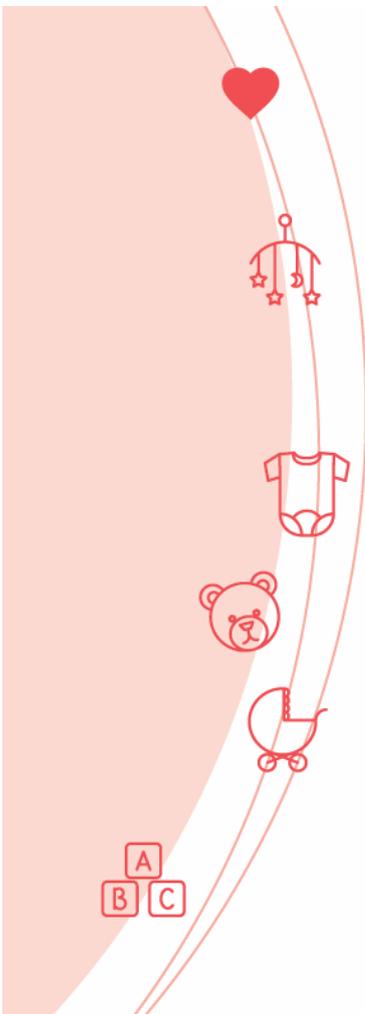


# Vorgeburtliche Untersuchungen



## Liebe Eltern

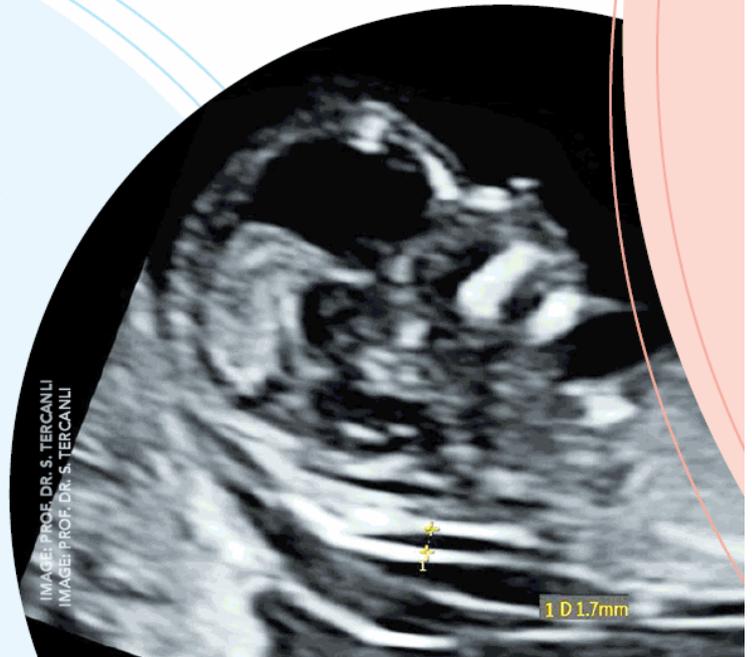
**die meisten Kinder kommen gesund auf die Welt.** Etwa 2-5% aller Neugeborenen haben mehr oder weniger schwere körperliche oder geistige Entwicklungsstörungen.

**Vorgeburtliche Untersuchungen** können helfen, erhöhte Risiken zu erkennen. Allerdings kann keine Methode alle angeborenen Erkrankungen erkennen.

Wir möchten Ihnen hier einen **Überblick** über die heute verfügbaren Untersuchungsmöglichkeiten geben. Dies ersetzt nicht die persönliche Beratung und das individuelle Gespräch. Die Untersuchungsmethoden sind in den letzten Jahren sowohl stetig erweitert wie auch zunehmend komplexer geworden. Für Sie als Eltern kann es bedeuten, dass Sie unter Umständen vor unerwartete Entscheidungen gestellt werden. Für alle Untersuchungen müssen Sie Ihre Zustimmung geben und können diese selbstverständlich auch ablehnen.

## Ultraschall in der Schwangerschaft

Der Ultraschall wird seit über 40 Jahren in der Schwangerschaftsdiagnostik angewandt. Bei den vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen zwischen der 11.+3-13.+6 und der 20.-22. Schwangerschaftswoche (SSW) sowie bei Ultraschalluntersuchungen aus medizinischen Gründen können angeborene körperliche Fehlbildungen erkannt werden. Wir verweisen hierzu auf die detaillierte Information «Ultraschall in der Schwangerschaft - was Sie wissen sollten» (Herausgeber: Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe, SGUMGG).



## Ersttrimestertest (1. TT)

Der 1. TT ist eine Untersuchung zur Risikoabschätzung für die drei häufigsten Chromosomenstörungen, d. h. für die Trisomie 21, 18 und 13. Im mütterlichen Blut werden hierfür zwei Substanzen untersucht, die von der Plazenta gebildet werden: das PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) und das freie  $\beta$ -hCG (free beta human chorionic gonadotropin).

