praenatal.de

Praenatal-Medizin
und Genetik

Informationen
zur pränatalen Diagnostik

Pränatale Diagnostik	**4**
Ursachen für Erkrankungen des Ungeborenen	**6**
Untersuchungsmethoden	**9**
Frühe Organdiagnostik	**10**
Genetisches Screening	**11**
Trisomie-Screening aus mütterlichem Blut	**16**
Ultraschall-Feindiagnostik (20 - 22 SSW)	**17**
Fruchtwasserpunktion (ab 15 + 1 SSW)	**21**
Chorionzottenbiopsie (ab 11 + 1 SSW)	**25**
Nabelschnurpunktion (ab 18 + 0 SSW)	**27**
Wie sicher ist die Untersuchung kindlicher Zellen?	**28**
Wie verhalten Sie sich nach einer Punktion?	**30**
Was geschieht bei einem auffälligen Befund?	**31**
Ihr Termin in unserer Praxis	**32**

Sehr geehrte Patientin,

Ihre Frauenärztin/Ihr Frauenarzt hat Ihnen die verschiedenen vorgeburtlichen Untersuchungen erläutert. Vielleicht haben Sie noch nicht entschieden, ob und welche dieser Untersuchungen für Sie in Frage kommen.

Wir, die Kooperationspartner Ihrer Ärztinnen und Ärzte, geben Ihnen in dieser Broschüre eine Zusammenfassung der Möglichkeiten vorgeburtlicher Diagnostik.

Weitere Informationen erhalten Sie auf:

praenatal.de

Pränatale Diagnostik

Die pränatale (vorgeburtliche) Diagnostik umfasst medizinische Untersuchungen, mit deren Hilfe der Gesundheitszustand des ungeborenen Kindes im Mutterleib überprüft wird.

Welche Methode eingesetzt wird, richtet sich nach
- Ihrer Schwangerschaftswoche (SSW)
- der speziellen Fragestellung, z. B. Ihr Alter, familiäre Vorbelastung, eigene Vorerkrankungen, auffälliger Ultraschallbefund

→ Keine dieser Untersuchungen kann ein vollkommen gesundes Kind garantieren.

Wann ist eine genetische Beratung notwendig?

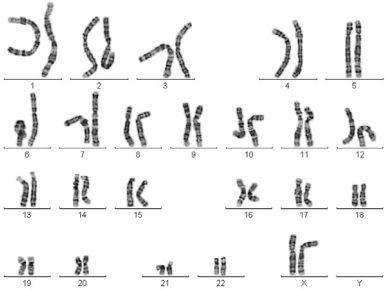
Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt weiß, ob es in Ihrer eigenen Vorgeschichte oder der Ihrer Familie Besonderheiten gibt, die ein mögliches Risiko für Ihr ungeborenes Kind bedeuten. Wenn dies der Fall ist, werden Sie zu einer genetischen Beratung überwiesen, bei der wir anhand der Vorgeschichte und des Stammbaums Ihrer Familie besprechen, ob besondere Untersuchungen sinnvoll sind. Ihre Ärzte werden Sie auch vor einer geplanten Untersuchung zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche auf die genetische Beratung hinweisen. Vor einer geplanten Untersuchung des Fruchtwassers oder der Plazenta ist die genetische Beratung sinnvoll, um den Umfang der Untersuchung gemeinsam festzulegen.

Ursachen für Erkrankungen des Ungeborenen

Chromosomenstörungen

Ein gesunder Mensch hat in jeder Zelle seines Körpers 46 Chromosomen, von denen 23 von der Mutter und 23 vom Vater vererbt wurden. Jedes Chromosom liegt daher als Paar vor. Die Anzahl oder der Aufbau der Erbträger können jedoch verändert sein. Durch Verteilungsfehler kann ein Chromosom dreifach statt zweifach vorliegen. Man spricht dann von Trisomie. Das Fehlen eines Chromosoms wird als Monosomie bezeichnet.

Auch die Anzahl der Geschlechtschromosomen (X-/Y-Chromosomen) kann verändert sein. Abweichungen im Aufbau der Chromosomen können ebenfalls einen Einfluss auf die Entwicklung des Ungeborenen haben. In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko für derartige zufällige Chromosomenstörungen.



