen können. Junge Kinder mit



Down-Syndrom wachsen normalerweise in der Familie auf. Meistens können sie auch eine reguläre Tagesstätte besuchen. Vereinzelt benötigen sie Betreuung in einem speziellen Tageszentrum. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom besuchen erst eine normale Grundschule, eine kleine Gruppe eine Sonderschule. Im regulären Schulunterricht lernen die Kinder nicht nur durchschnittlich besser sprechen und lesen, sondern lernen sie auch besser, mit anderen Kindern umzugehen. Nach der Grundschule gehen die meisten Jugendlichen in eine weiterführende Sonderschule, einige wenige in ein Tageszentrum. Manche pubertierende Jugendliche mit Down-Syndrom werden sich dessen bewusst, dass sie doch nicht ganz mithalten können. Dann können sie unsicher, verlegen und in sich gekehrt sein. Dadurch reagieren sie manchmal anders, als ihre Umgebung von ihnen erwartet.

Bis zum Alter von etwa 30 Jahren lebt die Hälfte der Erwachsenen mit Down-Syndrom zuhause. Ein Teil der Menschen mit Down-Syndrom wechselt in eine betreute selbstständige Wohnform. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom leben in kleinen Wohngemeinschaften. Menschen mit Down-Syndrom sind während ihres ganzen Lebens auf Betreuung und Unterstützung angewiesen. Wieviel Betreuung sie benötigen, hängt von der Schwere der geistigen Behinderung ab. Im Durchschnitt erreichen Menschen mit Down-Syndrom ein Alter von ungefähr 60 Jahren.

### **Was bedeutet es für die Eltern oder Geschwister, dass ihr Kind / ihr Geschwisterchen mit Down-Syndrom zur Welt gekommen ist?**

Wie Befragungen zeigen, sagen praktisch alle Eltern, dass sie ihren Sohn oder ihre Tochter mit Down-Syndrom sehr lieben und stolz sind auf ihr Kind. Die meisten Eltern (80 %) haben auch das Gefühl, dass sie durch ihr Kind eine positivere Lebenseinstellung bekommen haben. Dasselbe gilt für die meisten Geschwister. Sie sagen, dass sie später am Leben ihres erwachsenen Bruders / ihrer erwachsenen Schwester beteiligt bleiben wollen. Es gibt aber auch Familien, die sich mit Problemen auseinandersetzen müssen und dies als Belastung empfinden.

Ausführliche wissenschaftliche Artikel zu diesem Thema finden Sie unter [www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/](http://www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/).

## Gesundheit

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Fötus mit Down-Syndrom im Mutterleib stirbt, ist größer als im Durchschnitt. Fast die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom kommt mit einem Herzfehler zur Welt. Dieser Herzfehler lässt sich im Allgemeinen gut operativ behandeln. Danach merken sie davon meistens nichts mehr. Es kommt auch vor, dass Down-Syndrom-Kinder mit einer Magen-Darm-Anomalie geboren werden. Auch diese kann mit einem operativen Eingriff behandelt werden. Außerdem neigen Kinder mit Down-Syndrom stärker zu Problemen mit den Atmungsorganen, dem Gehör, den Augen, der Stimme und der Infektionsabwehr. Wie schwerwiegend die gesundheitlichen Probleme sind, ist individuell unterschiedlich. Erwachsene Down-Patienten erkranken öfter und in jüngerem Alter als der Durchschnitt an einer Form der Demenz (Alzheimer-Krankheit).

## Unterstützung

Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom und ihre Eltern können sich an den Kinderarzt, eine Down-Syndrom-Ambulanz (DS-Ambulanz) oder ein Down-Syndrom-Team wenden. Ein Down-Syndrom-Team besteht unter anderem aus einem Kinderarzt, einem Logopäden, einem Physiotherapeuten und einem Sozialarbeiter. Erwachsene mit Down-Syndrom können sich an ihren Hausarzt, die Down-Syndrom-Ambulanz oder das Down-Syndrom-Team wenden. Die Krankenversicherung übernimmt für Kinder mit Down-Syndrom die Kosten für die medizinische Versorgung, einschließlich eventuell benötigter Hilfsmittel. Außerdem können die Eltern verschiedene finanzielle Regelungen in Anspruch nehmen.

## Was ist Edwards-Syndrom?

Edwards-Syndrom ist eine sehr schwerwiegende angeborene Abweichung. Bei einem Kind mit Edwards-Syndrom besitzt jede Zelle nicht zwei, sondern drei Exemplare des Chromosoms 18. Darum ist „Trisomie 18“ eine andere Bezeichnung für Edwards-Syndrom. Dieses Syndrom kommt erheblich seltener vor als das Down-Syndrom. Ungefähr 1 Kind von 10.000 geborenen Kindern hat Edwards-Syndrom.



Die meisten Kinder mit Edwards-Syndrom sterben im Mutterleib oder kurz nach der Geburt. Oft haben die Kinder schon vor der Geburt einen Wachstumsrückstand. Lebend geborene Kinder mit Edwards-Syndrom haben ein niedriges Geburtsgewicht. Sie haben eine sehr schwache Gesundheit und sterben meistens im ersten Lebensjahr. Kinder mit Edwards-Syndrom sind geistig sehr stark behindert. Ungefähr 9 von 10 betroffenen Kindern haben einen schweren angeborenen Herzfehler. Auch ihre anderen Organe, wie Nieren und Darm, sind häufig stark beeinträchtigt. Nabelschnurbruch und Speiseröhrenverschluss können ebenfalls auftreten. Die betroffenen Kinder können ein kleines Gesicht mit einem großen Schädel haben. Es liegen immer schwere gesundheitliche Probleme vor, aber Art und Ausprägtheit dieser Probleme sind von Kind zu Kind unterschiedlich.

## Was ist Patau-Syndrom?

Patau-Syndrom ist eine sehr schwerwiegende angeborene Abweichung. Bei einem Kind mit Patau-Syndrom besitzt jede Zelle nicht zwei, sondern drei Exemplare des Chromosoms 13. Darum ist „Trisomie 13“ eine andere Bezeichnung für Patau-Syndrom. Dieses Syndrom kommt erheblich seltener vor als das Down-Syndrom. Ungefähr 1 Kind von 10.000 geborenen Kindern hat Patau-Syndrom.

