

Information zur pränatalen Diagnostik

Ergänzend zur Ultraschalluntersuchung (des werdenden Kindes) besteht die Möglichkeit, Abklärungen bezüglich Chromosomenstörungen des Kindes durchzuführen. Chromosomen sind die Träger der genetischen Information. Chromosomenstörungen machen nur einen kleinen Teil der angeborenen Fehlbildungen aus und können nicht geheilt werden, sondern stellen die werdenden Eltern vor die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen wollen. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom), welche mit unterschiedlich stark ausgeprägter geistiger Behinderung sowie häufig mit anderen Organfehlbildungen einhergeht. Das Risiko für ein Kind mit Trisomie 21 nimmt mit zunehmendem mütterlichem Alter zu. Weniger häufig kommen Trisomie 13 oder 18 vor, beide mit schweren Organfehlbildungen, so dass das Kind meist schon während der Schwangerschaft verstirbt.

Zur Abklärung bezüglich Chromosomenstörungen bestehen verschiedene Möglichkeiten:

- **Nackentransparenz-Messung:** Zwischen 11 und 14 Schwangerschaftswochen kann die Nackentransparenz (oder Nackenfalte; eine Flüssigkeitsansammlung am Nacken des Feten) gemessen werden. Eine verbreiterte Nackentransparenz ist lediglich ein Hinweiszeichen für eine Trisomie 21, kommt auch bei gesunden Kindern oder bei Kindern mit Organfehlbildung (z.B. am Herzen) vor. Wenn die Nackentransparenz verbreitert ist ($> 3\text{mm}$), wird eine weitere Abklärung mit Chorionbiopsie empfohlen (die von der Krankenkasse übernommen wird). Mit der alleinigen Nackentransparenz-Messung werden ca. **60%** der Feten mit Trisomie 21 erkannt.
- **Ersttrimestertest ETT:** Zusätzlich zur Nackentransparenz-Messung werden im mütterlichen Blut zwei Substanzen untersucht, die in der Placenta gebildet werden, und unter Einbezug des mütterlichen Alters wird das Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21, 18 und 13 berechnet. Wenn dieses Risiko niedrig ist, sind keine weiteren Abklärungen notwendig. Wenn das Risiko grösser als 1:1000 ist, wird ein Nicht Invasiver Pränatal-Test NIPT empfohlen (siehe unten). Der ETT ist eine Risikoabschätzung und kein genauer diagnostischer Test. Ein auffälliger ETT heisst somit nicht, dass Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat, sondern bedeutet, dass weitere Abklärungen nötig sind. Mit dem ETT werden ca. **90%** der Feten mit Trisomie 21 erkannt. Der ETT wird von der Krankenkasse übernommen.
- **Nicht invasiver Pränatal-Test NIPT:** Mit diesem Test können Chromosomenfragmente der Placenta im mütterlichen Blut untersucht werden. Eine Trisomie 21 (als häufigste fehlerhafte Anlage des Erbmaterials) kann mit einer Zuverlässigkeit von **mehr als 99%**, erkannt werden. Die Trisomien 18 und 13 werden mit etwas geringerer Zuverlässigkeit entdeckt. Bei einem auffälligen NIPT wird zur Bestätigung eine Chorionbiopsie durchgeführt, da es seltene Gründe gibt, dass der Test auffällig ist, aber das Kind gesund. Der NIPT wird von der Krankenkasse bezahlt, wenn das Risiko für eine Chromosomenstörung im ETT grösser als 1:1000 beträgt. Zu eigenen Lasten kann der Test auch bei kleinerem Risiko durchgeführt werden.
- **Invasive Abklärung:** Bei der Chorionbiopsie wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke Gewebe von der Placenta (Mutterkuchen) entnommen. An diesem Gewebe kann die Anzahl und Struktur der Chromosomen detailliert untersucht werden. Dies ist die genaueste Untersuchung der Chromosomen, die auch **über weitere angeborene Krankheiten** Aufschluss geben kann. Mit der Chorionbiopsie werden die genetischen Eigenschaften der Placenta untersucht, welche bis auf wenige seltene Fälle mit den Eigenschaften des Kindes übereinstimmen. Mit einer Fruchtwasserpunktion (Amniocentese) werden die Zellen des Kindes im Fruchtwasser untersucht. Somit ist die Fruchtwasserpunktion noch genauer, kann aber erst ab 15 Schwangerschaftswochen durchgeführt werden. Da durch eine Chorionbiopsie oder durch eine Fruchtwasserpunktion in 0,5 bis 1% eine Fehlgeburt ausgelöst werden kann, wird diese Untersuchung nur in begründeten Fällen durchgeführt und soll durch eine geübte Person durchgeführt werden.

Diese Kurzinformation soll Ihnen als Grundlage dienen, damit Sie mit Ihrer Ärztin besprechen können, ob Sie Untersuchungen bezüglich Chromosomenstörungen durchführen wollen, und welche für Sie die Richtige ist.