Normaler menschlicher Chromosomensatz

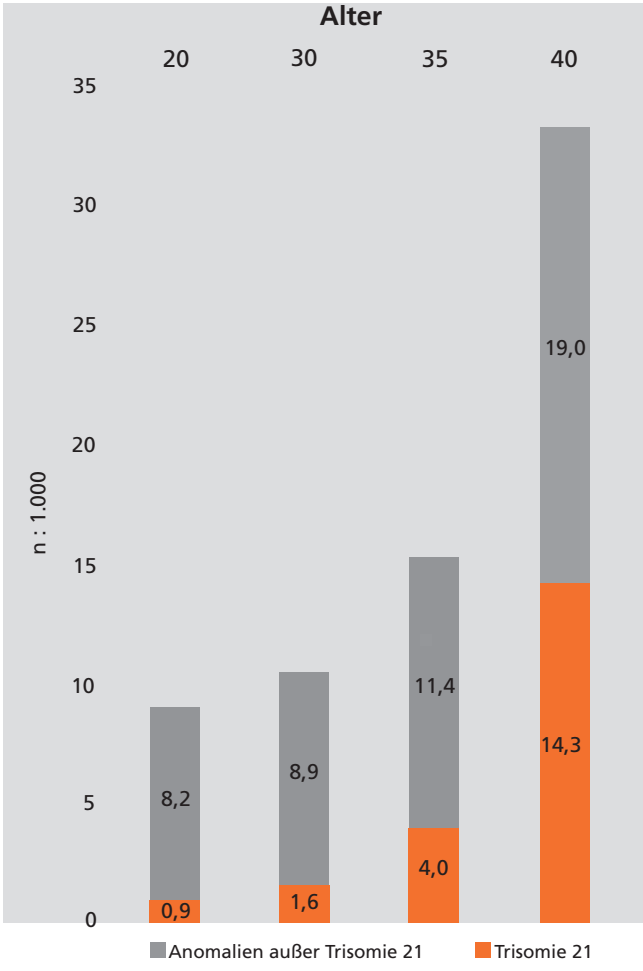
Die Häufigkeit der meisten genetischen Anomalien ist vom mütterlichen Alter unabhängig. Nur die Trisomien der Chromosomen 21 (Ursache des Down-Syndroms) sowie seltener der Chromosomen 18 und 13 treten mit zunehmendem Alter häufiger auf.

Alter der Mutter	Häufigkeit von Chromosomen-anomalien?*	Davon sind Trisomien 21, 18 oder 13
20	1:250	10%
25	1:210	20%
30	1:150	40%
35	1:80	60%
40	1:35	75%

*Häufigkeiten von Chromosomenanomalien, die durch mikroskopische Analyse nach Plazenta- oder Fruchtwasserpunktion entdeckt werden (alle Zahlen sind gerundet).

Die Wahrscheinlichkeit einer durch die mikroskopische Analyse nicht erkennbaren Abweichung in der DNA liegt auch bei unauffälligem Ultraschallbefund unabhängig vom Alter der Mutter bei etwa 4 auf 1000. Die Kosten der Untersuchung zur Erkennung dieser Abweichungen (Mikroarray, CMA) werden derzeit in Deutschland von den Kostenträgern nicht übernommen.

Genetische Anomalien vs Alter



Genetische Erkrankungen beruhen auf Genveränderungen. Sie entstehen neu oder liegen meist unerkannt bereits bei einem, häufiger bei beiden Elternteilen, vor. Sowohl die Stoffwechselfunktionen als auch der Körperbau können betroffen sein.

Die Möglichkeiten, eine Erbkrankheit vorgeburtlich zu erkennen und auch deren Konsequenzen, müssen vorab in einem humangenetischen Beratungsgespräch geklärt werden. Viele Erkrankungen sind bereits vorgeburtlich mit den Methoden der Molekulargenetik diagnostizierbar.

Fehlentwicklungen der kindlichen Organe entstehen meistens im zweiten und dritten Schwangerschaftsmonat. Am häufigsten sind Nieren und Harnwege, Herz und Gehirn betroffen.
Oft lässt sich eine Ursache nicht feststellen, in seltenen Fällen liegen äußere Einflüsse wie Medikamente, Strahleneinwirkung oder mütterliche Infektionen zugrunde. Fehlbildungen der Organe können mit hoher Wahrscheinlichkeit durch eine Ultraschalluntersuchung dargestellt werden. Eine unauffällige Untersuchung schließt solche Störungen aber niemals mit Sicherheit aus.

Untersuchungsmethoden

Untersuchung	**optimaler Zeitpunkt**
Frühe Organuntersuchung (einschließlich Screening auf Schwangerschaftsrisiken)	**12 + 0 - 13 + 2 SSW**
DNA-Test auf Trisomien (aus mütterlichem Blut)	**ab 12 + 0 SSW**
Chorionzottenbiopsie	**ab 11 + 1 SSW**
Fruchtwasseruntersuchung	**ab 15 + 1 SSW**
Alpha-Feto-Protein (AFP)	**ab 15 + 0 SSW**
Nabelschnurpunktion	**ab 18 + 0 SSW**
Ultraschall-Feindiagnostik / Echokardiographie	**20 + 0 - 21 + 6 SSW** (oder früher, wenn Ihre Ärztin / Ihr Arzt dies empfiehlt)
Doppler-Ultraschall	**ab 26 + 0 SSW**

Erläuterung: 13 + 2 SSW bedeutet 13 abgeschlossene Schwangerschaftswochen (SSW) plus 2 Tage, ist also gleichbedeutend mit dem 2. Tag in der 14. SSW

Frühe Organdiagnostik (11 - 14 SSW)

