



FEINDIAGNOSTIK
NÜRTINGEN

PRÄNATAL-
MEDIZINISCHE
UNTERSUCHUNGEN



LIEBE WERDENDE ELTERN, LIEBE SCHWANGERE,

mit dieser kleinen Broschüre möchten wir Ihnen einen Überblick über die Bedeutung der Pränatalmedizin und die Untersuchungen geben, die wir Ihnen in Ihrer Schwangerschaft anbieten können. Dazu möchten wir uns kurz vorstellen.

Unsere Praxis für Feindiagnostik ist auf die Durchführung vorgeburtlicher Ultraschalluntersuchungen, weiterführende Diagnostik und Therapie (Fruchtwasser-/Mutterkuchenuntersuchungen) in der Schwangerschaft spezialisiert. Wir sind eine Praxis für pränatale Medizin der Stufe DEGUM II (DEGUM = Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, www.degum.de). Der Schwerpunkt unserer Tätigkeit liegt in der Betreuung von Schwangeren und insbesondere auch Risikoschwangeren. Durch unsere hochauflösenden Ultraschallgeräte, die alle über 3D/4D-Technologie verfügen, bieten wir Ihnen einen sehr hohen und modernen Standard. Wir haben den Anspruch, immer auf dem aktuellsten Wissensstand zu sein, daher gehören na-

tionale und internationale Fortbildungen zu unserer Praxiskultur. Wir möchten Sie jederzeit auf medizinisch hohem Niveau betreuen. Im Rahmen der Pränataldiagnostik sind wir bei der FMF London (www.fetalmedicine.com) zur Durchführung des Ersttrimesterscreenings zertifiziert. Diese Zertifizierung verlangt ein jährliches Audit für alle Ultraschallmesswerte, um die optimale Leistung von Untersuchenden und Geräten sicherzustellen.

Bei auffälligen Befunden stellen wir gerne den Kontakt zu anderen Spezialisten angrenzender Fachgebiete (Pädiatrie, Kinderkardiologie, Genetik oder Diabetologie) oder auch zu psychosozialen Beratungsstellen her. An erster Stelle steht für uns aber neben einer medizinisch kompetenten Beratung Ihre individuelle, herzliche Betreuung.

Wir hoffen, dass Sie sich bei uns wohl fühlen.
Ihr Feindiagnostikteam Nürtingen

01: WAS IST PRÄNATALMEDIZIN UND WOZU DIENT SIE?

Pränatalmedizin umfasst alle Untersuchungen, Beratungen und Therapien, die im Rahmen einer Schwangerschaft durchgeführt werden. Dazu gehören alle vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchungen sowie die invasiven (Mutterkuchen, Fruchtwasser oder Blut des Feten berührenden) Untersuchungsmethoden. Wir hoffen, dass Ihnen die folgenden Seiten helfen, das Für und Wider der Untersuchungen besser gegeneinander abzuwägen und daraufhin eine persönliche Entscheidung treffen zu können.

Diese Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf die einzelnen Untersuchungen besser vorzubereiten. Sie dienen dazu, zu verstehen, warum Schwangeren mit besonderen Risiken besondere vorgeburtliche Untersuchungen angeboten werden – zu solchen Risiken gehören: Zustand nach auffälliger Schwangerschaft, auffällige Blutwerte, familiäre Risiken, angeborene Erkrankungen/Fehlbildungen bei den werdenden Eltern oder in der Familie, Medikamenten-

einnahme, mütterliches Alter über 35 Jahren, Zuckerkrankheit, Bluthochdruck etc.. Meist reicht für die Diagnostik eine nicht-invasive, risikolose, weiterführende Ultraschallfeindiagnostik. Bei speziellen Fragestellungen (z.B. erbliche Erkrankung oder Behinderung in der Familie) ist auch eine zusätzliche humangenetische Beratung, am besten vor der Ultraschalldiagnostik, zu empfehlen. Vorgeburtliche Untersuchungen ergeben meist eine Bestätigung der unauffälligen Entwicklung des Ungeborenen. Sie können helfen, Sie in hohem Maße zu beruhigen und tragen so zu einem entspannten Schwangerschaftsverlauf bei. Bei belasteter Vorgeschiede können so Ängste reduziert werden.

