

Willkommen in der Pränatal Praxis Stuttgart!

Vorgeburtliche Diagnostik ist eines der anspruchsvollsten Gebiete heutiger Medizin. Für ihre Qualität und Aussagekraft sind drei Faktoren ganz entscheidend:

- vielfältige Technik auf dem allerneuesten Stand
- ein erfahrener Facharzt, der sich laufend national und international weiterbildet
- ein einfühlsames Praxisteam, das für eine angenehme Umgebung sorgt

Wir möchten Ihnen all das gleichermaßen bieten. Für das Wohlergehen Ihres werdenden Kindes und für Ihre eigene Gewissheit, das Beste zu tun.

Wenn Sie besondere Wünsche haben, lassen Sie es mich bitte wissen.

Mein Team und ich freuen uns darauf, Sie in dieser spannenden und wichtigen Phase Ihres Lebens begleiten zu dürfen.



Ihr
Priv.-Doz. Dr. med. Ismail Tekesin
DEGUM II-Seminarleiter
Spezielle Geburtshilfe und
Perinatalmedizin

Was bedeutet Pränataldiagnostik?

Unter dem Begriff Pränataldiagnostik werden alle medizinischen Untersuchungen zusammengefasst, die helfen, den Gesundheitszustand des ungeborenen Kindes im Mutterleib zu erkennen. Die Untersuchungen dienen dem Ausschluss oder der Erkennung von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen des ungeborenen Kindes.

Welche Methode eingesetzt wird, richtet sich nach Ihrer Schwangerschaftswoche (SSW) und der speziellen Fragestellung (Alter, familiäre Vorbelastung, auffälliger Ultraschallbefund).

Zum Gebiet der Pränatalmedizin gehören neben Diagnostik und Beratung auch Behandlungsmaßnahmen bereits vor der Geburt. Vor allem kann die nach der Entbindung eventuell notwendige Therapie des Kindes bereits vor der Geburt deutlich besser geplant werden. Wesentlichen Anteil daran haben persönliche

Information zur Pränataldiagnostik

Leitfaden für die Eltern

Liebe werdende Eltern,

die große Mehrzahl aller Kinder wird gesund geboren. Für fast alle gilt dennoch: Familienplanung und Schwangerschaft bedeuten eine intensive Phase voller Gefühle, Wünsche, Hoffnungen und auch Unsicherheiten. Um Ihnen eine Hilfestellung zu geben, haben wir für Sie mit dieser Informationsbroschüre die Möglichkeiten der vorgeburtlichen (pränatalen) Diagnostik zusammengefasst. Dabei informieren wir Sie über die Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchungen. Diese Maßnahmen dienen dem Ausschluss oder der Erkennung von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen des ungeborenen Kindes.

Vor einer geplanten Untersuchung gehen wir in einem persönlichen Gespräch auf alle Ihre Fragen ein. Unterzeichnen Sie bitte deshalb die Einverständniserklärung zu der geplanten Untersuchung erst nach der Beratung.

Hinweise zu Ihrer Untersuchung

Ihr Anliegen ist uns wichtig und wir nehmen uns deshalb sehr viel Zeit für Sie. Wir sind immer bemüht, die vereinbarten Termine einzuhalten. Dennoch können trotz sorgfältiger Termineinteilung wegen ergänzender Besprechungen oder Maßnahmen Wartezeiten entstehen. Wir bitten Sie, für Ihren Termin etwa zwei Stunden einzuplanen. Sollten Sie einen Termin nicht einhalten können, rufen Sie uns bitte rechtzeitig an.

Zur vereinbarten Untersuchung bitten wir Sie, Ihren Mutterpass, eventuell vorhandene Befunde und Arztbriefe, Versichertenkarte und gegebenenfalls einen gültigen Überweisungsschein zur Mit- und Weiterbehandlung mitzubringen.

Während der Untersuchung konzentrieren wir uns ganz auf Sie und Ihr ungeborenes Kind. Deshalb bitten wir Sie, für diese sehr anspruchsvolle Untersuchung die kleinen Geschwisterkinder nicht mitzubringen. Derzeit haben wir in unseren Praxisräumen leider keine Möglichkeit zur Kinderbetreuung.

