

## Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik

Sehr geehrte Patientin,

mit dieser Download-Information stellen wir Ihnen unser Angebot der vorgeburtlichen Diagnostik sowie einige Grundbegriffe und Prinzipien der Pränataldiagnostik vor. Unter dem Oberbegriff Pränataldiagnostik werden alle Untersuchungen zusammengefasst, die in der Schwangerschaft angewendet werden. Die speziellen Ultraschalluntersuchungen dienen dabei der möglichst genauen Beurteilung des ungeborenen Kindes. In aller Regel können wir Sie mit einem unauffälligen Befund beruhigen und zeigen, dass die Entwicklung regelrecht verläuft.

In seltenen Fällen ist eine abnormale Entwicklung zu erkennen, es kann sich dabei um Chromosomenstörungen, Erbkrankheiten oder Fehlentwicklungen der Organanlagen sowie Wachstumsstörungen handeln. Chromosomenstörungen bedeuten bei den Chromosomen, den Trägern der Erbanlage, Abweichungen von der Norm: Hierbei können Anzahl oder Struktur der Chromosomen verändert sein. Die häufigste Chromosomenstörung, und wohl deshalb den meisten bekannt, ist das Down-Syndrom. Durch einen Verteilungsfehler liegt dabei das Chromosom 21 in jeder Körperzelle drei- statt zweimal vor (Trisomie 21). Das Risiko dafür steigt mit dem mütterlichen Alter an.

Veränderungen der Gene, die zu den eigentlichen Erbkrankheiten führen, kann man in der Regel nur durch gezielte Suchtests feststellen. Wenn bei Ihnen oder in Ihrer Familie eine genetische Erkrankung vorliegt, empfehlen wir Ihnen zunächst ein humangenetisches Beratungsgespräch. Auch vor einer geplanten Ultraschalluntersuchung erfolgt eine genetische Basisberatung durch uns.

Es gibt aber auch Erkrankungen oder Fehlbildungen, die nicht mit einer Chromosomenstörung oder einer bekannte genetischen Veränderung einhergehen, wie z.B. ein Herzfehler des Kindes. Manchmal können äußere Einflüsse wie Medikamente-, Nikotin- und Alkohol-einwirkungen, Röntgenstrahlen oder mütterliche Infektionen mit dafür verantwortlich sein.

Im Folgenden möchten wir Ihnen eine Übersicht der verschiedenen Untersuchungen ermöglichen, damit Sie sich ganz in Ruhe informieren und orientieren können. Gerne helfen wir Ihnen auch im persönlichen Gespräch herauszufinden, welche vorgeburtlichen Untersuchungen für Sie sinnvoll sind. Weitere Informationen finden Sie auf unserer Internetseite unter „Downloads“ ([www.praenatalschall.de/service/downloads/](http://www.praenatalschall.de/service/downloads/)).

### **Ersttrimesterscreening (ETS) / Nackentransparenzmessung**

Die Untersuchung besteht aus zwei Komponenten: Zum einen wird mit Hilfe verschiedener Parameter ggf. in Kombination mit einer Blutanalyse eine Risikoabschätzung bzgl. des Vorliegens einer Chromosomenstörung vorgenommen. Im Anschluss kann die Entscheidung für oder gegen eine invasive Diagnostik sehr viel individueller getroffen werden als nur anhand des Alters der Schwangeren. Zum anderen erfolgt bereits zu einem sehr frühen Zeitpunkt eine möglichst umfassende Darstellung der körperlichen Entwicklung des Kindes und somit eine frühe Feindiagnostik (Organultraschall). Zusätzlich wird Ihr individuelles Risiko für eine Präeklampsie (Gestose bzw. „Schwangerschaftsvergiftung“) ermittelt um ggf. die Schwangerschaft intensiver zu überwachen oder eine frühzeitige Therapie zu veranlassen.

