



Information für werdende Eltern
über pränatale Diagnostik

**Schwangerschaftsuntersuchungen,
Bluttests, Ultraschall und Punktionen**

Inhaltsverzeichnis

Ultraschalluntersuchung 4

Nicht-invasive Untersuchungsmethoden 7

Invasive Untersuchungen 8

Ethische Probleme 11

Diese Informationsbroschüre soll einen kurzen Überblick über die gängigen Untersuchungen geben und sollte vor der ersten Ultraschalluntersuchung gelesen werden.

Trotz modernster diagnostischer Verfahren und Technik sowie sehr erfahrenen Ärzten ist ein unauffälliges Untersuchungsergebnis keine Garantie für ein gesundes Kind. Werden jedoch keine Auffälligkeiten erkannt, dürfen Sie sich fast in allen Fällen auf ein gesundes Kind freuen.

Auch wenn der grösste Teil der Kinder gesund auf die Welt kommt, sind Fehlbildungen und Störungen des Erbmaterials doch ein Thema, mit dem sich alle Schwangeren befassen sollten. In der heutigen Zeit kommt dabei der Ultraschalldiagnostik in der Schwangerschaft eine immer grössere Bedeutung zu. Daher bieten wir in den Frauenkliniken der Spital Thurgau AG in Münsterlingen und Frauenfeld alle gängigen Untersuchungen rund um die vorgeburtliche Diagnostik an. Unser Ziel ist es, Ihnen als werdende Eltern eine grösstmögliche Sicherheit zu bieten, ohne Ihr Kind zu gefährden. In der Schwangerschaft kann eine Ultraschalluntersuchung eine Fehlbildung direkt zeigen oder Hinweiszeichen dafür ergeben. So können dann weitere Abklärungen empfohlen werden. Jeder Schwangeren und ihrem Partner muss bewusst sein, dass bei einer Ultraschalluntersuchung auch ein unerwarteter Befund möglich ist, der zu einem Gewissenskonflikt führen kann. Ultraschalluntersuchungen sind deshalb in der Schwangerschaft absolut freiwillig. Dies gilt auch für alle weiteren diagnostischen Methoden, die je nach Situation vorgeschlagen werden. Ultraschalluntersuchungen sind unschädlich, sollten aber dennoch nicht ohne Indikation und klares Konzept durchgeführt werden. Weiterhin ist es wichtig zu wissen, dass die Bildqualität von mehreren Faktoren abhängig ist. So erschweren zum Beispiel ein geblähter Darm oder Übergewicht die Untersuchung. Letztlich wird es aber auch bei bester Technik und erfahrenen Untersuchern es nie gelingen, alle Fehlbildungen zu erfassen.

Ultraschalluntersuchung

In der Schweiz vergüten die Krankenkassen allen Schwangeren zwei Ultraschalluntersuchungen als Routinemassnahmen.

Die erste Untersuchung liegt zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche (SSW), die zweite zwischen der 20. und 23. SSW. Weitere Untersuchungen werden je nach Verlauf der Schwangerschaft angeordnet und gehören nicht zur Routine. Dennoch wird eine 3. Ultraschalluntersuchung mit 32 bis 34 Schwangerschaftswochen von den meisten Frauenärzten als sinnvoll erachtet und empfohlen. Bei der 1. Schwangerschaftskontrolle wird der mutmassliche Geburtstermin aufgrund der Menstruationsdaten (letzte Regelblutung) festgelegt. Häufig wird dieser auch durch Ultraschall bestätigt. Sollte diese Untersuchung vor der 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, erfolgt die Abrechnung über Ihre Franchise. Ab vollendeter 12. SSW werden alle medizinisch notwendigen Schwangerschaftsuntersuchungen ohne Selbstbehalt von der Krankenkasse übernommen.

Ultraschall zwischen der 11. und 14. SSW (ideal 13. SSW) Ersttrimester-Ultraschall

Der ideale Termin für diese Untersuchung ist die 13. Woche. Bei dieser sogenannten ersten Screening-Untersuchung wird kontrolliert, ob sich die Schwangerschaft am richtigen Ort in der Gebärmutter eingenistet hat, ob das Kind lebt und zeitentsprechend gewachsen ist. Abweichungen von der erwarteten Grösse erlauben eine Korrektur des Geburtstermins und sind im weiteren Schwangerschaftsverlauf bei Frühgeburten, Wachstumsstörungen und Terminüberschreitungen äusserst wichtig. Auch werden hier zuverlässig Mehrlinge erkannt. Die Untersuchung kann bereits gewisse schwere Fehlbildungen zeigen.