Die meisten Kinder mit Patau-Syndrom sterben im Mutterleib oder kurz nach der Geburt. Oft haben die Kinder schon vor der Geburt einen Wachstumsrückstand. Lebend geborene Kinder mit Patau-Syndrom haben ein niedriges Geburtsgewicht. Sie haben eine sehr schwache Gesundheit und sterben meistens im ersten Lebensjahr. Kinder mit Patau-Syndrom sind geistig sehr stark behindert. Meistens handelt es sich um eine Störung der Gehirn- und Herzbildung. Manchmal kommen auch Nierenschäden und Missbildungen des Magen-Darm-Trakts vor. Außerdem kann das Kind zu viele Finger oder Zehen haben. Missbildungen im Gesicht können ebenfalls auftreten, darunter die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Es liegen immer schwere gesundheitliche Probleme vor, aber Art und Ausprägtheit dieser Probleme sind von Kind zu Kind unterschiedlich.

# 3 Das Screening

Haben Sie sich für ein Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom entschieden? Dann haben Sie die Wahl aus zwei Tests:

1. Kombinationstest
2. NIPT

## Der Kombinationstest

Der Kombinationstest besteht aus einer Kombination von zwei Untersuchungen:

1. Einer Blutuntersuchung bei der werdenden Mutter in der 9. bis 14. Schwangerschaftswoche. Dabei wird das Blut vom Labor analysiert.
2. Einer Nackenfaltenmessung (auch als Nackendickemessung oder Nackentransparenzmessung bezeichnet) per Ultraschall beim Kind in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche. Alle Kinder haben eine dünne Feuchtigkeitsschicht unter der Nackenhaut: die Nackenfalte. Je dicker diese Nackenfalte, desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat.

## Das Ergebnis des Kombinationstests

Mit Hilfe des Kombinationstests wird die *Wahrscheinlichkeit* berechnet, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Gewissheit verschafft diese Untersuchung darüber also noch nicht. Wenn eine erhöhte Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom vorliegt, wird Ihnen eine Folgeuntersuchung angeboten (siehe Kapitel 4 über „Folgeuntersuchung“). Bei dieser Folgeuntersuchung lässt sich mit Sicherheit feststellen, ob Ihr Kind eines dieser Syndrome hat.

*„Es besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat.“*

Das bedeutet, dass die Wahrscheinlichkeit, dass Sie ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom erwarten, 1 zu 200 oder höher beträgt. Eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 200 bedeutet, dass je eine von 200 schwangeren Frauen ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom bekommen wird. Die anderen 199 Frauen erwarten kein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom. Eine erhöhte Wahrscheinlichkeit ist also nicht gleichbedeutend mit einer hohen/großen Wahrscheinlichkeit. Um sich Gewissheit zu verschaffen, können Sie sich zu einer Folgeuntersuchung entscheiden.

*„Es besteht keine erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat.“*

Das bedeutet, dass die Wahrscheinlichkeit, dass Sie ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom erwarten, kleiner als 1 zu 200 ist. Eine Folgeuntersuchung ist nicht nötig. Das Ergebnis des Kombinationstests zeigt Ihnen, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, aber Gewissheit haben Sie damit nicht. Folglich besteht noch eine geringe Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind doch Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) finden Sie weitere Informationen über den Kombinationstest sowie eine Erläuterung, was eine Wahrscheinlichkeit bedeutet.

### Nebenbefunde beim Kombinationstest

Wenn eine Nackenfalte von 3,5 mm oder mehr gemessen wird, wird Ihnen in jedem Fall eine ausführliche Ultraschall-Untersuchung (Echoskopie) angeboten. Eine Verdickung der Nackenfalte kommt nicht nur bei Kindern mit Down-, Edwards- und Patau-Syndrom vor, sondern kann auch auf andere Chromosomenanomalien und körperliche Beschwerden des Kindes hindeuten, wie zum Beispiel Herzfehler. Manchmal lässt sich keine Ursache für die dickere Nackenfalte finden und wird das Kind ohne Abweichung geboren.

Gelegentlich werden bei der Ultraschall-Nackenfaltenmessung auch andere Abweichungen beim Kind angetroffen (Nebenbefunde). Dann geht es um große Abweichungen, wie zum Beispiel fehlende Arme oder Beine oder ein fehlendes Gehirn. Wenn Sie sich zum Kombinationstest entscheiden, werden Ihnen eventuelle Nebenbefunde immer mitgeteilt.

### Der NIPT

Der NIPT ist eine Untersuchung, bei der der werdenden Mutter Blut abgenommen wird, das dann analysiert wird. Das Labor untersucht die im Blut enthaltene DNA auf Chromosomenstörungen und kann so bestimmen, ob das Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Im Blut der Schwangeren befindet sich sowohl DNA, die aus der Plazenta (dem Mutterkuchen) stammt, als auch DNA, die von der Mutter stammt. Die DNA der Plazenta ist praktisch immer identisch mit der DNA des Kindes. Den NIPT können Sie ab der 11. Schwangerschaftswoche ausführen lassen.

## Wissenschaftliche Studie

Ab dem 1. April 2017 können sich alle werdenden Mütter in den Niederlanden für die Ausführung des NIPT entscheiden, jedoch unter der Voraussetzung, dass Sie an einer wissenschaftlichen Studie (TRIDENT-2) teilnehmen. Warum wird diese Studie durchgeführt? Außerhalb der Niederlande hat man bereits mehr Erfahrungen mit dem NIPT gesammelt. Dort hat sich der NIPT bereits als sehr zuverlässiger Test bewährt. Das zuständige Ministerium will nun untersuchen lassen, ob das auch in den Niederlanden zutrifft und was die Frauen selbst von dem NIPT halten. Wenn Sie sich zur Ausführung des NIPT entscheiden, erteilen Sie damit Ihre Zustimmung zur Erfassung Ihrer Daten durch die Forscher. Dazu unterzeichnen Sie ein Zustimmungsformular.

Auf der Webseite [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl) finden Sie ausführlichere Informationen über die wissenschaftliche Studie sowie die Verwendung Ihrer Daten.

