

Pränatale Diagnostik

Pränatale Diagnostik

Wie



Wozu

Warum

**Eine Informationsschrift zu
vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden**

4. aktualisierte Auflage, 1/2010

Herausgeberinnen

Die vorliegende Broschüre wird herausgegeben vom Arbeitskreis „Pränatale Diagnostik“ in Münster. Der Arbeitskreis besteht seit 1995 und setzt sich aus Interessierten unterschiedlicher Berufsgruppen zusammen, die in ihren Arbeitszusammenhängen Schwangere beraten, unterstützen und auf die Geburt vorbereiten.

Neben dem fachlichen Austausch hat der Arbeitskreis folgende Ziele:

- den Umgang mit vorgeburtlicher Diagnostik in Münster zu recherchieren und bekannt zu machen,
- Frauen und Männern Informationen über die Anwendung und die möglichen Konsequenzen vorgeburtlicher Diagnostik zugänglich zu machen,
- eine breite Öffentlichkeit zu diesem Thema herzustellen,
- neue Wege in der Beratung zur vorgeburtlichen Diagnostik zu entwickeln.

Diese Broschüre soll Frauen und Paaren ermöglichen, sich grundlegend über die Chancen und Risiken vorgeburtlicher Diagnostik zu informieren, einen persönlichen Standpunkt zu entwickeln sowie Entscheidungshilfen zu finden. Darüber hinaus enthält sie im Adressenteil Hinweise auf Beratungsmöglichkeiten zu diesem Thema in Münster und Umgebung. Der Arbeitskreis trifft sich regelmäßig in der Familienbildungsstätte Anna-Krückmann-Haus. Es arbeiten hier zusammen:

Dr. Vera Bramkamp, Frauenärztin, pro familia Münster

Mechthild Buer, Leiterin des Anna-Krückmann-Hauses Münster

Dr. Angelika Dohr, Frauenärztin, pro familia Münster

Dr. phil. Heide Hohenstein, Dipl. Pädagogin, Psychotherapeutin in eigener Praxis

Dorothee Kleinschmidt, Ärztin, pro familia Bochum

Gisela Pinggen-Rainer, Dipl. Sozialarbeiterin, Sozialdienst katholischer Frauen

Kontaktadresse:

Mechthild Buer, Anna-Krückmann-Haus,
Friedensstr. 5, 48145 Münster, Tel. 0251 39290813
buer@anna-krueckmann-haus.de
www.praenataldiagnostik-info.de

Pränatale Diagnostik Inhalt

Sie sind schwanger ...	S. 4
Pränatale Diagnostik – was ist das?	S. 5
Methoden der pränatalen Diagnostik	
- Ultraschall	S. 8
- Ersttrimestertest	S. 10
- Triple-Test/Quadruple-Test	S. 11
- Chorionzottenbiopsie	S. 12
- Amniozentese	S. 13
- Weitere Untersuchungen: Nabelschnurpunktion Fetoskopie Placentapunktion Dopplersonografie	S. 15
Humangenetische Beratung	S. 16
Schwangerschafts(konflikt)beratung	S. 17
Auffällige Befunde	S. 18
Kontaktadressen	S. 20

Impressum

Hrsg: Arbeitskreis Pränatale Diagnostik, Münster
Finanzierung: Frauenausschuss der Stadt Münster
Gestaltung: Fortmann.Rohleder Grafik.Design, Dortmund
Druck: Montania GmbH, Dortmund
4. aktualisierte Auflage, xxxx Stück, Januar 2010

Sie sind schwanger ...

– vielleicht ersehnt – vielleicht überrascht – vielleicht mit gemischten Gefühlen!

Viele Gefühle, Gedanken und Fragen beschäftigen Sie nun: welche Neuigkeiten und Veränderungen wird das Leben mit einem (weiteren) Kind mit sich bringen? Sie brauchen Zeit, sich auf die neue Situation einzustellen/einzulassen.

Früher oder später stellen Sie sich möglicherweise die Frage: „Ist mein Kind gesund?“

Vielleicht sind Sie auch noch nicht schwanger und möchten sich vorab informieren. Dann haben Sie jetzt viel Zeit und Ruhe, die anstehenden Fragen für sich zu klären.

Die moderne Medizin bietet verschiedene vorgeburtliche Untersuchungen an, mit deren Möglichkeiten viele Frauen im Laufe der Schwangerschaft konfrontiert werden. In der normalen Schwangerschaftsvorsorge bleibt für die ausführliche Erörterung aller damit in Zusammenhang stehenden Fragen meist wenig Zeit. So fühlen sich Frauen/Paare manchmal mit diesbezüglichen Fragen und Entscheidungen allein gelassen.

Die vorliegende Broschüre soll Ihnen Gelegenheit geben, sich ausreichend über die häufigsten angewandten Methoden und deren Ergebnisse zu informieren:

- um gezielte Nachfragen an Fachleute wie z.B. Frauenärztin/-arzt, Hebamme stellen zu können,
- um neue Aspekte zu gewinnen,
- um Ihren eigenen Standpunkt herauszufinden, den Sie mit Ihrem Partner oder anderen wichtigen Personen klären/absprechen möchten.

Bei aller intensiver Beschäftigung mit dem Thema vorgeburtlicher Diagnostik gilt jedoch immer:

- Sie haben ein Recht auf Nichtwissen und können angebotene Untersuchungen ablehnen.
- Sie können sich dafür entscheiden, Ihr Kind zur Welt zu bringen, wenn es krank oder behindert ist.
- Sie können sich für einen Schwangerschaftsabbruch im Rahmen der gesetzlichen Möglichkeiten entscheiden.

