



Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.

Impressum/Kontakt:
Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.

e-mail: info@infopd-berlin.de web: <http://www.infopd.de>

Dieses Falblatt wurde aus Spendengeldern finanziert. Falls auch Sie spenden möchten nutzen Sie bitte die folgende Kontoverbindung:

Sozialbank, IBAN: DE 8410 0205 0000 0320 1100
Stand: Juli 2016.

Informationen zu vorgeburtlichen Untersuchungen – Pränataldiagnostik

Sie erwarten ein Kind und haben in den ersten Wochen dieser Schwangerschaft Freude, möglicherweise aber auch 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 ist:

96 % aller Kinder kommen gesund zur Welt!

Wir möchten Ihnen hier einen Überblick über die derzeit 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 human-genetischen oder anderen Beratungsstelle oder einem/er Pränataldiagnostiker/-in vor Durchführung einer der beschriebenen Untersuchungen erleichtert werden.

(SSW steht für vollendete Schwangerschaftswochen)

1. Ultraschall im Rahmen der allgemeinen Schwangerschaftsvorsorge gem. den Mutter-schaftsrichtlinien (bei Ihrer/m Frauenärztin/-arzt)

Zur „Allgemeinen Schwangerenvorsorge“ gehören drei Ultraschalluntersuchungen, welche um die Schwangerschaftswochen 10, 20 und 30 durchgeführt werden.

Erster Ultraschall SSW 8 bis 12

Ab der SSW 7 ist die Herzaktivität Ihres Kindes bereits deutlich sichtbar. Jetzt wird der erwartete Geburtstermin festgelegt. Es können Mehrlingsschwangerschaften entdeckt werden. Außerdem wird auf Entwicklungsstörungen geachtet. Davon zu trennen ist die Nackentransparenzmessung zur Wahrscheinlichkeitsberechnung von Trisomien, die z.B. auch im Rahmen einer frühen Feindiagnostik durchgeführt wird. (s. 2.1.)

Zweiter Ultraschall SSW 18 bis 22

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

Dritter Ultraschall SSW 28 bis 32

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; weiterführende vorgeburtliche Untersuchungen werden dann angeboten.

Die folgenden Untersuchungen gehören nicht alle zu den Regelleistungen der Schwangerschaftsvorsorge. Sie werden im Allgemeinen nicht von der/dem Frauenärztin/-arzt, 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 (in Pränataldiagnostischen Spezial-Praxen)

Spezialisierte Praxen und Zentren für Pränataldiagnostik der Stufen II und III finden Sie unter „Service“ und „zertifizierte Ärzte“ auf der Website der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) oder über „KV“, „Patienten“ und „Gesundheitslotsendienst“ auf der Website der Kassenärztlichen Vereinigung. Informationen zu den Methoden der International Fetalmedicine Foundation (FMF London) finden Sie in mehreren Spra-

chen auf <http://www.fetalmedicine.org>
In London wurden die Qualitätsanforderungen des weltweit anerkannten Standards der NT-Messung entwickelt. Zertifizierte Ärztinnen und Ärzte finden Sie unter: <https://fetalmedicine.org/lists/map/certified/NT>.

2.1 Frühe Feindiagnostik SSW 12 bis 13

Mit modernen, hochauflösenden Ultraschallsonden kann man bereits in der SSW 12 bis 13 eine frühe Organdiagnostik durchführen und Details der frühen vorgeburtlichen Entwicklung beurteilen. Das Kind misst zu diesem Zeitpunkt 50-80 mm von Kopf bis Steiß.

Wenn bei dieser Untersuchung ein unauffälliger Organbefund festgestellt wird, kann man davon ausgehen, dass schwere körperliche Erkrankungen bereits zu diesem frühen Zeitpunkt weitgehend ausgeschlossen werden können. Eine differenzierte Beurteilung der Entwicklung Ihres Kindes ist weiterhin in der Mitte der Schwangerschaft (s. 2.3., Feindiagnostik „großer Ultraschall“) sinnvoll und notwendig.