Normalerweise hat das Baby zu dieser Zeit eine Scheitel-Steiss-Länge von 45–84 mm. In diesem Fall erfolgt die Messung der Nackentransparenz (NT). Eine verbreiterte NT gilt als auffällig, ist aber noch kein Beweis für eine Fehlbildung. Die Störungen im Erbmaterial (chromosomale Störungen), speziell die Trisomie 21 (Down-Syndrom) und Herzfehler sind die häufigsten Ursachen für eine verbreiterte NT.

Durch die Messung der NT werden rund 70 % aller Fälle mit Trisomie 21 gefunden. Das bedeutet umgekehrt aber auch, dass 30 % aller Kinder mit Trisomie 21 eine normale Nackentransparenz aufweisen und durch diese Messung nicht erfasst werden.

Daher wird bei einer verbreiterten NT in der Regel eine invasive Untersuchung (kleiner operativer Eingriff) empfohlen. Dabei erfolgt eine Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder eine Punktion des Fruchtwassers (Amniozentese).

Nicht zum Pflichtprogramm des Ersttrimester-Ultraschalles gehören die Darstellung des Nasenbeines und die Kontrolle des Blutflusses von der Nabelvene zum Herzen (Ductus venosus), sowie des Blutflusses durch die rechte Herzklappe (Tricuspidalklappe). Diese werden aber von erfahrenen Untersuchern oft routinemässig, als zusätzliche Marker für eine chromosomale Störung, durchgeführt.



Ultraschall 20. SSW (Zweittrimester-Ultraschall) 2. Screening

Der zweite «grosse Ultraschall» findet in der 20. bis 23. SSW statt. Zu diesem Zeitpunkt erfolgt eine gezielte Untersuchung des Kindes, der Plazenta (Mutterkuchen), der Nabelschnur und der Gebärmutter. Das Wachstum und die Anatomie des Kindes können im Detail überprüft werden, wobei der Untersucher systematisch alle Organe kontrolliert und dokumentiert. Manchmal ist leider die Lage des Kindes so ungünstig, dass nicht alle

gewünschten Details zur Darstellung gebracht werden können. In diesen Fällen wird empfohlen, die Untersuchung nach einigen Tagen zu kompletieren. Bei sonographischen Auffälligkeiten werden gegebenenfalls weitere Abklärungen empfohlen.

Ultraschall 30. SSW – 3. Screening

In der ca. 30. bis 34. Schwangerschaftswoche ist ein weiterer Ultraschall sinnvoll, in dem erneut das Wachstum, der Mutterkuchen und das Fruchtwasser kontrolliert werden. Die Kosten dieser Untersuchung werden nicht obligat von allen Krankenkassen übernommen. Bei Schwangerschaftskomplikationen, Zwillingen oder besonderen Erkrankungen werden zusätzliche Ultraschalluntersuchungen durchgeführt. Diese werden von Ihrer Krankenkasse übernommen.

Dopplersonographie

Die Dopplersonographie, eine Spezialuntersuchung, bei der die Durchblutung auf kindlicher und mütterlicher Seite betrachtet wird, ist nur in wenigen Fällen erforderlich. Bei Hinweisen auf eine Wachstumsstörung des Kindes, bei Blutgruppenunverträglichkeiten oder mütterlichen Vorerkrankungen z.B. hoher Blutdruck wird oft eine sogenannte Dopplerultraschalluntersuchung durchgeführt.

3D und 4D Ultraschall

Zusätzlich zu den zumeist medizinisch indizierten und von der Krankenkasse bezahlten Untersuchungen bieten wir in unseren Frauenkliniken auch den sogenannten 3D/4D Ultraschall an. Bester Zeitpunkt für diese Untersuchung ist zwischen 24. und 28. Schwangerschaftswoche. Diese Untersuchung präsentiert einen dreidimensionalen Eindruck von ihrem Kind und bietet eine schöne Erinnerung an die Zeit der Schwangerschaft. Die Kosten für dieses Angebot müssen allerdings von den Eltern selbst getragen werden.