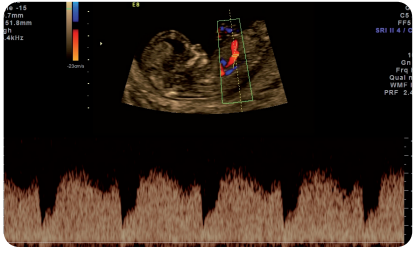
Diese Untersuchung hat in den letzten Jahren zunehmende Bedeutung erlangt. Die frühe Organuntersuchung gehört nicht zu den Routineuntersuchungen in der Schwangerschaft. Die Kosten werden daher auch von den gesetzlichen Krankenkassen nur bei medizinisch notwendigen Untersuchungen übernommen. Ihr/e Frauenärztin oder Frauenarzt wird mit Ihnen besprechen, ob sie/er diese Untersuchung selbst durchführt oder Sie zu uns überweist. Im Mittelpunkt der frühen Diagnostik steht eine umfassende Ultraschalluntersuchung.

→ Bei guten Untersuchungsbedingungen erhalten wir viele Informationen über die Entwicklung und die Organe des Kindes.
Wir empfehlen die Untersuchung zwischen 12 + 0 und 13 + 2 SSW.

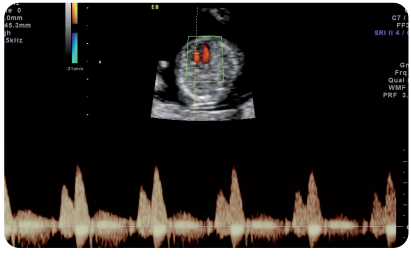
Fetus 13. SSW
Messung
der Scheitel-Steiß-
Länge (SSL)

Genetisches Screening

Die frühe Organuntersuchung des Ungeborenen kann ebenso wie die biochemische Blutuntersuchung der Mutter Hinweise auf genetische Störungen ergeben. Wir besprechen vor der Untersuchung mit Ihnen, ob sie ein genetisches Screening wünschen. Für die Trisomien 21, 18 und 13 können Wahrscheinlichkeiten berechnet werden. Auffälligkeiten der Anatomie, des Wachstums oder der Blutwerte können auch auf andere seltene Störungen hinweisen. Wahrscheinlichkeitsberechnung nach der Methode der Fetal Medicine Foundation (FMF) London (www.fetalmedicine.org) durch.



Unauffälliger
Ductus venosus-Fluss
13. SSW



Unauffällige
Tricuspidalklappe
13. SSW

Bitte beachten Sie jedoch, dass

- **eine unauffällige Ultraschalluntersuchung keine Garantie für ein gesundes Kind sein kann.** Das Ergebnis der Risikoanalyse gibt Ihnen keine Gewissheit darüber, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht.

- die Wahrscheinlichkeitsberechnung in erster Linie das Risiko für eine Trisomie der Chromosomen 21,13 und 18 erfasst. Hinweise auf andere genetische Anomalien können die Breite der Nackentransparenz oder mütterliche Blutwerte sein.

Es ist sehr wichtig, dass Sie sich zuvor bewusst machen, in wie weit für Sie eine reine Wahrscheinlichkeitsaussage hilfreich ist und welche Konsequenzen Sie aus einem hohen oder niedrigen Risikowert ziehen würden. Wenn Sie die häufigsten Chromosomenstörungen sicher ausschließen möchten, ist eine Chromosomenanalyse aus Zellen des Fruchtwassers oder der Plazenta erforderlich
Hierzu ist (ab 11+1 SSW) entweder eine Chorionzottenbiopsie oder eine Fruchtwasserpunktion (ab 15+1 SSW) erforderlich. Die Möglichkeiten und Risiken dieser Untersuchungen erläutern wir Ihnen gern in einem genetischen Beratungsgespräch.

Messung der Nackentransparenz mit Darstellung des Nasenbeins in der 13. SSW

Wie wird das Risiko für Trisomien berechnet?

Das Ersttrimester-Screening kann nur zwischen 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswochen (SSW) durchgeführt werden. Mittels Ultraschall wird die sogenannte Nackentransparenz des Ungeborenen (auch Nackenfalte oder NT für „nuchal translucency") gemessen. Ist die NT verbreitert, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung Ihres Kindes. Parallel dazu können zwei Werte im mütterlichen Blut (die Konzentration des Eiweißstoffs PAPP-A und des Hormons freies ß-HCG) bestimmt werden.
Das ermittelte Risiko wird als Verhältniszahl angegeben: Ein Risiko für Down-Syndrom von 1 auf 500 bedeutet, dass von 500 Schwangeren mit diesem Risiko eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom bekommt.

Laut dem seit Februar 2010 gültigen Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) ist auch eine Ultraschalluntersuchung mit anschließender Risikoberechnung eine genetische Untersuchung. Die durchführenden Ärztinnen und Ärzte sind, genau wie z.B. vor einer Fruchtwasserpunktion, verpflichtet, Sie über die Untersuchung aufzuklären, Ihnen eine genetische Beratung anzubieten und Ihnen Informationsmaterial auszuhändigen. Ihre Einwilligung oder Ablehnung müssen Sie schriftlich erklären.
Bei jeder genetischen Untersuchung können Sie jederzeit Ihr Einverständnis mit der Durchführung bzw. der Speicherung der Ergebnisse für die Zukunft widerrufen.