Pränatale Diagnostik – was ist das?

Pränatale Diagnostik umfasst Untersuchungen vor der Geburt, mittels derer festgestellt werden soll, ob bestimmte Erkrankungen oder Fehlbildungen beim Kind vorliegen oder nicht.

Pränatale Diagnostik – Was kann sie leisten?

Wo sind ihre Grenzen?

Sie kann die Intaktheit der Schwangerschaft bestätigen.

Mit Hilfe dieser neuen Techniken und Untersuchungsmethoden lässt sich jedoch auch eine begrenzte Anzahl von Erkrankungen oder Behinderungen feststellen. In Einzelfällen ist es möglich, während der Schwangerschaft Erkrankungen zu behandeln. In den meisten Fällen ist dies allerdings nicht möglich. Die erhaltenen Informationen haben unter Umständen Konsequenzen für eine bestimmte Art zu gebären, z.B. durch einen geplanten Kaiserschnitt.

Pränatale Diagnostik kann Ihnen trotz unauffälliger Untersuchungsergebnisse keine 100%ige Sicherheit für ein gesundes Kind geben.

Pränatale Diagnostik – welche Untersuchungen gehören dazu?

- **Ultraschall**
- **Humangenetische Beratung**
- **Chorionzottenbiopsie (Gewebeprobe aus dem zukünftigen Mutterkuchen)**
- **Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)**
- **einige spezielle Blutuntersuchungen (z.B. der sog. Ersttrimestertest)**
- **weitere Untersuchungen (z.B. Nackentransparenzmessung, Blutentnahme aus der Nabelschnur u.a.)**

Bevor Sie sich vielleicht dazu entschließen, pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch zu nehmen, ist es sinnvoll, sich folgende Fragen zu stellen:

- 1 Welche Vorstellungen von „Behinderung“ und „Krankheit“ allgemein habe ich, welche von „Gesundheit“ und „Normalität“, und wie ist meine Einstellung dazu?
- 2 Was würde es für mich bedeuten, ein von Geburt an krankes oder behindertes Kind zu bekommen? Welche Ängste oder Befürchtungen löst dieser Gedanke in mir aus? Kann ich mit ausreichender Unterstützung von Seiten meiner Familie oder meines Freundeskreises rechnen? Verfüge ich über ausreichende Informationen bezüglich eventueller Hilfen von außen (Selbsthilfegruppen, finanzielle Unterstützung, öffentliche und/oder private Organisationen)?
- 3 Wieviel eingriffsbedingtes Risiko bin ich bereit einzugehen, um Informationen über mögliche Erkrankungen oder Behinderungen meines Kindes zu erhalten (z.B. 0,3–1%iges Fehlgeburtsrisiko bei der Fruchtwasseruntersuchung)?
- 4 Kann ich mir vorstellen, auf Pränatale Diagnostik zu verzichten und damit ein gewisses Risiko einzugehen, ein krankes oder behindertes Kind zu bekommen, von dem ich vor der Geburt nichts weiß?

- Von 100 Frauen, die bei der Geburt 40 Jahre alt sind, erwartet rein statistisch gesehen nur eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom (früher „Mongolismus“ genannt). Bei jüngeren Frauen ist die statistische Wahrscheinlichkeit geringer.
- Die Natur selbst versucht, mögliche Behinderungen oder Erkrankungen bereits in den ersten 3–4 Schwangerschaftsmonaten über eine natürliche Fehlgeburtsrate von ca. 10% zu vermeiden.
- 95–97% aller Kinder kommen bei der Geburt völlig gesund zur Welt!

Wie belastbar glaube ich persönlich zu sein? Befürchte ich fehlende Unterstützung durch meinen Partner? 5

Könnte ich mir vorstellen, Hilfe von außen anzunehmen? 6

Bin ich überhaupt bereit, mich mit einem möglichen Schwangerschaftsabbruch auseinanderzusetzen? Nach pränataler Diagnostik würde der Schwangerschaftsabbruch zu einem späten Zeitpunkt (wenn möglicherweise bereits Kindsbewegungen vorhanden sind und eine intensive Beziehung zum Kind besteht) erfolgen. In der Regel handelt es sich um eine eingeleitete Geburt, die eine enorme körperliche und seelische Belastung bedeuten kann. 7

Methoden der pränatalen Diagnostik

Ultraschall (Sonografie)

Wie Ultraschallwellen sind Schallwellen einer Frequenz, die der Mensch nicht hören kann. Diese Wellen werden vom Körper der Mutter und des Ungeborenen reflektiert und auf einem Bildschirm sichtbar gemacht.

Es gibt zwei Möglichkeiten, den Ultraschall bei einer Schwangeren durchzuführen: Über die Bauchdecke oder mittels eines stabförmigen Schallkopfes durch die Scheide (vaginaler Ultraschall).

Wann Der vaginale Ultraschall wird in der frühen Schwangerschaft, zwischen der 6. und der 14. Schwangerschaftswoche, durchgeführt, später ist der Ultraschall über die Bauchdecke günstiger. Zur Zeit sind im Rahmen der Mutterschaftsrichtlinien drei Untersuchungen vorgesehen: 9.–12. Woche; 19.–22. Woche; 29.–32. Woche. Das Ergebnis der Untersuchung liegt sofort vor.