Nicht-invasive Untersuchungsmethoden

Ersttrimester-Test

Der Ersttrimester-Test, kurz auch «ETT», ist eine Untersuchung des mütterlichen Blutes. Es werden Hormone bestimmt, die im Mutterkuchen (Plazenta) gebildet werden.

Dies sind das PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) und das freie Beta-hCG (free beta human chorionic gonadotropin). Die Konzentration dieser Hormone ist bei Chromosomen-Störungen auffällig.

Das Labor berechnet aus diesen Werten, der Nackentransparenz sowie dem Alter und Gewicht der Mutter das Risiko einer Trisomie 21. Je nach Testergebnis empfiehlt der Arzt gegebenenfalls eine weitere Abklärung. Diese werden in den folgenden Kapiteln beschrieben.

Durch den ETT werden rund 85% aller Trisomie 21-Fälle erfasst. Allerdings verpasst man auch 15%.

Der Test wird von der Krankenkasse übernommen und erfolgt zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche

Nicht-invasiver Pränatal-Test (NIPT)

Der NIPT ist eine weitere Untersuchung des mütterlichen Blutes. Er wird im Anschluss an den Erst-Trimestertest empfohlen, wenn das Risiko einer genetischen Störung grösser als 1:1000 ist. Der Test zeigt mit einer Sicherheit von 99%, ob eine der Trisomien 21, 18 oder 13 vorliegt. Ausserdem ist es möglich, mit dem Test die Geschlechtschromosomen zu bestimmen.

Ein NIPT kann frühestens ab der 9. Schwangerschaftswoche erfolgen. Dabei werden im mütterlichen Blut die Erbinformationen des Kindes (fetale DNA) gesucht und analysiert. Da in diesem frühen Stadium der Schwangerschaft erst wenig davon vorhanden ist, ist der Test zu dieser Zeit wesentlich stör anfälliger als zu einem späteren Zeitpunkt.

Ist der NIPT auffällig, wird Ihnen der Arzt eine Bestätigung der Diagnose mittels invasiven Tests vorschlagen. Diese werden weiter unten erläutert. Die Krankenkassen übernehmen die Kosten für den NIPT nur dann, wenn ein auffälliges Ergebnis des ETT vorliegt.

AFPplus-Test (Triple-Test)

Dieser Test ist, genauso wie die vorher beschriebenen ein mütterlicher Bluttest und dient ebenfalls dem Erkennen einer möglichen Trisomie 21, 18 oder 13. Dafür werden die Werte für Alphafetoprotein (AFP), freies Oestrogen (Oestriol) und Beta-HCG in Ihrem Blut untersucht. Da er zwischen der 14. und 18. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird, kann er bei erst spät entdeckten Schwangerschaften zum Einsatz kommen.

Zusätzlich zur Erkennung der Trisomien kann ein erhöhter AFP-Wert auch einen Hinweis auf einen offenen Rücken geben. Inzwischen führen wir den AFPplus-Test nur noch in Ausnahmefällen durch, da der vergleichbare ETT durch Studien wesentlich besser abgesichert ist

Invasive Untersuchungsmethoden

Invasive Pränataldiagnostik wird nur mit guter Begründung eingesetzt, da durch diese Untersuchung das Risiko einer Fehlgeburt steigt.

Punktion des Mutterkuchens – Chorionzottenbiopsie (CVS)

Die CVS ist auch eine Untersuchung, um Erbgut-(Chromosomen) Veränderungen zu finden. Hierbei können Unterschiede in Anzahl der Chromosomen (Trisomie 21) und deren Struktur gefunden werden.

Bei der Untersuchung wird mit einer Nadel durch die Bauchdecke der Mutter und durch die Gebärmutterwand der Mutterkuchen (Plazenta) punktiert. Dies geschieht unter Ultraschall-Überwachung. Manchmal liegt der Mutterkuchen so ungünstig, dass die CVS aus technischen Gründen nicht durchgeführt werden kann. Die CVS wird von der 11.–14. SSW angeboten. Das Risiko einer Fehlgeburt liegt bei 0,5–1,0%. Es darf aber nicht vergessen werden, dass das Risiko eines spontanen Abortes zu diesem Zeitpunkt noch bei 2–3 % liegt.

Der Test wird vor allem Müttern angeboten, in deren Familien genetische Erkrankungen bekannt sind. Des Weiteren empfiehlt sich die CVS, wenn

- die Ersttrimesterdiagnostik ein erhöhtes Risiko (grösser als 1:100) für eine Fehlbildung zeigt.
- die Sonographie Hinweiszeichen für genetische Störungen ergibt.

Die Krankenkassen übernehmen die Kosten für die Untersuchung, wenn die Ultraschallbefunde oder der ETT auffällig sind.



Fruchtwasser-Punktion – Amniocentese (AC)

Wie die vorher beschriebene CVS ist auch die AC eine Untersuchung, um Chromosomenstörungen zu finden. Sie dient auch als Bestätigungstest einer im NIPT gefundenen Auffälligkeit. Zusätzlich werden Proteine untersucht, die beim offenen Rücken (Spina bifida) erhöht sind.

Bei der AC wird eine dünne Nadel durch die Bauchwand und durch die Gebärmutterwand in die Fruchtblase eingeführt. Eine kleine Fruchtwasserprobe (10–15ml) wird entnommen, und im Labor werden die darin enthaltenen kindlichen Zellen untersucht.

Das Risiko einer Fehlgeburt liegt auch hier bei 0,5–1,0%. Die Amniocentese wird erst in der 16. SSW durchgeführt. Zu dieser Zeit besteht noch ein natürliches Abortrisiko von 1%.

Bei einer medizinischen Notwendigkeit wird auch diese Untersuchung von den Krankenkassen bezahlt.



Nabelschnurblut-Punktion – Cordocentese

Bei dieser Untersuchung, die ab der 18. SSW möglich ist, wird die Vene der Nabelschnur punktiert, um kindliches Blut zu erhalten. Auf diese Weise lassen sich genetische Fehlbildungen, Bluterkrankungen und Infektionen sehr gut untersuchen. Auch Bluttransfusionen zum ungeborenen Kind sind so möglich. Dieser komplizierte Eingriff bleibt aber grossen Zentren mit Spezialisten vorbehalten, und ist nur sehr selten nötig (indiziert).

Ethische Probleme

Die pränatale Diagnostik dient der Entdeckung von Erkrankungen und Fehlbildungen. Das ist im Hinblick auf eine optimale Geburtsplanung und eine bessere Betreuung in der Schwangerschaft wichtig. Auch kann es empfehlenswert sein, die Geburt in spezialisierte Zentren zu verlegen, falls ein Kind direkt nach der Geburt operiert werden muss. Andererseits muss man sich vor Augen führen, dass das Fehlen von Auffälligkeiten kein Garant für ein gesundes Kind ist. Die eigentliche Kontroverse besteht im Erkennen von kindlichen Fehlbildungen oder genetischen Abnormitäten, bei deren Erkennen ein Schwangerschaftsabbruch zur Diskussion steht. Grundlegend muss gesagt werden, dass kein Test den nächsten Schritt automatisch nach sich zieht. Jede Schwangere kann sich zu jedem Zeitpunkt für oder gegen die Durchführung eines Tests entscheiden. Wichtig ist, sich vor der Untersuchung bewusst zu sein, dass sich daraus ein auffälliges oder unklares Resultat ergeben und die Schwangerschaft in der Folge emotional belastet werden kann.

Ganz wichtig ist uns deshalb die persönliche Beratung, die ein individualisiertes Vorgehen erlaubt. Alles in allem ist es aber immer die Entscheidung der werdenden Eltern, ob und welche Untersuchungen durchgeführt werden.

Wir beraten Sie gerne in einem persönlichen Gespräch und helfen bei der Auswahl des für Sie passenden Weges.

Kantonsspital Frauenfeld
Frauenklinik
Pfaffenholzstrasse 4
CH-8501 Frauenfeld
Tel. +41 52 723 72 56
frauenklinik.ksf@stgag.ch
www.frauenklinik-frauenfeld.ch

Kantonsspital Münsterlingen
Frauenklinik
Spitalcampus 1
CH-8596 Münsterlingen
Tel. +41 71 686 21 20
frauenklinik.ksm@stgag.ch
www.frauenklinik-muensterlingen.ch

www.stgag.ch