

# Information über das Down-Syndrom- Screening

Pränatales Screening

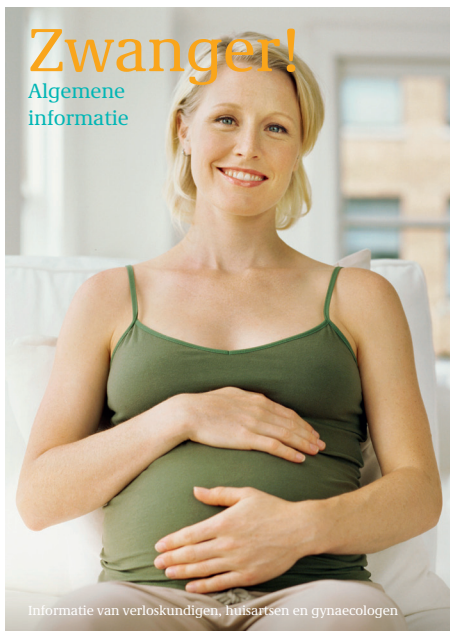
version 2011





# Inhalt

|                                                                                           |           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>1. Was lesen Sie in dieser Broschüre?</b>                                              | <b>5</b>  |
| Was ist pränatales Screening?                                                             |           |
| <b>2. Das Down-Syndrom</b>                                                                | <b>7</b>  |
| <b>3. Der Kombinationstest</b>                                                            | <b>9</b>  |
| Blutuntersuchung und Nackenfaltenmessung                                                  |           |
| Das Ergebnis gibt die Wahrscheinlichkeit an                                               |           |
| Welche Rolle spielt das Alter der Mutter?                                                 |           |
| Information über das Patau-Syndrom (Trisomie 13) und<br>das Edwards-Syndrom (Trisomie 18) |           |
| <b>4. Weiterführende Untersuchung</b>                                                     | <b>15</b> |
| Chorionzottenbiopsie und Fruchtwasserpunktion                                             |           |
| <b>5. Bewusste Entscheidung</b>                                                           | <b>16</b> |
| Entscheidungshilfe                                                                        |           |
| <b>6. Was Sie sonst noch wissen sollten</b>                                               | <b>18</b> |
| Wann erhalten Sie das Ergebnis?                                                           |           |
| Kosten und Vergütung des pränatalen Screening                                             |           |
| Vergütung der weiterführenden Untersuchung                                                |           |
| <b>7. Weitere Informationen</b>                                                           | <b>20</b> |
| Internet                                                                                  |           |
| Prospekte und Broschüren                                                                  |           |
| Organisationen und Adressen                                                               |           |
| <b>8. Die Verwendung Ihrer Daten</b>                                                      | <b>23</b> |



# 1 Was lesen Sie in dieser Broschüre?

Werdende Eltern fragen sich oft, ob ihr Kind gesund sein wird. Glücklicherweise werden die meisten Kinder gesund geboren. Als schwangere Frau in den Niederlanden haben Sie die Möglichkeit, ihr Kind vor der Geburt untersuchen zu lassen. So können Sie auch untersuchen lassen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass das erwartete Kind Träger des Down-Syndroms ist. Bei dieser Untersuchung können auch andere körperliche Fehlbildungen entdeckt werden. Die Untersuchung ist Bestandteil des pränatalen Screening.

Wenn Sie erwägen, sich dem Screening auf das Down-Syndrom zu unterziehen, findet vor der Untersuchung ein ausführliches Gespräch mit Ihrem Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen statt. Die in dieser Broschüre enthaltene Information kann Ihnen bei der Vorbereitung auf dieses Gespräch helfen. Auch nach dem Gespräch können Sie die Broschüre noch einmal in Ruhe durchlesen.

Das pränatale Screening verschafft Ihnen möglicherweise mehr Sicherheit über den Gesundheitszustand Ihres Kindes. Es kann aber auch belastend für Sie sein und Sie vor schwerwiegende Entscheidungen stellen. Wenn das Untersuchungsergebnis ungünstig ausfällt, entscheiden Sie selbst, ob Sie noch weiter führende Untersuchungen durchführen lassen möchten. Sie können die Untersuchungen jederzeit abbrechen.

Es gibt eine gesonderte Broschüre, die Information über die strukturelle Echoskopie enthält, den 20-Wochen-Ultraschall. Diese Untersuchung ist auch Bestandteil des pränatalen Screening. Sie finden diese Broschüre unter [www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening](http://www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening). Sie ist aber auch bei Ihrem Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen erhältlich.