Warum Beim frühen Ultraschall kann das Alter der Schwangerschaft festgestellt werden. Es wird überprüft, ob Ein- oder Mehrlinge heranwachsen oder eventuell eine Eileiterschwangerschaft besteht. Im Schwangerschaftsverlauf kann das Wachstum kontrolliert werden im Hinblick auf: Lage und Struktur der Placenta (Mutterkuchen), Herzaktionen, Fruchtwassermenge und Erkrankungen benachbarter Organe der Mutter, wie z.B. Myome oder Eierstockzysten. Der Ultraschall kann Hinweise auf Organerkrankungen und Fehlbildungen des Kindes (Nierencysten, Herzfehler, Spina bifida („offener Rücken“), etc.) und Chromosomenstörungen geben.

Wo Die Ultraschalluntersuchung wird heute in nahezu jeder gynäkologischen Praxis durchgeführt. Die Aussagekraft hängt jedoch von der technischen Ausstattung des Gerätes und der ärztlichen Erfahrung ab. Erweiterte Ultraschalluntersuchungen werden in spezialisierten Zentren durchgeführt.

Vor- und Nachteile/ Risiken

Viele Befunde der Ultraschalluntersuchung haben keine Konsequenzen. Es gibt jedoch einzelne Befunde, bei denen eine Behandlung möglich ist, z.B. bei Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind oder bei extrem verringerter Fruchtwassermenge. Bei Vorliegen bestimmter Erkrankungen wie z.B. Hydrocephalus („Wasserkopf“), Spina bifida („offener Rücken“), Herzfehler etc. kann es sinnvoll sein, die Geburt per Kaiserschnitt oder in einer Klinik mit Anbindung an eine Kinderklinik durchzuführen. Werden bei der Ultraschalluntersuchung Verdachtsdiagnosen gestellt, die sich im Nachhinein nicht bestätigen, kann dies zu unnötigen Folgeuntersuchungen und Verunsicherung der Schwangeren führen. Nach heutigem Wissensstand sind bislang keine medizinischen Risiken für Mutter und Kind bekannt.

Das Schwangerschaftserleben kann sich durch die Ultraschalluntersuchung deutlich positiv wie auch negativ verändern. Stimmt das Untersuchungsergebnis mit dem eigenen Körpergefühl überein, bestärkt dies das

Wohlbefinden der Schwangeren. Ein positives Untersuchungsergebnis wirkt sich besonders günstig bei Frauen aus, die in früheren Schwangerschaften Probleme hatten. Bilder und Befunde können das Verhältnis zum Kind intensivieren und festigen. Dies ist auch bei werdenden Vätern zu beobachten.

Ultraschallbilder und Befunde können bei Schwangeren auch Zweifel am eigenen Körpergefühl auslösen. Möglicherweise vertrauen sie eher der Technik und ihren Befunden als den eigenen Wahrnehmungen. Im Fall geringfügiger Abweichungen von der Norm fühlen sich Schwangere häufig verunsichert.

3D Ultraschall

Der 3D (dreidimensionale) Ultraschall unterscheidet sich für die Schwangere vom Ablauf her nicht von anderen Ultraschall-Untersuchungen.

Ein im Ultraschallgerät enthaltener Computer erstellt aus den Daten ein dreidimensionales Bild des ungeborenen Kindes im Mutterleib. Die dreidimensionale Betrachtung ermöglicht eine räumliche Darstellung des ungeborenen Kindes, bzw. einzelner Organe und Körperpartien. Wenn die Umstände günstig sind und das Kind zufällig optimal liegt, können die Schwangeren/die Eltern meist als besonders schön empfundene Bilder des Kindes sehen. Es gilt jedoch Folgendes zu beachten:

1. Häufig sind bedingt durch die Lage des Kindes, Kindsbewegungen oder andere Umstände die Bilder nicht so, wie die Eltern es aus den Büchern und Zeitschriften kennen.
2. Bei einem Ultraschall, der ohne besondere Fragestellungen nach Auffälligkeiten sucht, bietet das 3D Verfahren dem Untersucher keine Vorteile gegenüber dem zweidimensionalen Schall.
3. Die 3D Sonografie ist derzeit nur bei speziellen Fragestellungen (z.B. „offener Rücken“, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte) medizinisch sinnvoll.

4D Ultraschall

Der 4D Ultraschall stellt eine Erweiterung des 3D Ultraschalls dar. Durch Einrechnung der zeitlichen Abläufe entsteht am Ultraschallmonitor ein ständig aktualisiertes, dreidimensionales Bild, in dem sich die Kindsbewegungen fast ohne zeitliche Verzögerung darstellen lassen.

Methoden der pränatalen Diagnostik

Ersttrimester-Test

Ersttrimester= erstes Drittel (der Schwangerschaft)

Wie Es wird eine spezielle Ultraschalluntersuchung durchgeführt, bei der die Nackentransparenz (auch NT genannt) des Embryos gemessen wird. Dabei wird der Bereich zwischen Haut und darunter liegendem Gewebe in Höhe der Halswirbelsäule untersucht.

Ist die Nackentransparenz größer als gewöhnlich, so kann dies ein Zeichen für das Vorliegen von Erkrankungen (z.B. Herzfehler) oder einer Chromosomenstörung sein. Zusätzlich wird eine Blutentnahme bei der Schwangeren durchgeführt und die Schwangerschaftshormone β -HCG und Östriol, so wie die Eiweißkörper PAPP-A und AFP bestimmt. Die gewonnenen Ergebnisse werden mit dem Schwangerschaftszeitpunkt und dem Alter der Schwangeren zu einem Gesamtrisiko verrechnet.

