



Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.

Impressum und Copyright: InFoPD Berlin e.V.
c/o Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel,
Charité Campus Virchow, Institut für Humangenetik
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin

E-Mail: info@infopd-berlin.de

Weitere Informationen: <http://www.infopd-berlin.de>

Kontoverbindung: Sozialbank BLZ 100 205 00
Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.
Konto Nr. 3201100 Stand 1. Februar 2010

Informationen zu vorgeburtlichen Untersuchungen Pränataldiagnostik

Sie erwarten ein Kind und haben in den ersten Wochen dieser Schwangerschaft möglicherweise Freude, Sorge oder Unsicherheit durchlebt. Es beschäftigen Sie Fragen zur zukünftigen Lebensgestaltung und Sie ahnen, dass noch viel auf Sie zukommen wird. Vielleicht spüren Sie bereits einen Beginn von „elterlicher Sorge“ für Ihr Kind und denken: „Hoffentlich geht alles gut!“ Sie verstehen nun, dass viele werdende Eltern auf die Frage, ob sie sich einen Jungen oder ein Mädchen wünschen, antworten: „Egal, Hauptsache gesund!“

Jetzt oder demnächst werden Sie mit der Frage nach pränataler Diagnostik konfrontiert. Viele von Ihnen werden diese als beruhigend erleben, denn es ist für Sie eine Erleichterung, so genau und so früh wie möglich zu wissen, dass Ihr ungeborenes Kind mit großer Wahrscheinlichkeit keine erkennbaren Fehlbildungen und Fehlentwicklungen hat. Wichtig zu wissen:

96% aller Kinder kommen gesund zur Welt!

Manche Eltern werden jedoch mit Untersuchungsergebnissen konfrontiert, die sie nicht erwartet haben. Das kann eine bekannte Entwicklungsstörung oder Fehlbildung sein. Die Eltern können sich dann umfassend informieren, wie das Leben mit einem behinderten Kind aussehen könnte. Sofern eine Erkrankung festgestellt wird, die behandelbar ist, kann die Geburt in einem Perinatalzentrum geplant werden, in dem das Neugeborene optimal versorgt werden kann. Bei einigen Herzfehlern ist das lebensrettend

für das Neugeborene. Die innere Vorbereitung auf das künftige Zusammenleben mit einem behandlungsbedürftigen, kranken oder behinderten Kind schon während der Schwangerschaft kann für werdende Eltern von großem Wert sein

Die Möglichkeiten der Pränatalen Diagnostik bedeuten somit auch die Auseinandersetzung mit der Frage: Kann ich mir vorstellen, ein krankes oder behindertes Kind zur Welt zu bringen und mit ihm zu leben? Es kann Befunde geben, die keine sichere Aussage über ihre Bedeutung für das spätere Leben des Kindes zulassen. Dann ist es sinnvoll, die weitere Entwicklung während der Schwangerschaft abzuwarten. Dies führt erfahrungsgemäß zu großen Unsicherheiten und Ängsten; manchmal zu einer überstürzten Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch. Auch bei schwerwiegenden und unabänderlichen Fehlbildungen erscheint manchen Eltern die Fortsetzung der Schwangerschaft untragbar.

In allen Fällen ist es ungeheuer wichtig, sich genug Zeit zu lassen für Beratung, Information, Spüren, Aushalten, Weinen, Denken. Es gibt nahezu nie einen objektiven Zeitdruck, unter dem eine Entscheidung gefällt werden müsste, obwohl dies häufig subjektiv so empfunden wird.

Wir möchten Ihnen hier einen Überblick über die zurzeit gängigen Untersuchungsmethoden geben, um Ihnen bei der Entscheidung zu helfen, ob und in welchem Umfang Sie pränatale Diagnostik in Anspruch nehmen wollen. Mit diesen Informationen kann die individuelle Beratung bei Ihrer Frauenärztin/ Ihrem Frauenarzt, einer humangenetischen oder anderen Beratungsstelle oder einem Pränataldiagnostiker vor Durchführung einer der beschriebenen Untersuchungen erleichtert werden.

