



**FRAUENPRAXIS
WEINFELDEN**
im Hausarztzentrum

Information zur Pränataldiagnostik für
Fehlbildungen, genetische Erkrankun-
gen und Chromosomenstörungen



PRÄNATALDIAGNOSTIK

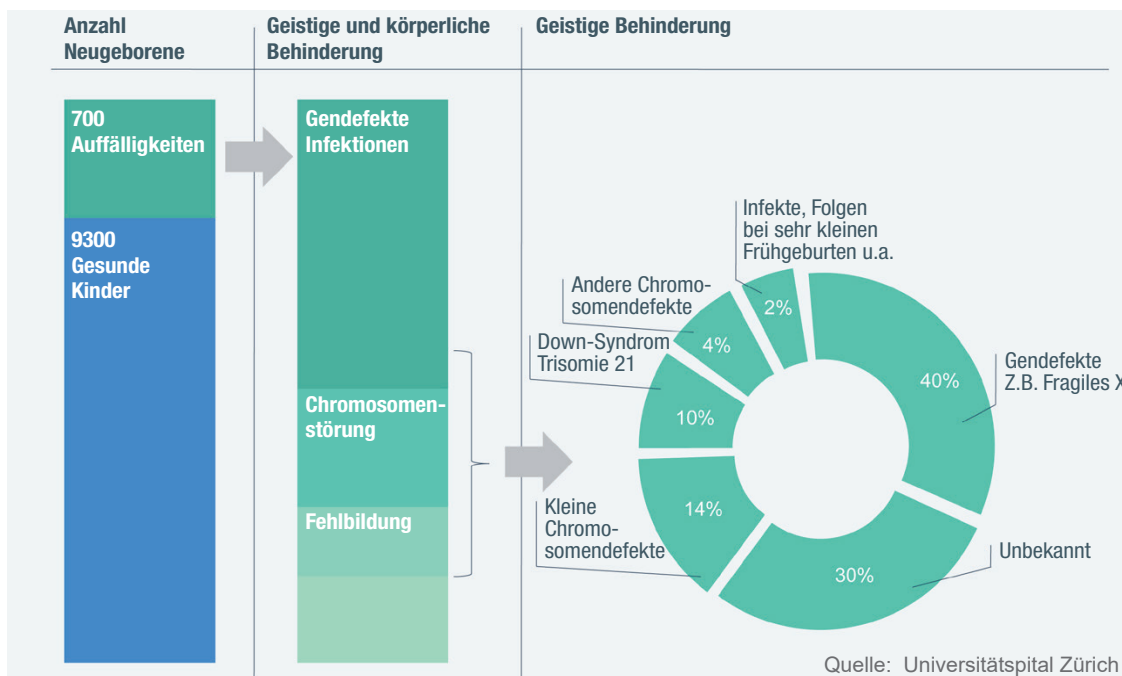
Chromosomenstörungen, genetische Erkrankungen und Fehlbildungen

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen. Chromosomenstörungen sind Veränderungen an der Zahl oder der groben Struktur der Chromosomen, den Trägern unserer Erbanlagen. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (ca. 1 auf 600 Geburten), auch Down Syndrom genannt. Diese Menschen besitzen vom Chromosom 21 drei statt nur zwei Kopien. Die Trisomie 21 kann mit variabler geistiger Behinderung und mit Fehlbildungen von Organen verbunden sein. Das Risiko für eine Trisomie nimmt mit zunehmendem Alter der Mutter zu und ist zudem erhöht, wenn bereits eine Trisomie 21 aufgetreten ist. Die Trisomien 13 und 18 kommen seltener vor. Sie sind mit schwerster geistiger Behinderung und vielfachen Organfehlbildungen verbund-

en, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen verunmöglichen.

Bei genetischen Erkrankungen sind einzelne oder mehrere Gene des menschlichen Erbgutes verändert. Teilen Sie uns bitte mit, wenn in Ihrer Familie genetische Erkrankungen bekannt sind. Eltern können gesunde Träger einer Erbkrankheit sein und es ist nur das Kind betroffen. Manchmal entstehen genetische Krankheiten auch neu und sind somit nicht von den Eltern vererbt.

Fehlbildungen sind Anlagestörungen des Körpers, z.B. ein Herzfehler, eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, ein offener Rücken und vieles mehr. Sie kommen durch Fehler bei der embryonalen Entwicklung, durch Durchblutungsstörungen oder etwa Infektionen zustande.



