



Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.

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

c/o PD Dr. rer. Nat. Heidemarie Neitzel
Institut für Humangenetik, Charité Campus Virchow
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin

Untersuchungen/ Pränataldiagnostik

Sie wünschen sich ein Kind und sind nun schwanger. In den zurückliegenden ersten Wochen dieser Schwangerschaft haben Sie 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 die Pränatale Diagnostik 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.

Tatsächlich kommen 96% aller Kinder gesund zur Welt.

Manche werdenden Eltern werden jedoch mit unerwarteten Untersuchungsergebnissen konfrontiert: es wird ein auffälliger Befund festgestellt.

Das kann eine Entwicklungsstörung oder Fehlbildung sein, deren Verlauf und unterschiedliche Erscheinungsbilder medizinisch gut dokumentiert und erforscht sind. Die Eltern können sich umfassend informieren.

Sofern eine Erkrankung festgestellt wird, die behandelbar ist, kann die Geburt und die beste nachgeburtliche Versorgung des Kindes genau geplant werden, z. B. bei einigen Herzfehlern oder operativ korrigierbaren Krankheiten.

Für manche Eltern ist die innere Vorbereitung auf das zukünftige Zusammenleben mit einem kranken oder behinderten Kind von großem Wert.

Die Pränatale Diagnostik beinhaltet aber auch, sich bei festgestellten schweren Erkrankungen des Ungeborenen, die zu einer „Gefahr für das Leben oder einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheit der Schwangeren“ führen können, sich mit der Problematik eines Schwangerschaftsabbruches auseinanderzusetzen.

Es kann jedoch auch Diagnosen und Befunde geben, die keine sichere Aussage über den Schweregrad einer Erkrankung, Beeinträchtigung oder Behinderung Ihres Kindes zulassen. In solchen Fällen muss häufig abgewartet werden, um im weiteren Verlauf der Entwicklung Ihres Kindes, vielleicht sogar erst nach der Geburt, eine genauere Diagnose stellen zu können. Das kann zu großen Ängsten und Unsicherheiten, manchmal sogar zu einer überstürzten Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch führen.

Wie viel möchten Sie über Ihr ungeborenes Kind wissen?

Viele Eltern empfinden den Einsatz von Technik in der Schwangerschaft als störend oder beeinträchtigend in ihrem zuversichtlichen Erleben der Schwangerschaft. Es ist daher wichtig zu wissen:

Keine der angebotenen Untersuchungen im Rahmen der Pränatalen Diagnostik muss in Anspruch genommen werden.

Die Möglichkeiten der Pränatalen Diagnostik können Ihnen auch nicht die Auseinandersetzung mit der Frage abnehmen: Kann ich mir vorstellen, ein krankes oder behindertes Kind zur Welt zu bringen und mit ihm zu leben? Und:

Selbst die Nutzung sämtlicher Untersuchungen und gute Untersuchungsergebnisse garantieren nicht, dass ein Kind gesund zur Welt kommt.

Um Ihnen Ihre Entscheidung, ob und in welchem Umfang Sie die Pränatale Diagnostik in Anspruch nehmen wollen, zu erleichtern, möchten wir Ihnen im folgenden einen Überblick über die zur Zeit gängigen Methoden der Pränataldiagnostik geben.

Eine individuelle Beratung - bei Ihrer betreuenden Frauenärztin / Ihrem betreuenden Frauenarzt, einer human-

genetischen Beratungsstelle, einer anderen Beratungsstelle oder einem Pränataldiagnostiker vor Durchführung eines Ultraschalls oder einer anderen Untersuchung – kann damit erleichtert, aber nicht ersetzt werden.

UNTERSUCHUNGSMETHODEN

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. Beim ersten Ultraschall..

im ersten Schwangerschaftsdrittel ist die Herzaktivität Ihres Kindes bereits deutlich sichtbar. Jetzt wird der erwartete Geburtstermin festgelegt und 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* (s. 2.1. mit einer Risikoinschätzung zur Trisomie 21, der häufigsten Chromosomenstörung).