## Nebenbefunde beim NIPT

Es besteht die Möglichkeit, dass das Labor beim Kind, in der Plazenta (im Mutterkuchen) und (ganz selten) bei der werdenden Mutter selbst andere Chromosomenstörungen als das Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom findet. Dies wird als Nebenbefunde bezeichnet. Sie entscheiden selbst, ob Sie über Nebenbefunde informiert werden wollen.

Es gibt verschiedene Arten von Nebenbefunden: sowohl ausgesprochen schwerwiegend als auch weniger gravierend. Um Gewissheit über die Art des Nebenbefundes zu verschaffen, sind Folgeuntersuchungen erforderlich, meistens in Form einer Fruchtwasserpunktion oder eines Flockentests.

Bei 1.000 Schwangeren, die sich für die Ausführung des NIPT entscheiden, wird bei 4 Frauen auch ein Nebenbefund angetroffen.

Auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) finden Sie ausführlichere Informationen über den NIPT und eventuelle Nebenbefunde.

Wenn Sie sich für die Ausführung des NIPT entscheiden, können Sie danach auch beschließen, ob Sie über eventuelle Nebenbefunde informiert werden wollen.

Es gibt zwei Möglichkeiten:

1. Sie wollen Ihr Kind nur auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom untersuchen lassen. In diesem Fall weiß auch das Labor nicht, ob es Nebenbefunde gibt.  
oder
2. Sie wollen Ihr Kind auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom untersuchen lassen, aber auch wissen, ob das Labor Nebenbefunde angetroffen hat.

## Das Ergebnis des NIPT

### *„Der Befund ist nicht abweichend.“*

Dieser Befund stimmt fast immer. Die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat, ist äußerst gering. Ein Folgeuntersuchung ist nicht erforderlich. Dieser Befund wird Ihnen von Ihrer Gynäkologin/Hebamme bzw. Ihrem Gynäkologen/Entbindungspfleger mitgeteilt.

### *„Der Befund ist abweichend; möglicherweise erwarten Sie ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom.“*

Dieser Befund wird Ihnen von Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen mitgeteilt. Was bedeutet dieses Ergebnis? Das soll hier mit einigen Beispielen verdeutlicht werden:

- Bei 75 von 100 Frauen, denen als Befund mitgeteilt wird, dass sie möglicherweise ein Kind mit Down-Syndrom erwarten, trifft dies tatsächlich zu; 25 dieser Frauen erwarten somit kein Kind mit Down-Syndrom.
- Bei 24 von 100 Frauen, denen als Befund mitgeteilt wird, dass sie möglicherweise ein Kind mit Edwards-Syndrom erwarten, trifft dies tatsächlich zu; 76 dieser Frauen erwarten somit kein Kind mit Edwards-Syndrom.
- Bei 23 von 100 Frauen, denen als Befund mitgeteilt wird, dass sie möglicherweise ein Kind mit Patau-Syndrom erwarten, trifft dies tatsächlich zu; 77 dieser Frauen erwarten somit kein Kind mit Patau-Syndrom.

Auch bei einem abweichenden Ergebnis besteht die Möglichkeit, dass das Kind doch kein Syndrom hat. Gewissheit können Sie sich nur verschaffen, indem Sie einen Flockentest oder eine Fruchtwasserpunktion ausführen lassen. Ziehen Sie einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung? Dann sind erst Folgeuntersuchungen erforderlich, um Gewissheit zu verschaffen.

### *„Es wurde ein Nebenbefund angetroffen.“*

Sie erhalten einen Anruf, in dem Ihnen erklärt wird, was für ein Befund angetroffen wurde und was dies möglicherweise für Ihr Kind oder für Sie selbst bedeutet. Weiterhin werden Sie zu einem Gespräch in einer Ambulanz für klinische Genetik eines Universitätsklinikums eingeladen. In diesem Gespräch werden Sie ausführlicher über den Nebenbefund sowie die eventuellen Möglichkeiten informiert (s. a. Seite 22). Es sind Folgeuntersuchungen erforderlich, um Gewissheit zu verschaffen.

### *„Es wurde kein Nebenbefund angetroffen.“*

Wenn im Ergebnis keine Nebenbefunde erwähnt werden, bedeutet dies, dass auch kein Nebenbefund angetroffen wurde.

## Vergleich zwischen dem Kombinationstest und dem NIPT

	Kombinationstest	NIPT
<b>Wie verläuft der Test?</b>	Blutuntersuchung bei der Schwangeren und Nackenfaltenmessung beim Kind.	Blutuntersuchung bei der Schwangeren.
<b>Ist dieser Test mit einer wissenschaftlichen Studie verbunden?</b>	Nein, dieser Test wird in den Niederlanden schon länger benutzt.	Ja, weil dieser Test in den Niederlanden neu ist. Sie müssen Ihre Zustimmung zur Verwendung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Studie geben. S. a. <a href="http://www.meerovernipt.nl">www.meerovernipt.nl</a> .
<b>Wann kann ich diesen Test ausführen lassen?</b>	Blutuntersuchung von der 9. bis 14. Schwangerschaftswoche, Nackenfaltenmessung von der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche.	Ab der 11. Schwangerschaftswoche.
<b>Wie lange dauert es, bis ich den Befund bekomme?</b>	Das ist je nach Ultraschall-Zentrum unterschiedlich. Wenn die Blutabnahme eine oder zwei Woche(n) vor der Ultraschall-Untersuchung erfolgt ist, wird Ihnen der Befund meistens am Tag der Ultraschall-Untersuchung mitgeteilt. Ist die Blutabnahme später erfolgt, erhalten Sie den Befund einige Tage nach der Ultraschall-Untersuchung.	Innerhalb von 10 Werktagen.
<b>Werden mit dem Test sämtliche Kinder mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom erkannt?</b>	Nein. Der Test erkennt etwa <ul style="list-style-type: none"> <li>• 85 von 100 Kindern mit Down-Syndrom.</li> <li>• 77 von 100 Kindern mit Edwards-Syndrom.</li> <li>• 65 von 100 Kindern mit Patau-Syndrom.</li> </ul>	Nein. Der Test erkennt etwa <ul style="list-style-type: none"> <li>• 96 von 100 Kindern mit Down-Syndrom.</li> <li>• 87 von 100 Kindern mit Edwards-Syndrom.</li> <li>• 78 von 100 Kindern mit Patau-Syndrom.</li> </ul>