WIE KANN DAS TRISOMIE-RISIKO BEURTEILT WERDEN?

Verschiedene Faktoren beeinflussen die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind von einer Chromosomenstörung betroffen ist. Der wichtigste Hinweis ist im Ultraschall ein verbreiteter kindlicher Nacken zwischen 11 und 14 Wochen. Zusätzlich zu den Routineultraschalluntersuchungen wird darum im Rahmen des Ersttrimestertests auch die sogenannte Nackentransparenz des Embryos gemessen. Chromosomenanalysen des mütterlichen Bluts können zudem weitere hilfreiche Informationen liefern.

ERSTTRIMESTERTEST (ETT)

Beim Ersttrimestertest wird das mütterliche Blut auf zwei Hormone untersucht: das PAPP-P (pregnancy associated plasma protein A) und das freie beta-HCG (free human chorionic gonadotropin). Diese beiden Substanzen werden von der Plazenta gebildet und deren Konzentration ist bei chromosomalen Störungen auffällig.

Aus der Kombination von Alter und Gewicht der Mutter, der Nackentransparenz und den

Blutwerten wird im Labor das individuelle Risiko für eine Trisomie berechnet. Ein auffälliger Test bedeutet aber noch nicht, dass das Kind auch wirklich betroffen ist. Zur definitiven Klärung ist immer eine invasive Diagnostik (siehe hinten) erforderlich. Durch den Ersttrimestertest werden rund 90% aller Trisomie-21-Fälle erfasst, aber umgekehrt auch rund 10% verpasst. Der Test wird von der Grundversicherung übernommen.

NACKENTRANSPARENZMESSUNG (NT)



Die Nackentransparenz ist eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Je breiter die Nackentransparenz, desto höher ist das Risiko für eine Trisomie. Eine verbreiterte Nackentransparenz ist zudem ein wichtiger Hinweis für eine Vielzahl von angeborenen Fehlbildungen, vor allem kindliche Herzfehler. Eine normale Nackentransparenz schliesst eine Organanomalie jedoch nicht sicher aus.



NICHT INVASIVER PRÄNATALTEST (NIPT)

Dieser Test sucht direkt nach kindlichem genetischem Material (DNA) im mütterlichen Blut. Erwartet eine Schwangere ein Kind mit Trisomie 21, kann das mit einer Zuverlässigkeit von über 99% entdeckt werden. Die Kosten werden aus der Grundversicherung übernommen, wenn der ETT ein Risiko von 1 zu 1000 oder höher ergeben hat. Ein auffälliges Ergebnis muss auch hier mit einem invasiven Test gesichert werden, bevor die Diagnose definitiv gestellt werden darf.

Technische Probleme (vor allem zu wenig kindliche DNA) erfordern gelegentlich eine Wiederholung des Testes. Der NIPT ist nur bei Frauen mit einem hohen Risiko für eine Trisomie 21 getestet worden, nicht bei jungen Frauen ohne besondere Risiken.

Der Vorteil dieser Methode liegt darin, dass nur eine Blutentnahme bei der Mutter durchgeführt werden muss und somit kein Abortrisiko besteht. Das Ergebnis liegt innert ca. zwei Wochen vor.

INVASIVE DIAGNOSTIK CHORIONZOTTENBIOPSIE / AMNIOZENTESE

Bei der **Chorionzottenbiopsie** wird mit einer Nadel kleine Gewebeteile aus der Plazenta gewonnen und die in den Zellen vorhandenen Chromosomen, in speziellen Fällen auch Gene, analysiert.

Bei der **Amniozentese** oder Fruchtwasserpunktion werden Zellen aus dem Fruchtwasser gewonnen. Es erlaubt eine vollständige Analyse aller Chromosomen und auf Indikation auch der Gene.