1.2. Beim zweiten Ultraschall..

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. Beim dritten Ultraschall..

wird das Wachstum Ihres Kindes, seine Lage, der Sitz der Plazenta und die Menge des Fruchtwassers untersucht. Manche Entwicklungsstörungen können erst jetzt gesehen werden; weitere vorgeburtliche Untersuchungen werden dann angeboten, s. Spezielle Untersuchungen Pkt. 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 bei Vorliegen von Risiken oder Ihren eigenen Wunsch von in Pränataldiagnostik ausgebildeten Ärzten in Praxen oder Geburtskliniken durchgeführt. Die Kosten dafür tragen Sie bei einigen Untersuchungen selbst.

2. Spezieller Ultraschall im Rahmen der Pränataldiagnostik

2.1. Nackentransparenzmessung 12. - 13. SSW

Bei der Nackentransparenzmessung wird eine flüssigkeitsgefüllte Zone im Nacken gemessen, die jedes Kind in der Frühschwangerschaft hat. Bei Chromosomenstörungen oder bestimmten Erkrankungen ist sie verdickt. Mit dieser Methode wird keine Diagnose gestellt, sondern eine statistische Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie errechnet (Erkennungsrate bis zu 80%). Auch ein Herzfehler kann Ursache für diese vermehrte Flüssigkeitsansammlung sein. Wichtig für Sie ist zu wissen: die meisten Kinder sind trotz „auffälliger“ Nackentransparenz gesund. Auf dieser Grundlage kann dann eine Entscheidung für oder gegen eine weiterführende Diagnostik, eine Chromosomenanalyse getroffen werden (siehe Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie). Eine hohe Erkennungsrate für Chromosomenstörungen oder früh erkennbare Fehlbildungen kann derzeit in Deutschland nur von zertifizierten Praxen u. Zentren mit einer Qualifikation vergleichbar der [DEGUM* Stufe II u. III](#) erwartet werden.

*[DEGUM Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin](#)

2.2. Feindiagnostik („Organ-Ultraschall“ oder „Großer Ultraschall“) 20.-22. SSW

Mit diesem Ultraschall untersucht und beurteilt die Ärztin/der Arzt Organentwicklung und Wachstum Ihres Kindes. Mittels der „Farbdoppler-Sonographie“ lassen sich durch die optische und akustische Darstellung von Blutströmen bei Mutter und Kind sowohl mögliche Herzfehler diagnostizieren als auch die Blutversorgung der Gebärmutter und Nabelschnur beurteilen. Dies kann auch für die Gesundheit der Schwangeren wichtig sein.

3. Untersuchungen des Blutes der Schwangeren

3.1. AFP-(Alpha-Feto-Protein)Test 16.-19. SSW

Bei einem erhöhten Eiweiß-Wert im Blut der Mutter kann ein „offener Rücken“ oder ein Bauchwanddefekt beim Kind vorliegen.

3.2. Triple-Test 16.-19. SSW

Beim [Triple-Test](#) wird, nach genauer Bestimmung der Schwangerschaftsdauer, anhand von drei mütterlichen Blutwerten (2 Schwangerschaftshormone und AFP) die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Down-Syndrom ermittelt. Er hat sich jedoch als weniger aussagekräftig erwiesen als die Nackentransparenzmessung (s. 2.1.), denn die Erkennungsrate beträgt ca. 60%, und es gibt häufig

falsch positive Testergebnisse bei nicht genau bekanntem Empfängnisstermin.

Als Routineuntersuchung eingesetzt, hat er in der Vergangenheit oft zu unnötiger Unsicherheit und Angst bei den Eltern geführt.