2.2 NT-Messung und ergänzende Blutuntersuchungen auf Wunsch, NT-Messung SSW 11 bis 13

Nach entsprechender Beratung kann im Rahmen der frühen Feindiagnostik die NT (Nackentransparenz oder Nackendicke) gemessen und nach weiteren sogenannten Hinweiszeichen für Trisomien z. B. dem Nasenknochen und Auffälligkeiten am Herzen geschaut werden. Daraus kann unter Einbeziehung auffälliger oder krankhafter Befunde der frühen Feindiagnostik eine statistische Aussage zur Wahrscheinlichkeit der altersabhängigen Chromosomenveränderungen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 und Trisomie 18 errechnet werden.

Ersttrimesterscreening SSW 11 bis 13

Die Erkennungsrate für Trisomie 21 lässt sich erhöhen, wenn zwei Blutwerte der Schwangeren mit in die Wahrscheinlichkeitsberechnung nach NT-Messung einbezogen werden (Ersttrimesterscreening, von der FMF London empfohlen). Es handelt sich um das Schwangerschaftshormon freies β -HCG und das Schwangerschaftsprotein PAPP-A. **Die Blutabnahme bei der Schwangeren sollte bereits in der SSW 10/11 stattfinden, weil das Ergebnis des wichtigen PAPP-A dann eine präzisere Aussage zulässt und die Ergebnisse zur NT-Messung bereits vorliegen.**

Nicht-Invasiver Pränataler Test, NIPT

Test aus mütterlichem Blut auf Trisomie 21, 18, 13,

Seit 2012 ist es möglich, ab der SSW 9 kindliches Erbgut aus mütterlichem Blut zu bestimmen, z.B. PraenaTest®, Harmony®, Panorama® und andere. Die Testgenauigkeit für die genannten Trisomien ist sehr hoch, bei Trisomie 21 ca. 99% – und damit höher als bei der Wahrscheinlichkeitsberechnung des Ersttrimesterscreenings. Dieser

Bluttest ersetzt keinesfalls die frühe Feindiagnostik (2.1), da nur durch eine gezielte Ultraschalldiagnostik viele kindliche Erkrankungen, Entwicklungsstörungen oder Fehlbildungen nachgewiesen oder ausgeschlossen werden können. Diese müssen nicht im Zusammenhang mit den o.g. Trisomien stehen.

Bislang ist der Test keine Leistung der Krankenversicherungen, er kostet derzeit ca. 300 - 400 Euro.

2.3 Feindiagnostik „großer Ultraschall“ SSW 20 bis 22

Zu diesem Zeitpunkt ist die Entwicklung des Kindes so weit fortgeschritten, dass Organe und Strukturen detaillierter gesehen und beurteilt werden können. Die Versorgung des ungeborenen Kindes wird durch Blutflussmessungen (Dopplersonografie) beurteilt. Die meisten vorgeburtlich diagnostizierbaren Fehlbildungen sind jetzt darstellbar. Zu den Organen, deren Entwicklung und Struktur untersucht wird, gehören Kopf, Gesicht, Gehirn, Hals, 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 Gefäße des Kindes, der Nabelschnur und der Gebärmutterarterien messen, sowie das Blutflussmuster analysieren. Damit können Wahrscheinlichkeiten für Wachstumsstörungen des Feten, für die Entwicklung einer eingeschränkten Funktion des Mutterkuchens und auch für die Entwicklung schwangerschaftsbedingter Erkrankungen der Frau, z.B. einer Präeklampsie oder Gestose, erkannt werden.