Weitere Ursachen für eine verbreiterte Nackentransparenz

Weitere Gründe für eine verbreiterte NT können auch Herzfehler, Zwerchfell-/Nabelbruch, Skelett- oder Stoffwechseldefekte sein, sodass meist weitere Untersuchungen sinnvoll sind.
Mitunter liegt kein besonderer Grund vor, und die weitere Schwangerschaft verläuft ohne Komplikationen. Neben dem Ersttrimester-Screening werden weitere ergänzende Suchtests aus mütterlichem Blut angeboten, deren Bedeutung jedoch geringer ist. Niedrige Werte des Proteins PAPP-A und des Wachstumsfaktors PlGF können auch ein Hinweis auf ein erhöhtes Risiko für Probleme der Plazentafunktion und des mütterlichen Blutdrucks im weiteren Verlauf der Schwangerschaft sein.

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

Früherkennung der Präeklampsie

Die **Präeklampsie (PE)** ist eine Komplikation im Verlauf der Schwangerschaft, von der etwa eine von 100 Frauen betroffen ist. Sie äußert sich in Bluthochdruck, Wassereinlagerung im Gewebe und Eiweißausscheidung im Urin. Das ungeborene Kind ist in vielen Fällen durch eine Unterfunktion der Plazenta gefährdet. Bei einer von 200 Frauen ist zum Schutz der Mutter und des Kindes eine Entbindung vor der 34. Woche erforderlich.

Bei früher Erkennung in der ersten Hälfte der Schwangerschaft können die betreuenden Ärztinnen und Ärzte Maßnahmen zur Vorbeugung ergreifen und entsprechende Kontrolluntersuchungen veranlassen. Wir führen daher die Untersuchung auf Präeklampsie-Risiken bereits zusammen mit dem Ersttrimester-Screening durch und empfehlen aus der Blutprobe der Mütter auch das PlGF zu bestimmen.

Für die Risikobestimmung benötigen wir neben einigen Angaben zu vorangegangenen Schwangerschaften und zur gesundheitlichen Vorgeschichte

- Körpergröße und Gewicht
- Blutdruckmessungen an beiden Armen
- Dopplerflussmessungen in den die Gebärmutter versorgenden Arterien
- Die Blutwerte PAPP-A (werden beim Ersttrimester-Screening auch zur Berechnung des Trisomie-Risikos gemessen) und PlGF (Placenta Growth Factor)

Eine von 200 Schwangeren entwickelt eine frühzeitig beginnende, schwere Präeklampsie. Wir nehmen derzeit ein individuelles Risiko von **1:100 (1%)** oder mehr zum Anlass, die vorsorgliche Einnahme von Acetylsalicylsäure (ASS) zu empfehlen. Auch die Untersuchung der Blutgerinnung kann im Einzelfall sinnvoll sein.

Trisomie-Screening an DNA aus mütterlichem Blut (NIPT)

Im Blutplasma jedes Menschen zirkulieren kleinste Bruchstücke von Erbsubstanz (DNA). Bei schwangeren Frauen stammt ein Teil dieser DNA aus der Plazenta des ungeborenen Kindes. In den letzten Jahren wurden Laboruntersuchungen entwickelt, um Hinweise auf genetische Erkrankungen anhand dieser Erbträgerteilstücke aus mütterlichem Blut zu erhalten.

In Deutschland werden mehrere Tests an DNA der Plazenta angeboten. Über die Unterschiede und die aktuellen Kosten beraten wir Sie gern.

Diese Tests untersuchen **ausschließlich**, ob beim Feten ein hohes **Risiko** für eine Trisomie oder eine Besonderheit der Geschlechtschromosomen vorliegt. Tests auf andere genetische Störungen werden zur Zeit nicht als Routine angeboten, weil zu wenige Daten über die Sicherheit dieser Befunde vorliegen. Die Erkennungsrate der Trisomie 21 liegt bei 98%. In seltenen Fällen ergibt ein DNA-Test auch ein auffälliges Ergebnis, obwohl der Fet gesund ist. Falls Sie Fragen zu diesen Tests haben, können wir diese im Rahmen eines individuellen Beratungsgespräches erörtern.

Die Bluttests werden von uns, wie alle anderen vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen auch, **nur im Zusammenhang** mit einer individuellen **genetischen Beratung** und einer genauen **Ultraschall-Feindiagnostik** des Feten veranlasst.

Ultraschall-Feindiagnostik

Zwischen **20 und 22 SSW** können wir einen eingehenden Organ-Ultraschall durchführen. Dieser ist wesentlich umfangreicher als der in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehene Ultraschall in diesem Zeitraum. Neben speziellen Geräten erfordert er auch große Erfahrung des Untersuchers. Ihre Frauenärztin/ Ihr Frauenarzt entscheidet, ob ein Überweisungsgrund für die Ultraschall-Feindiagnostik vorliegt. Andernfalls können Sie diese Untersuchung selbstverständlich als Selbstzahlerleistung in Anspruch nehmen.