Direkt im Anschluss an die Untersuchung erhalten Sie einige Bilder. Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt erhält ebenfalls im Anschluss einen schriftlichen Befund per Post. Eine Videoaufnahme ist ausschließlich für die medizinische Dokumentation vorgesehen und kann Ihnen daher nicht zur Verfügung gestellt werden.

Haben Sie Fragen? Wir sind für Sie da und freuen uns auf Ihren Besuch.

Ihr Praxisteam

Gespräche mit den Ärzten, die Ihr Kind nach der Entbindung behandeln werden.

Was sind die Ursachen für Erkrankungen des Ungeborenen?

Es handelt sich dabei um Chromosomenstörungen, Erbkrankheiten oder Fehlentwicklungen der Organanlagen.

CHROMOSOMENSTÖRUNGEN

Chromosomenstörungen bedeuten bei den Trägern der Erbanlagen Abweichungen von der Norm: Hierbei können Anzahl oder Struktur der Chromosomen verändert sein. Normalerweise besitzt ein Mensch in jeder Zelle 46 Chromosomen, 23 von der Mutter und 23 vom Vater. Jedes Chromosom existiert somit als Paar.

Durch zufällige Verteilungsfehler kann ein Chromosom überzählig (dreimal anstatt

zweimal) vorliegen. Man spricht dann von Trisomie. Am häufigsten ist die Trisomie des Chromosoms 21, bekannt als „Down-Syndrom“ (früher Mongolismus). Kleine Veränderungen im Aufbau der Chromosomen können ebenfalls einen Einfluss auf die Entwicklung des Ungeborenen haben. In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko für solche zufälligen Chromosomenstörungen. Die Vorgeschichte Ihrer Familie und Ihre eigene Gesundheit haben hierauf keinen Einfluss. Mit zunehmendem Alter steigt das Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer abweichenden Chromosomenzahl, beispielsweise mit Down-Syndrom (Trisomie 21).

Zu Beginn der Schwangerschaft ist das Risiko für eine chromosomale Anomalie naturgemäß höher als zum Zeitpunkt der Geburt, da es bei Chromosomenstörungen – von der Natur so gewollt – im Verlauf der Schwangerschaft nicht selten zum Fruchttod kommt.

Alter(Jahre)	Risiko für Trisomie 21	
	bei Geburt	i.d. 12. SSW
20	1 von 1527	1 von 1068
25	1 von 1352	1 von 946
30	1 von 895	1 von 626
31	1 von 776	1 von 543
32	1 von 658	1 von 439
33	1 von 547	1 von 383
34	1 von 445	1 von 297
35	1 von 356	1 von 249
36	1 von 280	1 von 187
37	1 von 218	1 von 152
38	1 von 167	1 von 112
39	1 von 128	1 von 89
40	1 von 96	1 von 64
41	1 von 73	1 von 51
42	1 von 55	1 von 36
44	1 von 30	1 von 20

Die Diagnose einer Chromosomenstörung allein sagt jedoch nicht immer etwas über den Grad der Behinderung eines Kindes aus.

ERBKRAKHEITEN

Erbkrankheiten werden durch Veränderungen des Erbgutes hervorgerufen. Sie werden familiär weitergegeben und folgen einem regelmäßigen Erbgang. Erbkrankheiten können jedoch auch aufgrund von Neumutationen sporadisch bei einem bis dahin familiär unauffälligen Menschen entstehen. Die Erbkrankheiten können sowohl die Stoffwechselfunktionen als auch den Körperbau betreffen. Veränderungen der Gene, die zu den eigentlichen Erbkrankheiten führen, kann man in der Regel nur durch gezielte Suchtests feststellen. Bei Bedarf können in einem humangenetischen Beratungsgespräch eventuelle Erbkrankheiten im Stammbaum Ihrer Familie herausgefunden werden, verbunden mit einer Beratung über etwaige Konsequenzen. Einige Erbkrankheiten sind bereits vorgeburtlich mit den Methoden der Molekulargenetik diagnostizierbar. Bei Familien, in denen bislang keine Erkrankungsfälle bekannt sind, sind vorgeburtliche Suchtests auf das Vorliegen bestimmter Erkrankungen nur selten möglich.

ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN

Es gibt auch Erkrankungen oder Fehlbildungen des Ungeborenen, die nicht immer mit einer Chromosomenstörung einhergehen. Am häufigsten betroffen sind Nieren und Harnwege, Herz und Gehirn. Ursachen für solche Fehlbildungen sind oft nicht zu finden. Manchmal können äußere Einflüsse wie Medikamente, Strahleneinwirkung oder mütterliche Infektionen zugrunde liegen.

Untersuchungsmethoden in der pränatalen Diagnostik

Zur Untersuchung Ihres ungeborenen Kindes und Ihrer Sicherheit bieten wir Ihnen ein umfangreiches Spektrum der Pränatal-

Untersuchungsmethode	Optimaler Zeitpunkt	Ziel
Ersttrimester-Screening	12+0 – 13+0 SSW	Risikoabschätzung für eine Trisomie 21
Chorionzottenbiopsie	Ab 11+0 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
Fruchtwasseruntersuchung	Ab 14+1 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
Triple-Test	Ab 15+0 SSW	Risikoberechnung für eine Trisomie 21
Alpha-Feto-Protein (AFP)	Ab 15+0 SSW	Risikoabschätzung auf eine Spaltfehlbildungen („offener Rücken“)
Nabelschnurpunktion	Ab 18+0 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
Differenzierter Organ-Ultraschall/Echokardiographie	19+0 - 20+6 SSW	Ausschluss oder Erkennung von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen
Dopplersonographie	Ab 26+0 SSW	Frühzeitige Erkennung einer Entwicklungsstörung

diagnostik. Neben modernster Technik, wie etwa hochauflösender Ultraschall- und Farbdopplertechnik einschließlich 3D/4D erwartet Sie ein hochqualifiziertes Praxisteam.

Damit wir Ihnen die maximale Sicherheit der Untersuchung bieten können, sollte die gewünschte Untersuchung zu einem optimalen Zeitpunkt stattfinden. Wenn die Untersuchung z. B. ab der 11+0. Schwangerschaftswoche (SSW) möglich ist, dann bedeutet dies, dass Sie sich mindestens in der 12. SSW befinden müssen.

Ultraschallfeindiagnostik / eingehende Ultraschalluntersuchung

Die Ultraschalluntersuchung ist ein bildgebendes Verfahren, das nach heutigem Kenntnisstand selbst bei wiederholter Anwendung keine Schäden bei Mutter und Kind verursacht. Eine Ultraschallfeindiagnostik können wir Ihnen optimal zwischen der 20. und 21. SSW anbieten. Diese Untersuchung ist wesentlich umfangreicher als der gemäß den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehene Ultraschall zu diesem Zeitpunkt. Neben speziellen Geräten erfordert er auch besonders umfangreiche Erfahrung des Untersuchers.

Diese Diagnose dauert bei guten Ultraschallbedingungen normalerweise ca. 30 bis 45 Minuten. Eine entscheidende Rolle spielt dabei die Lage des Kindes und die Stärke der mütterlichen Bauchdecken. Wir betrachten alle darstellbaren Organe und Merkmale des Ungeborenen: das altersentsprechende, kindliche Wachstum, die Fruchtwassermenge, das Aussehen und die Funktion aller sichtbaren Organe und die Lage und das Aussehen der Plazenta.

Bei der eingehenden Ultraschalluntersuchung können bei manchen ungeborenen Kindern auch Merkmale auffallen, die auf ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms hindeuten. Diese Auffälligkeiten sind keine Fehlbildungen, und sie bewirken auch keine Beeinträchtigungen der betroffenen Organe. Wenn wir bei der Untersuchung einen oder mehrere solcher so genannten „Marker“ entdecken, können wir unter Einbeziehung Ihres Alters eine Risikoabschätzung hinsichtlich eines Down-Syndroms durchführen.

Ein weiterer Bestandteil dieser Untersuchung ist die Beurteilung des kindlichen Herzens und der großen Blutgefäße, die **Echokardiographie**. Dabei untersuchen wir die Lage, Größe und Symmetrie des Herzens, die Anatomie der Herzstrukturen, die Funktion der Herzklappen, die Herzfrequenz und die Lage der großen Gefäße.