In neuerer Zeit ist es möglich, zwei weitere Messungen in die Berechnung des Ersttrimester-Tests einzubeziehen: Die Messung des kindlichen kleinen Knochens in der Nase (fetales Nasenbein), sowie die Untersuchung des kindlichen Herzens auf eine Undichtigkeit der rechten Herzklappe. Ein fehlendes kindliches Nasenbein in der Frühschwangerschaft und eine nicht schließende rechte Herzklappe können ein Hinweiszeichen für eine Chromosomenstörung beim Kind sein. Die Aussagekraft der beiden Methoden ist sehr umstritten, da deren Messung höchste Anforderungen an Untersucher und Ultraschallgerät stellen.

Hinweis: Die Nackentransparenzmessung, die Messung des kindlichen Nasenbeins und die Blutflussmessung über der rechten Herzklappe können auch unabhängig vom Ersttrimester-Test durchgeführt werden.

Wann Blutentnahme und Messung der Nackentransparenz sollten zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche erfolgen. Die Blutentnahme kann in der gynäkologischen Praxis erfolgen. Die Ultraschallmessung wird in dafür zertifizierten gynäkologischen Praxen oder Kliniken durchgeführt.

Warum Bei dem Ersttrimestertest handelt es sich um eine Risikoabschätzung für eine Chromosomenstörung beim Kind (z.B. Down-Syndrom), die im ersten Schwangerschaftsdrittel durchgeführt wird und auf Wunsch der Schwangeren als Entscheidungsgrundlage für eine weitere Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung etc.) dienen kann.

**Vor- und Nachteile/
Risiken** Die Aussagekraft dieser Methode ist höher als die des Triple-Tests/Quadruple-Tests, gibt aber genau wie dieser nur einen Hinweis auf das Vorliegen einer Behinderung.

Ein Teil der Befunde ist auffällig, ohne dass beim Kind tatsächlich eine Erkrankung vorliegt. Genauso ist es möglich, dass erkrankte Ungeborene von dieser Methode nicht entdeckt werden. Beim Vorliegen eines

auffälligen Ergebnisses kann auf Wunsch eine weiterführende Diagnostik früher als beim Triple-Test/Quadruple-Test erfolgen. Frauen, die z.B. aus Altersgründen als Risikoschwangere eingestuft werden, können sich nach einem unauffälligen Befund gegen weitere eingreifendere Untersuchungen (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung) entscheiden.

Der Ersttrimestertest kann der Schwangeren bei einem unauffälligen Ergebnis Sicherheit geben. Da das Testergebnis lediglich eine Risikoabschätzung und keine verlässliche Diagnose darstellt, kann es sowohl falsche Sicherheit vermitteln als auch unnötige Beunruhigung in der Schwangerschaft schaffen.

**Schwanger-
schafts-
erleben**

Triple-Test/Quadruple-Test

Der Schwangeren wird venöses Blut entnommen und auf die Schwangerschaftshormone HCG und Östriol untersucht. Zusätzlich wird AFP, ein im Blutkreislauf der Mutter enthaltenes Eiweiß des Kindes, bestimmt. Die ermittelten Werte werden im Labor mit dem Alter der Schwangeren und der Schwangerschaftsdauer in Beziehung gebracht. Hiermit wird ein individuelles Risiko statistisch berechnet.

Der Quadruple-Test ist eine Erweiterung des Triple-Tests, bei dem zusätzlich der Hormonwert für Inhibin A im Blut der Mutter bestimmt wird. Dieser Wert soll die Rate der falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse des Triple Tests verringern. Dennoch entsprechen die Vor- und Nachteile/Risiken denen des Triple-Tests.

Die Blutentnahme erfolgt in der gynäkologischen Praxis in der Regel zwischen der 15. und 18. Schwangerschaftswoche.

Mit beiden Tests kann eine individuelle Risikoabschätzung für das Down-Syndrom oder den Neuralrohrdefekt (z.B. „offener Rücken“) erfolgen. Das Untersuchungsergebnis dient häufig als Entscheidungsgrundlage für die Anwendung weiterer Tests.

Die Testergebnisse können Hinweise auf ein erhöhtes Risiko für das Down-Syndrom oder den Neuralrohrdefekt geben, jedoch ist keine verlässliche Diagnose möglich. Ein Teil aller erhobenen Befunde ist auffällig, ohne dass das Ungeborene tatsächlich betroffen ist.

Wie

Wann

Warum

**Vor- und
Nachteile/
Risiken**

Methoden der pränatalen Diagnostik

Schwangerschafts-erleben

Bei einem auffälligen Befund kommt es häufig zu weiteren invasiven Untersuchungen für die Schwangere (siehe Amniozentese). Im Vergleich zur Nackentransparenzmessung liegen die Ergebnisse später vor.

Die beiden Tests können der Schwangeren bei einem unauffälligen Ergebnis Sicherheit geben. Da das Testergebnis lediglich eine Risikoabschätzung und keine verlässliche Diagnose darstellt, können sie jedoch sowohl falsche Sicherheit vermitteln als auch unnötige Beunruhigung in der Schwangerschaft schaffen.

Chorionzottenbiopsie

Chorion = mittlere Eihaut

Wie Die Entnahme von Zottengewebe unter Ultraschallkontrolle kann durch die Scheide mittels eines dünnen Plastischlauchs (Katheter) oder durch die Bauchdecke mit einer dünnen Hohlnadel erfolgen.