Die Pränataldiagnostik dient aber auch der Entdeckung von Entwicklungsstörungen des Feten und der frühzeitigen Erkennung mütterlicher Erkrankungen. Durch spezielle Ultraschalluntersuchungen besteht auch die Möglichkeit, Hinweiszeichen auf genetische Erkrankungen wie z.B. eine Chromosomen-

störung (z.B. die Trisomie 21 – das Down-Syndrom) auszuschließen und Ihr persönliches Risiko für eine Chromosomenstörung zu ermitteln. Durch den zunehmenden Einsatz der Ultraschallfeindiagnostik konnte die Rate an invasiven Eingriffen, die mit einem gewissen Fehlgeburtsrisiko behaftet sind, deutlich gesenkt werden. Die Wahrscheinlichkeit, dass bei Ihrem Ungeborenen eine angeborene Erkrankung vorliegt, liegt bei 3-5%. Auch bei einer diagnostizierten Auffälligkeit kann Ihrem Kind heutzutage bei verschiedenen Erkrankungen geholfen werden.

Dann sollte in jedem Falle eine umfangreiche Beratung der Eltern stattfinden, die auch die angrenzenden Fachgruppen mit einbezieht. Einige Erkrankungen Ihres ungeborenen Kindes können nur durch Ultraschalluntersuchungen frühzeitig erkannt und so behandelt werden. Dazu gehört die erfolgreiche Behandlung von Herzrhythmusstörungen und fetaler Blutarmut, die z.B. bei der Infektion mit Ringelröteln oder durch

Blutgruppenunverträglichkeiten vorkommen können. Auch bei vorgeburtlicher Entdeckung bestimmter Herzfehler kann Ihrem Kind direkt nach der Geburt geholfen werden. Weiterhin

PRÄNATALDIAGNOSTIK HILFT IHREM KIND – UND IHNEN.

sind die meisten fetalen Infektionen, das Zwillingstransfusionsyndrom und manchmal sogar der „offene Rücken“ und der Zwerchfellbruch vorgeburtlich therapierbar.

Relativ häufig kommt es in der Schwangerschaft zu einer Mangelversorgung des Ungeborenen (Plazentainsuffizienz) oder zu einer Zuckerstoffwechselstörung (Gestationsdiabetes) der Schwangeren. Beides stellt eine Gefährdung dar. Durch eine intensivere Überwachung der Schwangerschaft und die optimale Wahl des Entbindungszeitpunktes und -ortes können die Startbedingungen



Ihres Kindes deutlich verbessert werden. Nur selten handelt es sich bei der pränatalen Entdeckung einer Entwicklungsstörung um eine so schwerwiegende Erkrankung, dass diese auch unter optimaler Betreuung nicht oder nur begrenzt heilbar ist. Sie kann entweder in der Pränatal- oder Neugeborenenperiode zum Tode führen oder eine schwere Behinderung Ihres Kindes zur Folge haben – eine beträchtliche seelische Belastung für werdende Eltern.



Gemeinsam mit Kinderärzten, Kinderchirurgen, Humangenetikern und Psychologen wird man in diesem Falle versuchen, die Behandlungsoptionen und Entwicklungsperspektiven für Ihr Kind zu erörtern. Vor einer pränataldiagnostischen Untersuchung sollten Sie sich deshalb auch einmal mit der Möglichkeit eines auffälligen Befundes auseinandersetzen. Bei Fragen wenden Sie sich bitte jederzeit an uns. Wir werden versuchen, Ihre Fragen möglichst umfassend und einfühlsam zu beantworten.

02: ANGEBORENE ERKRANKUNGEN

Welche angeborenen Erkrankungen gibt es?