1. Ultraschall im Rahmen der Allgemeinen Schwangerschaftsvorsorge

Zur „Allgemeinen Schwangerenvorsorge“ gehören drei Ultraschalluntersuchungen, die um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche (SSW) von Ihrer/ Ihrem betreuenden Frauenärztin/ -arzt durchgeführt werden.

1.1 Erster Ultraschall 9.-12. SSW

Ab der 7. SSW ist die Herzaktivität Ihres Kindes bereits deutlich sichtbar. Jetzt wird der erwartete Geburtstermin festgelegt. Es können Mehrlingsschwangerschaften entdeckt werden. Außerdem wird auf eine ausgeprägte Flüssigkeitsansammlung im Nacken geachtet. Dies kann ein Hinweis auf eine Entwicklungsstörung sein. Davon zu

trennen ist die Nackentransparenzmessung (siehe 2.1) im Rahmen einer frühen Fehlbildungsdiagnostik.

1.2 Zweiter Ultraschall

Jetzt sind bereits alle Organe Ihres Kindes erkennbar. Bei besonderen Hinweiszeichen wie z.B. einer ungewöhnlichen Fruchtwassermenge oder Auffälligkeiten beim Kind wird in der Regel eine weiterführende Diagnostik empfohlen oder die Meinung eines Spezialisten für Pränataldiagnostik eingeholt.

1.3 Dritter Ultraschall

Nun wird das Wachstum Ihres Kindes, seine Lage, der Sitz der Placenta und die Menge des Fruchtwassers untersucht. Manche Entwicklungsstörungen können erst jetzt gesehen werden; weitere vorgeburtliche Untersuchungen werden dann angeboten (siehe 2.-4.).

Die folgenden Untersuchungen gehören nicht alle zu den Regelleistungen der Schwangerschaftsvorsorge. Sie werden im Allgemeinen nicht von der Frauenärztin/ dem Frauenarzt, sondern auf ihr/ sein Anraten beim Vorliegen von Risiken oder Ihren eigenen Wunsch von pränataldiagnostisch speziell ausgebildeten Ärzten durchgeführt. Die Kosten dafür tragen Sie bei einigen Untersuchungen selbst.

2. Spezieller Ultraschall im Rahmen der Pränataldiagnostik

Die meisten Untersuchungen fallen seit 1. Februar 2010 unter das Gendiagnostikgesetz. Bitte informieren Sie sich auf dem Faltblatt „Genetische Beratungsstellen“.

Spezialisierte Praxen und Zentren für Pränataldiagnostik der Stufe II-III finden Sie z.B. auf der Webseite der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin:

http://www.degum.de/Zertifizierte_AErzte.68.0.html

Online- Informationen zur Methode der Nackentransparenzmessung (NT) und Frühdiagnostik finden Sie nach kostenloser Anmeldung unter

<https://courses.fetalmedicine.com/fmf/patient> der Fetalmedicine Foundation UK in London. Dort wurden die Qualitätsanforderungen zur NT-Messung entwickelt.

2.1 Frühe Fehlbildungsdiagnostik 12.- 14. SSW und Nackentransparenzmessung (NT)

Das Kind misst zu diesem Zeitpunkt 5-8 cm vom Kopf bis Steiß. Mit diesem Ultraschall können Details der frühkindlichen Entwicklung beurteilt und frühzeitig schwerwiegende Erkrankungen größtenteils ausgeschlossen werden.

Auf Wunsch und nach Beratung kann die NT, auch Nackendicke genannt, gemessen und nach weiteren Hinweisen – z.B. am Herzen und im Gesicht - geschaut werden. Daraus kann eine statistische Aussage zum Risiko der altersabhängigen Chromosomenveränderungen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 und Trisomie 18 errechnet werden. Die Erkennungsrate von Chromosomenstörungen und/ oder Fehlbildungen allein durch Ultraschall liegt bei 80%, wenn die Untersuchung in hoch spezialisierten Praxen oder Zentren durchgeführt wird. Sie lässt sich für die Trisomie 21 durch spezielle Laborparameter auf ca. 95-97% steigern (siehe 3.2).