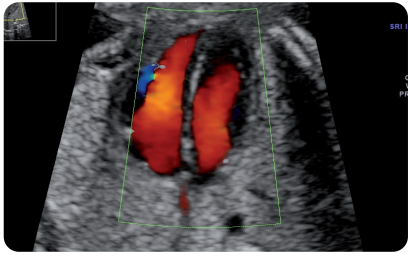
Wir betrachten alle darstellbaren Organe und Merkmale des Ungeborenen:
- das altersentsprechende kindliche Wachstum
- die Fruchtwassermenge
- das Aussehen und die Funktion aller sichtbaren Organe
- die Lage und das Aussehen der Plazenta

Ein weiterer Bestandteil dieser Untersuchung ist die Beurteilung des kindlichen Herzens und der großen Blutgefäße: die Echokardiographie.

Dabei kontrollieren wir:
- Lage, Größe und Symmetrie des Herzens
- Anatomie der Herzstrukturen
- Funktion der Herzklappen und -kammern
- Schlagfrequenz des Herzens
- Lage der großen arteriellen und venösen Gefäße

Auch die Blutströmung in der Nabelschnur, in Blutgefäßen des kindlichen Kreislaufs und in den Gebärmuttergefäßen wird mit Hilfe des Doppler-Ultraschalls farbig und akustisch dargestellt.

Der **Doppler-Ultraschall der kindlichen und mütterlichen Gefäße** wird vor allem in der Spätschwangerschaft (26 – 38 SSW) zusätzlich angewandt, wenn der Verdacht auf akute oder chronische Mangelzustände der Versorgung des Ungeborenen besteht.



Farbkodierte Echokardiographie 22. SSW

Immer mehr Schwangere 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 Ergänzung. Aus diesem Grund setzen wir die 3D/4D-Darstellung besonders dann ein, wenn wir dadurch zusätzliche diagnostische Hinweise erwarten können. Eine 3D/4D-Darstellung ohne einen gleichzeitigen Organ-Ultraschall führen wir nicht durch.

Bitte beachten Sie

Auch bei guter Gerätequalität und Sorgfalt können nie alle Fehlbildungen und Erkrankungen mit völliger Sicherheit ausgeschlossen werden. Bei schlechten Untersuchungsbedingungen oder sehr kleinen Defekten, wie z. B. einem kleinen Loch in der Herzscheidewand oder kleineren Defekten im Bereich der Wirbelsäule, stößt die Ultraschalltechnik an ihre Grenzen.

Eine Ultraschalluntersuchung kann eine genetische Störung nie ganz ausschließen, da solche Erkrankungen nicht zwangsläufig mit Organfehlern einhergehen müssen.

Kindliches Gesicht in der 30. SSW, 3D-Aufnahme

Fruchtwasserpunktion (ab 15 + 1 SSW)

Aus dem Fruchtwasser können kindliche Zellen gewonnen und deren Erbträger (Chromosomen) analysiert werden. Zahlreiche Chromosomenstörungen können auf diese Weise mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen werden. Die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) führen wir durch, wenn mindestens 15 Schwangerschaftswochen abgeschlossen sind.

Wie läuft eine Amniozentese ab?

Unter ständiger Ultraschallkontrolle wird eine sehr dünne Nadel (0,7 mm Durchmesser) durch die mütterliche Bauchwand so in die Fruchthöhle eingeführt, dass eine Verletzung des Ungeborenen ausgeschlossen ist. Es werden etwa 10 ml Fruchtwasser entnommen. Dies ist weniger als ein Zehntel der gesamten Menge.

Die Punktion selbst dauert ein bis zwei Minuten und verursacht nur ein leichtes Ziehen im Bauch. Unmittelbar nach der Punktion verschließt sich der winzige Stichkanal wieder, da das Gewebe sehr elastisch ist. Aus den kindlichen Zellen im Fruchtwasser werden Kulturen angelegt, die einige Zeit für das Zellwachstum benötigen.

Welche Erkrankungen können aus den Fruchtwasserzellen erkannt werden?

Durch die Analyse der Fruchtwasserzellen können mikroskopisch sichtbare Chromosomenstörungen erkannt werden. Bei speziellen Fragestellungen können molekulargenetisch auch nicht sichtbare Chromosomenveränderungen und viele erbliche Erkrankungen diagnostiziert werden. Um Spaltbildungen des Rückens (Spina bifida) mit hoher Sicherheit auszuschließen, werden obligatorisch ein Eiweißstoff (Alpha-Feto-Protein, AFP) und ein Enzym (Acetylcholinesterase, AChE) im Fruchtwasser bestimmt.

Array-CGH Untersuchung (Chip-Analyse)

Die Array-CGH Untersuchung ist eine sinnvolle Ergänzung der klassischen Chromosomenanalyse. Mit der neuen computergestützten Analysemethode lassen sich kleinste Chromosomenveränderungen nachweisen, die mit den bisherigen Untersuchungsverfahren nicht entdeckt werden können. So kann die Array-CGH Analyse auch bei unauffälligen genetischen Vorbefunden neue Erkenntnisse liefern.