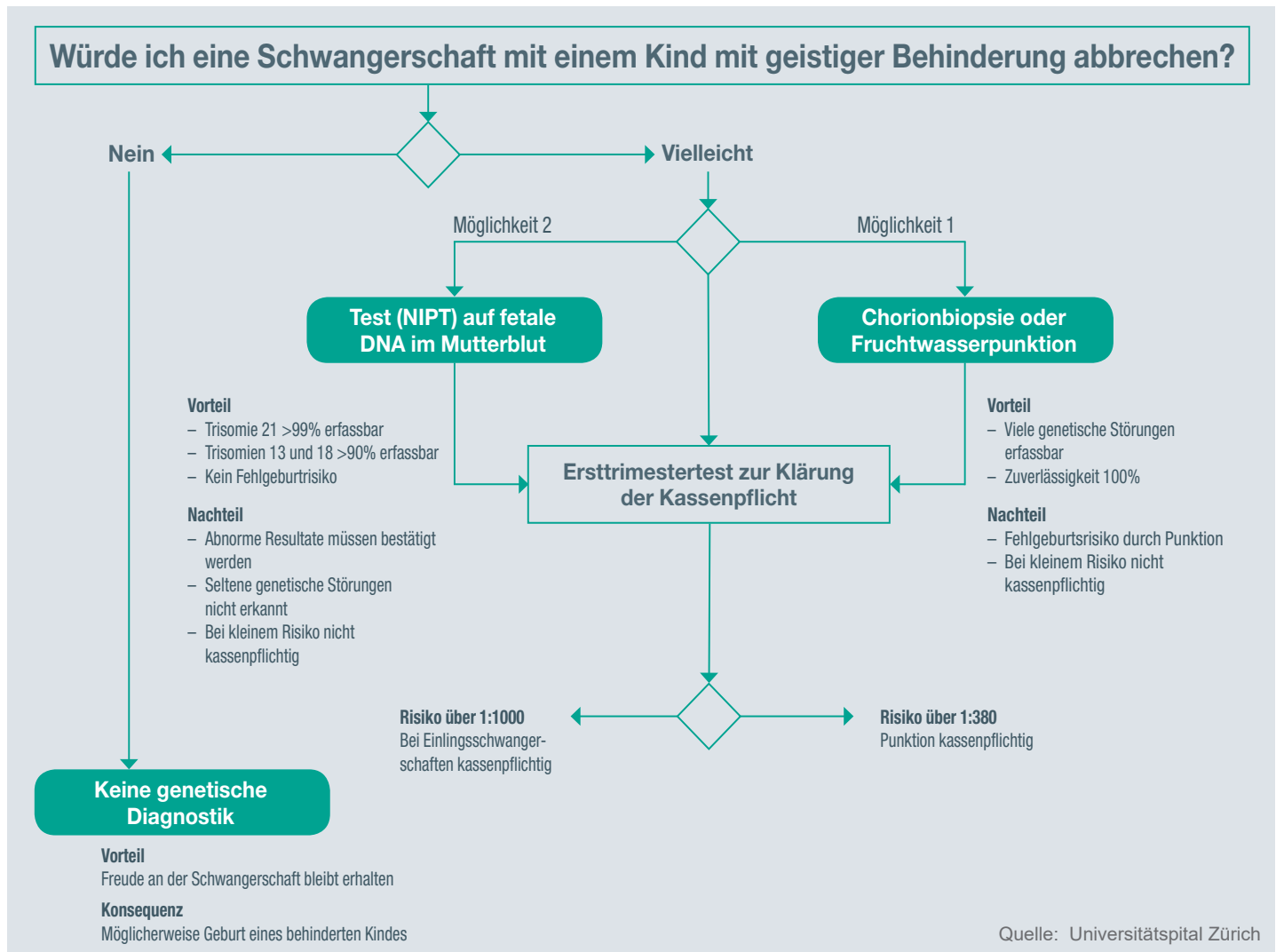
Die Chorionzottenbiopsie kann ab der 11. Schwangerschaftswoche, die Amniozentese ab der 14.-16. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

Das Risiko einer Fehlgeburt bei der invasiven Diagnostik liegt bei 0,5 bis 1% und ist abhängig von der Erfahrung des Untersuchers.

Das Endergebnis der Untersuchung liegt nach 10 bis 14 Tagen vor. Bei beiden Methoden kann auch ein Schnelltest für die wichtigsten Chromosomen durchgeführt werden und ergibt ein zuverlässiges Ergebnis nach 24-48h.



FRAGEN VOR DER UNTERSUCHUNG



BEHANDLUNGSauftrag

Frau Kathrin Holderegger hat mit mir ein Aufklärungsgespräch über die Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft sowie über Pränataldiagnostik geführt. Ich habe die Erläuterungen verstanden und konnte alle mich für mich relevanten Fragen stellen. Die Aufklärungsunterlagen wurden mir übergeben.