	Kombinationstest	NIPT
<b>Verschafft der Test Gewissheit?</b>	<p>Nein. Der Test informiert über die <i>Wahrscheinlichkeit</i>, dass Sie ein Kind mit einem Syndrom erwarten. Das Ergebnis (1 zu [Zahl]) besagt, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass das Ergebnis stimmt.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ist die Wahrscheinlichkeit kleiner als 1 zu 200 (beispielsweise 1 zu 1.000)? Dann liegt keine erhöhte Wahrscheinlichkeit vor. Eine Folgeuntersuchung ist nicht nötig.</li> <li>• Ist die Wahrscheinlichkeit 1 zu 200 oder höher (beispielsweise 1 zu 50)? Bei Ihnen liegt eine erhöhte Wahrscheinlichkeit vor. Sie können sich mit Hilfe einer Folgeuntersuchung Gewissheit verschaffen.</li> </ul>	<p>Nein.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ist der Befund nicht abweichend? Dies stimmt fast immer. Eine Folgeuntersuchung ist nicht nötig.</li> <li>• Ist der Befund abweichend? Ungefähr 75 von 100 Frauen mit diesem Befund bekommen tatsächlich ein Kind mit Down-Syndrom. Für Edwards- und Patau-Syndrom gilt dies für jeweils 24 und 23 von 100 Frauen mit einem abweichenden Befund. Sie können sich mit Hilfe einer Folgeuntersuchung Gewissheit verschaffen.</li> </ul>
<b>Kann der Test zu unerwarteten Nebenbefunden führen?</b>	<p>Bei der Nackenfaltenmessung können auch andere, oft schwerwiegende Defekte erkannt werden. Dann geht es um große Abweichungen, wie zum Beispiel fehlende Arme oder Beine, ein fehlendes Gehirn oder einen Nabelschnurbruch.</p>	<p>Der NIPT erlaubt Rückschlüsse auf Chromosomenstörungen beim Kind, in der Plazenta (Mutterkuchen) und (ganz selten) bei der werdenden Mutter. Dabei kann es sowohl um ausgesprochen schwerwiegende als auch um weniger gravierende Abweichungen gehen.</p>
<b>Kann ich selbst entscheiden, ob ich über Nebenbefunde des Tests informiert werden will?</b>	<p>Eventuelle Nebenbefunde werden Ihnen immer mitgeteilt.</p>	<p>Sie können selbst entscheiden, dass Sie nicht über eventuelle Nebenbefunde informiert werden wollen.</p>
<b>Was kostet der Test?</b>	<p>€ 168 (Einlingsschwangerschaft)</p>	<p>€ 175</p>

## Überblick über die Unterschiede

Haben Sie beschlossen, dass Sie das Screening auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom ausführen lassen wollen, Ihnen fällt es aber schwer, sich zwischen den beiden Tests zu entscheiden? Die Tabelle auf den Seiten 14/15 soll Ihnen den ersten Vergleich erleichtern. Wie Studien gezeigt haben, erkennt der NIPT nicht nur mehr Kinder mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom als der Kombinationstest, sondern stimmt er auch öfter (das bedeutet, dass weniger Schwangere unbegründet zu Folgeuntersuchungen überwiesen werden).

Auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) finden Sie weitere Informationen über die Tests und eine ausführlichere Tabelle.

Auch Ihre Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihr Entbindungspfleger/Gynäkologe kann Ihnen mehr über die Tests erklären.

## Das Screening bei Zwillingsschwangerschaften

Erwarten Sie Zwillinge? Dann können Sie sich für den Kombinationstest entscheiden, und in manchen Fällen für den NIPT. Am besten lassen Sie sich darüber von Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen informieren.

### *Wenn Sie sich für den Kombinationstest entscheiden*

In diesem Fall erhalten Sie das Ergebnis für jedes Kind einzeln. Wenn die Wahrscheinlichkeit auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom bei einem Kind oder bei beiden Kindern erhöht ist, wird Ihnen eine Folgeuntersuchung angeboten.

### *Wenn Sie sich für den NIPT entscheiden*

Wenn Sie Zwillinge erwarten, ist der NIPT nicht immer möglich. Ihre Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihr Entbindungspfleger/Gynäkologe erklärt Ihnen das gern genauer.

## Liegt bei Ihnen eine medizinische Indikation vor?

Es liegt beispielsweise eine medizinische Indikation vor, wenn Sie schon einmal eine Schwangerschaft hatten, bei der das Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hatte. Denken Sie darüber nach, das pränatale Screening in Anspruch zu nehmen? Dann wird mit Ihnen ein Gesprächstermin in einem Zentrum für Pränataldiagnostik vereinbart.

Wenn Sie beschließen, dass Sie Ihr Kind pränatal auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom untersuchen lassen wollen, wird gemeinsam mit Ihnen die für Sie am besten geeignete Untersuchungsmethode gewählt.



## Welche Rolle spielt das Alter der Schwangeren?

Bei älteren Schwangeren steigt die Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom im Vergleich zu jüngeren werdenden Müttern. Dasselbe gilt für die Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Edwards- oder Patau-Syndrom.

Alter der Schwangeren	Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom zum
20 – 25 Jahre	11 bis 13 von 10.000
26 – 30 Jahre	14 bis 19 von 10.000
31 – 35 Jahre	20 bis 45 von 10.000
36 – 40 Jahre	60 bis 155 von 10.000
41 – 45 Jahre	200 bis 615 von 10.000

### *Erläuterung der Tabelle*

Wenn 10.000 Frauen im Alter von 25 Jahren schwanger sind, erwarten davon 13 ein Kind mit Down-Syndrom. Das bedeutet, dass 9.987 Frauen ein Kind ohne Down-Syndrom erwarten. Wenn 10.000 Frauen im Alter von 41 Jahren schwanger sind, erwarten davon 200 ein Kind mit Down-Syndrom. Das bedeutet, dass 9.800 Frauen ein Kind ohne Down-Syndrom erwarten. Ausführlichere Informationen finden Sie auch auf [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl).