Wann Die Chorionzottenbiopsie wird in der Regel zwischen der 11. und 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Da die Chromosomen bei dieser Methode direkt untersucht werden können, kann das Ergebnis innerhalb von 1 bis 8 Tagen vorliegen. Zur Sicherung wird eine Kultur angelegt (Ergebnis nach 2–4 Wochen).

Warum Die Chorionzottenbiopsie wird häufig durchgeführt, wenn ein Ergebnis möglichst früh vorliegen soll oder nach einem auffälligen Ersttrimestertest. Außerdem kann durch die Möglichkeit, die Chromosomen direkt zu untersuchen, gezielt nach dem Vorliegen bestimmter Erkrankungen wie familiär gehäuft auftretender Stoffwechsel- oder Muskel-erkrankungen (Muskeldystrophie, Mucoviscidose u.a.) gesucht werden. Weitere Gründe: siehe Fruchtwasserpunktion.

Wo In Deutschland wird der Eingriff nur an spezialisierten Zentren durchgeführt, da für die Anwendung ein großes Maß an Erfahrung notwendig ist.

Vor- und Nachteile/ Risiken

Ein Vorteil gegenüber der Fruchtwasserpunktion liegt darin, dass die Ergebnisse früher vorliegen. Das Fehlgeburtsrisiko liegt bei ca. 0,5–1%, das Risiko, dass Ergebnisse zweifelhaft sind und eine Nachuntersuchung erforderlich wird, bei ca. 2%, das einer Fehldiagnose unter 0,2%. Mit der Methode kann keine Aussage über das Vorliegen von Neuralrohrdefekten (z.B. „offener Rücken“) gemacht werden. Die meisten Erkrankungen, die durch die Untersuchung festgestellt werden können, sind nicht behandelbar. Sollte sich die Frage nach

einem Schwangerschaftsabbruch stellen, kann dieser früher als bei der Fruchtwasserpunktion durchgeführt werden.

Die Entnahme von Chorionzotten kann als unangenehm und eingreifend erlebt werden. Viele Frauen haben Angst, dass das Kind beim Eingriff verletzt wird. Wartezeiten können als belastend und als „Schwangerschaft auf Probe“ erlebt werden, vor allem wenn bei unsicheren Befunden Nachuntersuchungen erforderlich sind. Sollte sich eine Schwangere „trotz“ auffälligen Befundes für ein Austragen der Schwangerschaft entscheiden, kann es sein, dass sie in ihrem sozialen Umfeld auf Unverständnis stößt und ihre Entscheidung rechtfertigen muss.

Auf der anderen Seite kann es für Eltern, die große Ängste vor einer Erkrankung (z.B. familiär gehäuft auftretende Muskeldystrophie/-schwund) des Kindes haben, sehr beruhigend sein, schon zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft zu wissen, dass diese Erkrankung nicht vorliegt. Die Schwangerschaft wird dann in der Regel entspannter und weniger angstbesetzt erlebt.

Schwanger- schafts- erleben

Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion

Durch die Bauchdecke der Schwangeren werden mit einer Hohlnadel aus der Fruchtblase einige Milliliter Fruchtwasser entnommen. Der Einstich erfolgt unter Ultraschallkontrolle. Das entnommene Fruchtwasser enthält u.a. abgelöste Zellen des Ungeborenen, von denen eine Zellkultur angelegt wird.

Der Eingriff wird in der Regel ab der 16. Schwangerschaftswoche vorgenommen. Die Ergebnisse liegen meist nach 2–4 Wochen vor.

Die Amniozentese wird eingesetzt zur gezielteren Diagnose nach auffälligem Ersttrimestertest oder Ultraschallbefund. Wenn in der Familie eine schwere Erbkrankheit vorhanden ist oder in einer vorausgegangenen Schwangerschaft Chromosomenabweichungen festgestellt wurden, kann durch eine Amniozentese diagnostiziert werden, ob ein Ungeborenes von einem genetischen Defekt betroffen ist. Die Ergebnisse der Amniozentese sind sehr genau und Fehldiagnosen selten. Festgestellt werden können Chromosomenstörungen, wie z.B. Trisomien, von denen das Down-Syndrom das Bekannteste ist. Weiterhin können Neuralrohrdefekte („offener Rücken“) sowie Erbkrank-

Wie

Wann

Warum

Methoden der pränatalen Diagnostik

Weitere Untersuchungen

Vor- und Nachteile/ Risiken

heiten, z.B. schwere Muskel- und Stoffwechselerkrankungen, festgestellt werden.

Die Wartezeit auf die Ergebnisse ist relativ lange und kann von der Schwangeren als sehr belastend empfunden werden. Nach dem Eingriff können Krämpfe, Wehen, Fruchtwasserverlust oder leichte Blutungen auftreten. Das Fehlgeburtsrisiko bei dem Eingriff wird von 0,3–1% angegeben. Zwar können Erkrankungen und Chromosomenabweichungen diagnostiziert werden; der Schweregrad eines Krankheitsbildes kann jedoch häufig nicht vorhergesagt werden. Als Nebenbefunde tauchen manchmal Veränderungen der Geschlechtschromosomen auf. Auch Mosaikbefunde (nicht alle untersuchten Zellen weisen den gleichen Befund auf) können nicht ausgeschlossen werden. Wenn das Ergebnis nach einer Fruchtwasserpunktion auffällig und beunruhigend ist, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Ein Schwangerschaftsabbruch zu diesem späten Zeitpunkt ist in jedem Fall eine unter Wehenmitteln künstlich eingeleitete Geburt.