Außerdem gibt es den Prospekt „Schwanger!“. Er enthält allgemeine Information über die Schwangerschaft und die Blutuntersuchung in der 12. Schwangerschaftswoche. Dabei wird unter anderem Ihre Blutgruppe bestimmt und ein Test auf eventuell vorhandene Infektionskrankheiten durchgeführt.



# 2 Das Down-Syndrom

## Was ist das Down-Syndrom

Das Down-Syndrom (Trisomie 21) ist eine angeborene Krankheit. Es wird von einem zusätzlichen Chromosom verursacht. Chromosomen befinden sich in allen Zellen unseres Körpers und enthalten unsere Erbeigenschaften. Im Normalfall besitzen wir in jeder Zelle zwei Exemplare jedes Chromosoms. Bei Trägern des Down-Syndroms befinden sich von einem bestimmten Chromosom (Chromosom 21) nicht zwei, sondern drei Exemplare in jeder Zelle. In den Niederlanden werden jedes Jahr ungefähr 180.000 Kinder geboren. Etwa 300 von ihnen sind Träger des Down-Syndroms.

## Geistige Behinderung und gesundheitliche Probleme

Kinder mit dem Down-Syndrom haben unterschiedliche Entwicklungsmöglichkeiten. Alle Kinder mit dem Down-Syndrom sind geistig behindert. Es kann sich dabei um leichte bis mäßige oder manchmal auch ernste geistige Beeinträchtigungen handeln. Kinder mit dem Down-Syndrom weisen einige spezielle äußerliche Merkmale auf. Sowohl die körperliche als auch die geistige Entwicklung verläuft bei einem Kind mit Down-Syndrom langsamer als bei den anderen gleichaltrigen Kindern. Oftmals treten auch bestimmte körperliche Anomalien und gesundheitliche Probleme bei Trägern des Down-Syndroms häufiger auf. Wie sich Kinder mit Down-Syndrom entwickeln und wie ernst ihre gesundheitlichen Probleme sind, ist von Person zu Person unterschiedlich.

Die Wahrscheinlichkeit, dass es zu einer Fehlgeburt kommt oder dass das Baby im Mutterleib stirbt, ist überdurchschnittlich hoch, wenn es sich um einen Fötus mit Down-Syndrom handelt. Fast die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom kommt mit einem Herzfehler zur Welt. Dieser Herzfehler lässt sich im Allgemeinen gut und fast immer erfolgreich operativ behandeln.

Es kommt auch vor, dass Down-Syndrom-Kinder mit einer Magen-Darm-Anomalie geboren werden. Auch in diesen Fällen ist kurz nach der Geburt ein operativer Eingriff erforderlich. Außerdem neigen Kinder mit Down-Syndrom stärker zu Problemen mit den Atmungsorganen, dem Gehör, den Augen, der Sprache und der Infektionsabwehr.

Erwachsene Träger des Down-Syndroms erkranken häufiger und in jüngerem Alter als der Durchschnitt an der Alzheimerschen Krankheit.

In den vergangenen Jahren hat sich die Fürsorge für und Betreuung von Trägern des Down-Syndroms erheblich verbessert. Kleine Kinder mit Down-Syndrom und ihre Eltern können Unterstützung von Down-Syndrom Teams erhalten. In diesen Teams sind u.a. ein Kinderarzt, ein Logopäde, ein Physiotherapeut und ein Sozialarbeiter vertreten. Die Kinder und ihre Eltern können auch an Programmen zur Entwicklungsförderung teilnehmen.

Die Eltern entwickeln oft eine ganz individuelle Methode des Umgangs mit ihrem Down-Syndrom-Kind. Für Menschen mit dem Down-Syndrom haben sich die gesundheitlichen Aussichten verbessert. Ihre Lebenserwartung ist ebenfalls gestiegen. Heute erreicht die Hälfte der Träger des Down-Syndroms das 60. Lebensjahr. Träger des Down-Syndroms benötigen ihr Leben lang Betreuung und Unterstützung.



# 3 Der Kombinationstest

Mit Hilfe des *Kombinationstests* wird im Frühstadium der Schwangerschaft untersucht, ob eine erhöhte Wahrscheinlichkeit besteht, dass Ihr Kind das Down-Syndrom hat. Die Untersuchung bringt kein Risiko für Sie oder Ihr Kind mit sich.

