

# Vorgeburtliche Untersuchungen

## Ein Überblick über die häufigsten genetischen Untersuchungsmethoden

### 1. Ultraschalldiagnostik (Sonographie)

#### Wann wird untersucht?

In den Mutterschaftsrichtlinien sind derzeit drei Ultraschalluntersuchungen vorgesehen: In der Frühschwangerschaft, d.h. in der 9. bis 12. Woche, in der 19. bis 23. Woche und in der 29. bis 32. Woche. Darüber hinaus kann zu jedem Zeitpunkt in der Schwangerschaft eine weitere Ultraschalldiagnostik erfolgen. Frauen ohne Risikofaktoren oder auffällige Schwangerschaftsverläufe haben aber keinen kassenrechtlichen Anspruch auf weiterführende Ultraschalldiagnostik.

#### Wie wird die Untersuchung durchgeführt?

Ultraschallwellen sind nicht hörbare Schallwellen, die vom mütterlichen Körper und dem des Ungeborenen reflektiert und auf einem Bildschirm sichtbar gemacht werden.

Es gibt zwei Möglichkeiten der Ultraschalluntersuchung:

1. Auf die Bauchdecke der Schwangeren wird Gleitgel aufgetragen und der Schallkopf leicht aufgesetzt.
2. Mittels eines stabförmigen Schallkopfes wird über die Scheide (vaginaler Ultraschall) eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt.

Das Untersuchungsergebnis liegt sofort vor.

#### Was kann festgestellt werden?

Durch die erste Ultraschalluntersuchung in der Frühschwangerschaft kann das Stadium der Schwangerschaft, die Einnistungsstelle in der Gebärmutter und die Herzaktion des Fötus festgestellt werden. Ein- oder Mehrlingsschwangerschaften können erkannt werden. Auch bei Verdacht auf eine Eileiterschwangerschaft bringt der Ultraschall Klärung.

Bei der zweiten Ultraschalluntersuchung wird besonderes Augenmerk auf das Wachstum und die Entwicklung des Ungeborenen gelegt. Insbesondere wird auf die Ausbildung der Organe und körperlichen Strukturen geachtet. Fehlbildungen wie beispielsweise Herzfehler, Nierenfehlbildungen, aber auch Hinweise auf Chromosomenstörungen können entdeckt werden.

In der dritten Untersuchung werden ebenfalls das Wachstum und die Entwicklung des Kindes überprüft. Beurteilt wird die Lage des Ungeborenen, die Fruchtwassermenge und der Sitz der Plazenta (Mutterkuchen).

#### Ergänzende Informationen

Ultraschalluntersuchungen bieten den Vorteil, dass Entwicklungsstörungen beim Kind oder Erkrankungen der Mutter, z.B. Schwangerschaftsdiabetes, festgestellt und entsprechend behandelt werden können. Verdachtsdiagnosen, die sich im Nachhinein nicht bestätigen, können allerdings zu einer Verunsicherung der Schwangeren führen.

Medizinische Risiken für Mutter und Kind sind nach heutigem Wissenstand nicht bekannt.

Darüber hinaus gibt es noch spezielle Ultraschalluntersuchungen wie beispielsweise die **Nackentransparenzmessung**. Hier können zwischen der 11. und 14. Woche beim Kind im Ultraschall eine Flüssigkeitsansammlung in der Nackenregion beobachtet und Hinweise auf bestimmte Chromosomenveränderungen gewonnen werden.

## **2. Ersttrimestertest**

### **Wann wird untersucht?**

Im Ersttrimester (= erstes Drittel der Schwangerschaft), zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche sollte die Blutentnahme und die spezielle Ultraschalluntersuchung erfolgen.