# 4 Folgeuntersuchung

Wurde Ihnen ein ungünstiges Befund mitgeteilt? Dann können Sie beschließen, auf Folgeuntersuchungen zu verzichten und das Kind auszutragen. Sie sind nicht dazu verpflichtet, Folgeuntersuchungen ausführen zu lassen. Wollen Sie sich Gewissheit verschaffen, ob Ihr Kind ein Syndrom hat? Dann können Sie sich dazu entscheiden, eine Folgeuntersuchung ausführen zu lassen. Wenn Sie einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung ziehen, müssen Sie immer erst Folgeuntersuchungen ausführen lassen.

Wenn Sie glauben, dass Sie möglicherweise eine Folgeuntersuchung ausführen lassen wollen, wird ein Gesprächstermin in einem Zentrum für Pränataldiagnostik vereinbart. Erst danach treffen Sie Ihre endgültige Entscheidung.

## Wurde zuerst ein Kombinationstest durchgeführt?

Sie können sich zu einer Folgeuntersuchung entscheiden, wenn eine erhöhte Wahrscheinlichkeit vorliegt, dass Sie ein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom erwarten. Unter einer erhöhten Wahrscheinlichkeit versteht man eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 200 oder höher, beispielsweise 1 zu 150, 1 zu 100 oder 1 zu 20. Eine ausführlichere Erläuterung zur erhöhten Wahrscheinlichkeit finden Sie unter [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) und [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).



Wenn Sie sich nach einer im Kombinationstest festgestellten erhöhten Wahrscheinlichkeit zur Ausführung einer Folgeuntersuchung entscheiden, gibt es die folgenden Möglichkeiten:

1. Sie können sich für den NIPT entscheiden. Der Vorteil des NIPT besteht darin, dass dabei kein Risiko einer durch den Test verursachten Fehlgeburt besteht. Andererseits verschafft der NIPT keine 100 %-ige Gewissheit. Wenn der NIPT keinen abweichenden Befund ergibt, erwarten Sie höchstwahrscheinlich kein Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom. Eine Fruchtwasserpunktion bzw. ein Flockentest wird dann nicht mehr durchgeführt. Führt der NIPT dagegen zu einem abweichenden Befund, können Sie sich immer noch für eine Fruchtwasserpunktion oder einen Flockentest entscheiden, um sich Gewissheit zu verschaffen. Wenn Sie zweieiige Zwillinge erwarten oder wenn in der Ultraschall-Untersuchung beim Kind Abweichungen wie z. B. eine verdickte Nackenfalte festgestellt wurden, können Sie sich nicht für den NIPT entscheiden.
2. Sie können sich sofort für einen Flockentest oder eine Fruchtwasserpunktion entscheiden.

## Wurde zuerst ein NIPT durchgeführt?

Wenn der NIPT einen abweichenden Befund ergeben hat, können Sie sich für Folgeuntersuchungen entscheiden. Die Folgeuntersuchung besteht aus einem Flockentest oder einer Fruchtwasserpunktion.

## Fruchtwasserpunktion und Flockentest

Einen Flockentest können Sie ab der 11. Schwangerschaftswoche ausführen lassen. Dabei wird eine Gewebeprobe aus der Plazenta (dem Mutterkuchen) entnommen und untersucht. Eine Fruchtwasserpunktion können Sie ab der 15. Schwangerschaftswoche ausführen lassen. Bei einer Fruchtpunktion wird Fruchtwasser entnommen und untersucht. Durch einen Flockentest oder eine Fruchtwasserpunktion erfahren Sie mit Sicherheit, ob Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Diese Untersuchungen haben aber den Nachteil, dass ein Risiko einer durch die Untersuchung verursachten Fehlgeburt besteht. Dies kommt bei 2 von 1000 Frauen vor, bei denen diese Untersuchung vorgenommen wird; bei 998 Frauen führt diese Untersuchung nicht zu einer Fehlgeburt.

Möchten Sie sich ausführlicher über den Flockentest oder die Fruchtwasserpunktion informieren? Besuchen Sie dann die Webseiten [www.onderzoekvanmijnongeboren-kind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeboren-kind.nl) und [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

# 5 Eine bewusste Entscheidung

Die Entscheidung, ob Sie ein Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom ausführen lassen, liegt bei Ihnen selbst. Welche Aspekte spielen dabei eine Rolle? Denken Sie beispielsweise an die folgenden Fragen:

- Wieviel wollen Sie schon vor seiner Geburt über Ihr Kind wissen?
- Angenommen, der Befund ist ungünstig und Sie müssen damit rechnen, dass Ihr Kind möglicherweise ein Syndrom hat. Wollen Sie dann Folgeuntersuchungen ausführen lassen, um sich Gewissheit zu verschaffen? Sie können auch nichts tun und das Kind austragen. Diese Entscheidung liegt bei Ihnen selbst.
- Wie stehen Sie gegenüber einem Flockentest oder einer Fruchtwasserpunktion, die ein erhöhtes Risiko einer Fehlgeburt mit sich bringen?
- Wenn die Folgeuntersuchung zeigt, dass Ihr Kind tatsächlich ein Syndrom hat, wie können Sie sich darauf vorbereiten?
- Wie stellen Sie sich ein Leben mit einem Kind mit Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom vor?
- Wie stehen Sie gegenüber einer eventuellen Beendigung der Schwangerschaft, wenn das Kind ein Syndrom hat?

Möglicherweise geht aus der Folgeuntersuchung hervor, dass Ihr Kind Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom hat. Es ist aber auch möglich, dass Sie ein Kind mit einer anderen Chromosomenstörung erwarten. Dadurch können Sie mit schweren Entscheidungen konfrontiert werden. Reden Sie darüber mit Ihrem Partner, Ihrer Hebamme/Hausärztin/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Hausarzt/Gynäkologen oder mit anderen Menschen, die für Sie wichtig sind.

Wenn Sie sich zu einem Schwangerschaftsabbruch entscheiden, ist dies bis zur 24. Schwangerschaftswoche möglich. Unabhängig davon, wie Sie sich entscheiden, steht Ihnen immer ein Betreuungsangebot Ihres Geburtshelfers zur Verfügung.

## Entscheidungshilfe

Auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) finden Sie die Entscheidungshilfe „*Bewust kiezen*“ (Bewusste Entscheidung). Diese kann Ihnen dabei helfen, Ihre Gedanken über das Screening zu ordnen. Außerdem finden Sie dort Tipps, wie Sie dieses Thema mit Ihrem Partner oder mit anderen Menschen besprechen können. Auch das Gespräch mit Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen soll Sie bei Ihrer Entscheidung unterstützen.