Aus der Kombination von Alter der Mutter, der im Ultraschall gemessenen Nackendicke (Nackentransparenz, NT), und o. g. Blutwerten PAPP-A/freies  $\beta$ -hCG wird Ihr individuelles Risiko für die genannten Trisomien eingeschätzt. Ein 1. TT zeigt das Risiko für eine Trisomie 21, 18 und 13 an. Ein auffälliger Test bedeutet nicht, dass Ihr Kind betroffen ist. Ein unauffälliger Test schliesst eine Erkrankung nicht mit Sicherheit aus. Zur Beurteilung können die Resultate in verschiedene Kategorien eingeteilt werden.

### Risikoabschätzung

Beurteilung	Risiko nach Ersttrimestertest	Mögliches Vorgehen
gering	< 1:1000	übliche Schwangerenvorsorge
mittel	1:301 - 1:1000	Nicht-Invasiver Pränataltest (NIPT)
erhöht	> 1:300	NIPT oder Fruchtwasserpunktion oder Chorionbiopsie
hoch	> ca. 1:10	Fruchtwasserpunktion oder Chorionbiopsie

Der Ersttrimestertest, der ein verbessertes Screening im ersten Schwangerschaftstrimester darstellt, wird von der Krankenkasse übernommen.

## Nicht-Invasive Pränataltest (NIPT)

Der NIPT wird wie der 1. TT an einer mütterlichen Blutprobe durchgeführt. Wie beim 1. TT handelt es sich um eine Risikoeinschätzung für die Trisomien 21, 18 und 13. Das Ergebnis ist beim NIPT jedoch sehr viel genauer. Ein unauffälliger Test bedeutet, dass diese genannten Chromosomenanomalien sehr unwahrscheinlich sind. Auffällige Testresultate bedeuten nicht immer, dass ihr Kind betroffen ist und müssen durch eine Chromosomenuntersuchung (Fruchtwasserpunktion oder Chorionbiopsie) abgeklärt werden.

Der NIPT kann ab der vollendeten 10. SSW durchgeführt werden. Die Bestimmung des Geschlechts ist mit dem NIPT-Test möglich. Aus gesetzlichen Gründen darf das Geschlecht erst nach der abgeschlossenen 12. SSW mitgeteilt werden. Sie können aber auch auf die Mitteilung des Geschlechts ver-

zichten. Viele NIPT-Verfahren erlauben auch eine Untersuchung bei Sterilitätsbehandlungen oder bei Zwillingschwangerschaften. Das Ergebnis liegt in der Regel innerhalb einer Woche vor.

Einige der NIPT-Verfahren bieten die zusätzliche Risikoabschätzung von ausgewählten anderen Chromosomenstörungen. Zurzeit werden diese weitergehenden Untersuchungen nicht empfohlen.

Die gesetzlichen Krankenkassen müssen nur die Kosten des NIPT für die Trisomien 21, 18 und 13 übernehmen. Dafür muss vorab eine Ultraschalluntersuchung zwischen der 11.+ 3 - 13.+ 6 SSW und ein 1. TT durchgeführt worden sein. Das Risiko im 1. TT muss dafür grösser als 1:1000 sein (z. B. 1:800) sein.

## Vorgeburtliche Chromosomenuntersuchungen

Diagnostische Chromosomenuntersuchungen an Zellen aus dem Fruchtwasser oder Zellen der Plazenta ermöglichen die umfassendste und sicherste Aussage zu Chromosomenstörungen beim Kind. Der Eingriff hat ein Fehlgeburtsrisiko von weniger als 0,5%. Die Chromosomen können aus dem gewonnenen Gewebe heute - je nach Fragestellung - mit dem Mikroskop oder neueren Microarrayverfahren mit höherer Auflösung erfolgen. Gründe für eine Chromosomenuntersuchung können z. B. sein:

- erhöhtes Risiko nach dem 1. TT (1:300 bzw. 1:380 zum Zeitpunkt der Geburt, oder höher)
- mütterliches Alter (35 Jahre oder älter)
- auffälliger NIPT
- auffällige Ultraschalluntersuchung
- familiäre Chromosomenstörungen
- Wunsch der Eltern nach einer möglichst umfassenden und sicheren Abklärung.

In selteneren Situationen kann an dem gewonnenen Gewebe gezielt auch die Untersuchung einer anderen familiären genetischen Erkrankung durchgeführt werden.

## Zusammenfassung

Grundsätzlich entscheiden Eltern, ob und ggf. welche vorgeburtlichen Untersuchungen durchgeführt werden sollen. Ihre betreuenden Ärztinnen und Ärzte werden Sie hierbei beraten und stehen für Fragen zur Verfügung.

### Vorgeburtliche Untersuchungen

Untersuchungsmethode	Vorteile	Nachteile
Ultraschall	Beurteilung von Entwicklungsstörungen der Organe	unklare Befunde (selten)
Ersttrimestertest	kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko, individuelle Risikobeurteilung	nicht diagnostisch
NIPT	kein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko, bestmögliche Risikoabschätzung	nicht diagnostisch
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser/Plazenta	umfassende und sicherste Chromosomen-diagnostik	kleines eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko

