

## Pränatale Diagnostik

### Liebe werdende Mutter

Wir freuen uns, Sie anlässlich Ihrer 1. SS-Kontrolle bald zu begrüßen. Bei dieser ersten und sehr wichtigen Kontrolle werden wir uns unter anderem über die sog. pränatale Diagnostik unterhalten.

### Was ist pränatale Diagnostik?

Als pränatale Diagnostik bezeichnet man alle Untersuchungen, die dazu dienen, gewisse Erkrankungen des Kindes noch vor der Geburt zu entdecken. Die Untersuchung mittels Ultraschall (US) ist die häufigste und bekannteste Methode, die neben der pränatalen Diagnostik auch zur genauen Bestimmung des SS-Alters, des kindlichen Wachstums, des Mutterkuchens und der Lage des Kindes dient. Damit können viele Krankheiten erfasst werden, z.B.: offener Rücken, Zwerchfellbruch (Verlagerung der Eingeweide von der Bauchhöhle in den Brustkorb durch eine Öffnung im Zwerchfell), grosse Herzfehler, Nierendefekte etc. Mit US können aber gewisse, sog. genetische Defekte, die ohne grosse körperliche Veränderungen vorkommen wie z.B. Trisomie 21 (auch häufig als „Mongoloismus“ oder besser Down Syndrom bezeichnet) nicht entdeckt werden. Man weiss, dass bei älteren Schwangeren das Risiko, ein Kind mit genetischer Erkrankung zu gebären langsam steigt. Bei einer 35jährigen Mutter beträgt das Risiko des Kindes mit Trisomie 21 geboren zu werden 1:385, bei einer 20jährigen Mutter hingegen nur 1:1200.

### Ist es wichtig, schon während der Schwangerschaft (SS) mögliche Erkrankungen des Kindes zu entdecken?

Bei gewissen Erkrankungen wie z.B. Zwerchfellbruch oder „offener Rücken“ oder auch bei bestimmten Herzfehlern ist eine gut vorbereitete, sofortige Betreuung unmittelbar nach der Geburt notwendig.

Gewisse seltene Krankheiten sind mit dem Leben nach der Geburt nicht vereinbar. In dieser traurigen Situation kann ein SS-Abbruch zur Diskussion stehen. Im Weiteren gibt es Mütter, bzw. Familien, bei denen die Geburt eines behinderten Kindes eine derartige psychische und physische Belastung darstellen könnte, dass man sich auch hier zu einem SS-Abbruch entscheidet.

Andererseits aber kann die Kenntnis oder sogar der Verdacht, dass etwas mit dem ungeborenen Kind nicht ganz in Ordnung sein könnte, die Freude an der SS stark eindämmen und massive Konfliktsituation hervorrufen.

Deswegen muss der Entscheid, ob man die pränatale Diagnostik in Anspruch nimmt, sehr gut überlegt sein. Man muss sich nämlich im Voraus überlegen, wie man mit einem unerfreulichen Bescheid umgehen würde.

### Weitere Methoden der pränatalen Diagnostik (nebst US)

Um gewisse genetische Erkrankungen zu erfassen, wurden viele Tests entwickelt. Generell kann man sie in 2 Gruppen teilen: sog. nicht invasive Tests (Durchführung erfolgt ohne Gefährdung der SS) und invasive Tests (Durchführung ist mit kleinem Risiko des Verlustes der SS behaftet).

Der Vorteil der sog. invasiven Tests liegt darin, dass sie ein konkretes Ergebnis liefern, welches darüber Auskunft gibt, ob eine bestimmte Krankheit vorhanden ist oder nicht. Demgegenüber errechnen nicht invasive Tests nur das Risiko des Auftretens der Erkrankung. ( **s. Bemerkung/ Ergänzung unten** )

Zu den invasiven Tests gehören die sog. *Chorionzottenbiopsie* (Mutterkuchenbiopsie um die 10. – 13. SSW) oder später um die 16. – 17. SSW die sog. *Amniozentese* (Fruchtwasserpunktion). Bei beiden Methoden wird mit einer Nadel unter US-Kontrolle Gewebe aus der Gebärmutter entnommen – bei Chorionzottenbiopsie die Mutterkuchenfragmente und bei Amniozentese Fruchtwasser. Das Risiko, dass die SS wegen des Eingriffs mit einer Fehlgeburt endet, beträgt ca. 1%.

Zu den nicht invasiven Tests gehören der sog. *1. Trimester-Test* (1.-TT, 12. – 14. SSW) und der sog. *AFP plus* (anders *Trippel-Test* genannt, 16. – 17. SSW). Bei beiden Tests wird aufgrund des Alters der Mutter und der Menge bestimmter Hormone im Blut der Mutter das Risiko der Trisomie 21 und des „offenen Rückens“ berechnet. Zusätzlich wird beim 1. TT die Dicke der sog. Nackenfalte des Kindes sonographisch gemessen. Diese Mass hat grosse Aussagekraft hinsichtlich des Risikos einer allfälligen genetischen Erkrankung. ( **s. Bemerkung/Ergänzung unten** )

### Bemerkung/ Ergänzung

Seit 2013 gibt es neu einen nicht invasiven Test zur Bestimmung der Trisomien und Aneuploidien, dessen Aussage vergleichbar ist mit den invasiven Tests (Chorionzottenbiopsie und Amniozentese). Dazu werden Blutzellen des Kindes aus dem mütterlichen Blut gewonnen und untersucht. Bei einem guten Resultat haben wir eine beinahe hundertprozentige Sicherheit, dass es sich um ein Kind ohne Trisomien und Aneuploidien handelt. Kann jedoch ein Nachweis einer Trisomie festgestellt werden und die Eltern wünschen die Schwangerschaft in Folge dessen abzubrechen, sollte zur Sicherheit noch ein invasiver Test zur Bestätigung der genetischen Veränderungen durchgeführt werden!

**Abschliessend muss darauf hingewiesen werden, dass es keine 100%ige Sicherheit gibt, ein gesundes Kind zu bekommen. Zum Glück treten ernste Probleme selten auf.**

---

Bei Ihrer 1. SS-Kontrolle wird die pränatale Diagnostik von der Ärztin/vom Arzt angesprochen. Häufig weiss man gleich zu Beginn, ob diese zusätzlichen Untersuchungen erwünscht sind. Auf jeden Fall sind die Ärztin/der Arzt gerne bereit, Sie zu beraten.

Ihr Ärzteteam