

Patientinneninformation

Pränataldiagnostik: vorgeburtliche Untersuchungsverfahren

Zur Pränataldiagnostik gehören alle vorgeburtlichen Untersuchungen, die durchgeführt werden, um Informationen über den Gesundheitszustand des ungeborenen Kindes zu erhalten. Hierbei sollen Fehlbildungen des Körperbaus und genetische Erkrankungen (Störungen der Erbanlagen = Chromosomenstörungen) erkannt bzw. ausgeschlossen werden. Diese Untersuchungen werden nur mit Ihrem Einverständnis durchgeführt. Informationen zu Ultraschalluntersuchungen erhalten Sie auf einem gesonderten Blatt.

NICHT-INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

Mütterliches Alter

Je älter eine Frau ist, desto höher ist ihr Risiko für bestimmte Chromosomenstörungen beim Kind. Die Risikoberechnung aufgrund des mütterlichen Alters ist aber ungenau, es werden z.B. nur 30-40% der Kinder mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) erfasst. Heute erlauben spezialisierte Ultraschalluntersuchungen sowie Blutuntersuchungen bei der Schwangeren eine wesentlich genauere, individuelle Risikoberechnung – auch bei jüngeren Frauen.

Messung der Nackentransparenz (NT) im Ultraschall

Die Nackentransparenz ist eine vorübergehende Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich des Kindes. Die Messung wird in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Messung der Nackentransparenz in Kombination mit dem mütterlichen Alter erfasst z.B. 70-80% der Kinder mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) bei einer Rate von 5% an nicht-zutreffenden auffälligen Befunden.

Ist die Nackentransparenz verdickt, erhöht sich das Risiko für angeborene Erkrankungen wie Chromosomenstörungen, Syndrome (seltene komplexe Erkrankungen) und/oder Fehlbildungen (z.B. Herzfehler). Das bedeutet aber nicht, dass Ihr Kind zwingend krank ist. In dieser Situation wird man Ihnen zu weitergehenden Abklärungen raten.

Ersttrimester-Test (ETT)

Der Ersttrimester-Test wird in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Es handelt sich um eine individuelle Risikoberechnung bezüglich Trisomie 21 (Down-Syndrom) und weiterer Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18). Letztere sind meistens nicht mit dem Überleben des Kindes vereinbar. Die Risikoberechnung beruht auf dem mütterlichen Alter, der Nackentransparenzmessung und einer Blutuntersuchung bei der Schwangeren (Bestimmung von freiem β -HCG und PAPP-A). Der Test erfasst z.B. 80-90% der Kinder mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) bei einer Rate von 5% an nicht-zutreffenden auffälligen Befunden. Ein auffälliges Testergebnis bedeutet aber nicht, dass Ihr Kind zwingend krank ist. In dieser Situation wird man Ihnen zu weitergehenden Abklärungen raten.

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

Bereits in der Frühschwangerschaft befindet sich Erbmateriale (zellfreie fetale DNA) des Kindes bzw. der Plazenta (Nachgeburt/Mutterkuchen) im Blut der Schwangeren. Neue Verfahren erlauben so den Nachweis einiger Chromosomenstörungen in einer mütterlichen Blutprobe. Die Tests erfassen z.B. 98-99% der Kinder mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) bei einer Rate von ca. 0.1% an nicht-zutreffenden auffälligen Befunden. Es handelt sich somit um die aktuell zuverlässigste Risikoermittlung. Die Kosten für die Tests werden von den Krankenkassen nur dann übernommen, wenn die Risikoberechnung im Ersttrimestertest ein Risiko von 1:1000 oder mehr ergeben hat (z.B. 1:200).

Nicht-invasive Pränataltests sind für Frauen mit mässig erhöhtem Risiko im Ersttrimestertest bzw. für Frauen mit erhöhtem Ausgangsrisiko (z.B. Alter > 40 Jahre) geeignet, um unnötige invasive Verfahren zu vermeiden. Die Tests werden zunehmend auch in Mehrlings-schwangerschaften durchgeführt. Wenn die Nackentransparenz deutlich verdickt ist bzw. andere Auffälligkeiten in der Ultraschalluntersuchung festgestellt werden, wird man Ihnen zu einer invasiven Pränataldiagnostik raten.

Das Ergebnis der Untersuchung liegt nach ca. 1 Woche vor. Je nach verwendetem Test und den Begleitumständen versagt die Methode in 0.3-5% der Untersuchungen. Die Firmen bieten dann eine kostenlose Wiederholung der Untersuchung an einer erneuten Blutprobe an. In diesen Fällen empfiehlt es sich, zunächst eine Fachperson für fetomaternalen Medizin hinzuzuziehen, um die beste Methode der weiteren Pränataldiagnostik zu bestimmen. Manche Tests sind so umfassend, dass sie auch Chromosomenstörungen nachweisen können, die sich nur in der Plazenta befinden und nicht das Kind betreffen. In bis zu 2% der Untersuchungen können sogenannte Mosaik gefunden werden (Zellen mit und ohne Chromosomenstörung). Ein auffälliges Testergebnis muss daher immer mittels invasiver Pränataldiagnostik gesichert werden, bevor die Schwangere Konsequenzen für die Fortführung der Schwangerschaft erwägen kann.

AFP-plus-Test (Zweittrimester-Test)

Wurde das Zeitfenster für den Ersttrimester-Test verpasst, kann der AFP-plus-Test in der 15. – 18. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Es handelt sich um eine individuelle Risikoberechnung bezüglich Trisomie 21 (Down-Syndrom) und offenen Rücken (Spina bifida, Neuralrohrdefekt). Die Risikoberechnung beruht auf dem mütterlichen Alter und einer Blutuntersuchung bei der Schwangeren (Bestimmung von freiem β -HCG und AFP). Der Test erfasst 60-70% der Kinder mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) bei einer Rate von 5% an nicht-zutreffenden auffälligen Befunden. Ein auffälliges Testergebnis bedeutet aber nicht, dass Ihr Kind zwingend krank ist. In dieser Situation wird man Ihnen zu weitergehenden Abklärungen raten.