Der Eingriff wird manchmal als schmerzhaft und unangenehm sowie bedrohlich für das Ungeborene erlebt. Die lange Wartezeit auf den Befund ist belastend und wird häufig als „Schwangerschaft auf Probe“ empfunden, was wiederum die Mutter-Kind-Beziehung beeinträchtigt, da sich die Schwangere noch mit ihrer Freude auf das Kind zurückhält. Hierdurch bedingt werden auch die Kindsbewegungen meist erst verspätet wahrgenommen. Die Auseinandersetzung mit der Frage eines möglichen Schwangerschaftsabbruchs bei auffälligem Befund bedeutet eine große Verunsicherung in der Schwangerschaft.

Schwangerschafts- erleben

Nabelschnurpunktion

Bei der _____ kann unter Ultraschallsicht aus der Nabelschnur Blut entnommen und u.a. auf bestimmte Infektionen oder Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind untersucht werden. Auf diesem Weg können dem Kind auch direkt Medikamente verabreicht oder z.B. bei Blutarmut Blut übertragen werden. Die Untersuchung hat ein Fehlgeburtsrisiko von ca. 1%.

Fetoskopie

Bei der _____ kann das Kind durch ein dünnes Röhrchen betrachtet werden, das nach örtlicher Betäubung von außen durch die Bauchdecke bis in die Fruchthöhle geschoben wird. Zum Ausschluss oder Nachweis sehr seltener Haut- oder Stoffwechselerkrankungen können Gewebeproben aus der Haut oder der Leber entnommen werden. Die Untersuchung hat ein Fehlgeburtsrisiko von ca. 5%.

Placentapunktion (Placenta = Mutterkuchen)

Entnahme von Mutterkuchengewebe ab der 13. Schwangerschaftswoche. Die Untersuchung wird wie die Amniocentese durchgeführt. Sie erfolgt meist nur bei sehr speziellen Fragestellungen oder wenn es notwendig ist, dass ein Ergebnis sehr schnell vorliegt. Ansonsten wird eher die Fruchtwasserpunktion empfohlen, da hier weniger Nachteile und Risiken bestehen.

Dopplersonografie

Bei dieser Untersuchung kann die Durchblutung der Nabelschnur und wichtiger Blutgefäße des Kindes gemessen und auf dem Ultraschallbild farbig dargestellt werden.

Wenn Zweifel an der ungestörten Entwicklung des Ungeborenen bestehen (dies kann z.B. bei mütterlichem Bluthochdruck sein), können durch diese Untersuchung genauere Informationen über das Gedeihen des Kindes gewonnen werden als beispielsweise durch die alleinige Messung seines Wachstums.

Humangenetische Beratung

Bei bestehenden Krankheiten oder Behinderungen in der Familie kann sich die Frage der Vererbbarkeit auf eigene Kinder stellen. Die Beratung durch eine Humangenetikerin/einen Humangenetiker kann bei der Klärung der Frage helfen, ob Krankheiten, Beeinträchtigungen oder Behinderungen genetisch bedingt sind und sich auf ein zu erwartendes Kind vererben können. Die humangenetische Beratung versucht, das individuelle Erkrankungsrisiko für Kinder der betreffenden Personen zu ermitteln. Sie informiert auch über Möglichkeiten, ob und wie Erkrankungen in der Schwangerschaft mit Hilfe der pränatalen Diagnostik und Medizin erkannt und gegebenenfalls behandelt werden können. Vorgeburtliche Untersuchungen dürfen nur zu medizinischen Zwecken durchgeführt werden (Gendiagnostikgesetz). Zu berücksichtigen ist dabei allerdings, dass nur ein Teil aller Beeinträchtigungen, Behinderungen oder Krankheiten eindeutig genetisch verursacht sind.

Bei dem Verdacht auf mögliche genetische Ursachen nach wiederholten Fehlgeburten oder Totgeburten besteht ebenfalls die Möglichkeit, Hilfe durch die humangenetische Beratung zu bekommen. Häufig können jedoch keine Ursachen für eine Fehlgeburt, ein krankes oder gestorbenes Kind gefunden werden.

Humangenetische Beratung kann auch dann in Anspruch genommen werden, wenn eine Frau dauerhaft wegen eigener Erkrankungen Medikamente nehmen muss, von denen bekannt ist, dass sie eine schädigende Wirkung auf das Kind haben können. Ebenso kann der Einfluss chemischer Stoffe, mit denen eine Schwangere am Arbeitsplatz (oder ihr Partner an seinem Arbeitsplatz) konfrontiert ist, in ihren Auswirkungen auf die Schwangerschaft abgeklärt werden.

Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und bei einem auffälligen Untersuchungsergebnis muss die Schwangere ergänzend auf psychosoziale Beratungsmöglichkeiten hingewiesen werden.

Eine humangenetische Beratung kann insbesondere vor Eintritt einer Schwangerschaft sinnvoll sein, da zu diesem Zeitpunkt kein Druck für eventuelle diagnostische Eingriffe besteht und Zeit ist, alle möglichen Entscheidungen in Ruhe zu bedenken.

Schwangerschafts- (konflikt)beratung

Im Zusammenhang mit vorgeburtlicher Diagnostik kann es vorher, währenddessen und nachher zu Verunsicherungen im Schwangerschaftserleben, ethischen Konflikten oder Entscheidungsdruck kommen.