3.3. Bestimmung von PAPP-A und freiem Beta-HCG 11. - 13. SSW

Mit dieser Laboruntersuchung eines Schwangerschaftseiweißes und eines Schwangerschaftshormons kann die Nackentransparenzmessung ergänzt werden. Damit lässt sich die statistische Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Down-Syndrom noch zuverlässiger ermitteln. Diese Untersuchung wird Ihnen ab 2002 sehr großzügig angeboten. Ohne ausreichende Aufklärung und ohne begleitende Ultraschallfeindiagnostik, vergleichbar der [DEGUM Qualifikation Stufe II-III](#) (s. 2.1.), ist allerdings die gleiche Problematik wie beim „Triple Test“ zu befürchten

4. Methoden invasiver Diagnostik zur Durchführung einer Chromosomenanalyse

Mit einer Chromosomenanalyse kann das Vorhandensein fehlender oder überzähliger Chromosomen festgestellt werden. Bei der bekanntesten Behinderung, dem Down-Syndrom, auch Trisomie 21 genannt, ist das Chromosom 21 dreifach statt zweifach vorhanden. Ebenso werden größere Strukturabweichungen der Chromosomen erkannt. Andere genetisch bedingte Erkrankungen wie z.B. Mukoviszidose werden jedoch nur bei familiärem Vorkommen mit einer molekulargenetischen Untersuchung gezielt gesucht beziehungsweise ausgeschlossen. Die Kosten werden zur Zeit ab dem 35. Lebensjahr oder bei auffälligen Ultraschallbefunden von den Krankenkassen übernommen.

4.1. Chorionzottenbiopsie ab 12/13. SSW

Unter Ultraschallsicht wird durch die Bauchdecke mit einer dünnen Hohlnadel etwas Gewebe aus der Vorform der Plazenta (Chorion) entnommen. Ein erster Befund liegt bereits nach wenigen Tagen vor. Zur Absicherung des Ergebnisses wird eine Langzeitkultur angelegt, die nach 2-3 Wochen in 98 % der Fälle das erste Ergebnis bestätigt. Das Risiko einer durch die Untersuchung ausgelösten Fehlgeburt beträgt in erfahrenen Händen ca. 0,5-1%. Selten ergibt sich ein „Mosaik“- Befund. Er besagt, dass gesunde und kranke Zellen nebeneinander vorliegen. Dann ist ungewiss, ob sich die veränderten Zellen nur im Choriongewebe befinden, oder auch das Kind betreffen. Weitere Untersuchungen wie z.B. eine Fruchtwasserpunktion können jetzt sinnvoll sein.

4.2. Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) ab 15/16. SSW

Unter Ultraschallsicht wird durch die Bauchdecke mit einer dünnen Hohlnadel Fruchtwasser entnommen. Es enthält Zellen von Haut und Harntrakt des Kindes in einer Menge, die eine Chromosomenanalyse nach Anlage einer Zellkultur möglich macht. Der Befund ist nach 2-3 Wochen zu erwarten. Das Fehlgeburtsrisiko nach diesem Eingriff beträgt ebenfalls 0,5-1%. Bei Früh-Amniozentesen 12.-14. SSW muss von einem höheren Risiko ausgegangen werden.

Es gibt die Möglichkeit, mit Hilfe des FISH-Tests, einer Fluoreszenz-Technik, bereits nach 1-2 Tagen eine Aussage über die Chromosomen 21, 18, 13 und die Geschlechtschromosomen zu machen. Dieser Test wird von den gesetzlichen Krankenkassen nicht bezahlt.

4.3. Nabelschnurpunktion ab ca. 20. SSW

Bei speziellen Fragestellungen kann unter Ultraschallsicht mit einer dünnen Hohlnadel Blut aus der Nabelschnur entnommen werden. Das Ergebnis liegt nach 1-2 Tagen vor.

Die Rate der Fehlgeburten oder anderer Komplikationen liegt in spezialisierten Zentren kaum höher als bei der Amniozentese.