Der Test ist eine Kombination aus zwei Untersuchungen:

1. eine *Blutuntersuchung* bei Ihnen, in der 9. bis 14. Schwangerschaftswoche,
2. die *Nackenfaltenmessung* beim Kind. Sie erfolgt per Ultraschall in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche.

## Blutuntersuchung und Nackenfaltenmessung

Bei der Blutuntersuchung wird Blut abgenommen und im Labor untersucht. Bei der Nackenfaltenmessung wird ein Ultraschallbild gemacht. Bei dieser Untersuchung wird gemessen, wie dick die so genannte Nackenfalte Ihres Kindes ist. Die Nackenfalte ist eine dünne Feuchtigkeitsschicht unter der Nackenhaut. Diese Feuchtigkeitsschicht ist immer vorhanden, auch bei gesunden Kindern. Je dicker die Nackenfalte, desto wahrscheinlicher ist es, dass das Kind Träger des Down-Syndroms ist.



## Das Ergebnis gibt die Wahrscheinlichkeit an

Aus den Ergebnissen der Blutuntersuchung und der Nackenfaltenmessung geht hervor, wie hoch – in Kombination mit Ihrem Alter und der genauen Schwangerschaftsdauer – die Wahrscheinlichkeit ist, dass Sie ein Baby mit Down-Syndrom bekommen.

Diese Untersuchung verschafft jedoch noch keine Sicherheit darüber.

Wenn eine erhöhte Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom vorliegt, bekommen Sie eine weiterführende Untersuchung angeboten (siehe unter 4).

Die weiterführende Untersuchung verschafft Gewissheit darüber, ob Ihr Kind das Down-Syndrom hat oder nicht.

### Erhöhte Wahrscheinlichkeit

Von erhöhter Wahrscheinlichkeit wird in den Niederlanden gesprochen, wenn zum Zeitpunkt des Tests mit einer Wahrscheinlichkeit von 1 zu 200 oder mehr gerechnet werden muss. Eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 200 heißt, dass eine von 200 schwangeren Frauen ein Kind mit Down-Syndrom bekommen wird. Die anderen 199 Frauen erwarten kein Kind mit Down-Syndrom. Eine erhöhte Wahrscheinlichkeit ist also nicht das Gleiche wie eine hohe oder große Wahrscheinlichkeit.

Auch wenn aus der Untersuchung keine erhöhte Wahrscheinlichkeit hervorgeht, ist das keine Garantie auf die Geburt eines gesunden Kindes.

### Dickere Nackenfalte

Eine dickere Nackenfalte kommt nicht nur beim Down-Syndrom vor, sondern manchmal auch bei gesunden Kindern. Dass die Nackenfalte dicker ist, kann auch auf andere Chromosomenanomalien und körperliche Beschwerden des Kindes deuten, zum Beispiel Herzfehler. Wenn eine Nackenfalte von 3,5 mm oder mehr gemessen wird, bekommen Sie in jedem Fall eine ausführliche Ultraschall-Untersuchung (Echoskopie) angeboten.

## Welche Rolle spielt das Alter der Mutter?

Das Alter der Mutter beeinflusst die Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom und auf die Empfindlichkeit des Kombinationstests.

### Die Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom

Die Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom steigt mit zunehmendem Alter der Mutter.

| Alter der Mutter | Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom zum Zeitpunkt des Tests |
|------------------|--------------------------------------------------------------------------|
| 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                                                   |

#### Erklärung der Tabelle

Wenn 10.000 Frauen im Alter von 30 Jahren schwanger sind, erwarten 19 von ihnen ein Kind mit Down-Syndrom. Das heißt, dass 9981 Frauen schwanger mit einem Kind ohne Down-Syndrom sind.

Wenn 10.000 Frauen im Alter von 40 Jahren schwanger sind, erwarten 155 von ihnen ein Kind mit Down-Syndrom. Das heißt, dass 9845 Frauen schwanger mit einem Kind ohne Down-Syndrom sind.

