

## HÄUFIG GESTELLTE FRAGEN

### Kann mein Baby Ultraschallwellen hören und die Hitze spüren?

Ultraschall ist eine Schallwelle, die mechanische Wirkungen und Temperaturerhöhungen in den von ihr durchlaufenen Geweben hervorruft. Die Frequenzen beim diagnostischen Ultraschall betragen in etwa 5 bis 10 Megahertz. Der Hörbereich des menschlichen Ohrs reicht jedoch nur von etwa 16 Hertz bis maximal 20.000 Hertz. Somit kann Ihr Baby die Ultraschallwellen nicht hören. Auch besteht kein Risiko, dass es durch die vorgeburtliche Ultraschalluntersuchung zu einer gefährlichen Erwärmung des Kindes kommt. Grundsätzlich gilt in der Ultraschall-Diagnostik trotzdem das sogenannte ALARA-Prinzip („as low as reasonably achievable“): So viel wie nötig, so wenig wie möglich.

### Kann man von der Untersuchung ein Video aufnehmen?

Direkt im Anschluss an die Untersuchung erhalten Sie einige 2D-Bilder. Ihre Frauenärztin/Ihr Frauenarzt erhält ebenfalls einen schriftlichen Befund via Postweg. Eine Videoaufnahme ist ausschließlich für die medizinische Dokumentation vorgesehen und kann Ihnen daher leider nicht zur Verfügung gestellt werden.

### Können die Geschwister-Kinder bei der Untersuchung dabei sein?

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

### Wie früh kann man das kindliche Geschlecht bestimmen?

Das Geschlecht des ungeborenen Kindes kann mit hoher Sicherheit im Rahmen des. 2. Ultraschallscreenings ermittelt werden. Sie sollten jedoch bedenken, dass die Geschlechtsbestimmung kein obligater Teil der Mutterschaftsvorsorge ist. Erfahrene Ultraschall-Spezialisten können das fetale Geschlecht relativ sicher auch in der 12. Schwangerschaftswoche erkennen. Das Geschlecht der Feten darf jedoch erst nach Ablauf der 14. SSW mitteilen werden, d.h. ab der 14+0 SSW (Gendiagnostik-Gesetz).

### Wird bei der Untersuchung auch immer 3D/4D Aufnahmen gemacht?

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 und es die Untersuchungsbedingungen zulassen. Eine 3D/4D-Darstellung ohne Grund führen wir in der Routine-Diagnostik nicht durch.

### Was muss ich zur Untersuchung mitnehmen?

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

## WICHTIGE HINWEISE ZU IHRER UNTERSUCHUNG

Ihr Anliegen ist uns wichtig und wir nehmen uns deshalb sehr viel Zeit. Wir sind immer bemüht, die vereinbarten Termine einzuhalten. Dennoch können trotz sorgfältiger Termineinteilung wegen ergänzenden 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, um einen anderen Termin zu vereinbaren.

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

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

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



Priv.-Doz. Dr. med. I. Tekesin

Alte Poststraße 3  
70173 Stuttgart

Telefon 0711 400601-0  
www.praenatalstuttgart.de  
info@praenatalstuttgart.de

# PRÄNATALDIAGNOSTIK

## INFORMATIONEN FÜR 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 dieser 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.

Wir freuen uns auf Ihren Besuch.

Priv.-Doz. Dr. med. Ismail Tekesin und das Praxisteam

### 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 notwendige Therapie des betroffenen Kindes vor der Geburt optimal geplant werden. Wesentlichen Anteil daran haben persönliche Gespräche mit den Ärzten, die Ihr Kind nach der Entbindung behandeln werden.

## WAS SIND URSACHEN FÜR EINE ERKRANKUNG DES UNGEBORENEN?

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

### ERBKRAKHEITEN

sind durch Veränderungen des Erbgutes hervorgerufene Erkrankungen. 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. Im Bedarfsfall können in einem humangenetischen Beratungsgespräch eventuelle Erbkrankheiten im Stammbaum Ihrer Familie herausgefunden werden und eine Beratung über etwaige Konsequenzen erfolgen. 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 sind Nieren und Harnwege, Herz und Gehirn betroffen. 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

Untersuchungsmethode	Optimaler Zeitpunkt	Ziel
<b>NIPT (nicht invasive pränatale Testung)</b>	Ab 11+0 SSW	Risikoabschätzung für eine Trisomie 21
<b>Chorionzottenbiopsie</b>	Ab 11+0 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
<b>Frühe Fehlbildungsdiagnostik / mit früher fetaler Echokardiographie</b>	12+0 - 13+6 SSW	Früher Ausschluss oder Erkennung von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen
<b>Ersttrimester-Screening</b>	12+0 - 13+6 SSW	Risikoabschätzung für eine Trisomie 21
<b>Präeklampsie-Screening</b>	12+0 - 13+6 SSW	Risikoabschätzung für eine Präeklampsie
<b>Fruchtwasseruntersuchung</b>	Ab 16+0 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
<b>Nabelschnurpunktion</b>	Ab 18+0 SSW	Chromosomenuntersuchung, Ausschluss Trisomie 21
<b>Differenzierter Organultraschall/Echokardiographie</b>	20+0 - 21+6 SSW	Ausschluss oder Erkennung von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen

Zur Untersuchung Ihres ungeborenen Kindes und Ihrer Sicherheit bieten wir Ihnen deshalb ein umfangreiches Spektrum der Pränataldiagnostik. Eine besondere Expertise, d.h. pränataldiagnostische Qualifikation und modernste hochauflösende Ultraschall- und Farbdopplertechnik einschließlich 3D/4D, zeichnet uns dabei aus.

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.

## CHROMOSOMENABWEICHUNGEN

Damit aus einer befruchteten Eizelle ein Kind entstehen kann, muss diese sich immer wieder teilen. Bei jeder Zellteilung werden die 46 Chromosomen zuvor verdoppelt und schließlich auf die beiden neuen Zellen gleichermaßen verteilt.

Manchmal geht bei dieser Verteilung etwas schief, wodurch es zu Chromosomenabweichungen (Chromosomenstörungen) kommen kann. Dadurch können Zellen entstehen, bei denen zum Beispiel die Chromosomenzahl nicht mehr stimmt. Das heißt, einige Zellen des Embryos besitzen nun vielleicht ein Chromosom weniger als normalerweise, also nur 45. Oder es ist ein Chromosom zu viel in den Zellen, also 47 statt 46. Es gibt aber auch Chromosomenabweichungen, die die Chromosomenstruktur betreffen. Dann fehlt möglicherweise einem Chromosom ein Stück oder wurde verdoppelt. Manchmal können auch Teile der Chromosomen ihre Orientierung ändern, wodurch ein Teil des Chromosoms nun quasi „rückwärts“ eingebaut ist. Kommt Chromosomenmaterial hinzu oder geht verloren, können Folgen für das Kind entstehen. Chromosomenabweichungen können zum Beispiel zu folgenden Erbkrankheiten führen:

- Down-Syndrom (Trisomie 21)
- Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)

Auch eine Fehlverteilung der beiden Geschlechtschromosomen (X und Y) kann zu Erkrankungen führen. In der Regel besitzt jeder Mensch zwei dieser Geschlechtschromosomen – Mädchen zwei X-Chromosomen (XX) und Jungen ein X- und ein Y-Chromosom (XY). Beispiele für Erbkrankheiten, denen eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen zugrunde liegt, sind:

- Ullrich-Turner-Syndrom
- Klinefelter-Syndrom

Abweichungen von der Chromosomenzahl hängen auch mit dem Alter der Mutter zusammen: Die Häufigkeit fehlerhafter Verteilungen steigt ab dem 35. Lebensjahr deutlich an.

Zu Beginn der Schwangerschaft ist das Risiko für eine Chromosomenaberration naturgemäß höher als zum Zeitpunkt der Geburt, da es bei Chromosomenabweichungen – durch die Natur geregelt – nicht selten im Verlauf der Schwangerschaft zum Fruchttod kommt. Die Diagnose einer Chromosomenstörung allein sagt jedoch nicht immer etwas über den Schweregrad der Behinderung eines Kindes aus.

Mütterliches Alter	Trisomie 21			Trisomie 18			Trisomie 13		
	SSW 12	SSW 20	SSW 40	SSW 12	SSW 20	SSW 40	SSW 12	SSW 20	SSW 40
[Jahre]	[Häufigkeitsrate 1 : x]								
20	1068	1295	1527	2484	4897	18013	7826	14656	42423
25	946	1147	1352	2200	4336	15951	6930	12978	37567
30	626	759	895	1456	2869	10554	4585	8587	24856
31	543	658	776	1263	2490	9160	3980	7453	21573
32	461	559	659	1072	2114	7775	3378	6326	18311
33	383	464	547	891	1755	6458	2806	5254	15209
34	312	378	446	725	1429	5256	2284	4277	12380
35	249	302	356	580	1142	4202	1826	3419	9876
36	196	238	280	456	899	3307	1437	2691	7788
37	152	185	218	354	698	2569	1116	2090	6050
38	117	142	167	272	537	1974	858	1606	4650
39	89	108	128	208	409	1505	654	1224	3544
40	68	82	97	157	310	1139	495	927	2683
41	51	62	73	118	233	858	373	698	2020
42	38	46	55	89	175	644	280	524	1516