In der pränatalen Diagnostik hat sich die Array-CGH zu einer sehr wichtigen Untersuchung entwickelt, die innerhalb weniger Tage eine wesentlich präzisere Information über Mikroveränderungen des Genoms erlaubt.

Die Array-CGH in der pränatalen Diagnostik wird auch bei Auffälligkeiten des Feten von den Kostenträgern leider nur in seltenen Fällen bezahlt.

Welche Risiken hat eine Fruchtwasserentnahme?

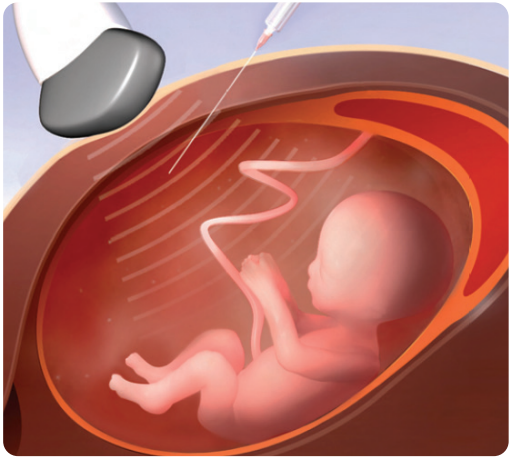
Die Risiken einer Fruchtwasserpunktion werden häufig überschätzt. In jeder Schwangerschaft besteht – auch ohne einen Eingriff – ein natürliches Verlustrisiko.
Bei einer Punktion nach der 15. Woche wird in einer unkomplizierten Schwangerschaft das individuelle Risiko eines Verlustes um etwa **1 auf 1.000** erhöht.
Eine individuelle Einschätzung können wir nach einer Besprechung der Vorgeschichte und einer Ultraschalluntersuchung vornehmen.

Schnelltest nach Fruchtwasserpunktion

Um Ihnen die Wartezeit bis zum endgültigen Ergebnis zu erleichtern, bieten wir Ihnen einen Schnelltest (PCR) an. Dieser ermöglicht meist innerhalb eines halben Arbeitstages nach der Punktion den sicheren Ausschluss der häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18, 21) sowie eine Information über das Geschlecht.

Der endgültige Befund der Chromosomen liegt 10-14 Tage nach der Punktion vor.

Für den PCR-Schnelltest benötigt das Labor nur minimale Mengen Erbsubstanz (DNA), so dass kein zusätzliches Fruchtwasser entnommen werden muss. Die Kosten für die schnelle Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen und den Privatversicherern nicht immer übernommen.



Fruchtwasserpunktion

Chorionzottenbiopsie (ab 11 + 1 SSW)

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:
- bei Auffälligkeiten im Ultraschallbild
- bei hohem Risiko im Ersttrimester-Screening
- bei Erbkrankheiten oder Stoffwechselstörungen
- bei Ihrem Wunsch nach einer besonders frühen Diagnostik

Eine Chorionzottenbiopsie führen wir frühestens ab 11 vollendeten Schwangerschaftswochen durch. Diese Methode ermöglicht keine Aussage über Spaltbildungen des Rückens („offener Rücken").

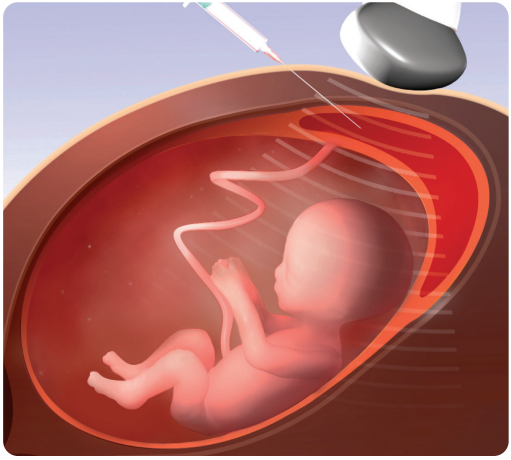
Wie läuft eine Chorionzottenbiopsie ab?

Nach einer sorgfältigen Ultraschalluntersuchung wird eine dünne Nadel unter ständiger Sichtkontrolle durch die mütterliche Bauchwand in die Plazenta geführt, und es werden einige winzige Gewebestücke entnommen. Die Punktion dauert meist nur ein bis zwei Minuten. Während des Eingriffs spüren die meisten Frauen ein stärkeres Ziehen im Bauch.

Aus den gewonnenen Zellen werden Kulturen angelegt, die einige Zeit für Wachstum und Vermehrung benötigen. Das Ergebnis daraus liegt nach etwa zehn Tagen vor. Wenn die Gewebemenge ausreicht, wird auch ein Kurzzeittest durchgeführt, durch den die häufigsten Chromosomenstörungen bereits zwei Arbeitstage nach der Punktion ausgeschlossen werden können.

Wie ist das Risiko einer Chorionzottenbiopsie?