### **Wie wird die Untersuchung durchgeführt?**

Bei der Schwangeren wird eine Blutentnahme durchgeführt und die Schwangerschaftshormone  $\beta$ -HCG und Estriol, sowie die Eiweißkörper PAPP-A und AFP bestimmt. Zum gleichen Zeitpunkt wird eine spezielle Ultraschalluntersuchung ausgeführt, bei der die Nackentransparenz (NT) des Ungeborenen im Nackenbereich gemessen wird. Ist die Nackentransparenz größer als gewöhnlich, so kann dies ein Anzeichen für eine Erkrankung des Fötus sein (z.B. Herzfehler, Chromosomenstörung). Die vorliegenden Ergebnisse werden mit dem Schwangerschaftszeitpunkt, und dem Alter der Schwangeren zu einem Gesamtrisiko verrechnet.

### **Was kann festgestellt werden?**

Der Ersttrimestertest ermittelt aus mehreren Werten einen statistischen Risikowert (Risikoabschätzung) für eine Chromosomenstörung beim Kind (z.B. Down- Syndrom). Die Aussagekraft dieser Methode ist höher als die des Triple- Tests, gibt aber genau wie dieser lediglich einen Hinweis auf das Vorliegen einer Behinderung.

### **Ergänzende Informationen**

Ein Teil der erhobenen Befunde ist falsch positiv, d. h. es wird ein erhöhter Risikowert bei einem gesunden Kind errechnet. Dies kann große Unruhe in die Schwangerschaft bringen. Genauso ist es möglich, dass eine Erkrankung nicht entdeckt wird.

## **3. Chorionzottenbiopsie (Chorionzotten = kindlicher Teil des späteren Mutterkuchens)**

### **Wann wird untersucht?**

In der Regel wird die Chorionzottenbiopsie zwischen der 11. und 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt.

### **Wie wird die Untersuchung durchgeführt?**

Bei dieser Untersuchung wird durch eine Punktionsnadel Gewebe aus dem Mutterkuchen entnommen. Der Eingriff kann über die Bauchdecke oder die Scheide erfolgen.

Bei dieser Methode werden die Chromosomen direkt untersucht, so dass das Ergebnis innerhalb von einem bis acht Tagen vorliegen kann.

### **Was kann festgestellt werden?**

Die Chorionzottenbiopsie wird häufig dann durchgeführt, wenn Befunde vorliegen, bei denen schon früh eine definitive Abklärung erforderlich ist. Es kann gezielt nach bestimmten Erkrankungen, wie familiär gehäuft auftretenden Stoffwechsel- oder Muskelerkrankungen (Muskeldystrophie, Mukoviszidose) gesucht werden.

### **Ergänzende Informationen**

Für diesen Eingriff ist ein großes Maß an Erfahrung notwendig. Es ist daher empfehlenswert, ein spezialisiertes Zentrum aufzusuchen.

## 4. Triple Test

### Wann wird untersucht?

Diese Untersuchung ist ab der 15. Schwangerschaftswoche möglich.

### Wie wird die Untersuchung durchgeführt?

Aus dem Blut der Schwangeren werden die Schwangerschaftshormone HCG und Estriol bestimmt. Außerdem wird ein Eiweiß des Fötus im Blut der Mutter nachgewiesen. Zusammen mit der genauen Bestimmung des Stadiums der Schwangerschaft zum Zeitpunkt der Blutentnahme, dem Alter und dem Gewicht der Mutter werden diese Daten in ein Computerprogramm eingegeben, um einen statistisch ermittelten Risikowert zu erfragen.

### Was kann festgestellt werden?

Der statistisch ermittelte Risikowert gibt einen Hinweis darauf, ob ein Down Syndrom oder Fehlbildungen des Gehirns und Rückenmarks (Neuralrohrdefekte) beim Kind vorhanden sein könnten.

Eine verlässliche Diagnose ist allein durch diesen Test nicht möglich. Ob faktisch eine Chromosomenfehlbildung oder Neuralrohrdefekte bestehen, kann nur durch weitergehende Untersuchungen festgestellt werden.

