



Informationsblatt zum *Combined Test*

- Die allermeisten Kinder kommen gesund zur Welt.
- Es besteht jedoch bei jeder Frau eine geringe Wahrscheinlichkeit ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. In manchen Fällen ist eine Behinderung auf einen Chromosomenfehler wie Trisomie 21 (Down-Syndrom; frühere Bezeichnung: Mongolismus) zurückzuführen.
- Die Wahrscheinlichkeit für Trisomien, also auch für ein Kind mit Down-Syndrom, nimmt mit dem Alter der Schwangeren zu. Durch den *Combined Test* werden ca. 93% der betroffenen Kinder erkannt.
- *Der Combined Test ist eine Berechnung der Wahrscheinlichkeit* (= des „Risikos“) für eine Trisomie 21/ Down-Syndrom (und Trisomie 13, 18) beim Kind. Die Untersuchung gibt keine 100%ige Sicherheit (keine Diagnose).
- *Eine noch genauere Screening bietet der NIPT (Non-Invasiver-Pränataler-Test). Dieser Test untersucht die freie kindliche DNA-Fragmente aus dem mütterlichem Blut. Dieser Test wird im LKH Graz nicht angeboten.*
- Nicht alle Kinder bei denen ein erhöhtes Risiko festgestellt wird sind tatsächlich von einer Chromosomenanomalie betroffen. Es gibt auch andere Erklärungen für ein auffälliges Ergebnis: die meisten Kinder sind trotzdem gesund, manche haben einen Herzfehler, ein genetisches Syndrom oder eine Infektion.
- *Wenn eine Schwangere mit 100%iger Sicherheit wissen will, ob ihr Kind einen derartigen Chromosomenfehler aufweist, müsste sie sich punktieren lassen (Mutterkuchenuntersuchung=Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung=Amniozentese). Ein solcher Eingriff führt aber bei etwa einer von 200 Punktionen zu einer Fehlgeburt. Das nennt man „Eingriffsrisiko“. Heute und hier ist eine solche Punktion NICHT geplant.*

Wenn Sie sich für einen *Combined Test* entscheiden, wird Folgendes gemacht:

Es wird eine ausführliche Ultraschalluntersuchung über die Bauchdecke (selten vaginal) durchgeführt. Anschließend wird Ihnen zur Bestimmung von zwei Hormonwerten etwas Blut abgenommen und ins Labor gesandt. Aus dem Ergebnis Ihrer Blutuntersuchung und der Ultraschallwerte wird die Wahrscheinlichkeit für Down-Syndrom (und für Trisomie 18 und 13) individuell für Ihr Kind berechnet. Das Ergebnis wird Ihnen dann per Telefon und Ihrem /Ihrer betreuenden Arzt/Ärztin per Post mitgeteilt.

Ein UNAuffälliges Testergebnis ist (leider) keine Garantie für ein gesundes Kind, da es sich ja um eine Wahrscheinlichkeitsberechnung handelt.

Beim **intermediäres Risiko** wird das durchführen eines **NIPTs** empfohlen (siehe oben).

Bei einem auffälligen Testergebnis besteht immer noch eine große Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind trotzdem keine Trisomie aufweist. Absichern ließe sich dies nur durch eine Punktion. Diese ist aber nicht zwingend notwendig. Die Entscheidung für oder gegen eine Punktion treffen dann letztlich Sie selbst. Der Arzt/die Ärztin kann Ihnen diese Entscheidung **nicht** abnehmen, da diese von vielen persönlichen Faktoren abhängt: z. B. persönliche Erlebnisse, Beurteilung des Punktionsrisikos, religiöse und ethische Einstellung, etc.

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, wie in den meisten Schwangerschaften, auszuschließen (= Organscreening). Die Ultraschalluntersuchung dient heute nämlich vor allem der Messung der Körpergröße des Kindes, seiner Nackenhaut-Dicke, weiteren Ultraschallmarker für Chromosomenanomalien sowie der Feststellung ev. vorhandener sehr ausgeprägter Auffälligkeiten.

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

Einverständniserklärung zum *Combined Test*

Ich habe dieses Informationsblatt gelesen und alle offenen Fragen mit Herrn Dr. Csapó geklärt.

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

Datum _____

Unterschrift _____