### Die Empfindlichkeit des Kombinationstests

Die Möglichkeit, mit Hilfe des Kombinationstests im Frühstadium der Schwangerschaft das Down-Syndrom beim Kind zu entdecken, verbessert sich mit zunehmendem Alter der Mutter. Bei jungen Müttern ist der Voraussagewert des Tests nicht so hoch wie bei älteren Müttern.

| Alter der Frau, die ein Kind mit Down-Syndrom erwartet | Wie viele Kinder mit Down-Syndrom werden durch den Test entdeckt? |
|--------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| 20 – 25 Jahre                                          | 6 bis 7 von 10                                                    |
| 26 – 30 Jahre                                          | 7 von 10                                                          |
| 31 – 35 Jahre                                          | 7 bis 8 von 10                                                    |
| 36 – 40 Jahre                                          | 8 bis 9 von 10                                                    |
| 41 – 45 Jahre                                          | 9 bis 10 von 10                                                   |

### Der Kombinationstest bei Zwillingen

Wenn Sie Zwillinge erwarten, erhalten Sie für jedes Kind ein gesondertes Ergebnis. Wenn für eines der Kinder oder für beide eine erhöhte Wahrscheinlichkeit besteht, bekommen Sie eine weiterführende Untersuchung angeboten.

## Information über das Patau-Syndrom (Trisomie 13) und das Edwards-Syndrom (Trisomie 18)

Der Kombinationstest misst nicht nur die Wahrscheinlichkeit auf Down-Syndrom, sondern auch die Wahrscheinlichkeit auf das Patau-Syndrom (Trisomie 13) und das Edwards-Syndrom (Trisomie 18). Diese Informationen erhalten Sie nach dem Test, wenn Sie nicht ausdrücklich darauf verzichtet haben. Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind Träger des Patau-Syndroms und Edwards-Syndroms ist, steigt mit zunehmendem Alter der Mutter.

Das Patau-Syndrom und das Edwards-Syndrom sind, genau wie das Down-Syndrom, angeborene Fehlbildungen. Auch sie werden von einem zusätzlichen Chromosom verursacht. Ein Kind mit dem Patau-Syndrom besitzt drei statt zwei Exemplare des Chromosoms 13 in jeder Zelle, während ein Kind mit dem Edwards-Syndrom drei Exemplare des Chromosoms 18 besitzt. Das Patau-Syndrom und das Edwards-Syndrom treten längst nicht so oft wie das Down-Syndrom auf.

### Patau-Syndrom

Kinder mit dem Patau-Syndrom haben eine sehr schwache Gesundheit. Sie sterben größtenteils im Mutterleib oder kurz nach der Geburt. Die meisten Patau-Kinder sterben im Lauf des ersten Lebensjahrs.

Kinder mit dem Patau-Syndrom sind geistig stark behindert.

Meist handelt es sich um eine Störung der Hirn- und Herzbildung. Manchmal kommen auch Nierenschäden und Missbildungen des Magen-Darm-Kanals vor. Oder das Kind kann zu viele Finger oder Zehen haben. Schon vor der Geburt haben Babys mit dem Patau-Syndrom einen Wachstumsrückstand. Daher ist ihr Geburtsgewicht zu niedrig. Missbildungen des Gesichts können ebenfalls auftreten, darunter die

Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Die Kinder haben immer schwere gesundheitliche Schäden, aber wie schlimm diese Probleme sind, ist von Kind zu Kind unterschiedlich.

### Edwards-Syndrom

Kinder mit dem Edwards-Syndrom haben eine sehr schwache Gesundheit. Sie sterben größtenteils im Mutterleib oder kurz nach der Geburt. Die meisten Edwards-Kinder sterben im Lauf des ersten Lebensjahrs.

Kinder mit dem Edwards-Syndrom sind geistig sehr stark behindert.

Ungefähr 9 von 10 Kindern haben einen schweren, angeborenen Herzfehler. Auch ihre anderen Organe wie Nieren und Darm sind häufig stark angegriffen. Nabelschnurbruch und Speiseröhrenverschluss können ebenfalls auftreten. Schon vor der Geburt haben Babys mit dem Edwards-Syndrom einen Wachstumsrückstand. Daher ist ihr Geburtsgewicht niedrig. Die Kinder können ein kleines Gesicht mit einem großen Schädel haben. Sie haben immer schwere gesundheitliche Schäden, aber wie schlimm diese Probleme sind, ist von Kind zu Kind unterschiedlich.

# 4 Weiterführende Untersuchung

Das Ergebnis des Kombinationstest gibt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der genannten Syndrome bei Ihrem Kind an. Wenn eine erhöhte Wahrscheinlichkeit bei Ihnen vorliegt, können Sie sich einer weiterführenden Untersuchung unterziehen, um sich Gewissheit zu verschaffen. Die weiterführende Untersuchung besteht aus einer Chorionzottenbiopsie (in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche) oder einer Fruchtwasserpunktion (nach der 15. Schwangerschaftswoche). Manchmal wird auch eine ausführliche Ultraschall-Echoskopie durchgeführt. Man spricht hier von der weiterführenden oder pränatalen Untersuchung.

In manchen Fällen können Sie sich dieser pränatalen Untersuchung auch direkt unterziehen, z.B. wenn Sie 36 Jahre oder älter sind oder wenn es einen anderen medizinischen Grund dafür gibt. Das wird im Beratungsgespräch vorab geklärt.

## Chorionzottenbiopsie und Fruchtwasserpunktion

Bei der Chorionzottenbiopsie wird Gewebe aus der Plazenta (Mutterkuchen) entnommen und untersucht. Bei der Fruchtwasserpunktion wird Fruchtwasser entnommen und untersucht.

Bei beiden Untersuchungen besteht ein geringes Risiko auf eine Fehlgeburt infolge der Untersuchung. Das kommt bei 1000 Untersuchungen in drei bis fünf Fällen vor. Bei der Chorionzottenbiopsie ist die Gefahr etwas größer als bei der Fruchtwasserpunktion.

Möchten Sie mehr über die Chorionzottenbiopsie oder die Fruchtwasserpunktion wissen? Besuchen Sie dann die Webseite [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl).

# 5 Bewusste Entscheidung

Sie entscheiden selbst, ob Sie am Down-Syndrom-Screening teilnehmen möchten. Wenn aus der Untersuchung hervorgeht, dass bei Ihnen eine erhöhte Wahrscheinlichkeit auf ein Kind mit Down-Syndrom besteht, entscheiden Sie auch selbst, ob Sie sich einer weiterführenden Untersuchung unterziehen möchten.

Was sollten Sie dabei bedenken? Hier einige Themen, die in Frage kommen:

- Wie viel möchten Sie über Ihr Kind wissen, bevor es geboren wird?
- Wenn der Kombinationstest ergibt, dass Ihr Kind möglicherweise eine Fehlbildung hat, möchten Sie dann an der weiterführenden Untersuchung teilnehmen oder nicht?
- Wie denken Sie über Chorionzottenbiopsie oder die Fruchtwasserpunktion, bei denen ein erhöhtes Risiko auf eine Fehlgeburt besteht?
- Wenn aus der weiterführenden Untersuchung hervorgeht, dass Ihr Kind tatsächlich eine Fehlbildung hat, wie verhalten Sie sich dann?
- Wie denken Sie über das Leben mit einem Kind, das Träger des Down-, Patau- oder Edwards-Syndroms ist?
- Wie denken Sie über die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs bei einem Kind mit einer Fehlbildung?

Das Ergebnis der weiterführenden Untersuchung kann lauten, dass Sie ein Kind erwarten, das Träger des Down-Syndroms, Patau-Syndroms oder Edwards-Syndroms ist. Möglicherweise erwarten Sie ja auch ein Kind mit einer anderen Chromosomenanomalie. Dann stehen Sie vor schwierigen Entscheidungen. Sprechen Sie mit Ihrem Partner, Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen darüber. Wenn Sie sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, besteht diese Möglichkeit bis zur 24. Schwangerschaftswoche. Wenn Sie sich dazu entschließen, das Kind auszutragen, erhalten Sie dabei sachkundige Betreuung von einem Geburtshelfer.



## Entscheidungshilfe

Möchten Sie Unterstützung beim Treffen Ihrer Entscheidung für oder gegen das Down-Syndrom-Screening? Dann können Sie sich jederzeit an Ihren Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen wenden. Sie können aber auch die digitale Entscheidungshilfe im Internet nutzen. Sie leistet Hilfestellung beim Abwägen Ihrer Möglichkeiten, Überzeugungen und Überlegungen. So können Sie bei einigen Argumenten und Gründen für und gegen das pränatale Screening angeben, ob diese für Sie zutreffen. Anschließend listet die Entscheidungshilfe Ihre Argumente pro und kontra pränatales Screening übersichtlich auf.