### Ergänzende Informationen

Die Auslegung des Ergebnisses der Untersuchung bereitet zuweilen Schwierigkeiten, beispielsweise weil Unklarheit über das exakte Schwangerschaftsstadium besteht. Ein Teil aller erhobenen Befunde sind auffällig, ohne dass der Fötus tatsächlich betroffen ist. Deshalb lösen die Untersuchungsergebnisse oftmals unnötige Ängste bei der schwangeren Frau aus.

## 5. Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)

### Wann wird untersucht?

Ab der 16. Schwangerschaftswoche wird dieser Eingriff ambulant in der Frauenarztpraxis oder Klinik vorgenommen. In Ausnahmefällen (Frühamniozentese) ab der 14. Woche.

### Wie wird die Untersuchung durchgeführt?

Unter Ultraschallkontrolle wird durch die Bauchdecke der Schwangeren eine dünne Hohlnadel eingeführt. Es werden aus der Fruchtblase einige Milliliter (ca. 15 - 25 ml) Fruchtwasser entnommen. Das Fruchtwasser enthält unter anderem abgelöste Zellen des Ungeborenen, die auf Chromosomenfehlverteilung oder mittels DNA-Analyse auf Gendefekte (Erbkrankheiten) untersucht werden können.

### Was kann festgestellt werden?

Die Amniozentese wird durchgeführt wenn in der Familie eine schwere Erbkrankheit vorhanden ist oder in einer früheren Schwangerschaft Chromosomenabweichungen oder ein Neuralrohrdefekt (offener Rücken) festgestellt wurden. Ebenso wird sie eingesetzt um zu einer gezielteren Diagnose nach auffälligem Triple- Test oder Ultraschallbefund zu gelangen. Darüber hinaus können Infektionen des Kindes und schwere Muskel- und Stoffwechselerkrankungen nachgewiesen werden.

Die Ergebnisse der Amniozentese sind sehr genau und Fehldiagnosen eher selten.

### Ergänzende Informationen

Die gewonnenen kindlichen Zellen werden unter spezifischen Kulturbedingungen zur Vermehrung angeregt. Wenn sich ausreichend neue Zellen gebildet haben, wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Dieses Ergebnis liegt in der Regel nach ein bis zwei Wochen vor. Die Dauer der DNA – Analyse hängt davon ab, welche Erkrankung untersucht werden soll. Die Werte der Infektionsdiagnostik liegen meistens nach einer Woche vor. Es besteht auch die Möglichkeit einen 24 Stunden- Schnelltest durchführen zu lassen.

## **6. Chordozentese (Nabelschnurpunktion)**

### **Wann wird untersucht?**

Eine Chordozentese kann ab der 18 Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

### **Wie wird die Untersuchung durchgeführt?**

Mit Hilfe einer Ultraschall-Untersuchung stellt der Arzt die Lage des Kindes fest und sucht nach einer guten Position, um die Nabelschnur zu punktieren. Diese Stelle sollte möglichst nahe am Ansatz zur Plazenta (Mutterkuchen) sein. Anschließend wird, weiterhin unter Ultraschallkontrolle, eine feine Nadel durch die Bauchdecke der Mutter in die Nabelvene des Ungeborenen eingebracht und eine Blutprobe entnommen.

### **Was kann festgestellt werden?**

Durch eine Nabelschnurpunktion kann das Blutbild bestimmt werden, um beispielsweise eine Anämie (Blutarmut) oder Infektionen (Röteln, Toxoplasmose) zu diagnostizieren.

### **Ergänzende Informationen**

Das Ergebnis der Untersuchung dauert je nach Fragestellung zwischen einigen Stunden und wenigen Tagen.

Bei einer Nabelschnurpunktion kann nicht nur Blut entnommen werden, sondern es können dem ungeborenen Kind auch Medikamente oder eine Bluttransfusion verabreicht werden.