95% aller Neugeborenen kommen gesund zur Welt. Das heißt, dass ca. 5% aller gesunden Paare ein Kind mit einer Auffälligkeit oder Fehlbildung erwartet. Diese Erkrankungen können folgende Ursachen haben:

- › Chromosomenstörungen (z.B. Trisomie 21, Down-Syndrom)
- › Gendefekte, krankhafte Erbanlagen
- › Verschiedene Ursachen (z.B. Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte)
- › Äußere Einflüsse (z.B. Infektionen, Medikamente, Alkohol)

Chromosomenstörungen

Chromosomenstörungen sind Abweichungen der Erbanlagen von der Norm. Es können Zahl oder Struktur der Chromosomen, die normalerweise aus 23 Paaren (je 23 von Mutter und Vater) bestehen, verändert sein. Bei Verteilungsfehlern kann es zu einem Zuviel oder Zuwenig an Chromosomen kommen

und damit verbunden zu typischen klinischen Krankheitsbildern (z.B. Trisomie 21 oder Turner-Syndrom).

Chromosomenstörungen entstehen meist zufällig bei der Befruchtung. Seltener sind Sie erblich. Viele spontan entstandene Chromosomenstörungen sind so schwerwiegend, dass Sie schon in der Frühschwangerschaft zur Fehlgeburt führen. Die bekannteste überlebensfähige Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Es gibt auch seltenere Chromosomenstörungen, die meist schwerwiegender im Krankheitsverlauf sind (Trisomie 13, 18), zum Teil auch weniger schwerwiegend (Geschlechtschromosomenstörungen).

In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko einer Chromosomenstörung für das Kind: Das ist unabhängig von Ihrem Verhalten, Ihrer Vorgeschichte und Ihrer Familiengeschichte. Mit zunehmendem Alter der Mutter allerdings steigt das Risiko, ein Kind

mit einer Chromosomenstörung zu erwarten. So beträgt das Risiko für die Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 für eine Mutter mit 20 Jahren ca. 1:1600, mit 30 Jahren 1:900, mit 35 Jahren 1:350 und mit einem Alter von 40 Jahren 1:100.

CHROMOSOMEN- STÖRUNGEN HÄNGEN AN EINER GANZEN REIHE VON FAKTOREN UND SIND PER ULTRA- SCHALL ALLEIN NICHT NACHWEISBAR

Der sichere Ausschluss oder die Feststellung einer Chromosomenstörung ist durch Ultraschall alleine nicht möglich. Dies gelingt nur durch eine Chromosomenanalyse. Dazu müssen Zellen des ungeborenen Kindes gewonnen werden, entweder durch eine Mutterkuchengewebeent-

nahme (Chorionzottenbiopsie) ab der 12. SSW oder durch eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) ab der 16. SSW.

Derzeit wird insbesondere Schwangeren über 35 Jahren aufgrund der statistisch höheren Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenstörung empfohlen, eine der möglichen pränatalmedizinischen Untersuchungen, v.a. Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese zu erwägen. Da die sichere Diagnostik einer Chromosomenstörung aber mit einem Verlustrisiko für die bestehende Schwangerschaft von 0,1-0,3% behaftet ist und ca. 50% der Chromosomenstörungen bei Schwangeren unter 35 Jahren auftreten, haben viele Schwangere den Wunsch nach einer nicht-invasiven Alternative.

Hierzu eignet sich das Ersttrimesterscreening, das eine persönliche Risikoeinschätzung für Chromosomenstörungen wie z.B. die Trisomie 21 bietet.

03: NICHT-INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

Im Folgenden wollen wir Ihnen die pränataldiagnostischen Untersuchungsmöglichkeiten, die wir Ihnen anbieten können, näherbringen.

Ersttrimesterscreening (12.-14.SSW)

Bei dieser risikolosen Untersuchung (Ultraschalluntersuchung und mütterliche Blutentnahme) können einerseits bereits frühzeitig zahlreiche fetale Fehlbildungen ausgeschlossen werden. Andererseits ermöglicht die Messung der fetalen Nackentransparenz (NT) und ggf. weiterer Ultraschallparameter (sogenannter sonographischer Marker wie Nasenbein (NB), Trikuspidalregurgitation (TR), Ductus-Venosus-Fluss (DV)) eine individuelle Risikokalkulation für das Vorliegen der häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 13, 18). Bei dieser Ultraschalluntersuchung wird immer eine Darstellung aller zu diesem Zeitpunkt beurteilbaren kindlichen Organe durchgeführt. Dabei legen wir viel Wert auf eine frühe farbcodierte Untersuchung des fetalen Herzens (sog. Frühe Echokardiogra-

phie), womit einige schwere angeborene Herzfehler bereits ausgeschlossen werden können.

Zu Ihrer individuellen Risikoberechnung für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wird die Nackentransparenz des Ungeborenen vermessen, die einer Flüssigkeitsansammlung im Bereich des Nackens entspricht. Sie ist ein vorübergehendes Phänomen, das nur zwischen der 12. und 14. SSW zur Risikokalkulation dienen kann. Eine geringe Nackentransparenz entspricht einem Normalbefund. Mit steigender Dicke der Nackentransparenz steigt auch das Risiko für Chromosomenstörungen.

Zur Risikokalkulation werden mütterliches Alter, zwei Laborwerte aus dem mütterlichen Blut und das Ergebnis der Nackentransparenzmessung sowie ggf. zusätzliche Ultraschallparameter herangezogen (www.fetalmedicine.com). Am besten erfolgt die Blutentnahme schon in der 10. SSW. Dadurch

verbessert sich die Entdeckungsrate des Tests. Außerdem können wir das Gesamtergebnis dann am Tag der Ultraschalluntersuchung abschließend mit Ihnen besprechen.

DAS ERSTTRIMSESTER- SCREENING DIENT OFT ALS ENTSCHEIDUNGSHILFE FÜR ODER GEGEN WEITERE UNTERSUCHUNGEN

Die Entdeckungsrate mit dem Ersttrimesterscreening Chromosomenstörungen wie das Downsyndrom zu entdecken, liegt bei Anwendung aller Ultraschallmarker bei ca. 90-95%. In 2,5-5% der Untersuchungen muss allerdings mit einem falsch-auffälligen Ergebnis gerechnet werden. Das Ergebnis des Ersttrimesterscreenings wird als individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer

Chromosomenstörung (Trisomie 21, 13, 18) mit einer Verhältniszahl (z.B. 1:500) angegeben. Ergibt sich eine Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13/18 von $<1:1000$, liegt ein niedriges Risiko vor und der Test wird als unauffällig angesehen. In diesem Fall wird meist auf eine invasive Diagnostik (Fruchtwasseruntersuchung/Chorionzottenbiopsie) verzichtet. Ergibt sich eine Wahrscheinlichkeit für ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13/18 von $>1:100$, liegt ein hohes Risiko vor. Das Ersttrimesterscreening wird dann als auffällig bewertet. Ein auffälliger Test mit hohem Risiko findet sich aber glücklicherweise nur in ca. 1,5% aller Untersuchungen. In diesen Fällen besteht meist der Wunsch nach einer sicheren Diagnose durch eine invasive Diagnostik (Chorionzottenbiopsie/Fruchtwasseruntersuchung).

Viele Schwangere nutzen das Ersttrimesterscreening als Entscheidungshilfe, ob sie eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Mutterkuchenpunktion zum sicheren Ausschluss

einer Chromosomenstörung durchführen lassen wollen. Bei erhöhter Nackentransparenz empfehlen wir unabhängig von einer invasiven Diagnostik immer eine weiterführende Organfeindiagnostik in der 20. bis 22. SSW. Insbesondere bei auffälligen Testergebnissen stehen wir Ihnen jederzeit beratend zur Seite und vermitteln auch Kontakte zur psychosozialen Beratung, falls Sie das wünschen. Das Ersttrimesterscreening geht über die Mutterschaftsrichtlinien hinaus und ist eine individuelle Gesundheitsleistung (IgEL). Die Kosten der Untersuchung sind von Ihnen selbst zu tragen.

