

Liebe werdende Eltern,

in unserer Praxis liegt ein Schwerpunkt in der Pränataldiagnostik der DEGUM-Stufe II (DEGUM = Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, www.degum.de) sind wir in enger Kooperation mit Experten angrenzender Fachgebiete (z.B. Genetik, Kinderärzten) auf die Diagnostik und Behandlung von Entwicklungsstörungen des Ungeborenen spezialisiert. Neben kompetenter Beratung und Behandlung unter Anwendung modernster apparativer Ausstattung legen wir besonderen Wert auf eine individuelle Betreuung in angenehmer Atmosphäre.

In dieser Übersicht informieren wir Sie über wichtige Aspekte zu weiterführenden, über die übliche Schwangerenvorsorge hinausgehenden vorgeburtlichen Untersuchungen. Offene Fragen beantworten wir Ihnen gerne im persönlichen Gespräch.

Angeborene Krankheiten

Für jedes gesunde Elternpaar besteht grundsätzlich ein Risiko von ca. 5 % für angeborene Fehlbildungen oder Erkrankungen bei ihren Kindern. Diesen Störungen mit unterschiedlichem Schweregrad liegt eine Vielzahl von möglichen Ursachen zugrunde. Im Wesentlichen handelt es sich um:

- Chromosomenstörungen (z.B. Trisomie 21= Down-Syndrom)
- Infektionen z.B. mit Röteln, Toxoplasmose oder Ringelröteln
- Minderversorgung in der Gebärmutter mit Wachstumsverzögerung des Foeten
- Andere Ursachen (z.B. Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte oder sonstige Fehlbildungen, Schwangerschaftszucker)

Chromosomenstörungen

Unter Chromosomenstörungen versteht man lichtmikroskopisch beurteilbare Abweichungen in Zahl oder Struktur des aus 23 Paaren bestehenden menschlichen Chromosomensatzes. Chromosomenstörungen entstehen meist zufällig bei der Reifung von Ei- bzw. Samenzelle, selten liegen familiäre Formen vor. Die meisten neu entstandenen Chromosomenstörungen sind so schwerwiegend, dass es zur spontanen Fehlgeburt kommt. Die häufigste überlebensfähige Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Andere Chromosomenstörungen sind seltener, die zugehörigen Krankheitsbilder sind zum Teil schwerwiegender (z.B. Trisomie 13, Trisomie 18) als bei der Trisomie 21, zum Teil auch weniger schwerwiegend (z.B. Geschlechtschromosomenabweichungen).

Eine durch Chromosomenfehlverteilung bedingte kindliche Behinderung kann bei Schwangeren jeden Alters auftreten. Allerdings nimmt die Wahrscheinlichkeit mit zunehmendem Alter der Schwangeren zu. Die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 (Down Syndrom) beträgt bei einem mütterlichen Alter von 20 Jahren ca. 1:1600, von 30 Jahren ca. 1:900, von 35 Jahren ca. 1:350 und von 40 Jahren ca. 1: 100. Der sichere Nachweis oder Ausschluss einer Chromosomenstörung ist nur durch eine Chromosomenanalyse möglich! Diese kann z.B. aus Zellen nach Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie) durchgeführt werden.

Gegenwärtig wird Schwangeren, die zum Zeitpunkt der Geburt 35 Jahre oder älter sind, empfohlen, die Durchführung einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie) in Erwägung zu ziehen. Wegen der Risiken der invasiven Verfahren sowie der Tatsache, dass ca.70% der Schwangerschaften mit Chromosomenstörungen Schwangere unter 35 Jahren betreffen, besteht vielfach der Wunsch nach einer individuellen Risikoabschätzung, die durch verschiedene Verfahren wie Ultraschalluntersuchungen und/oder Blutuntersuchungen möglich ist.

Invasive Verfahren

Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

Die Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) wird im Allgemeinen in der 14.-16. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Hierbei werden mit einer sehr dünnen Nadel durch die Bauchdecke ca. 6-10 ml Fruchtwasser aus der Fruchthöhle entnommen. Eine Lokalanästhesie ist nicht erforderlich. Der Eingriff dauert üblicherweise ca. eine Minute und wird unter ständiger Ultraschallkontrolle durchgeführt.

Aus dem Fruchtwasser werden Zellen für die Chromosomenanalyse angezüchtet und vermehrt. Das Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt nach etwa 14 Tagen vor. Auf Wunsch kann im Labor zusätzlich zur Chromosomenanalyse ein Schnelltest (FISH-Test, PCR-Schnelltest) durchgeführt werden, der nach ein bis zwei Tagen eine Aussage bezüglich der häufigsten Chromosomenstörungen ermöglicht. Weiterhin wird im Fruchtwasser eine Eiweißbestimmung (Alpha-Fetoprotein, AFP) durchgeführt. Erhöhte AFP-Werte können ein Hinweis auf Spaltbildungen der Wirbelsäule oder der Bauchwand sein. Nach genetischer Beratung können in speziellen Fällen zusätzlich Untersuchungen bezüglich genetischer Erkrankungen wie z.B. Stoffwechselkrankheiten durchgeführt werden. Selten können sich unklare Befunde ergeben, die die Durchführung weiterführender Untersuchungen notwendig machen.