2.2 Feindiagnostik

„Organ-Ultraschall“ oder „Großer Ultraschall“ 20.-22. SSW

Mit einer hoch auflösenden Ultraschalluntersuchung wird in der 20.-22. Schwangerschaftswoche das Wachstum, die Organentwicklung und die Versorgung (Doppler- Sonografie) des ungeborenen Kindes beurteilt. Zu diesem Zeitpunkt sind die meisten vorgeburtlich diagnostizierbaren Fehlbildungen schon darstellbar. Zu den Organen, deren Entwicklung und Struktur beurteilt wird, gehören Kopf, Gesicht, Gehirn, Nacken, Wirbelsäule, Arme und Beine, Hände und Füße, Bauch und Bauchwand, Zwerchfell, Magen-Darmtrakt, Nieren und ableitende Harnwege, Herz (Echokardiografie) und das Geschlecht des Kindes. In den meisten Fällen bestätigt diese Ultraschalluntersuchung der Schwangeren, dass bei ihr oder ihrem ungeborenen Kind keine erkennbaren Probleme vorliegen.

Doppler- Sonografie

Mit der Doppler- Sonografie (nach dem Physiker Christian Doppler; „Doppler- Effekt“) lässt sich die Durchblutung der kindlichen Gefäße, der Nabelschnur und der Gebärmutterarterien messen und das Blutflussmuster analysieren. Damit können Risikofaktoren für Wachstumsstörungen des Feten und für die Entwicklung schwangerschaftsbedingter Erkrankungen der Frau erkannt werden.

Echokardiografie

Bei der fetalen Echokardiografie kann die detaillierte Untersuchung des Herzens unter Einsatz der Farbdoppler-Sonografie eine große Zahl von Herzfehlbildungen abschließen.

3. Blutuntersuchungen der Schwangeren

3.1 AFP- (Alpha-Feto-Protein)Test 14.-19. SSW

Ein erhöhter Eiweiß-Wert im Blut der Mutter kann Hinweis auf einen „offenen Rücken“ oder einen Bauchwanddefekt beim Kind sein.

3.2 Biochemische Risikoeinschätzung der Trisomien 21, 13 und 18

Ersttrimesterscreening (PAPP- A, freies β - HCG)

Triple- Untersuchung (HCG, AFP, uE3)

Quadruple- Untersuchung (HCG, AFP, uE3, Inhibin- A) Integriertes Screening (PAPP- A, HCG, AFP, uE3, Inhibin- A) ohne oder mit Berücksichtigung der NT

Bei diesen biochemischen Tests werden nach Bestimmung des Schwangerschaftsalters anhand einer frühen Embryolänge die Konzentrationen bestimmter Stoffe wie Eiweiße und Hormone im Blut der schwangeren Frau untersucht. In der 11. bis 14. Woche sind dies das PAPP-A und das freie β - HCG. Die Abnahme sollte am besten in der 10.-11. SSW erfolgen. in der 15.- 18. Woche wird das HCG, das freie Östriol (uE3), das AFP und das Inhibin- A gemessen. Bei Schwangerschaften mit Down-Syndrom erwartet man charakteristische Veränderungen der Konzentrationen, die sich durch ein erhöhtes berechnetes Risiko ausdrücken. Die verschiedenen Blutwerte können untereinander oder auch mit der Nackentransparenzmessung kombiniert werden. Daraus lässt sich wieder eine statistische Wahrscheinlichkeit für eine Schwangerschaft mit Down-Syndrom ermitteln. Die Erkennungsrate ist vom Alter der Schwangeren und anderen Faktoren abhängig. Bei ungenauen Angaben zum Schwangerschaftsalter, bei Mehrlingen, Blutungen, fehlenden Angaben zur Nackenfalte, Rauchen und Gewicht kann das berechnete Risiko zu hoch oder zu niedrig eingeschätzt werden. Auch wird angenommen, dass Medikamente, Diabetes und Kinderwunschtherapie das Ergebnis beeinflussen. Das „integrierte Screening“ bietet auch ohne Nackentransparenzmessung eine hohe Erkennungsrate von ca. 85%. In spezialisierten Praxen oder Zentren kann die Risikoeinschätzung durch Kombination der Biochemie mit der Nackentransparenz und Erkennung milder Ultraschallauffälligkeiten (Softmarker) im Rahmen der frühen Ultraschall-Feindiagnostik verbessert werden. Voraussetzung für alle Screeningmethoden ist eine vorherige ausführliche Aufklärung. Insbesondere muss jeder schwangeren Frau der Unterschied zwischen einer diagnostischen Untersuchung und einer Risikoabschätzung verständlich gemacht werden.