# 6 Was Sie außerdem wissen sollten

## Ausführliches Beratungsgespräch (Counseling)

Denken Sie darüber nach, Ihr Kind auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom untersuchen zu lassen? Dann findet zunächst ein ausführliches Gespräch mit Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen statt. Darin werden Ihnen die folgenden Fragen beantwortet:

- Was versteht man unter Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom?
- Aus welchen Tests können Sie wählen?
- Mit welchen Vor- und Nachteilen sind diese Tests verbunden?
- Wie lange dauert es, bis Sie mehr wissen?
- Was kostet die Untersuchung?
- Welche Folgeuntersuchung ist möglich bei einem ungünstigen Befund?

Wenn Sie noch Fragen haben, können Sie diese während dieses Gesprächs stellen. Zweifelnd Sie nach diesem Gespräch, ob Sie an dem Screening teilnehmen wollen? Dann können Sie dies noch einmal mit Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen besprechen. Möglicherweise erleichtert ein solches Gespräch Ihnen die Entscheidung. Nach dem ausführlichen Gespräch (Counseling) entscheiden Sie, ob Sie das Screening auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom vornehmen lassen wollen.



## Vorbereitung auf das Gespräch

Zur Vorbereitung auf dieses Gespräch empfehlen wir Ihnen, sich die Informationen auf [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) durchzulesen. Dann können Sie während des Gesprächs Fragen stellen, sodass Ihre Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihr Entbindungspfleger/Gynäkologe Sie bei Ihrer Entscheidung unterstützen kann.

## Wann und wie erhalten Sie den Befund?

Wie lange Sie auf den Befund warten müssen, hängt sowohl von der jeweiligen Untersuchung als auch von Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen und/oder dem jeweiligen Krankenhaus ab. Darüber werden Sie vor der Untersuchung informiert. Sehen Sie sich auch die Tabelle auf Seite 14 an. Wenn Sie sich dazu entschieden haben, beim NIPT auch über eventuelle Nebenbefunde informiert zu werden und das Labor tatsächlich Nebenbefunde angetroffen hat, wird Ihnen das Ergebnis von Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen mitgeteilt. Möglich ist auch, dass ein Experte eines Zentrums für Pränataldiagnostik oder der Ambulanz für klinische Genetik eines Universitätsklinikums sich telefonisch mit Ihnen in Verbindung setzt.

## Kosten und Erstattungen für das pränatale Screening

### *Kosten für das ausführliche Beratungsgespräch (Counseling)*

Ihre Krankenversicherung übernimmt die Kosten für das ausführliche Beratungsgespräch (Counseling) mit Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen über die Möglichkeit des Screenings auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom. Dies hat keine Folgen für Ihren Selbstbehalt, d. h. Sie brauchen selbst nichts zu zahlen.

### *Kosten des Screenings*

Die Tests müssen Sie selbst bezahlen. Der Kombinationstest kostet € 168 (bei einer Einlingsschwangerschaft), für den NIPT müssen Sie mit einem Beitrag von ungefähr € 175 rechnen. Bei Ihrer Krankenversicherung können Sie nachfragen, ob diese Tests ggf. im Rahmen einer von Ihnen abgeschlossenen Zusatzversicherung gedeckt sind.

### *Kosten für das Screening bei Vorliegen einer medizinischen Indikation*

Liegt bei Ihnen eine medizinische Indikation vor? Dann wird mit Ihnen ein Gesprächstermin in einem Zentrum für Pränataldiagnostik vereinbart. In diesem Gespräch wird gemeinsam mit Ihnen festgestellt, für welche Untersuchung Sie sich am besten entscheiden sollten. Ihre Krankenversicherung übernimmt die Kosten für dieses Gespräch und für den Test, aber möglicherweise wird dies auf Ihren Selbstbehalt angerechnet. Dies können Sie bei Ihrer Krankenversicherung nachfragen.

### *Kosten und Versicherungsleistungen für die Folgeuntersuchung*

Wurde Ihnen nach dem Kombinationstest oder dem NIPT ein ungünstiger Befund mitgeteilt? Dann können Sie sich dazu entscheiden, eine Folgeuntersuchung ausführen zu lassen (s. Seite 18). Die Kosten dieser Untersuchung fallen unter die Basisdeckung Ihrer Krankenversicherung, werden aber möglicherweise auf Ihren Selbstbehalt angerechnet. Dies können Sie bei Ihrer Krankenversicherung nachfragen. Auch der Experte des Zentrums für Pränataldiagnostik kann Sie darüber ausführlicher informieren.

### *Kosten und Versicherungsleistungen können sich in Zukunft ändern.*

Die oben beschriebenen Kosten und Versicherungsleistungen können sich in Zukunft ändern. Aktuelle Informationen über die Kosten finden Sie auf der Webseite:

**[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten)**.

Schauen Sie auch immer in den Bedingungen Ihrer eigenen Krankenversicherung nach.

## **Vertrag erforderlich**

Das ausführliche Beratungsgespräch (Counseling) und der Kombinationstest dürfen nur von einem Gesundheitsdienstleister ausgeführt werden, der einen Vertrag mit einem regionalen Zentrum für Pränataldiagnostik abgeschlossen hat. Das ausführliche Beratungsgespräch (Counseling) wird auch nur unter der Voraussetzung von der Krankenversicherung erstattet, dass der Gesundheitsdienstleister einen solchen Vertrag abgeschlossen hat. Wir empfehlen Ihnen, dies vorher bei Ihrer Hebamme/Ärztin/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Arzt/Gynäkologen nachzufragen. Auf **[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten)** können Sie selbst nachschauen, welche Hebammen/Gynäkologinnen bzw. Entbindungspfleger/Gynäkologen in Ihrer Region einen solchen Vertrag abgeschlossen haben. Ratsam ist auch, sich zu vergewissern, ob der jeweilige Gesundheitsdienstleister bei Ihrer Krankenversicherung unter Vertrag steht. Dies können Sie bei Ihrer Krankenversicherung nachfragen.