Mit Hilfe der **farbkodierten Doppler-Sonographie des Herzens** werden weitere Details untersucht: die Funktion der Herzkammern und Herzscheidewände sowie der Blutfluss im Herzen und in den großen Gefäßen.

Auch das Durchblutungsverhalten in der Nabelschur und in den Gebärmuttergefäßen wird mit Hilfe des **Doppler-Ultraschalls** farbig und akustisch dargestellt. Als sinnvolle Untersuchung wird der Doppler-Ultraschall der kindlichen und mütterlichen Gefäße vor allem in der Spätschwangerschaft ab der 26. SSW zusätzlich angewandt, wenn der Verdacht auf akute oder chronische Mangelzustände bei der Versorgung des ungeborenen Kindes besteht.

Immer mehr Patientinnen interessieren sich für die Möglichkeiten des **3D/4D-Ultraschalls**. Dabei steht sicher das faszinierende Bild im Vordergrund. Wir sehen in diesem modernen Verfahren in erster Linie eine ergänzende Maßnahme bei speziellen Fragestellungen. Aus diesem Grund setzen wir die 3D/4D-Technik besonders dann ein, wenn wir dadurch zusätzliche diagnostische Hinweise erwarten können, sofern es die Untersuchungsbedingungen zulassen. Eine 3D/4D-Darstellung ohne eine gleichzeitige Ultraschallfeindiagnostik führen wir nicht durch.

Mit Hilfe der Ultraschalldiagnostik kann eine Vielzahl von Fehlbildungen oder Erkrankungen des Kindes erkannt und vor allem auch ausgeschlossen werden. Andererseits weisen wir jedoch ausdrücklich darauf hin, dass auch bei moderner apparativer Ausstattung, größter Sorgfalt und umfassenden Erfahrungen des Untersuchers nicht alle Fehlbildungen oder Erkrankungen erkannt werden können.

Das Übersehen oder Verkennen einer Fehlbildung kann auch dadurch zustande kommen, dass bei bestimmten Begleitumständen

(z. B. fettreiche Bauchdecken, Fruchtwassermangel, ungünstige Lage des Kindes) die Untersuchungsbedingungen ungünstig sind. Auch sind mit Ultraschall erkennbare Befunde nicht immer eindeutig in ihrer Bedeutung einzuordnen.

Es ist möglich, dass kleinere Defekte nicht erkannt werden, wie z. B. ein Loch in der Trennwand der Herzkammern, eine Lippen-Kiefer und Gaumenspalte, Defekte im Bereich der Wirbelsäule (Spina bifida) sowie Finger- oder Zehenfehlbildungen.

Jede Schwangerschaft ist mit einem sogenannten Basisrisiko von 2 - 4 % für Fehlbildungen und Erkrankungen des Kindes behaftet, dabei entfallen etwa 1 % auf schwerwiegende Fehlbildungen. Dieses Basisrisiko erhöht sich bei einer insulinpflichtigen Zuckerkrankheit der Schwangeren oder auch bei Mehrlingen. Ein Ausschluss von Chromosomen-Anomalien als Alternative zu einer invasiven Diagnostik (Fruchtwasser oder Nabelschnurblut) ist grundsätzlich durch den Nachweis von charakteristischen, aber nicht obligatorisch vorhandenen Hinweiszeichen auf Chromosomen-Anomalien möglich. Ein Fehlen dieser typischen Befunde kann das Risiko für ein Kind mit Chromosomen-Anomalien (z. B. Down-Syndrom) zwar mindern, aber nicht ausschließen.

Ersttrimester-Screening in der 12. - 14. SSW

Während dieser frühen Phase der Schwangerschaft führen wir bei guten Untersuchungsbedingungen eine frühe Fehlbildungsdiagnostik durch und können bereits zahlreiche Fehlbildungen ausschließen. Äußere Umstände wie starke mütterliche Bauchdecken oder eine ungünstige Lage des Kindes schränken die Untersuchungsmöglichkeit jedoch trotz hoch auflösender Ultraschallgeräte ein. Optimaler Zeitpunkt für diese Diagnostik ist zwischen der 12+0 und 13+0 SSW.