Sie finden die digitale Entscheidungshilfe unter [www.kiesbeter.nl/medische-Informatie/keuzehulpen/prenatalescreening](http://www.kiesbeter.nl/medische-Informatie/keuzehulpen/prenatalescreening) und unter [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl).

# 6 Was Sie sonst noch wissen sollten

Wenn Sie erwägen, sich dem pränatalen Screening auf das Down-Syndrom zu unterziehen, findet vor der Untersuchung ein ausführliches Beratungsgespräch mit Ihrem Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen statt.

Dabei erhalten Sie:

- Information über die Erkrankungen
- Information über die Untersuchung
- Information über die Art, wie die Untersuchung durchgeführt wird
- Information über die Bedeutung des Ergebnisses

Wenn Sie Fragen haben, stellen Sie sie bitte während des Gesprächs.

## Wann erhalten Sie das Ergebnis?

Wann Sie das Ergebnis mitgeteilt bekommen, hängt von der Untersuchung ab und wird vom Geburtshelfer, Hausarzt oder Krankenhaus individuell gehandhabt. Sie erfahren den Zeitpunkt vor der Untersuchung.

## Kosten und Vergütung des pränatalen Screening

Das ausführliche Beratungsgespräch über die Untersuchung mit Ihrem Hausarzt, Geburtshelfer oder Gynäkologen wird von der Krankenversicherung vergütet.



Der Kombinationstest wird nur dann von der Krankenversicherung vergütet:

- wenn Sie im 36. Lebensjahr oder älter sind
- wenn bei Ihnen eine andere Indikation für pränatales Screening vorliegt

Wenn Sie noch nicht 36 Jahre alt sind und bei Ihnen keine andere Indikation vorliegt, wenden Sie sich bitte an Ihren Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen, um Information über die Kosten für den Kombinationstest zu erhalten. Sie können bei Ihrer Krankenversicherung erfragen, ob Sie eventuell durch eine Zusatzversicherung die Kosten für den Kombinationstest vergütet bekommen.

Die Kosten des Beratungsgesprächs und gegebenenfalls des Kombinationstests werden nur dann vergütet, wenn die Person/Institution, die das Screening durchführt, bei einem regionalen Zentrum für pränatales Screening unter Vertrag steht. Wir empfehlen Ihnen, sich vorab bei Ihrem Geburtshelfer, Hausarzt oder Gynäkologen danach zu erkundigen. Auf der Internetseite [www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening](http://www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening) können Sie unter „Downscreening“ und „Kosten“ sehen, für welche Geburtshelfer, Gynäkologen oder Hausärzte in Ihrer Region das zutrifft. Darüber hinaus empfiehlt es sich nachzufragen, ob Ihre Versicherung die jeweilige Person/Institution, die das Screening durchführt, auch akzeptiert. Klären Sie das bitte mit Ihrer Krankenversicherung.

## Vergütung der weiterführenden Untersuchung

Wenn bei Ihnen eine erhöhte Wahrscheinlichkeit auf eines der Syndrome besteht, kommen Sie in Betracht für weiterführende Untersuchungen (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasserpunktion und /oder ausführliche Ultraschall-Echoskopie). In diesem Fall vergütet Ihre Krankenversicherung die Untersuchung. Frauen, die 36 Jahre oder älter sind, und Frauen, bei denen eine andere Indikation vorliegt, bekommen die weiterführende Untersuchung auch ohne vorheriges pränatales Screening vergütet.

# 7 Weitere Informationen

## Internet

Die Informationen aus dieser Broschüre stehen auch im Internet auf der Internetseite [www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening) und [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl). Dort finden sie auch eine Entscheidungshilfe. Sie finden auf der Internetseite außerdem Hintergrundinformationen über das pränatale Screening, die Untersuchung, die weiterführenden Untersuchungen und angeborene Fehlbildungen.

Weitere Internetseiten mit Informationen über das pränatale Screening sind:

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

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

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

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

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

## Faltblätter und Broschüren

Möchten Sie mehr über die Untersuchungen und Erkrankungen erfahren, die in diese Broschüre behandelt werden? Fragen Sie Ihre Hebamme, Ihren Hausarzt oder Gynäkologen nach den Informationsbroschüren oder Faltblättern. Folgende Informationsbroschüren stehen zur Verfügung:

- Die Ultraschalluntersuchung in der 20. Schwangerschaftswoche
- Down-Syndrom
- Patau-Syndrom
- Edwards-Syndrom
- Spina bifida und Anenzephalie

Sie können die Informationsbroschüren auch herunterladen von folgenden Internetseiten:

[www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening](http://www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening) und [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl).