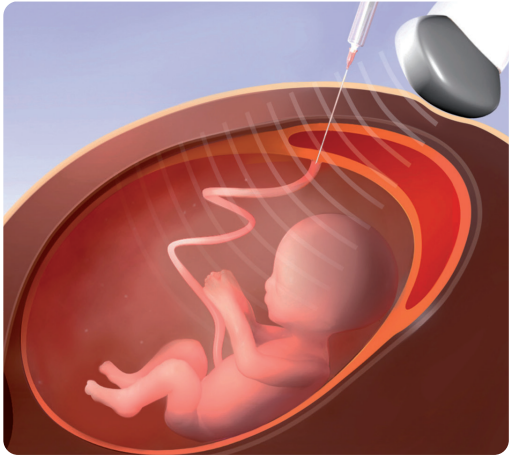
Die Risiken einer Chorionzottenbiopsie sind denen einer Fruchtwasserpunktion sehr ähnlich. Wie bei einer Amniozentese ist in unkomplizierten Schwangerschaften die Wahrscheinlichkeit eines Verlustes etwa **1 auf 1.000** höher als die natürliche Verlustrate.



Chorionzottenbiopsie

Nabelschnurpunktion (ab 18 + 0 SSW)

Die Nabelschnurpunktion wird nur bei speziellen Fragestellungen angewandt, z. B. kindlicher Blutarmut, Infektionen oder spät entdeckten Auffälligkeiten. Bei manchen Erkrankungen werden auf diesem Wege Blut oder Medikamente in den Kreislauf des Kindes gegeben.



Nabelschnurpunktion

Wie sicher ist die Untersuchung kindlicher Zellen?

Nach wie vor ist die Untersuchung von Zellen aus Fruchtwasser, aus Plazentagewebe oder aus dem Blut des Ungeborenen der einzige Weg, zahlreiche Chromosomenstörungen und genetische Defekte mit sehr hoher, aber nicht vollständiger Sicherheit auszuschließen.
Alle Eltern tragen jedoch ein so genanntes Basisrisiko von 3 bis 4% für die Geburt eines Kindes mit mehr oder weniger schweren Fehlbildungen oder Erkrankungen. Die Häufigkeit der meisten körperlichen und genetischen Störungen ist vom elterlichen Alter unabhängig.
Auch wenn nach einer Punktion bestimmte Chromosomenstörungen ausgeschlossen wurden, bleibt grundsätzlich ein Basisrisiko für andere Erkrankungen und Fehlbildungen bestehen. So können körperliche Fehlbildungen, geistige Behinderungen oder Stoffwechselkrankheiten in aller Regel durch die Chromosomenanalyse nicht ausgeschlossen werden.

- Veränderungen von sehr kleinen Chromosomenteilen oder von einzelnen Genen sind unter dem Mikroskop nicht zu erkennen.
- Wenn, was sehr selten der Fall ist, ein kleinerer Teil der Körperzellen des Feten einen abweichenden Chromosomensatz (Mosaik) trägt, kann dies nicht immer mit Sicherheit erkannt werden.
- In wenigen Fällen wachsen Zellkulturen sehr langsam, so dass das Ergebnis später als gewöhnlich vorliegt.
- In außerordentlich seltenen Einzelfällen können mütterliche statt kindlicher Zellen untersucht werden.
- Ganz selten ist eine Analyse nicht möglich. In diesem Fall müssten wir mit Ihnen und Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt die Konsequenzen besprechen. Falls ein Schnelltest durchgeführt wurde, kann man unter Umständen auf eine erneute Punktion verzichten.

Wie verhalten Sie sich nach einer Punktion?

Direkt nach jeder Punktion (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Nabelschnurpunktion) sollten Sie sich in unserem Ruheraum mindestens eine halbe Stunde liegend ausruhen. Falls es zu Komplikationen nach einer Punktion kommt, treten diese meist innerhalb der ersten 24 Stunden auf. Wir raten Ihnen daher, am Punktionstag und am folgenden Tag zu Hause zu bleiben und sich auszuruhen.

Vermeiden Sie am Punktionstag und am folgenden Tag schwere körperliche Tätigkeiten (z. B. Sport, schweres Heben, häufiges Treppensteigen). Wenn Sie berufstätig sind, lassen Sie sich für diese beiden Tage von Ihrer Frauenärztin/Ihrem Frauenarzt eine Krankmeldung ausstellen. Ein bis zwei Tage nach der Punktion sollten Sie Ihre Frauenärztin/Ihren Frauenarzt zu einer Kontrolluntersuchung aufsuchen.

Falls Sie nach einer Punktion Flüssigkeit oder Blut verlieren oder dies vermuten, starke Unterbauchschmerzen oder andere Beschwerden haben, sollten Sie unbedingt Ihre Ärztin/Ihren Arzt oder Ihre Klinik aufsuchen. Treten nach der Punktion keine Komplikationen auf, sind eine Woche danach sowohl Sport und Flugreisen als auch Geschlechtsverkehr wieder unbedenklich möglich – es sei denn, Ihre Ärztin/Ihr Arzt hätte Ihnen bereits eine andere Empfehlung gegeben.