Durch die Messung der fetalen Nackenfalte kann von der 11. bis zum Ende der 13. SSW eine Risikoberechnung in Bezug auf die Trisomie 21 durchgeführt werden. In dieser Zeit findet man häufig eine Wasseransammlung unter der Haut des Nackens (so genannte Nackentransparenz oder „NT“ für „nuchal translucency“). Zusätzlich zur NT-Messung untersuchen wir das kindliche Nasenbein (NB). Ist die NT verbreitert oder fehlt das NB, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung des Kindes. Diese Messung setzt ein gut auflösendes Ultraschallgerät und Erfahrung des Untersuchers voraus. Mit einer zusätzlichen mütterlichen Blutuntersuchung (PAPP-A und freies β -HCG) kann die Aussagekraft des Ultraschall-Screenings gesteigert werden.

Ihr persönliches Risiko kann von der 12. bis zur 14. Schwangerschaftswoche mit Hilfe folgender Parameter bestimmt werden:

- mütterliches Alter
- das genaue Alter der Schwangerschaft
- vorangegangene Schwangerschaft mit Chromosomenstörung
- die Breite der Nackentransparenz des Ungeborenen
- zusätzliche Ultraschallparameter wie z.B. das Nasenbein
- PAPP-A und freies β -HCG aus mütterlichem Blut.

Die Befunde werden ausgewertet, anschließend wird mittels eines Computerprogramms ein individuelles Risiko errechnet, welches als Verhältnis-Zahl angegeben wird: So bedeutet zum Beispiel ein Risiko für Down-Syndrom von 1:500, dass von 500 Schwangeren mit denselben Blutwerten eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom bekäme.

Die Entdeckungsrate für das Down-Syndrom durch die Wahrscheinlichkeitsrechnung nimmt mit steigender Anzahl der einbezogenen Faktoren zu. Bezieht man Alter, mütterliche Blutwerte und die Nackentransparenz in die Risikoberechnung ein, so entdeckt man bis zu 90% aller Schwangerschaften mit Down-Syndrom.

Einbezogene Faktoren	Entdeckungsrate für Down-Syndrom
Alter	40%
f- β HCG / PAPP-A (11/0 -13/6 SSW)	65%
Nackentransparenz (NT)	80%
NT + f- β HCG + PAPP-A	90%

Diese Untersuchungen bieten jedoch lediglich eine Risikoabschätzung. Unauffällige Ergebnisse sind keine Garantie für ein Kind ohne Chromosomenschäden. Das kombinierte Vorgehen übertrifft in seiner Aussagekraft in Bezug auf das Trisomie-21-Risiko auch den Ultraschall in der 20 bis 22. Schwangerschaftswoche. Der sichere Ausschluss von Chromosomenstörungen ist nur durch eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion möglich.

Bei auffälliger Verbreiterung der Nackentransparenz und unauffälligem Chromosomenbefund müssen andere Ursachen (Infektionen, Fehlbildungen des Herzens, der Nieren oder des Skelettsystems) so weit wie möglich ausgeschlossen werden.

Hinweis: Das Ersttrimester-Screening ist kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen.

Triple-Test (ab 15 SSW)

Der Triple-Test liefert ebenfalls eine Risikoberechnung für ein Down-Syndrom basierend auf Ihrem Alter und den drei biochemischen Markern im Blut (Estriol, β HCG, AFP). Die Erkennungsrate ist aber mit ca. 60% im Vergleich zum oben genannten Ersttrimester-Test vergleichsweise gering. Ein Vorteil ist jedoch die Erkennung von Neuralrohrdefekten („offener Rücken“). Der Triple-Test eignet sich daher eher für Frauen, die sich noch zu einem späten Schwangerschaftszeitpunkt für eine Risikoabschätzung entscheiden.

Wenn bereits ein Erst-Trimester-Screening durchgeführt wurde, raten wir von einem Triple-Test ab und empfehlen die isolierte Bestimmung des AFP (Screening auf Spaltbildungen).

Hinweis: Da der Triple-Test ebenfalls zu den sogenannten „Individuellen Gesundheitsleistungen“ (IGEL) gehört, müssen Sie auch hier die Kosten selbst übernehmen.