Möchten Sie mehr über andere Untersuchungen während und nach der Schwangerschaft wissen, beispielsweise über die Blutuntersuchung bei Schwangeren zur Ermittlung der

Blutgruppe und von Infektionskrankheiten? Erkundigen Sie sich beim Hausarzt, bei der Hebamme oder dem Gynäkologen nach der Broschüre „Schwanger“ oder besuchen Sie die Internetseite [www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening).

## Organisationen und Adressen

### **Das Erfocentrum**

Das Erfocentrum ist das nationale Wissens- und Aufklärungszentrum über Erblichkeit, Schwangerschaft und erbliche sowie angeborene Erkrankungen.

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

E-Mail Erfo-Hotline: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl).

### **VSOP**

Der Verband kooperierender Eltern- und Patientenorganisationen befasst sich mit der Erblichkeitsproblematik. Der VSOP umfasst etwa 60 Patientenorganisationen, meist für Erkrankungen, die genetischer Art, angeboren oder selten sind. Der VSOP vertritt seit über 30 Jahren deren gemeinsame Interessen im Bereich der Erblichkeitsproblematik, Ethik, Schwangerschaft, biomedizinischen Forschung und Behandlung seltener Erkrankungen.

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

Telefon: +31(0)35 603 40 40

### **Stichting Down-Syndrom**

Diese Stiftung ist ein Elternverband, der sich für die Belange von Trägern des Down-Syndroms und ihren Eltern einsetzt. Sie erhalten bei dieser Stiftung mehr Information über das Down-Syndrom. Die Stiftung unterstützt auch Eltern mit Neugeborenen, die das Down-Syndrom haben.

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

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

Telefon: +31(0)522 28 13 37

### **Vereniging VG netwerken**

Der Verband VG Netzwerke verbindet Eltern und Träger sehr seltener Syndrome, die mit einer geistiger Behinderung und/oder Lernproblemen einhergehen.

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

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

Telefon: +31(0)30 27 27 307

### **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-Syndrom und körperliche Fehlbildungen. Weitere Informationen unter:

**[www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)**

### **Regionale Zentren**

Die acht regionalen Zentren sind die zur Durchführung des Screenings befugten Instanzen. Sie schließen die Verträge mit den Beteiligten ab, die das Screening durchführen, und sind für die regionale Qualitätssicherung verantwortlich.

Weitere Informationen über die regionalen Zentren finden Sie auf der Internetseite **[www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening/downscreening/kosten](http://www.rivm.nl/Schwangerschaftsscreening/downscreening/kosten)**.

## 8 Verwendung Ihrer Daten

Wenn Sie sich dafür entscheiden, am Kombinationstest teilzunehmen, erfordert das die Verwendung Ihrer Daten. Ihre Daten werden benötigt, um eine Diagnose stellen, eventuell eine Behandlung anbieten und die Qualität der medizinischen Versorgung gewährleisten zu können.

Die entsprechenden Angaben werden sowohl in Ihrer persönlichen Krankenakte als auch in der Datenbank „Peridos“ gespeichert. Dieses System wird von allen Krankenversicherern benutzt, die sich am pränatalen Screening in den Niederlanden beteiligen. Aber nur die Krankenversicherer, die mit **Ihrem** Screening zu tun haben, können **Ihre** Daten einsehen. Das System ist optimal abgesichert, um Ihre Privatsphäre zu schützen.

Auch das regionale Zentrum hat Zugang zu Peridos. Das regionale Zentrum koordiniert das Screening-Programm und sichert die Qualität der Programmausführung bei allen beteiligten Krankenversicherern. 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 Peridos gespeicherten Daten. Auch die Krankenversicherer bemühen sich um Qualitätssicherung. Hin und wieder müssen sie zu diesem Zweck Daten untereinander austauschen.

Bei Ihrem Krankenversicherer können Sie weitere Informationen über den Schutz Ihrer Personaldaten erhalten. Wenn Sie es wünschen, können Sie Ihre Daten nach dem Screening in Peridos löschen lassen. Fordern Sie den Versicherer, bei dem Sie während Schwangerschaft und Entbindung Versicherungsschutz genießen, im gegebenen Fall dazu auf.