# 7 Weitere Informationen

## Internet

Auch auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) können Sie die Informationen aus dieser Broschüre nachlesen. Fällt es Ihnen schwer, sich zu entscheiden, ob Sie das Screening auf Down- Edwards- und Patau-Syndrom in Anspruch nehmen wollen? Vielleicht kann Ihnen die Entscheidungshilfe „*Bewust kiezen*“ (Bewusste Entscheidung) auf dieser Webseite weiterhelfen. Dort finden Sie auch Tipps, wie Sie dieses Thema gemeinsam mit Ihrem Partner oder mit anderen Menschen besprechen können.

Ergänzend möchten wir Ihnen noch diese Webseiten mit Informationen über das pränatale Screening empfehlen:

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

[www.deverloeskundige.nl](http://www.deverloeskundige.nl)

[www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)

[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)

## Informationsblätter

Wollen Sie mehr über die in dieser Broschüre beschriebenen Syndrome wissen? Fragen Sie dann bei Ihrer Hebamme/Gynäkologin bzw. Ihrem Entbindungspfleger/Gynäkologen um die Informationsblätter.

Es gibt u. a. Informationsblätter über:

- Down-Syndrom (Trisomie 21)
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)
- Trisomie 13 (Patau-Syndrom)
- Neuralrohrdefekte (Spina bifida / Anenzephalie)

Diese Informationsblätter können Sie auch herunterladen von [www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad) und [www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad](http://www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad).



## Broschüren über andere Untersuchungen während der Schwangerschaft

Es gibt eine spezielle Broschüre mit Informationen über die Ultraschalluntersuchung in der 20. Schwangerschaftswoche („großer Ultraschall“). Diese Untersuchung bildet auch einen Teil des pränatalen Screenings. Diese Broschüre finden Sie auf [www.rivm.nl/zowekenecho/folder](http://www.rivm.nl/zowekenecho/folder). In dem Faltblatt *Schwanger!* finden Sie allgemeine Informationen über die Schwangerschaft. Darin finden Sie auch Informationen über die Blutuntersuchung, die vor der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird. Mit dieser Untersuchung wird u.a. Ihre Blutgruppe ermittelt und Ihr Blut auf Infektionskrankheiten untersucht. Dieses Faltblatt finden Sie auf [www.rivm.nl/folderzwanger!](http://www.rivm.nl/folderzwanger!) Natürlich können Sie auch Ihre Hebamme/Ärztin/Gynäkologin bzw. Ihren Entbindungspfleger/Arzt/Gynäkologen um dieses Faltblatt bitten.



## Organisationen und Adressen

### **Elternverein Down-Syndrom - „Stichting Downsyndroom“**

Dieser Elternverein setzt sich für die Interessen von Menschen mit Down-Syndrom und ihre Eltern ein. Hier können Sie sich ausführlicher über das Down-Syndrom informieren. Dieser Kreis unterstützt auch werdende Mütter, die vor der Entscheidung stehen, ob sie ein Leben mit einem Kind mit dem Down-Syndrom bewältigen können. Sie erhalten Informationen über das Leben mit Down-Syndrom, sodass sie eine Entscheidung treffen können, die zu ihnen passt. Außerdem unterstützt dieser Elternverein Eltern mit einem Neugeborenen mit Down-Syndrom.

**[www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)**

E-mail: [helpdesk@downsyndroom.nl](mailto:helpdesk@downsyndroom.nl)

Telefon: +31 (0)522 - 281 337

### **Erblichkeitsinformationszentrum („Erfocentrum“)**

Dieses Zentrum ist das niederländische Informationszentrum für Erblichkeitsfragen.

**[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl), [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)**

E-Mail Erblichkeits-Hotline („Erfolijn“): [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

Erblichkeitsinformationstelefon: +31 (0)33 - 303 2110

### **VSOP - „Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties“**

Der Verband kooperierender Eltern- und Patientenorganisationen („Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties“) ist unter anderem im Bereich der Erblichkeitsfragen aktiv. Der VSOP-Verband ist eine Arbeitsgemeinschaft von ungefähr 60 Patientenorganisationen, zu einem Großteil für genetische, angeborene oder seltene Erkrankungen. Der VSOP-Verband vertritt schon seit über 30 Jahren die gemeinsamen Interessen der Mitgliedsorganisationen im Bereich von Erblichkeitsfragen, Ethik, Schwangerschaft, biomedizinischer Forschung und seltenen Krankheiten.

**[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)**

Telefon: +31 (0)35 - 603 4040

### **VG-Netzwerk-Verein - „Vereniging VG netwerken“**

Der VG-Netzwerk-Verein „Vereniging VG netwerken“ bringt Eltern von Kindern mit sehr seltenen Syndromen / Menschen mit sehr seltenen Syndromen, die mit einer geistigen Behinderung und/oder Lernschwierigkeiten verbunden sind, miteinander in Kontakt.

**[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)**

E-mail: [info@vgnetwerken.nl](mailto:info@vgnetwerken.nl)

Telefon: +31 (0)30 - 720 0030

### **ZON-Plattform - „Platform ZON“**

Ein Patientenverband für Eltern von Kindern mit sehr seltenen oder unbekanntem Erkrankungen, u. a. auch Chromosomenstörungen wie dem Edwards- und Patau-Syndrom.

**[www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)**

### **RIVM**

In den Niederlanden koordiniert das RIVM (Staatliches Institut für Volksgesundheit und Umwelt) im Auftrag des niederländischen Ministeriums für Gesundheit, Gemeinwohl und Sport im Einverständnis mit den medizinischen Berufsgruppen das Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom und körperliche Fehlbildungen. Weitere Informationen unter: **[www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo)**, weiter unter Organisation.

### **Regionale Zentren für Pränataldiagnostik - „Regionale Centra voor Prenatale Screening“**

Die acht regionalen Zentren sind die zur Durchführung des Screenings befugten Stellen. Sie schließen Verträge mit den Beteiligten ab, die das Screening ausführen, und sind für die regionale Qualitätssicherung zuständig. Weitere Informationen über diese regionalen Zentren finden Sie auf der Webseite: **[www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo)**, weiter unter Organisation.