Amniozentese (Fruchtwasserpunktion)

Bei der Fruchtwasseruntersuchung handelt es sich um eine über die übliche Schwangerenvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, die eine ausführliche Beratung voraussetzt. Mit ihr können nur einige der möglichen angeborenen Störungen erkannt werden, wie z.B. Chromosomenstörungen, Neuralrohrverschlusstörungen („offener Rücken“) und in der Familie vorkommende Erbkrankheiten, sofern diese mit heutigen Methoden nachweisbar sind und die betroffenen Familienmitglieder voruntersucht sind. Die Amniozentese führen wir erst durch, wenn mindestens die 14. SSW vollendet ist, um Komplikationen zu vermeiden, die eine frühere Punktion mit sich bringt.

Ablauf der Untersuchung

Zur Punktion müssen Sie nicht nüchtern sein. Die Entnahme von Fruchtwasser erfolgt unter sterilen Bedingungen und ohne lokale Anästhesie. Unter ständiger Ultraschallsicht werden etwa 10-15 ml Fruchtwasser entnommen, weniger als ein Zehntel der gesamten Fruchtwassermenge. Dieses fehlt nicht für die weitere Schwangerschaft, es wird innerhalb von 24 Stunden nachgebildet. Die Zellen, die im Fruchtwasser schwimmen, stammen von der Haut des Fetus, von den Eihäuten, aus dem Verdauungstrakt und aus der fetalen Blase. Der Eingriff dauert im Allgemeinen nur wenige Minuten und ist in der Regel nicht oder nur wenig schmerzhaft. Unmittelbar nach der Punktion verschließt sich der winzige Stichkanal wieder, da das Gewebe sehr elastisch ist.

Aus den wenigen im Fruchtwasser vorhandenen Zellen werden im genetischen Labor mehrere Zellkulturen angelegt. Nach etwa 2-3 Wochen haben sich die Zellen soweit vermehrt, dass sie für eine Chromosomenuntersuchung geeignet sind. Nach einer speziellen Aufarbeitung der Zellkulturen erfolgt die mikroskopische Auswertung, bei der die Anzahl und die Struktur der Chromosomen beurteilt werden.

Für eine Reihe von Erbkrankheiten sind auch biochemische und molekulargenetische Untersuchungen an kultivierten Fruchtwasserzellen durchführbar. Diese Untersuchungen sind jedoch nur möglich, wenn eine betroffene Familie einschließlich des kranken Familienmitgliedes entsprechend voruntersucht wurde.

Zusätzlich zur Chromosomenanalyse wird aus Fruchtwasser ein Eiweißstoff, das Alpha-fetoprotein (AFP), bestimmt. Erhöhte Werte können auf eine Wirbelsäulenverschlusstörung hindeuten. Kleinere Defekte oder gedeckte Spaltbildungen werden jedoch nicht sicher erfasst.

Komplikationen

Durch die Fruchtwasserpunktion kann es zu Wehen, Blutungen, Fruchtwasserabgang, und/oder zu einer Infektion kommen. Durch den Eingriff erhöht sich das spontane Fehl-

geburtsrisiko um ca. 0,3-0,5%. Das Risiko einer Verletzung des Feten oder mütterlicher Organe (z.B. Darm) ist aufgrund der kontinuierlichen Ultraschalluntersuchung sehr gering.

Schnelltest nach Fruchtwasserpunktion

Um Ihnen in der Wartezeit bis zum endgültigen Ergebnis einen ersten Hinweis zu geben, bieten wir Ihnen einen Schnelltest (PCR- oder FISH-Test) an:

Bei der Fruchtwasseruntersuchung kann an einem kleinen Teil (1-2 ml) der Fruchtwasserprobe eine gesonderte Untersuchung direkt durchgeführt werden. Mit Hilfe der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) können in den Zellkernen direkt die Chromosomen 21, 18, 13 sowie die Geschlechtschromosomen mit fluoreszierenden Farbstoffen markiert werden. Die häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenstörungen können hiermit untersucht werden. So wird es möglich, Ihnen schon nach 2-3 Tagen einen vorläufigen numerischen Befund bezüglich der oben genannten Chromosomen mitzuteilen.

Für den PCR-Schnelltest benötigen wir nur minimale Mengen Erbsubstanz (DNA), so dass kein zusätzliches Fruchtwasser entnommen werden muss.