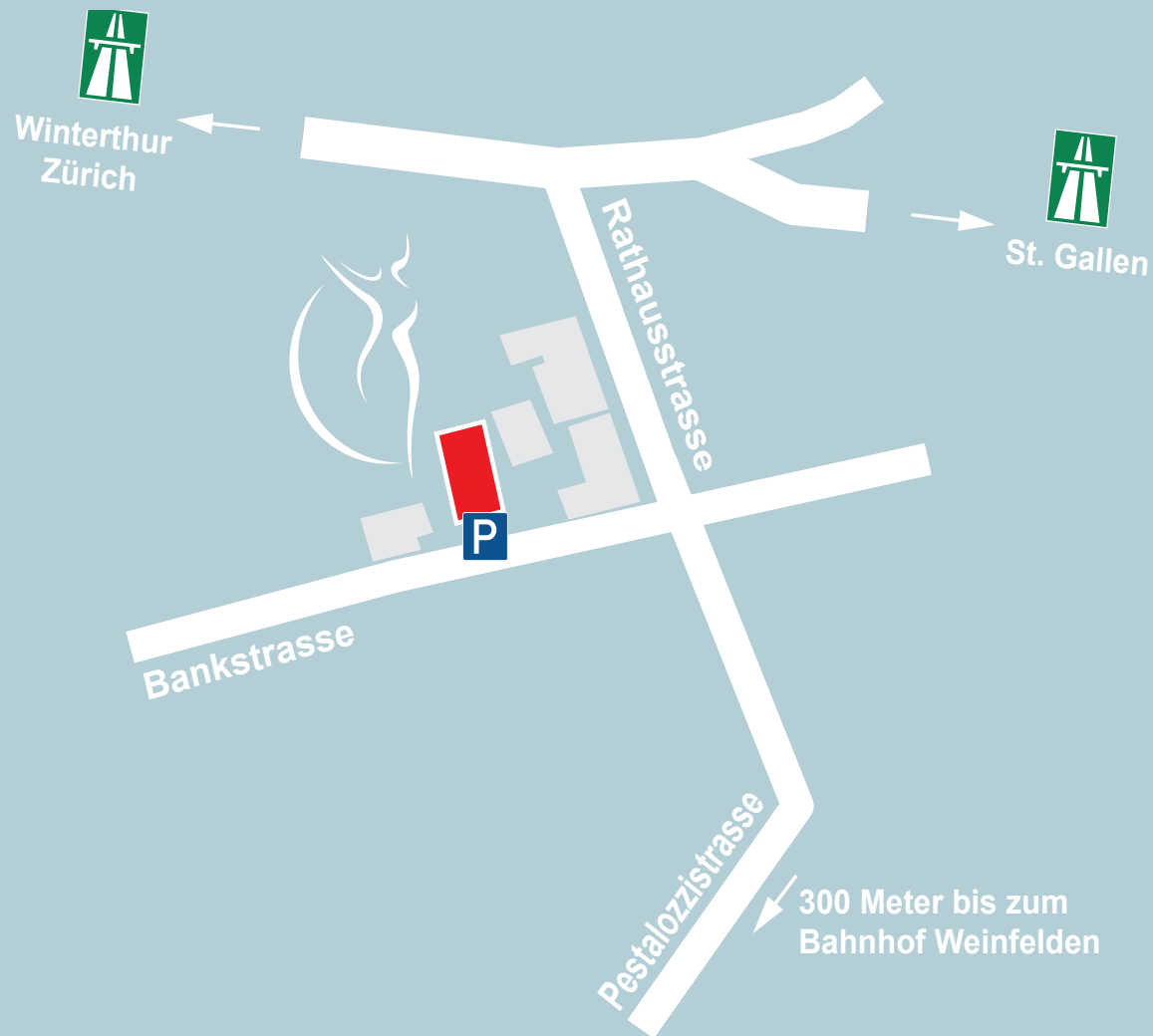
Zutreffendes bitte ankreuzen:

Ich bin mit der Durchführung der Routine-Ultraschalluntersuchung meines Kindes einverstanden

- Ja, ich wünsche die Durchführung des Ersttrimestertestes
- Nein, ich möchte keinen Ersttrimestertest
- Ich möchte auf die Ultraschalluntersuchungen verzichten

Datum: _____

Unterschrift: _____



Frauenpraxis Weinfelden

Kathrin Holderegger

Fachärztin FMH für Gynäkologie und Geburtshilfe

Bankstrasse 2

8570 Weinfelden

Telefon: 071 642 40 40

Fax: 071 642 40 49

frauenpraxis-weinfelden@hin.ch

www.frauenpraxis-weinfelden.ch