Was geschieht bei einem auffälligen Befund?

Obwohl die weitaus meisten Kinder gesund geboren werden, diagnostizieren wir bei einem kleinen Teil der Ungeborenen eine Auffälligkeit oder eine Erkrankung. Wenn dies der Fall sein sollte, würden wir Sie selbstverständlich mit diesem Ergebnis nicht allein lassen. Denn in einer solchen Situation ist es wichtig, dass Sie sowohl medizinische als auch nicht-medizinische Beratung und Begleitung bekommen.

Wir, ein Team aus Frauenärzten, Genetikern und psychosozialen BeraterInnen, suchen mit Ihnen gemeinsam nach den besten Wegen für Sie und Ihr ungeborenes Kind.

Wenn nötig, ziehen wir Experten anderer Fachgebiete, wie Kinderärzte, Kardiologen oder Kinderchirurgen hinzu. BeraterInnen von donum vitae sind in den Räumen unserer Praxis in Düsseldorf tätig. Wann immer Sie Entscheidungen treffen müssen, bieten wir Ihnen jede erforderliche Unterstützung an.

Ihr Termin
in unserer Praxis

Bevor wir mit einer geplanten Untersuchung beginnen, gehen wir im persönlichen Gespräch auf alle Ihre Fragen ein. Bitte unterzeichnen Sie die Einverständniserklärung zu der geplanten Untersuchung daher erst nach dem Beratungsgespräch.

- Für jede Untersuchung nehmen wir uns viel Zeit. Zudem können bei jeder vorgeburtlichen Untersuchung Besprechungen oder Maßnahmen erforderlich werden, die wir bei der Terminplanung nicht vorhersehen können. Wir bitten um Ihr Verständnis, wenn gelegentlich eine längere **Wartezeit** entsteht. Bitte planen Sie für Ihren Termin sicherheitshalber mindestens zwei Stunden Zeit ein.

- Warum wir darauf bestehen müssen, dass Sie **keine Kinder unter 10 Jahren** in die Praxis mitbringen:
  Sie erwarten zu Recht von uns Genauigkeit und völlige Konzentration bei der Untersuchung Ihres ungeborenen Kindes. Für konzentriertes Arbeiten benötigen auch wir eine ruhige Atmosphäre. Wir möchten Ihnen außerdem die Gelegenheit geben, bei besonderen Befunden all ihre Fragen offen stellen zu können und ausführlich beraten zu werden. Bedenken Sie bitte auch, dass Schwangere in unserem Wartebereich der bevorstehenden Untersu - chung oft mit Anspannung begegnen und eine ruhige Umgebung erwarten.
  Wenn Sie feststellen, dass Sie für Ihr Kind/Ihre Kinder am vereinbarten Termin keine Betreuungsmöglichkeit haben, **veinbaren Sie bitte mit uns einen neuen Termin**.

- Zusammen mit Ihrem Mutterpass bitten wir Sie, Vorbefunde, Laborbefunde etc. mitzubringen.
- Nach Ihrem Besuch in unserer Praxis finden Sie eine Rückmeldekarte in Ihrem Mutterpass. Wir bitten Sie, uns bei der Überprüfung der Qualität unserer Arbeit zu unterstützen.

Das gesamte Praxisteam steht Ihnen vor, während und nach Ihrem Termin bei uns zur Seite.

Wir freuen uns auf Sie
Ihr Team von praenatal.de

praenatal.de in Düsseldorf

Praenatal-Medizin und Genetik
Graf-Adolf-Str. 35
40210 Düsseldorf

praenatal.de im Universitätsklinikum Düsseldorf

Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Moorenstraße 5
Gebäude 14.24 (Erdgeschoss)
40225 Düsseldorf

Tel 0211-38457-0
Fax 0211-38457-33

institut@praenatal.de
www.praenatal.de

praenatal.de wurde 1991 als Facharztpraxis für pränatale Diagnostik in Düsseldorf gegründet. Heute stehen Ihnen die Leistungen von praenatal.de in unseren zwei Stammpraxen (Düsseldorf und Universitäts-Frauenklinik Düsseldorf) sowie in zwei Krankenhäusern, mit denen wir kooperieren, zur Verfügung.

- Evangelisches Krankenhaus Düsseldorf
  Abteilung für praenatale Diagnostik und Therapie

- Florence-Nightingale-Krankenhaus Düsseldorf
  Kaiserswerther Diakonie
  Abteilung für Praenatalmedizin

Zur Terminvereinbarung rufen Sie uns bitte in der Praxis Düsseldorf an. Wir koordinieren Ihren Termin für den jeweils infrage kommenden Standort.

Weitere Informationen z.B. zu Parkmöglichkeiten und öffentlichen Verkehrsmitteln erhalten Sie auf **praenatal.de**

20/02/20_V10

Praenatal-Medizin und Genetik

Ärztl. Partnerschaftsgesellschaft
Kozlowski und Partner
Düsseldorf
AG Essen PR 1853

praenatal.de

Praenatal-Medizin
und Genetik