Präeklampsiescreening (12. - 14. SSW)

Die Präeklampsie ist eine Schwangerschaftskomplikation, bei der es zu einem hohen Blutdruck der Mutter, zu vermehrter Eiweißausscheidung im Urin und zu Wassereinlagerungen (Ödemen) kommen kann. Dies kann sowohl für die Mutter als auch für Ihr Ungeborenes ungünstige Folgen haben. Die Präeklampsie tritt in ca. 2% aller Schwanger-

schaften auf und stellt einen Hauptgrund mütterlicher und kindlicher Krankheits-/Todesfälle dar. Eine effektive Methode, herauszufinden ob Sie ein erhöhtes Risiko haben eine Präeklampsie zu entwickeln, stellt die Kombination aus mütterlicher Vorgeschichte, der Messung des mütterlichen Blutdrucks, der Durchblutung der Gebärmutter sowie von zwei Laborwerten im Blut der Mutter (PAPP-A+PLGF) dar. Damit können ca. 90% aller Präeklampsieformen vorhergesagt werden, die zu einer Frühgeburt vor der 34. SSW führen und ca. 45%, die zu einer Entbindung danach führen würden.

Sollte sich daraus ein erhöhtes Risiko ergeben, wird der Einsatz von ASS 100mg/d bis zur 34. SSW zur Verbesserung der Blutflussverhältnisse empfohlen. Außerdem kann eine engmaschigere Beobachtung der Schwangerschaft durch Überwachung der mütterlichen und kindlichen Blutflußverhältnisse erfolgen. Dies führt zu einer optimierten Versorgung von Mutter und Kind und

kann den Schwangerschaftsausgang positiv beeinflussen. Auch diese Leistung ist eine individuelle Gesundheitsleistung (IgEL). Die Kosten der Untersuchung sind von Ihnen selbst zu tragen.

Organfeindiagnostik/Echokardiographie DEGUM II (20. - 22. SSW)

Diese umfangreiche Ultraschalluntersuchung geht deutlich über das 2. Ultraschall-screening gemäß Mutterpass hinaus. Sie stellt ein bildgebendes Verfahren dar, das auch bei wiederholtem Einsatz keine Schädigungen des Feten erwarten lässt. Sie setzt eine spezielle Kenntnis und besondere Erfahrung des Untersuchers (DEGUM II) sowie hochauflösende Ultraschallgeräte voraus.

So wird eine risikolose Organfeindiagnostik am Feten vorgenommen. Darüber hinaus werden Plazenta, Gebärmutter und Fruchtwasser beurteilt. Dadurch können viele Fehlbildungen und Störungen ausgeschlossen und das zeitgerechte Wachstum des Feten

gesichert werden. Bei der fetalen Echokardiographie wird das fetale Herz und die großen Gefäße in Struktur und Funktion – auch mit Hilfe des sogenannten Farbdopplers – untersucht. Bei aller Sorgfalt, moderner Gerätetechnik und großer Erfahrung des Untersuchers können jedoch nicht alle Fehlbildungen oder Erkrankungen erkannt werden. Dies ist insbesondere auch von den Begleitumständen der Untersuchung abhängig (dicke Bauchdecken, Fruchtwassermangel, ungünstige Kindslage).