4. Methoden invasiver Diagnostik zur Durchführung einer Chromosomenanalyse

Die Chorionzotten- Biopsie und die Amniozentese sind invasive Untersuchungen, d.h. sie sind mit einem Eingriff in den Körper der Frau verbunden. Beide Methoden werden überwiegend zur Chromosomendiagnostik eingesetzt, bei der alle zahlenmäßigen Abweichungen vom normalen Chromosomensatz, wie z.B. die Trisomie 21 (Down-Syndrom), und gewisse strukturelle Veränderungen an den Chromosomen erkannt werden. Seltener erfolgt eine molekulargenetische oder biochemische Analyse zum gezielten Ausschluss vererbbarer Krankheiten bei familiärer Belastung. Das eingriffsbedingte Risiko für eine Fehlgeburt liegt bei beiden Untersuchungen bei 0,5- 1%.

4.1 Chorionzottenbiopsie ab 12. SSW

Die Chorionzottenbiopsie kann ab der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Sie ist eine Punktion durch die Bauchdecken der Frau und Entnahme von Gewebe aus der entstehenden Plazenta (Chorion). Ein erstes vorläufiges Kurzzeitkultur- Ergebnis kann schon nach 24 bis 48 Stunden mitgeteilt werden. Das Ergebnis der Langzeitkultur liegt nach zwei bis drei Wochen vor und bestätigt in 98% der Fälle das erste Ergebnis.

4.2 Amniozentese ab 15. SSW

Die Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion kann ab der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Bei einer Punktion durch die Bauchdecke der Frau werden 10-20 ml Fruchtwasser entnommen. Aus den im Fruchtwasser enthaltenen Zellen des Feten kann eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden, deren Ergebnis nach ca. zwei Wochen vorliegt. Ein erstes Schnellresultat bezüglich der häufigsten Chromosomenstörungen Trisomie 21, 18 und 13 kann nach 24 – 48 Stunden mitgeteilt werden, wenn zusätzlich ein FISH- Test (Fluoreszenz- in-situ- Hybridisierung) durchgeführt wird. Routinemäßig wird die Höhe des AFP (Alpha- Fetoprotein) bestimmt, woraus sich der Hinweis auf einen Neuralrohrdefekt („offener Rücken“) oder einen Bauchwanddefekt ergeben kann.

4.3 Nabelschnurpunktion ab ca. 20. SSW

Bei speziellen Fragestellungen kann unter Ultraschallsicht Blut aus der Nabelschnur entnommen werden. Das Ergebnis liegt nach 3-4 Tagen vor. Die Rate der Fehlgeburten oder anderer Komplikationen liegt in spezialisierten Zentren kaum höher als bei der Amniozentese.

Dieses Falblatt wurde aus Spendengeldern sowie Zuwendungen des Paritätischen Wohlfahrtsverbandes finanziert. Wir freuen uns sehr über weitere Spenden.