Echokardiografie

Bei der fetalen Echokardiografie kann die detaillierte Untersuchung des Herzens unter Einsatz der Farbdopplersonografie eine große Zahl von Herzfehlbildungen ausschließen. Sowohl die Dopplersonografie als auch die Echokardiographie kann bereits bei der frühen Feindiagnostik eingesetzt und ausgewertet werden, dabei ist jedoch mit einer noch eingeschränkten Aussagekraft zu rechnen.

3. Methoden invasiver Diagnostik zur Durchführung einer Chromosomenanalyse

Die Chorionzottenbiopsie 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.

Zahlenmäßige Abweichungen vom normalen Chromosomensatz, wie z.B. die Trisomie 21 (Down-Syndrom) und grobe strukturelle Veränderungen an den Chromosomen können damit erkannt werden. Inzwischen kann man mittels Chip-Diagnostik (ARRAY-CGH) feine strukturelle Veränderungen untersuchen. Seltener erfolgt eine molekulargenetische oder biochemische Analyse beispielsweise zum gezielten Ausschluss vererbbarer Krankheiten bei familiärer Belastung oder spezifischen Auffälligkeiten. Das Risiko, durch diesen Eingriff eine Fehlgeburt zu erleiden liegt für beide Untersuchungen bei 0,5 bis 1 %.

Chorionzottenbiopsie ab SSW 12

Die Chorionzottenbiopsie kann ab der Schwangerschaftswoche 12 durchgeführt werden. Sie ist eine Punktion durch die Bauchdecke der Frau zur Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorion). Ein erstes vorläufiges Ergebnis der Kurzzeitkultur 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.

Amniozentese ab SSW 16

Die Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion wird meist ab der Schwangerschaftswoche 16 durchgeführt. 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.

Nabelschnurpunktion ab ca. SSW 20

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.

4. Beratung, Hilfe und Begleitung

Wie eingangs erwähnt, kommen 96 % der Kinder gesund zur Welt. Manche Eltern werden jedoch mit einem Untersuchungsergebnis konfrontiert, das sie nicht erwartet haben. Über den möglichen Verlauf, über Therapie und Auswirkungen einer Fehlbildung oder Entwicklungsstörung auf den Alltag können und sollten sich werdende

Eltern umfassend informieren. Die Geburt kann dann in einem Perinatalzentrum geplant werden, um eine optimale Versorgung zu gewährleisten. Bei einigen Herzfehlern kann das lebensrettend für das Neugeborene sein. 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. Bei schwerwiegenden Fehlbildungen erscheint manchen Eltern die Fortsetzung der Schwangerschaft untragbar. Dies führt erfahrungsgemäß zu großen Unsicherheiten und Ängsten; manchmal zu einer überstürzten Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch.

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

Scheuen Sie sich nicht, Beratung und Begleitung in Anspruch zu nehmen. Es gibt für diese schwierigen Situationen Beratungsstellen, in denen Sie aufgefangen und begleitet werden können – auch über einen längeren Diagnostik- und Entscheidungsprozess.

Auf diese kostenfreie Beratung und Begleitung haben Sie einen Rechtsanspruch (Schwangeren- und Familienhilfänderungsgesetz).

Auf der Website der BZgA Familienplanung.de finden Sie Schwangerenberatungsstellen, die speziell Beratung und Begleitung bei Fragen im Zusammenhang mit Pränataldiagnostik anbieten.

Gesetzeslage: Alle Untersuchungen, bei denen nach genetischen Eigenschaften gesucht wird - Nackenfaltenmessung, biochemische oder molekulargenetische Labortests einschließlich der gezielten Ultraschalldiagnostik - unterliegen dem Gendiagnostikgesetz. Vorher ist eine fachgebundene oder fachärztliche genetische Beratung mit ausführlicher Aufklärung vorgesehen, bei der Sie u.a. über Bedeutung, Tragweite und Inhalte der genetischen Untersuchung oder Ultraschalldiagnostik informiert werden und ggf. Ihr Recht auf Nichtwissen oder eine Bedenkzeit in Anspruch nehmen können.