Dopplerultraschall

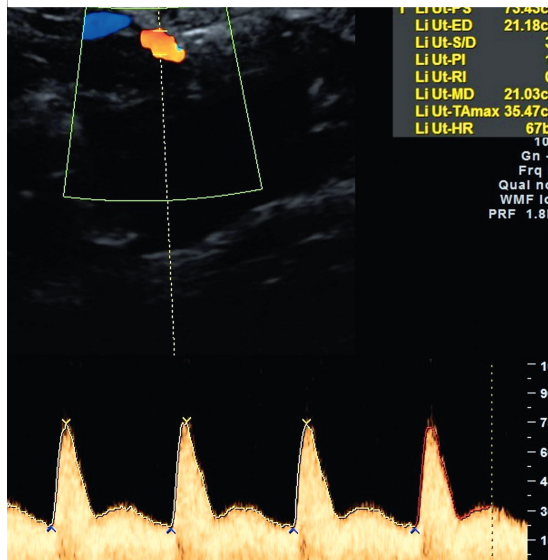
Es handelt sich um ein spezielles Ultraschallverfahren, mit dem Blutflüsse in Richtung und Geschwindigkeit dargestellt werden können. Somit können wir uns ein Bild über die Versorgung der Plazenta und des Feten machen. So wird die Überwachung Ihres Ungeborenen verbessert. Farbkodierter Doppler wird insbesondere bei der Untersuchung des fetalen Herzens eingesetzt. Dadurch können wir Anatomie und Funktion noch besser beurtei-

len. Auch zum Präeklampsiescreening (s.o.) kann die farbcodierte Dopplersonographie schon ab der 12. SSW eingesetzt werden.

3D/4D-Ultraschall

Sie kennen sicher die nahezu photorealistischen Aufnahmen, die die moderne 3D- oder 4D (=bewegte 3D-Bilder) Sonographie liefern kann. Aber nicht nur zur Erstellung faszinierender Portraits des Ungeborenen wird die 3D-Technologie benutzt. Sie liefert uns häufig diagnostische Hilfe bei auffälligen Befunden im geburtshilflichen sowie im gynäkologischen Ultraschall.

Bitte haben Sie Verständnis, dass wir Ihrem Wunsch nach schönen Bildern oder Sequenzen gerne nachkommen, aber für uns immer der medizinisch-diagnostische Nutzen im Vordergrund steht. Aus diesem Grund bieten wir Ihnen 3D/4D Untersuchungen ausschließlich im Rahmen von medizinisch-diagnostischen Ultraschalluntersuchungen an.



Li Ut-FS	73.430
Li Ut-ED	21.180
Li Ut-S/D	3
Li Ut-PI	7
Li Ut-RI	0
Li Ut-MD	21.030
Li Ut-TAmax	35.470
Li Ut-HR	670

10
Gn
Frq
Qual no
WMF Id
PRF 1.8

04: INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)

Bei der Amniozentese werden unter Ultraschallsicht mit einer dünnen Nadel ca. 10 ml Fruchtwasser durch die mütterliche Bauchdecke entnommen. Sie wird in der Regel in der 16.-18. SSW vorgenommen. Aus den fetalen Zellen im Fruchtwasser wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Diese dauert in der Regel ca. zwei Wochen. Durch einen zusätzlichen Schnelltest auf die häufigsten

Hinweise auf einen offenen Rücken (Spina bifida) oder Verschlussdefekte der Bauchwand geben. Das Fehlgeburtsrisiko bei einer Fruchtwasseruntersuchung liegt bei ca. 0,1%. Am Tag der nach der Untersuchung sollten Sie eine kurze Ultraschallkontrolle bei Ihrem betreuenden Frauenarzt/-ärztin machen lassen. Sie sollten am Tag der Untersuchung liegen und sich noch für einige Tage körperlich schonen.