Schwangere und ihre Partner, die eine persönliche Beratung darüber wünschen, wie sie eine Haltung zur angeratenen Untersuchung entwickeln können, die eine Wartezeit auf Befunde als belastend erleben oder sich mit einer schlechten Nachricht aufgrund eines auffälligen Befundes konfrontiert sehen, können sich an Schwangerschaftsberatungsstellen wenden. Hier wird psychosoziale Beratung angeboten, um in belastenden Situationen in der Schwangerschaft (z.B. bei einer diagnostizierten Behinderung des Kindes) GesprächspartnerInnen und Entscheidungshilfen zu finden.

Ärzte/Ärztinnen müssen schwangere Frauen bei einem pränataldiagnostischen Befund des Kindes über die Möglichkeiten psychosozialer Beratung informieren und sollen im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen herstellen.

Dies gilt auch für den Fall, dass Schwangere und ihre Partner einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung ziehen.

Gleichermaßen informieren die Beratungsstellen über Hilfen, die Eltern in Anspruch nehmen können, deren Kind behindert zur Welt kommen wird, und vermitteln Kontakte zu weiteren Stellen (soziale Dienste, Selbsthilfegruppen etc.).

Auffällige Befunde nach vorg eburtlichen Tests: die häufigsten Diagnosen*

Trisomie 21 - Down-Syndrom Die Trisomie 21 ist die häufigste diagnostizierte Chromosomenabweichung. Etwa 50% aller auffälligen Befunde nach einer Fruchtwasseruntersuchung beinhalten diese Diagnose. Bei dieser chromosomalen Besonderheit ist das 21. Chromosom nicht wie normalerweise zweimal, sondern dreimal vorhanden. Diese Abweichung ist nur in seltenen Fällen erblich bedingt: ganz überwiegend kommt sie spontan bei etwa einer von 650 Geburten zustande – sozusagen als eine Laune der Natur. Die aus dieser Anlage resultierende Behinderung wird „Down-Syndrom“ (früher „Mongolismus“) genannt. Es gilt als wissenschaftlich anerkannt, dass die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie mit zunehmendem Alter von Frauen ansteigt; keine Anhaltspunkte gibt es bisher dafür, dass auch das Alter von Männern beim Zustandekommen von Trisomien eine Rolle spielt. (Anmerkung der Herausgeberinnen: Neuere Untersuchungen zeigen einen Zusammenhang auf). Kinder mit Down-Syndrom müssen nicht krank sein, nur bei einem Teil von ihnen geht diese Behinderung mit schweren organischen Erkrankungen, wie beispielsweise einem Herzfehler, einher. Im allgemeinen gelten Menschen mit Down-Syndrom als intellektuell beeinträchtigt. Allerdings hängen ihre Entwicklungschancen entscheidend davon ab, wie sie emotional angenommen werden und welche Förderung sie erhalten.

Geschlechtschromosomenanomalien Zu den am zweithäufigsten diagnostizierten chromosomalen Besonderheiten gehören Geschlechtschromosomenabweichungen wie das „Turner-Syndrom“, von dem Mädchen betroffen sein können, oder das „Klinefelter-Syndrom“, das bei Jungen auftreten kann (von ca. 2.500 Mädchen hat eines das Turner-Syndrom – ungefähr einer von 650 Jungen hat ein Klinefelter-Syndrom). Mädchen bzw. Frauen mit Turner-Syndrom (sprich: Törner-Syndrom) haben statt zweier weiblicher Geschlechtschromosomen (XX) nur eines (X0). Aus dieser Variante im Chromosomensatz ergeben sich für die betroffenen Frauen und Mädchen vor allem zwei Folgen: Sie sind meistens unterdurchschnittlich klein und können zumeist keine leiblichen Kinder bekommen. Auf die Entwicklung der Intelligenz hat dieses Syndrom keine Auswirkungen. Mädchen mit dieser Besonderheit haben vergleichbare Entwicklungschancen wie Mädchen mit einem sogenannten normalen Chromosomensatz.

Jungen und Männer mit einem Klinefelter-Syndrom (sprich: Kleinfelder-Syndrom) haben neben dem Y-Chromosom statt einem (XY) zwei X-Chromosomen in jedem Zellkern (XXY). Die körperliche und geistige Entwicklung von Jungen mit Klinefelter-Syndrom muss keine Besonderheiten aufweisen. Das einzige Merkmal dieses Syndroms, welches fast immer auftritt, ist die Zeugungsunfähigkeit. Nicht selten stellt sich erst für erwachsene Männer, die für Letzteres die Ursache suchen, heraus, dass sie Träger des Klinefelter-Syndroms sind. Andere Besonderheiten können eine verzögerte Pubertätsentwicklung und eine überdurchschnittliche Körpergröße sein. Bis heute ist ungeklärt, welche Ursachen zur Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen während der Zellteilungsphase führen. Es gibt Hinweise darauf, dass anders als beim Turner-Syndrom das Klinefelter-Syndrom häufiger bei Kindern von älteren Müttern auftritt.

Von Neuralrohrdefekten wird gesprochen, wenn der knöcherne Schädel oder die Wirbelsäule nicht vollständig geschlossen sind. Diese Verschlussstörungen entstehen sehr früh in der embryonalen Entwicklung (etwa in den ersten 6 Wochen). Die Ursachen für diese Fehlentwicklung sind bislang nicht bekannt. Das Alter der Eltern hat keinen Einfluss auf das Zustandekommen von Neuralrohrdefekten. Am häufigsten (etwa einmal unter 350 Geburten) treten Defekte am Rückenmark bzw. an der Wirbelsäule auf. Sie werden „Spina bifida“ (gespaltene Wirbelsäule) oder „offener Rücken“ genannt und können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Ein Teil der betroffenen Kinder ist von Geburt an querschnittsgelähmt. Auch Organe wie Blase und Darm können von dieser Lähmung betroffen sein. Die Behinderung „Spina bifida“ ist im Sinne einer Krankheit nicht heilbar. Gezielte medizinische Rehabilitation und therapeutische Vor- und Nachsorge ermöglichen aber eine optimale Entwicklung der Kinder und können dazu beitragen, ihnen ein selbstbestimmtes Leben zu erleichtern.