Das Fehlgeburtsrisiko durch die Fruchtwasseruntersuchung ist untersucherabhängig und wird in der Größenordnung von 0,25-1 % angegeben. Wir empfehlen eine Kontrolluntersuchung 1-2 Tage nach dem Eingriff und körperliche Schonung für einige Tage.

Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie)

Die Mutterkuchengewebeentnahme (Chorionzottenbiopsie) wird üblicherweise in der 11. bis 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Bei dieser Untersuchung werden Zellen des Mutterkuchens unter ständiger Ultraschallkontrolle mit einer dünnen Nadel durch die Bauchdecke entnommen.

Nicht-invasive Verfahren zur Risikoabschätzung bezüglich Chromosomenstörungen

Triple Test

Ein seit vielen Jahren bekanntes Verfahren zur Risikoabschätzung von Chromosomenstörungen ist der sogenannte Triple-Test. Es handelt sich um eine Blutuntersuchung in der 15.-21. Schwangerschaftswoche, die eine Erkennungsrate von ca. 65 % der Trisomie 21-Schwangerschaften ermöglicht. Da inzwischen mit dem sogenannten Ersttrimester-Screening eine bereits in der 12.-14. Schwangerschaftswoche durchführbare Untersuchung mit einer Erkennungsrate von 80-90 % zur Verfügung steht, kommt dem Triple-Test heute keine wesentliche Bedeutung mehr zu.

Ersttrimester-Screening (Frühdiagnostik)

Bei dem Ersttrimester-Screening handelt es sich um eine kombinierte Risikoabschätzung für das Vorliegen von Chromosomenstörungen unter Verwendung von mütterlichem Alter, zwei Laborwerten (freies beta-HCG und PAPP-A) im Blut der Schwangeren und der durch Ultraschalluntersuchung gemessenen Nackendicke (Nackentransparenz, NT) des Ungeborenen.

Bei der Ultraschalluntersuchung wird die Ausdehnung einer geringen Flüssigkeitsansammlung im kindlichen Nackenbereich (Nackentransparenz, NT) vermessen. Eine geringe Nackentransparenz ist als normal anzusehen. Mit zunehmender Nackentransparenzdicke steigt das Risiko für Chromosomenstörungen.

Das Testergebnis wird als individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Schwangerschaft mit Trisomie 21 angegeben (z.B. 1:1000). Ein auffälliges Ergebnis (z.B. 1:50) zeigt ein erhöhtes Risiko für Chromosomenstörungen an. Bei ca. 80-90 % der Trisomie 21-Schwangerschaften findet sich ein auffälliges Ergebnis beim Ersttrimester-Screening. Auch für die schwerwiegenden Chromosomenstörungen Trisomie 13 und Trisomie 18 ist eine Risikoabschätzung möglich. Im Falle eines erhöhten Risikos besteht meist der Wunsch nach sicherem Nachweis bzw. Ausschluss einer Chromosomenstörung. Dieser erfolgt durch eine Chromosomenanalyse nach Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) oder Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchengewebeentnahme).

Das Ersttrimester-Screening kann nur in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, da es sich bei der Flüssigkeitseinlagerung im Nackenbereich um einen vorübergehenden Effekt zwischen der ca. 10. und 15. Schwangerschaftswoche handelt. Da eine erhöhte Nackentransparenz auch im Zusammenhang mit anderen Entwicklungsstörungen (z.B. Herzfehler) vorkommen kann, empfiehlt sich in Fällen erhöhter Nackentransparenz zusätzlich zur Chromosomenanalyse auch eine weiterführende sonographische Fehlbildungsdiagnostik (siehe unten).

Im Rahmen der Ultraschalluntersuchung des Ersttrimester-Screenings führen wir eine **frühe Fehlbildungsdiagnostik** durch, die die Erkennung weiterer embryonaler Fehlentwicklungen ermöglicht. Die frühe Fehlbildungsdiagnostik ersetzt allerdings nicht die weiterführende sonographische Diagnostik im Hinblick auf Organfehlbildungen, die üblicherweise zwischen der 20. und 22. Schwangerschaftswoche sinnvoll ist.

Frühe Fehlbildungsdiagnostik und Nackentransparenz-Messung setzen ein hochauflösendes Ultraschallgerät sowie Zeit und Erfahrung des Untersuchers voraus. Ultraschall- und Laboruntersuchung sind durch die Fetal Medicine Foundation (FMF) Deutschland zertifiziert und werden jährlich überprüft und rezertifiziert.