INVASIVE DIAGNOSTIK: BEI VORBEFUNDEN SINNVOLL

Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18, 21, Geschlechtschromosomen) kann auf Wunsch die Wartezeit verkürzt werden. In speziellen Fällen können Tests auf Erbkrankheiten oder Stoffwechselstörungen veranlasst werden. Diese sollten sinnvollerweise mit einer genetischen Beratung kombiniert werden. Darüber hinaus kann die Untersuchung von AFP (alpha-Fetoprotein) aus dem Fruchtwasser,

Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchengewebeentnahme)

Die Chorionzottenbiopsie liefert wie die Fruchtwasseruntersuchung Zellen zur Analyse der fetalen Chromosomen. Sie wird ab der 12. Schwangerschaftswoche vor allem dann durchgeführt, wenn ein hohes Risiko aus dem Ersttrimesterscreening resultiert oder embryonale Ultraschallauffälligkeiten bestehen. Außerdem kann sie bei bestimmten Erbkrankheiten oder Stoffwechselstörungen, sowie bei Wunsch nach einer möglichst frühen Chromosomendiagnostik vorgenommen

werden. Dabei werden unter ständiger Ultraschallsicht mit einer dünnen Nadel Zellen aus dem Mutterkuchen durch die Bauchdecke entnommen. Die Untersuchung führen wir ab der abgeschlossenen 11.SSW durch. Sie lässt keine Diagnose zu Spaltbildungen der Wirbelkörper zu.

Ein Teil des entnommenen Mutterkuchengewebes wird in einer Kurzzeitkultur untersucht, so dass ein erstes Ergebnis des Chromosomenbefundes nach ca. 2 Tagen vorliegt. Aus dem 2. Teil der Probe wird eine Zellkultur angelegt, die zur Befundbestätigung dient und wie bei der Fruchtwasseruntersuchung nach 2-3 Wochen ein Ergebnis liefert. Trotz größtmöglicher Sorgfalt und Erfahrung des Untersuchers liegt das Risiko einer Schwangerschaftskomplikation insbesondere einer Fehlgeburt bei ca. 0,3%. Am Tag nach der Untersuchung sollten Sie eine kurze Kontrolle bei Ihrem Frauenarzt/-ärztin durchführen lassen und sich die nächsten Tage nach der Untersuchung vermehrt schonen.



05: LABORDIAGNOSTIK IN DER PRÄNATALMEDIZIN

PAPP-A und freies β -HCG

Die Bestimmung der beiden von der Plazenta produzierten Hormone erfolgt im Rahmen des Ersttrimesterscreenings aus dem mütterlichen Blut. Feten mit Down-Syndrom zeigen erniedrigte Werte von PAPP-A und erhöhte Werte von β -HCG. Diese sollten möglichst schon in der 10. SSW bestimmt werden, da dies die Aussagekraft des Testes verbessert. Die Werte sind abhängig von verschiedenen Faktoren wie z.B. Rassenzugehörigkeit, Gewicht, Raucherstatus etc. und müssen damit bei der Bestimmung berücksichtigt werden. In ca. 2,5-5% der Untersuchungen ergibt sich ein fälschlicherweise auffälliger Wert und damit ein Scheinrisiko für eine Chromosomenstörung, obwohl keine Entwicklungsstörung des Feten vorliegt.

Nicht-invasive Pränataltests

Nicht-invasive Pränataltests (NIPT) gehören zu den neueren genetischen Untersuchungsverfahren, die mit hoher Detektionsrate bestimmte Chromosomenstörungen erkennen

können. Durch die Untersuchung zellfreier fetaler DNA im Blut der Mutter ist eine Entdeckung von Chromosomenstörungen wie z.B. Trisomie 21, 13 und 18 sowie von Störungen der Geschlechtschromosomen mit hohen Nachweisraten von bis zu 99% möglich. Ein solcher Test kann auf Wunsch der werdenden Eltern in Kombination mit einer frühen Organdiagnostik durchgeführt werden, oder als weitere abklärende Diagnostik, wenn sich aus dem Ersttrimesterscreening ein höheres Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung wie einer Trisomie 21 (Down-Syndrom) ergibt. Damit lassen sich nach derzeitigem Wissenstand mit einer Genauigkeit von bis zu 99% Fälle von Trisomie 21 herausfinden. Bei negativem (unauffälligem) Testergebnis liegt mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit keine Trisomie 21 vor, bei einem positiven (auffälligen) Testergebnis muss auf jeden Fall eine invasive Diagnostik zur Sicherung des Befundes erfolgen. Bis zum Erhalt des Testergebnisses vergehen ca. 7 Tage. Die Kosten für diese Leis-