AFP-Test (Test auf offenen Rücken)

Der AFP-Test wird in der 15. – 18. Schwangerschaftswoche durchgeführt, um ein Risiko für offenen Rücken beim Kind (Spina bifida, Neuralrohrdefekt) zu ermitteln. Hierbei wird in einer mütterlichen

Blutprobe das alpha-Fetoprotein (AFP) bestimmt, das auch bei anderen Spaltbildungen, Störungen der Plazenta (Nachgeburt/Mutterkuchen) oder nach vaginalen Blutungen erhöht sein kann. Ein auffälliges Testergebnis bedeutet aber nicht, dass Ihr Kind zwingend krank ist. In dieser Situation wird man Ihnen zu weitergehenden Abklärungen raten.

INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

Hierbei handelt es sich um Verfahren, die das Erbmateriale (Chromosomen) des Kindes untersuchen, indem die Anzahl und Struktur der Chromosomen überprüft werden. Das bedeutet, dass so die häufigsten genetischen Erkrankungen beim Menschen ausgeschlossen werden können – aber nicht alle bekannten genetischen Erkrankungen abgeklärt werden. Hochauflösende Chromosomenuntersuchungen kommen bei hohem Risiko aufgrund auffälliger Ultraschallbefunde zum Einsatz. Bei familiärem Risiko für genetische Erkrankungen sind zusätzliche, gezielte Untersuchungen möglich.

Invasive Verfahren sind sinnvoll, wenn sich aus dem Resultat Konsequenzen für die Fortführung bzw. Überwachung der Schwangerschaft ergeben oder sich die Schwangere/die werdenden Eltern auf die Geburt eines kranken Kindes vorbereiten wollen.

Die Kosten für die invasive Pränataldiagnostik werden von den Krankenkassen übernommen:

- wenn die Schwangere zum Zeitpunkt der erwarteten Geburt 35 Jahre oder älter ist
- wenn der Ersttrimestertest bei jüngeren Frauen ein erhöhtes Risiko ergibt
- wenn sich aufgrund auffälliger Ultraschallbefunde ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenstörung beim Kind ergibt (z.B. verdickte Nackentransparenz, Fehlbildung)
- wenn ein familiäres Risiko für genetische Erkrankungen vorliegt (ggf. muss vorgängig ein Kostengutsprache gesuch erfolgen)

Die invasive Pränataldiagnostik wird ambulant durchgeführt. Die Schwangere muss nicht nüchtern sein. Der Eingriff wird unter Ultraschallkontrolle durchgeführt, so dass sichergestellt ist, dass weder die Mutter noch das Kind verletzt werden. Es wird eine dünne Nadel benutzt, so dass eine Betäubung der Haut nicht notwendig ist. Der Stich ist vergleichbar mit einer Blutentnahme und einem Stich in den Muskel. Der Eingriff selbst dauert nur wenige Sekunden.

Invasive Verfahren können Bauchschmerzen, Blutungen, einen Blasensprung, eine Entzündung, aber auch eine Fehlgeburt auslösen. Wir empfehlen daher körperliche Schonung für 2-3 Tage nach dem Eingriff. Anstrengende Tätigkeiten wie das Tragen von schweren Lasten, Sport und Geschlechtsverkehr sollten für insgesamt 2 Wochen gemieden werden. Bei Komplikationen sollten Sie unverzüglich Ihre Ärztin/Ihren Arzt aufsuchen.

Chorionzottenbiopsie (CVS)

Bei dieser Untersuchung wird eine dünne Nadel durch die mütterlichen Bauchdecken in die Plazenta (Mutterkuchen) eingeführt, um winzige Gewebestückchen zu entnehmen. Der Eingriff wird ab der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Das Ergebnis der Schnelltests liegt nach 1-2 Tagen vor, ein abschliessendes Ergebnis ist in 1-2 Wochen zu erwarten, sofern nicht Zusatzuntersuchungen nötig sind. Mosaikbefunde finden sich in ca. 1% der Fälle. Das Fehlgeburtsrisiko liegt unter 0.5%.

Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

Bei dieser Untersuchung wird eine dünne Nadel durch die mütterlichen Bauchdecken in das Fruchtwasser eingeführt, um ca. 15 mL zu entnehmen. Der Eingriff wird ab der 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Das Ergebnis der Schnelltests liegt nach 1-2 Tagen vor, ein abschliessendes Ergebnis ist in 1-2 Wochen zu erwarten, sofern nicht Zusatzuntersuchungen nötig sind. Mosaikbefunde finden sich in ca. 0.5% der Fälle. Zusätzlich wird im Fruchtwasser AFP zur Erkennung eines offenen Rückens (Spina bifida, Neuralrohrdefekt) bestimmt. Das Fehlgeburtsrisiko liegt unter 0.5%.

Falls Sie Fragen haben zu diesen oder anderen vorgeburtlichen Untersuchungen, geben wir Ihnen anlässlich einer Schwangerschaftskontrolle gern Auskunft. Wir können Ihnen auch eine Beratung in der Medizinischen Genetik am Universitätsspital Basel oder in einer der unabhängigen Beratungsstellen vermitteln. Teilen Sie uns mit, falls Sie aus persönlichen Gründen keine Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen wollen.

Dr. med. Eva Visca