Hinweis:Die Kosten für die schnelle Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bei schwerwiegenden Auffälligkeiten, von den privaten Krankenkassen nicht immer übernommen.

Chorionzottenbiopsie (Plazentese)

Da der Mutterkuchen (Plazenta, in der Frühschwangerschaft Chorion genannt) von der befruchteten Eizelle abstammt, können Zellen daraus zur Analyse kindlicher Chromosomen herangezogen werden. Die Chorionzottenbiopsie ist sinnvoll, wenn eine Chromosomenanalyse sehr früh in der Schwangerschaft nötig ist, wie bei Auffälligkeiten des Embryos im Ultraschallbild, bei hohem Risiko im Ersttrimester-Screening, bei Erbkrankheiten oder Stoffwechselstörungen in der Familie oder bei Ihrem dringenden Wunsch nach einer frühen Diagnostik.

Die Untersuchung führen wir ab der abgeschlossenen 11. SSW durch. Diese Methode ermöglicht keine Aussage über Spaltbildungen des Rückens („offener Rücken“).

Ablauf der Untersuchung

Zur Punktion müssen Sie nicht nüchtern sein. Die Entnahme von Gewebeproben aus dem Chorion frondosum/der Plazenta erfolgt unter sterilen Bedingungen und ohne lokale Anästhesie.

Der Eingriff ist wenig schmerzhaft, vergleichbar einer intramuskulären Injektion. Die Führung der Biopsiennadel durch die Bauchdecke und im Gewebe wird ständig mit dem Ultraschall kontrolliert. Die Nadel bleibt außerhalb der Fruchthöhle, so dass eine Berührung oder gar Verletzung des Fetus ausgeschlossen ist.

Ein Teil des gewonnenen Gewebes wird noch am Punctionstag weiter untersucht. Das Ergebnis dieser so genannten Direktpräparation wird Ihnen und Ihrem Frauenarzt oder Ihrer Frauenärztin nach ein bis zwei Tagen mit-

geteilt. Aus dem zweiten Teil der Probe wird eine Kultur angelegt. Diese dient der Bestätigung und Sicherung der Diagnose aus der Direktpräparation. Aus den kultivierten Zellen kann die Struktur der Chromosomen abschließend beurteilt werden. Dieser Befund liegt nach zwei bis drei Wochen vor.

Komplikationen

Im Verlauf einer Schwangerschaft besteht ein unterschiedliches Risiko, den Embryo/Fetus nicht bis zum Ende auszutragen. Dieses natürliche Risiko ist in den ersten Wochen sehr hoch und wird zum Ende hin immer kleiner. Eingriffsbedingte Komplikationen sind sehr selten (0,3-0,5%), jedoch trotz größter Sorgfalt nicht ausgeschlossen. Sehr selten kann es zu einer Gebärmutterblutung, Einsetzen der Wehentätigkeit, Fruchtwasserabgang, Infektionen und Verletzungen der Gebärmutter oder von Nachbarorganen (z.B. Darm) kommen.

Nabelschnurpunktion (Chordozentese)

Die Nabelschnurpunktion wird nur bei speziellen Fragestellungen angewandt, wie zum Beispiel bei Blutgruppen-Unverträglichkeiten, Infektionen in der Schwangerschaft, kindlicher Blutarmut (Anämie), bei Verdacht auf kindliche Stoffwechselstörungen und bei Auffälligkeiten im Ultraschall in der späten Schwangerschaft. Dabei werden ca. 2 ml kindliches Blut gewonnen. Der Eingriff ist erst ab der abgeschlossenen 18. SSW durchführbar. Bei speziellen Bedingungen können auch über die Punktion Medikamente oder Blutbestandteile in den Kreislauf des Ungeborenen zugeführt werden (intrauterine Transfusion). Über den Ablauf der Untersuchung und eventuelle Komplikationen der Nabelschnurpunktion werden Sie vor dem Eingriff gesondert informiert.

Verhalten nach dem Eingriff

Der Eingriff ist üblicherweise wenig schmerzhaft. Nach einer Stunde bzw. spätestens am Abend des Punctionstages sollte kein Druckgefühl mehr empfunden werden. Nach der Punktion (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese) bleiben Sie in aller Regel noch für eine halbe Stunde in der Praxis. Im Verlauf der nächsten Tage sollten Sie bei Ihrem Frauenarzt oder Ihrer Frauenärztin zu einer Kontrolluntersuchung in die Praxis kommen.