Impressum u. Copyright

Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.
c/o PD Dr. rer. Nat. Heidemarie Neitzel
Institut für Humangenetik, Charite Campus Virchow,
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
E-mail: info@infopd-berlin.de

Neue Kontoverbindung

Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.
Kto.Nr. 3201100 (ab 15.03.2002)
BLZ 100 205 00 Bank für Sozialwirtschaft

Downloads der [Falblätter](#), weitere Informationen und interessante Links finden Sie auf unserer Homepage

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

Stand: 13.3.2002

**Beratungsstellen in Berlin,
eine Auswahl ohne Anspruch auf Vollständigkeit.**

Konfliktberatung u. -betreuung

Beratungsstelle LYDIA

Schwangerschaftsberatung / Sozialdienst kath. Frauen
Pappelallee 62
10437 Berlin-Prenzl. Berg
Tel.: 281 41 85, Fax.: 44 67 88 99
e-mail lydia.skf@berlin.de

Berliner Hebammenverband e.V.

Erkelenzdamm 33
10999 Berlin-Kreuzberg
Tel. 030-694 61 54
Fax 030-6160 93 54
<http://www.berliner-hebammenverband.de>
e-mail: info@berliner-hebammenverband.de

Eltern beraten Eltern von Kindern mit und ohne Behinderung e.V. / Selbsthilfeprojekt

Gritznerstr. 18-20
12163 Berlin-Steglitz
Tel.: 030-821 67 11
<http://www.eltern-beraten-eltern.de>
e-mail: mail@eltern-beraten-eltern.de

Evang. Beratungsstelle für Ehe-, Familien-, Erziehungs- und Lebensfragen

Luisenstr. 45
10117 Berlin-Mitte
Tel.: 030- 82 47 54 u. 281 74 05
<http://www.ekful.de>
e-mail: Beratung-Mitte@EJF.de

Lebenshilfe Berlin

Eltern- und Familienberatung
Wallstraße 15-15a, 10179 Berlin-Mitte
Tel.: 030-82 99 98-102/103
<http://www.lebenshilfe-berlin.de>
e-mail: elternberatung@lebenshilfe-berlin.de

Pro Familia Berlin

Kalckreuthstr. 4
10777 Berlin-Schöneberg
Tel.: 030-398 498 98
http://www.profamilia.de/lv_start.html

Sozialmedizinischer Dienst für Eheberatung, Familienplanung und Schwangerschaft

Wilmerdorfer Str. 98-99
10629 Berlin-Charlottenburg
Tel.: 030-90291 – 8208/-8325

Humangenetische Beratungsstellen

Fr. Dr. med. Ute Knoll

Kinderheilkunde/Medizinische Genetik Partnerschaft für Gyn./Geb. u. Genetik
Kurfürstendamm 199
10719 Berlin
Tel. 030-88043177
Fax 030-8804 3178
<http://www.kudamm-199.de>
e-mail genetik@kudamm-199.de

**PD Dr. H. Neitzel – Chromosomenlabor
Institut für Humangenetik**

Charité Campus Rudolf Virchow –Klinikum
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin
Tel. 030-45056 6412
<http://www.charite.de/humangenetik2>

Dr. med. Lutz Pfeiffer

Praxis für Medizinische Genetik
Frankfurter Allee 111
10247 Berlin
Telefon: 030-422-9333
Fax: 030-422-56319
<http://home.t-online.de/home/pfeiffer.belitz>
e-mail: pfeiffer.belitz@t-online.de

**Institut für Medizinische Genetik
Abt. f. Klinische Genetik/ Beratung**

Charité Campus Mitte
Luisenstr. 13a
10098 Berlin
Tel. 030-4505 69132
http://www.charite.de/ch/medgen/img_files/klinische_genetik.html

Die Konfliktberatung ist kostenlos, genetische Beratungen werden in der Regel von den Krankenkassen übernommen.

Weitere Beratungsstellen im Bundesgebiet finden Sie bei den Links auf unserer Homepage.

<http://www.infopd.de>

Impressum u. Copyright

Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.
c/o PD Dr. rer. Nat. Heidemarie Neitzel
Institut für Humangenetik, Charité Campus Virchow,
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
E-mail: info@infopd-berlin.de

Neue Kontoverbindung

Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.
Kto.Nr. 3201100 (ab 15.03.2002)
BLZ 100 205 00 Bank für Sozialwirtschaft

Stand: 13.3.2002