Neuralrohrdefekte

* zitiert nach: Schwanger sein – ein Risiko?
Informationen und Entscheidungshilfen zur vorgeburtlichen Diagnostik
verlag selbstbestimmtes Leben, Düsseldorf Mai 2000; Hrg: Sichtwechsel e.V.
Verein zur Förderung der Ziele des Netzwerks gegen Selektion durch Pränataldiagnostik

Medizinische Beratung zu vorgeburtlicher Diagnostik

Fachärzte für Frauenheilkunde, Humangenetik und Pränataldiagnostik sowie Spezialabteilungen in Kliniken zu erfragen bei:

- **Ärztammer Westfalen-Lippe**
Gartenstr. 210–214
48147 Münster
Tel. 0251 929-0
www.aekwl.de
- **Institut für Humangenetik der Universität Münster**
Vesaliusweg 12–14
48149 Münster
Tel. 0251 8355422
humangenetik@uni-muenster.de
www.klinikum.uni-muenster.de
- **pro familia**
Deutsche Gesellschaft für Familienplanung
Sexualpädagogik und Sexualberatung e.V.
Berliner Platz 24–28
48143 Münster
Tel. 0251 45858
www.profamilia.de/muenster
- **Landesverband der Hebammen NRW e.V.**
c/o Angelika Josten
Im Cäcilienbusch 12
53340 Meckenheim-Merl
Tel. 02225 947263
www.hebammen-nrw.de
- **Bund freiberuflicher Hebammen Deutschlands e.V.**
Kasseler Str. 1a
60486 Frankfurt
Tel. 069 79534971
www.bfhd.de

Psychosoziale Beratung in Schwangerschafts(konflikt)beratungsstellen

- **pro familia**
Deutsche Gesellschaft für Familienplanung
Sexualpädagogik und Sexualberatung e.V.
Berliner Platz 24–28
48143 Münster
Tel. 0251 45858
www.profamilia.de/muenster
- **Diakonisches Werk Münster,
Evangelische Beratungsdienste gGmbH**
Schwangerschaftsberatung
Hörsterplatz 26
48147 Münster
Tel. 0251 490150
www.diakonie-muenster.de
- **Sozialdienst katholischer Frauen Münster e.V.**
Schwangerschaftsberatung
Josefstr. 2
48151 Münster
Tel. 0251 53009416
www.skf-muenster.de
- **Stadt Münster**
Schwangerschaftsberatungsstelle
Hafenstr. 30
48153 Münster
Tel. 0251 4925681/85
schwangerschaftsberatung@stadt-muenster.de
- **donum vitae**
Scharnhorststr. 66
48151 Münster
Tel. 0251 1448818
www.donum-vitae-muenster.de

Hilfe für behinderte Kinder und ihre Familien/Selbsthilfe-Initiativen

■ **Beratungsstelle der Stadt Münster für Entwicklungsfragen im Kindes- und Jugendalter**
Stolbergstr. 2a
48147 Münster
Tel.: 0251 4925444
schularzt@stadt-muenster.de

■ **Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung Ortsvereinigung Münster e.V.**
Windthorststr. 7
48143 Münster
Tel.: 0251 53906-0
www.lebenshilfe-muenster.de
www.unser-kind-mit-down-syndrom.de

■ **Deutsches Down-Syndrom Info-Center**
Hammerhöhe 3
91207 Lauf a.d. Pegnitz
Tel.: 09123 982121
www.ds-infocenter.de

■ **ASBH-Arbeitsgemeinschaft Spina bifida und Hydrocephalus e.V.**
Bundesverband
Grafenhof 5
44137 Dortmund
Tel.: 0231 861000
www.asbh.de

■ **Kindernetzwerk e.V. – für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen**
Hanauer Str. 15
63739 Aschaffenburg
Tel. 06021 12030
www.kindernetzwerk.de

■ **miks (Münsteraner Informations- und Kontaktstelle für Selbsthilfe)**
Gesundheitshaus
Gasselstiege 13
48159 Münster
Tel. 0251 511263
www.miks-muenster.de

■ **Verwaiste Eltern NRW e.V.**
Aprikosenstr. 4
33803 Steinhagen/Westf.
Tel. 05204 870273
zentrale@verwaiste-eltern.com
www.verwaiste-eltern.com

■ **Herzranke Kinder e.V.**
Albert-Schweitzer-Str. 44
48149 Münster
Tel.: 0251 98155300
www.herzranke-kinder-muenster.de

■ **LEONA – Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e.V.**
Kreihnbrink 31
30900 Wedemark
Tel.: 05130 374992
www.leona-ev.de

■ **Initiative Regenbogen „Glücklose Schwangerschaft e.V.“**
Kontaktkreis für Eltern, die ein Kind in der Schwangerschaft oder kurz nach der Geburt verloren haben
Hauptgeschäftsstelle
Renate Dreier
Westring 100
33378 Rheda-Wiedenbrück
Tel.: 05242 35297
www.initiative-regenbogen.de