Wir raten zu einer körperlichen Schonung für zwei bis drei Tage. In der Woche nach der Punktion sollten Sie keinen Geschlechtsverkehr haben. Selbstverständlich können Sie aufstehen, spazieren gehen, leichten Arbeiten nachgehen und Ihre übliche Körperpflege beibehalten. Wenn Sie berufstätig sind, so lassen Sie sich für diese beiden Tage von Ihrem Frauenarzt oder Ihrer Frauenärztin eine Krankmeldung ausstellen.

Bei Auftreten von Beschwerden (Schmerzen, Blutungen, Fruchtwasserabgang), melden Sie sich direkt bei Ihrem behandelnden Frauenarzt oder Ihrer Frauenärztin oder Ihrer Klinik. Für Nachfragen und weitere Erläuterungen stehen wir selbstverständlich gerne zur Verfügung.

Sicherheiten der invasiven Diagnostik

In den meisten Fällen (ca. 97%) wird ein unauffälliger weiblicher oder männlicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine

kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Ein normaler Chromosomenbefund schließt selbstverständlich andere Erkrankungen nicht aus.

In seltenen Fällen ergibt sich jedoch:

1. Eine Chromosomenstörung, die mit einer Erkrankung beim ungeborenen Kind verbunden ist (z.B. Down-Syndrom)
2. Ein auffälliger Chromosomensatz, der nicht mit einer schwerwiegenden Erkrankung verbunden ist (z.B. einige Störungen in der Zahl der Geschlechtschromosomen)
3. Ein Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche geistige und/oder körperliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann (z.B. Mosaikbefunde oder strukturelle Abweichungen). In diesen Fällen können zusätzliche Untersuchungen wie eine erneute Fruchtwasseruntersuchung, Nabelschnurpunktion oder Chromosomenanalyse aus Blut von Ihnen und Ihrem Partner zur weiteren Abklärung nötig sein. Es kann jedoch nicht ausgeschlossen werden, dass auch nach Durchführung dieser weiteren Untersuchung unklare Befunde bestehen bleiben.
4. Eine Normvariante, d.h. ein strukturell auffälliger Chromosomenbefund, der nach heutigem Kenntnisstand ohne klinische Bedeutung für die Entwicklung des Kindes ist.

Sehr selten erhält man kein Ergebnis (z.B. wegen mangelndem Zellwachstum) oder der Chromosomenbefund aus Fruchtwasserzellen stimmt nicht mit dem des Kindes überein (weil z.B. mütterliche Zellen angezüchtet wurden).

Über die speziellen Probleme, die sich bei einer Mehrlingsschwangerschaft ergeben können, werden Sie vor dem Eingriff gesondert informiert.

Wie erfahre ich das Ergebnis?

Ein unauffälliges Ergebnis wird Ihnen und Ihrem Frauenarzt oder Ihrer Frauenärztin schriftlich mitgeteilt. Obwohl die weitaus meisten Kinder gesund geboren werden, finden wir bei einem kleinen Teil der Ungeborenen eine Auffälligkeit oder eine Erkrankung. Falls dies der Fall sein sollte, lassen wir Sie nicht allein. Wir werden Sie bei einem auffälligen Befund zu einem weiteren Beratungsgespräch bitten, um das Ergebnis zu erläutern und das weitere Vorgehen zu besprechen. Da wir sehr eng mit Genetikern zusammenarbeiten, können wir bei der kurzfristigen Vermittlung einer humangenetischen Beratung behilflich sein. Wenn nötig, ziehen wir Experten anderer Fachgebiete hinzu, wie zum Beispiel Kinderärzte oder -kardiologen. Wann immer Sie Entscheidungen treffen müssen, bieten wir Ihnen jede erforderliche Unterstützung an.

Priv.-Doz. Dr. med. Ismail Tekesin
Facharzt für Frauenheilkunde
und Geburtshilfe

Sophienstraße 40
70178 Stuttgart

Telefon 0711 4898 399
Telefax 0711 2237 791
Tekesin@PraenatalStuttgart.de