# 8 Schutz Ihrer persönlichen Daten

Wenn Sie am Screening auf Down-, Edwards- oder Patau-Syndrom teilnehmen, erfordert dies die Verwendung Ihrer Daten. Ihre Daten werden benötigt, damit eine Diagnose gestellt, eventuell eine Behandlung angeboten und die Qualität der medizinischen Versorgung gewährleistet werden kann. Die entsprechenden Angaben werden sowohl in Ihrer persönlichen Krankenakte als auch in der Peridos-Datenbank gespeichert. Dieses System wird von allen Gesundheitsdienstleistern benutzt, die sich am pränatalen Screening in den Niederlanden beteiligen. Aber nur die an Ihrem Screening beteiligten Gesundheitsdienstleister können Ihre Daten einsehen. Das System ist optimal abgesichert, um Ihre Privatsphäre zu schützen.

Auch das regionale Zentrum hat erforderlichenfalls Zugang zu den in der Peridos-Datenbank gespeicherten Daten. Das regionale Zentrum führt das Screening-Programm aus und sichert die Qualität der Ausführung durch alle Gesundheitsdienstleister. Dafür hat das Ministerium für Gesundheit, Gemeinwohl und Sport (VWS) dem Zentrum eine Genehmigung erteilt. Das Screening muss den nationalen Qualitätskriterien genügen.

Das regionale Zentrum sichert die Qualität unter anderem anhand der in der Peridos-Datenbank gespeicherten Daten. Auch die Gesundheitsdienstleister selbst bemühen sich um die Qualitätssicherung. Dazu müssen sie gelegentlich Daten miteinander vergleichen. Bei Ihrem Gesundheitsdienstleister können Sie weitere Informationen über den Schutz Ihrer personenbezogenen Daten erhalten. Möchten Sie nicht, dass Ihre personenbezogenen Daten nach dem Screening weiterhin in der Peridos-Datenbank gespeichert werden? Teilen Sie dies Ihrem Gesundheitsdienstleister mit.

## Wissenschaftliche Forschung

Außer Ihrem Gesundheitsdienstleister und dem regionalen Zentrum hat niemand Zugang zu Ihren personenbezogenen Daten. Zu statistischen Zwecken, beispielsweise zur Erfassung der Zahl der Schwangeren, die am pränatalen Screening teilnehmen, werden ausschließlich anonyme Daten verwendet. Diese Angaben lassen also in keiner Weise einen Rückschluss auf Sie als Person zu, auch nicht bei den an der Erstellung der Statistiken beteiligten Personen. Um das pränatale Screening immer weiter verbessern zu können, müssen wissenschaftliche Untersuchungen stattfinden. Auch bei solchen Untersuchungen ist stets der Schutz Ihrer personenbezogenen Daten gewährleistet. Die Forscher haben niemals Zugang zu persönlichen Daten, wie etwa Ihrem Namen oder Ihrer Adresse. Sollten solche persönlichen Daten zu Forschungszwecken dennoch notwendig sein, werden Sie diesbezüglich ausdrücklich um Ihre Zustimmung gebeten. Ihre diesbezügliche Entscheidung wirkt sich selbstverständlich nicht darauf aus, wie Sie vor, bei oder nach dem Screening behandelt werden.

Weitere Informationen darüber finden Sie auf der Webseite [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy)

## TRIDENT-1- und TRIDENT-2-Studie

Entscheiden Sie sich für den NIPT? Dann nehmen Sie an einer wissenschaftlichen Untersuchung teil. Ihre Angaben werden dann verwendet. Mehr dazu unter [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl).

## English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome. The English brochure text is available on [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Français

Dans cette brochure, vous (votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down, d'Edwards et de Patau. Vous trouverez la version française de cette brochure sur [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Español

Este folleto ofrece información a usted y a su pareja, sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau. Encontrará el texto en español de este folleto en [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Ciebie oraz Twojego partnera/Twojej partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Português

Esta brochura proporciona a si (e ao seu marido ou companheiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção das síndromes de Down, Edwards e Patau. O texto desta brochura em português encontra-se em [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Papiamentu

Den e foyeto aki abo (i bo partner) ta haña informashon tokante screening prenatal di e síndrome di Down, Edwards I Patau. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Türkçe

Bu broşür, Down, Edwards ve Patau sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder) adresinde bulabilirsiniz.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على الفحص السابق للولادة للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

本信息小册是为您（和您的伴侣）提供关于唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查的信息。本信息小册的中文版可以在 [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder) 网站获取。

## Impressum

Der Inhalt dieser Broschüre wurde von einer Arbeitsgruppe entwickelt. Dieser Arbeitsgruppe gehören Vertreter verschiedener Berufsgruppen und Organisationen an. Dazu gehören u. a. die folgenden niederländischen Verbände/Instanzen: Verband der Hausärzte (NHG), Verband der Hebammen/Entbindungspfleger (KNOV), Verband der Gynäkologen (NVOG), die regionalen Zentren für Pränataldiagnostik, Verband der Ultraschallärzte (BEN), Verband der Kinderärzte (NVK), Verband der klinischen Genetiker (VKGN), das Erbllichkeitszentrum (Erfocentrum), der niederländische Verband kooperierender Eltern- und Patientenorganisationen (VSOP) und das RIVM.

© RIVM-CvB

*Diese Broschüre bietet eine Übersicht über den aktuellen Kenntnisstand auf der Grundlage der verfügbaren Informationen. Die Verfasser dieser Broschüre haften nicht für eventuelle Fehler oder Unrichtigkeiten. Für eine persönliche Beratung wenden Sie sich bitte an Ihre Hebamme/Ärztin/Gynäkologin bzw. Ihren Entbindungspfleger/Arzt/Gynäkologen.*

Sie finden diese Broschüre auch unter **[www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder)**.

Hebammen/Entbindungspfleger, (Haus-/Frauen-/Ultraschall-)Ärztinnen/Ärzte und andere Gesundheitsdienstleister in der Geburtshilfe können über die Internetseite **[www.rivm.nl/pns-folders](http://www.rivm.nl/pns-folders)** weitere Exemplare dieser Broschüre anfordern.

Gestaltung: Xerox/OBT, Den Haag

RIVM, April 2017



Staatliches Institut für Gesundheit  
und Umwelt  
Ministerium für Gesundheit, Gemeinwohl  
und Sport

