



Vorgeburtliche Untersuchungen

*Informationen
für
Ratsuchende*

Liebe/r Ratsuchende/r,

Hier bekommen Sie vorab Informationen zu vorgeburtlichen (pränatalen) Untersuchungen, die in der Universitätsfrauenklinik oder z.T. von niedergelassenen Frauenärzten angeboten werden.

Dieses Informationsblatt soll die individuelle humangenetische Beratung ergänzen, aber nicht ersetzen. Bei Fragen zur vorgeburtlichen Betreuung wenden Sie sich bitte an uns, bzw. an die Sprechstunde Pränatalmedizin und Gynäkologische Sonographie, Frauenklinik, Uniklinikum Köln; Tel: 0221 /478-4975.

Wir unterscheiden Screening-Methoden von Diagnostik.

Ziel des **Screening** ist eine bessere *Schätzung der Wahrscheinlichkeit* einer fetalen Fehlbildung / Chromosomenanomalie / Stoffwechseldefekts.

Bei der **Diagnostik** soll eine aufgrund der Familienanamnese / eines vorausgegangenen Screenings vermutete Fehlbildung / Chromosomenanomalie / Stoffwechseldefekt *mit Sicherheit nachgewiesen bzw. ausgeschlossen* werden.

Pränatale Untersuchungen - Zeitablauf	
nicht-invasives Screening risiko-frei	invasive Diagnostik variables Risiko (0.3-1%)
1. Trimester: Marker im mütterlichen Blut: PAPP-A (10. SSW) β-HCG (13. SSW) + Fetaler Ultraschall (11-13. SSW) (Nackenfalten-Transparenz des Kindes, „NT“; evtl. zusätzl. Messungen)	Chorionzottenbiopsie (11-13. SSW) (CVS)
2. Trimester Fetaler Ultraschall (ab 21. SSW) (feinere körperliche Fehlbildungen des ungeborenen Kindes)	in der 15.- 22. SSW Amniozentese (>15. SSW) (AC)

Für das Erst-Trimester-Screening sind die optimalen Zeitpunkte angegeben. Häufig werden die Screening-Messungen aber an einem Tag durchgeführt, wodurch die Genauigkeit etwas nachlässt.

Erläuterungen:

1.) Mit einer Kombination von **Serummarkern** und **fetalem Ultraschall** werden von Spezialisten erfahrungsgemäß relativ verlässliche Wahrscheinlichkeiten errechnet:

- ◆ ca. 95% aller Kinder mit Down Syndrom werden erfasst.
- ◆ bei ca. 5% der auffälligen Messwerte liegt falscher Alarm vor.

2.) Die Screening-Leistungen werden im Normalfall nicht von den Kassen ersetzt, sondern sind sog. individuelle Gesundheitsleistungen (IGEL). Ungefähre Kosten:

- ◆ Marker im mütterlichen Blut: ca. 50 €
- ◆ Fetaler Ultraschall im 1. Trimester: ca. 200-300 €

3.) Bei der **Chorionzottenbiopsie (CVS)** wird ein kleines Stückchen des Mutterkuchens entnommen.

- ◆ Bei einem von 100-200 Eingriffen kommt es zur Störung der Schwangerschaft (Blutung, Infektion, Verlust); also Eingriffsrisiko: 0.5-1%.
- ◆ Dauer vom Eingriff bis zum vollständigen Chromosomenergebnis : ca. 10 Tage

Probleme bei der Auswertung der Chromosomenuntersuchung kommen etwas häufiger vor als bei der Amniocentese. Aus diesen Gründen wird die Chorionzottenbiopsie meistens durchgeführt, wenn ein in der Familie bekannter und schwerwiegender Gendefekt möglichst frühzeitig in der Schwangerschaft untersucht werden soll. Bei allen anderen Fragestellungen wird i.a. die Amniocentese vorgezogen.

4.) Bei der **Amniocentese (AC)** werden 10-20 ml Fruchtwasser entnommen, welches Zellen kindlichen Ursprungs enthält.

- ◆ Bei einem von 200-300 Eingriffen kommt es zur Störung der Schwangerschaft; also Eingriffsrisiko: = 0.3-0.5%.
- ◆ Dauer von Eingriff bis zum vollständigen Chromosomenergebnis 10-14 Tage.
- ◆ zusätzliche Information: über eine Messung des alpha-Fetoproteins (AFP) im Fruchtwasser kann ein evtl. offener Rücken des Fötus entdeckt werden.

Bei den meisten, aber nicht bei allen Chromosomenbefunden können wir Ihnen sagen, ob sie sich krankheitsverursachend für das ungeborene Kind auswirken werden.

5.) Die Kosten für die CVS bzw. AC werden von den Kassen übernommen. Zusätzliche Leistungen wie z.B. ein Schnelltest (gezielte Untersuchung auf Trisomie 13, 18, 21 innerhalb von 48 Stunden) müssen allerdings selber getragen werden.

Wenn Sie weitere Fragen zur vorgeburtlichen Diagnostik haben, helfen wir Ihnen gerne.

Bitte wenden Sie sich an:

Institut für Humangenetik
Kerpener Str. 34
D - 50931 Köln
Tel: 0221-478 86811
www.uk-koeln.de/humangenetik