### **Chorionzottenbiopsie (CVS) und Amniozentese (AC)**

Diese Verfahren gehören zu den sog. invasiven Eingriffen, also Methoden, bei denen eine Punktion notwendig ist und damit auch ein gewisses Eingriffsrisiko besteht. Sie werden in der Regel dann angewendet, wenn ein erhöhtes Risiko für Chromosomenstörungen oder Erbkrankheiten besteht. Die Eingriffe unterscheiden sich vor allem im Zeitpunkt ihrer Durchführung (CVS ca. 12./13. SSW, AC ca. 16./17. SSW). Die bereinigten Eingriffsrisiken sind bei beiden Eingriffen ähnlich. Wir werden Sie individuell beraten, welcher Eingriff für Sie am besten geeignet ist.

### **Zytogenetik / Molekulargenetik / Array-CGH**

Im Anschluss an eine invasive Diagnostik wird das gewonnene Material im genetischen Labor untersucht. Dabei können verschiedene Methoden zur Anwendung kommen. Die zytogenetische Untersuchung stellt die klassische Chromosomenanalyse mit Beurteilung von Anzahl und Struktur der Chromosomen dar. Molekulargenetisch können einzelne Gene auf bestimmte Erkrankungen untersucht werden. Mit der Array-CGH-Methode ist es möglich, mit hoher Auflösung alle Chromosomen gleichzeitig auf kleinste Verluste (Mikrodeletionen) oder Zugewinne (Mikroduplikationen) zu überprüfen.

### **Organultraschall / Feindiagnostik / Echokardiographie / Doppler / 3D/4D**

Vorzugsweise in der 21. bis 22. Schwangerschaftswoche kann bei dieser großen Ultraschall-Untersuchung mit höchstmöglicher Auflösung und Genauigkeit die anatomische Entwicklung Ihres Kindes untersucht werden. Bei gestörter Entwicklung lassen sich Organfehlbildungen wie z.B. Herzfehler des Kindes oder frühe Entwicklungsstörungen erkennen und das vor- und nachgeburtliche Management in diesen Fällen optimieren. Bei fortgeschrittener Schwangerschaftswoche dient ein Wachstumsultraschall mit Blutflussmessungen auch der rechtzeitigen Erkennung einer Mutterkuchenschwäche (Plazentainsuffizienz). Die 3D/4D-Sonographie kann bei bestimmten Fragestellungen zusätzliche Informationen liefern und somit die Diagnostik verbessern. Weiterhin können wir Ihnen mit der dreidimensionalen Darstellung einen wirklichkeitsnahen Eindruck von Ihrem Kind verschaffen.

In nachfolgender Tabelle finden Sie zusammenfassend die Aussagekraft der verschiedenen vorgeburtlichen Untersuchungen, die in unserer Einrichtung angeboten werden:

### **Bluttest auf Trisomie 21 / NIPT**

Aktuell werden in Deutschland (drei) verschiedene sog. „Nichtinvasive Pränatale Tests (NIPT)“ angeboten. Diese Voraussetzung für die Durchführung der Tests ist ein ausführlicher Ultraschall vor Blutentnahme. Nach einem humangenetischen Beratungsgespräch erfolgt dann die Blutentnahme. Mit einem Ergebnis ist in der Regel nach wenigen (10) Arbeitstagen zu rechnen. Wichtig ist uns zu betonen, dass die neuen Tests nicht als diagnostische Tests, sondern als Screening Test mit der höchsten Zuverlässigkeit zu werten sind. Ein auffälliges Testergebnis muss also durch eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, ) bestätigt werden. Ein unauffälliger Test kann eine Trisomie 21 mit hoher Sicherheit ausschließen.

Wir hoffen, Sie mit diesem Überblick ausreichend informiert zu haben. Für alle weiterführenden Informationen verweisen wir auf unsere Internetseite [www.praenatalschall.de](http://www.praenatalschall.de) und stehen natürlich auch für ein persönliches Beratungsgespräch zur Verfügung.