tung sind von Ihnen selbst zu tragen. Diese nicht-invasiven Pränataltests werden derzeit als genetische Screeningtests eingestuft, die zwar hohe Erkennungsraten für bestimmte Chromosomenstörungen haben, wobei eine Störung wie z.B. die Trisomie 21 dennoch nur durch eine invasive Diagnostik sicher ausgeschlossen werden kann. In naher Zukunft ist jedoch eine Erweiterung der diagnostischen Möglichkeiten zu erwarten.

AFP-Bestimmung

Das AFP (alpha-Fetoprotein) findet sich bei Spaltbildungen (z.B. offener Rücken, Fehlbildung der Bauchwand) in erhöhter Konzentration im Fruchtwasser und dadurch auch im mütterlichen Blut. Labordiagnostische Tests stellen Ergänzungen dar – als fester Bestandteil des Ersttrimesterscreenings, falls im Ultraschall auffällige Befunde entdeckt werden oder sich aus anderen Befunden Risiken ergeben. Der sichere Ausschluß von Chromosomenstörungen ist derzeit nur durch invasive Diagnostik möglich.



06: GRENZEN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

Außerdem läßt kein labordiagnostischer Test allein den Rückschluß auf den zeitgerechten Entwicklungszustand oder die normale Organentwicklung Ihres Ungeborenen zu.

Viele angeborene Entwicklungsstörungen können mit den üblichen pränataldiagnostischen Untersuchungsmethoden ausge-

PRÄNATALDIAGNOSTIK KANN VIEL ZEIGEN, ABER NICHT ALLES AUSSCHLIESSEN.

schlossen werden. Meist ergeben sich aus den Untersuchungen unauffällige Befunde, die zu Ihrer persönlichen Beruhigung beitragen und so einen sorgenfreieren Schwangerschaftsverlauf erlauben. Dennoch können mit keiner der oben genannten vorgeburtlichen Methoden alle Krankheiten oder Fehlbildungen des Kindes erkannt werden. Die Aussagekraft der Ultraschalluntersuchungen ist stark von der Erfahrung des Untersuchers

und der Qualität des Ultraschallgerätes abhängig. Aber auch andere Faktoren spielen eine große Rolle. Dazu gehören das Schwangerschaftsalter, die fetale Lage, der Plazentansatz, die Fruchtwassermenge sowie insbesondere auch die Bauchdeckendicke.

Wir hoffen, dass Sie auf der Basis der vorliegenden Informationen aber zu einer persönlichen Entscheidung finden, die Sie Ihre Schwangerschaft möglichst unbeschwert erleben lässt. Bei Fragen haben wir jederzeit ein offenes Ohr. Kommen Sie auf uns zu.

Ihr Feindiagnostik-Team Nürtingen

Annette Philippi



Isabel Wallrafen



Sybille Lessmann-Bechle



& die Frauenärzte der Gemeinschaftspraxis für Frauenmedizin und Pränataldiagnostik





FEINDIAGNOSTIK NÜRTINGEN

Feindiagnostik Nürtingen,

Dr. med. Annette Philippi,
Dr. med. Isabel Wallrafen,
Dr. med. Sybille Lessmann-Bechle

Gemeinschaftspraxis für Frauenmedizin
und Pränataldiagnostik (DEGUM II)

Ludwigstr. 11, 72 622 Nürtingen
(3 Gehminuten vom Bahnhof)

Tel. 07022/2183 97-0

Fax: 07022/2183 97-22

E-Mail: info@feindiagnostik-nuertingen.de

Web: www.feindiagnostik-nuertingen.de

Sprechstunden

Mo /Mi /Fr 08:00-12:30 / 14:00 -18:00

Di 08:00-12:30 / 14:30-20:00

Do 08:00-18:00

Anfahrt