Organdiagnostik in der 20.-22. Schwangerschaftswoche (Fein-Ultraschall, Fehlbildungsdiagnostik, DEGUM II/II-Ultraschall)

Im Rahmen einer weiterführenden hochauflösenden Ultraschalluntersuchung, die üblicherweise zwischen der 20. und 22. Schwangerschaftswoche sinnvoll ist, können eine Vielzahl fetaler Entwicklungsstörungen und Organfehlbildungen diagnostiziert werden, die in der Frühschwangerschaft zum Teil noch nicht erkannt werden können.

Mit Hilfe der **Dopplersonographie**, einem speziellen Ultraschallverfahren zur Durchblutungsdarstellung und Durchblutungsmessung, können Gebärmutter- und Mutterkuchenversorgung, Nabelschnurdurchblutung und Blutstromverteilung beim Ungeborenen gemessen werden. Aus den Daten können Rückschlüsse auf die Versorgung des Kindes sowie auf Herz- und Kreislauffunktion des Kindes gewonnen und Risikosituationen erkannt werden. Die farbkodierte Dopplersonographie (Farbdoppler)

verbessert die Diagnostik fetaler Fehlbildungen, insbesondere die Diagnostik und Differenzierung von Herzfehlern (**Fetale Echokardiographie**).

Die **3D-Sonographie** ermöglicht eine dreidimensionale Darstellung von Ultraschallbefunden. Die Durchführbarkeit der 3D-Sonographie ist stark abhängig von den Untersuchungsbedingungen (z.B. Schwangerschaftsalter, Fruchtwassermenge, Lage des Kindes, Bauchdeckendicke).

Möglichkeiten, Grenzen und Konsequenzen pränataler Diagnostik

Mit Hilfe der beschriebenen Verfahren können viele angeborene Störungen bereits vor der Geburt diagnostiziert werden. Mit keiner vorgeburtlichen Untersuchung können jedoch alle Krankheiten oder Fehlbildungen des Kindes erkannt werden. Die Aussagekraft von Ultraschalluntersuchungen ist unter anderem von Schwangerschaftsalter, Lage des Kindes, Plazentalage, Fruchtwassermenge, Bauchdeckendicke, Qualität des Ultraschallgerätes und der Erfahrung des Untersuchers abhängig.

In den meisten Fällen ergeben sich bei pränataldiagnostischen Untersuchungen unauffällige Ergebnisse, die begründete oder unbegründete Ängste nehmen und die werdenden Eltern für den weiteren Schwangerschaftsverlauf beruhigen können.

Bei einigen angeborenen Fehlbildungen wie beispielsweise schwerwiegenden Herzfehlern oder Verschlussstörungen der Wirbelsäule oder der Bauchwand können die Behandlungsergebnisse und die Prognose durch eine optimierte Behandlung in der Schwangerschaft, bei der Geburt oder kurz nach der Geburt durch die pränatale Diagnose wesentlich verbessert werden. Einige schwerwiegende Erkrankungen des Kindes wie Herzrhythmusstörungen, Herzinsuffizienz („Herzschwäche“), Bluterkrankungen, Infektionen, Zwillingstransfusionssyndrom, Spina bifida („offener Rücken“) oder Zwerchfellbruch können auch schon vor der Geburt erfolgreich behandelt werden.

Mit Hilfe der Ultraschalluntersuchung und der Dopplersonographie ist es möglich, eine durch Plazentainsuffizienz (Funktionsstörung des Mutterkuchens) bedingte Wachstumsverzögerung und Gefährdung des Ungeborenen zu erkennen. In diesen Fällen können durch eine intensivierete Überwachung der Schwangerschaft oder auch eine vorzeitige Entbindung Schäden vom Kind abgewendet werden.

Falls sich bei einer der durchgeführten Untersuchungen auffällige Befunde ergeben, bieten wir Ihnen umfassende Beratungsgespräche sowohl bei uns als auch bei Spezialisten des jeweiligen Fachgebietes (z.B. Kinderchirurgie, Herzchirurgie, Neugeborenenmedizin, Genetik) an und vermitteln auf Wunsch Kontakt zu Betroffenen, Selbsthilfegruppen und weiteren Beratungsstellen. Nach der pränatalen Diagnose einer kindlichen Erkrankung kann sich ggf. für Sie auch die Frage über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft stellen.

Bei speziellen Risikokonstellationen (z.B. erbliche Krankheiten oder Behinderungen in der Familie) empfehlen wir Ihnen eine frühzeitige genetische Beratung.

Für Fragen stehen wir Ihnen gerne im persönlichen Gespräch zur Verfügung.

Dr. med. Meißner