### Forschung

Außer Ihrem Krankenversicherer und dem regionalen Zentrum hat niemand Zugang zu Ihren Personaldaten. Für die Statistik – beispielsweise zum Registrieren der Zahl der Schwangeren, die am pränatalen Screening teilnehmen – werden ausschließlich anonyme Daten verwendet. Diese Angaben lassen also in keiner Weise einen Schluss auf Sie als Person zu, auch nicht bei denen, die die Statistiken zusammenstellen.

Das gilt auch für die Forschung. Um das pränatale Screening immer weiter verbessern zu können, müssen wissenschaftliche Untersuchungen stattfinden. Auch dazu werden fast immer anonyme Daten verwendet. Dabei werden möglichst viele Vorsichtsmaßnahmen getroffen, die verhindern, dass die Daten einen Schluss auf Sie oder Ihr Kind erlauben. Nur in Ausnahmefällen werden zu Forschungszwecken rückführbare Daten benutzt. Wenn Sie nicht möchten, dass Ihre Daten in solchen Ausnahmefällen verwendet werden, teilen Sie das bitte Ihrem Krankenversicherer mit. Ihre Entscheidung hat selbstverständlich keinerlei Einfluss auf die Art und Weise, wie Sie vor, während oder nach dem Screening behandelt werden.

### **English**

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down's syndrome. The English brochure text is available on [\*www.rivm.nl/zwangerschapsscreening\*](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening).

### **Deutsch**

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite [\*www.rivm.nl/zwangerschapsscreening\*](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening).

### **Français**

La brochure vous présente (à vous et à votre partenaire) de plus amples informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down (trisomie 21).

La version numérique de cette brochure est disponible sur le site :

[\*www.rivm.nl/zwangerschapsscreening\*](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)

### **Español**

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre el screening prenatal del síndrome de Down. El texto español de este folleto lo encontrará en

[\*www.rivm.nl/zwangerschapsscreening\*](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)

### **Português**

Este folheto proporciona a si (e ao seu parceiro) informação sobre o exame pré-natal para detecção da Síndrome de Down. O texto deste folheto em português encontra-se em

[\*www.rivm.nl/zwangerschapsscreening\*](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening).



### **Papiamentu**

Den e foyeto aki bo (i bo partner) ta enkontra informashon tokante e screening prenatal di e Sindrome di Down. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu riba ***[www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)***.

### **Türkçe**

Bu broşür, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu internet sayfasından temin edebilirsiniz: ***[www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)***.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على برنامج العشرين أسبوعاً. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي ***[www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)***.

### **中文**

本资料手册致力于为您（和您的伴侣）提供唐氏综合症产前筛查的有关知识。您可以在下面网站上获取本手册的中文版：***[www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)***



## Impressum

Der Inhalt dieser Broschüre ist von einer Arbeitsgruppe entwickelt worden, der Vertreter verschiedener Berufsgruppen angehören, unter anderem des Verbands niederländischer Hausärzte (NHG), des Verbands niederländischer Hebammen (KNOV), des Verbands niederländischer Gynäkologen (NVOG), der Ultraschallärzte (BEN), des Erfocentrums, des Verbands kooperierender Eltern- und Patientenorganisationen (VSOP) und des RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

*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 Auslassungen. Für eine persönliche Beratung wenden Sie sich bitte an Ihre Hebamme, Ihren Hausarzt oder Gynäkologen.*

Sie finden diese Broschüre auch unter [www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)

Hebammen, Gynäkologen, Hausärzte, Ultraschallärzte und andere Geburtshelfer können auf der folgenden Internetseite zusätzliche Exemplare dieser Broschüre bestellen:  
[www.rivm.nl/pns/folders-bestellen](http://www.rivm.nl/pns/folders-bestellen).

Gestaltung: Uitgeverij RIVM, März 2011



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
*Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport*

  
KONINKLIJKE NEDERLANDSE  
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN

 Cerfo centrum

  
VERENIGING  
KLINISCHE GENETICA  
NEDERLAND

  
nederlands huisartsen  
genootschap

  
beroepsvereniging  
chiropracten  
Nederland  
voor verloskunde & gynaecologie

  
NEDERLANDSE VERENIGING VOOR  
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE

 VSBP ALLIANTIE VOOR ERFELIJKHEIDSVRAAGSTUKKEN