

Sehr geehrte Schwangere Sehr geehrte werdende Eltern

Wir freuen uns, Sie in Ihrer Schwangerschaft begleiten zu dürfen. Die Medizin bietet heute vielfältige vorgeburtliche Untersuchungen an. In dieser Broschüre möchten wir Sie über die Möglichkeiten, die Aussagekraft aber auch die Grenzen dieser sogenannten Pränataldiagnostik informieren.

Mit den modernen Methoden der Bildgebung und der Genetik lassen sich manche Dinge in der Schwangerschaft vorhersehen und beeinflussen, die früher als «Schicksal» akzeptiert werden mussten. Doch Ungewissheit kann auch heutzutage nicht gänzlich aus der Welt geräumt werden, nicht alles ist kontrollierbar. Keine Untersuchung kann die Gesundheit des Kindes garantieren. Und nicht jedes vor der Geburt festgestellte Problem eines Kindes wäre auch behandelbar. Das kann dazu führen, dass die neuen Möglichkeiten der Medizin Entscheide fordern, die uns sowohl als Individuen wie auch als Gesellschaft überfordern können.

Wichtig ist uns vorab zu betonen:

Die meisten Neugeborenen sind gesund – mit oder ohne vorgeburtliche Untersuchungen. Und: es gibt ein "Recht auf Nichtwissen". Das heisst: man muss sein Kind nicht vor der Geburt untersuchen lassen, wenn man es nicht möchte. Und im Falle eines auffälligen Befundes ist man nicht gezwungen, eine Konsequenz zu ziehen. Alle Untersuchungen sind freiwillig – jede Frau kann selbst entscheiden, ob und in welchem Umfang sie Abklärungen. Eine ausreichende Bedenkzeit steht Ihnen ebenso immer zu.

Mit dieser Broschüre wollen wir Sie bereits vor der Untersuchung informieren.

Das persönliche Gespräch ersetzt sie natürlich nicht.

Fragen und Unklarheiten sollen später noch persönlich zwischen Ihnen und Ihrem Arzt / Ihrer Ärztin besprochen werden.

Bei allen Beratungen werden wir versuchen, so neutral wie möglich zu sein, da wir Sie informieren aber nicht beeinflussen wollen.

Fragen, die es sich zu stellen lohnt, **bevor** ein Ultraschall / eine vorgeburtliche Diagnostik durchgeführt wird:

- Helfen mir die Untersuchungen, dass ich mich in meiner Schwangerschaft sicherer fühle – oder stellen sie eher eine Belastung dar und führen zu Verunsicherung?
- Was würde ich tun, wenn sich beim Kind eine Auffälligkeit fände?
- Wie weit will ich mit den Tests gehen, falls z.B. ein erhöhtes Risiko für ein Down-Syndrom festgestellt werden würde?
- Wenn ein Test eine Behinderung erwarten liesse: würde ich mit einem behinderten Kind zu-rechtkommen?
- Was hätte ein solches Kind für Auswirkungen auf die Partnerschaft, auf die Berufssituation – auf meinen eigenen Lebensentwurf?
- In letzter Konsequenz: würde ich es trotzdem behalten – oder wäre ein Schwangerschaftsabbruch eine Option?
- An was müsste ein Kind leiden, dass ich mich für einen Abbruch entschliessen würde?
- Wie ginge ich mit einem allfälligen Abbruch um?
- Sind möglicherweise Untersuchungen sinnvoll, weil eine Erbkrankheit in der Familie bekannt ist?

Egal wie Sie entscheiden, wir werden Sie immer beraten und mit aller Sorgfalt betreuen.

1. Ultraschall allgemein

- Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind mit einer angeborenen Fehlbildung oder einer Erkrankung auf die Welt kommt, liegt generell bei etwa 3-5%. Die Aufgabe einer gezielten Ultraschalluntersuchung ist es, Hinweise auf solche Erkrankungen und Fehlbildungen zu finden.
- Ultraschalluntersuchungen sind heute der zentrale Teil der vorgeburtlichen Untersuchungen eines Kindes. Ultraschall stellt die Struktur der Organe und die Anatomie des Kindes dar, aber auch die Plazenta und die Gebärmutter und kann die Durchblutung in mütterlichen und kindlichen Gefässen beschreiben (sog. „Doppler-Ultraschall“). Bei Punktionen von Fruchtwasser oder Mutterkuchen hilft der Ultraschall, sehr genau und sicher vorzugehen.
- Ein grosser Vorteil des Ultraschalls liegt darin, dass die Schallwellen für die Schwangere und das Kind ungefährlich sind. Die Untersuchung ist nicht schmerzhaft für Mutter und Kind.
- Trotz Sorgfalt, Spezialausbildung der Ärzte und modernster Geräteausstattung können aber nicht alle Fehlbildungen erkannt werden. Ultraschall kann nur Hinweise auf Erkrankungen geben, die zum Zeitpunkt der Untersuchung zu körperlichen Fehlbildungen/strukturellen Auffälligkeiten beim Kind geführt haben. Eine ungünstige Kindslage, Übergewicht der Schwangeren oder eine verminderte Fruchtwassermenge können die Untersuchung erschweren und ihre Aussagekraft reduzieren.
- Ultraschall kann zudem keine Erkrankungen des Stoffwechsels und nur in Ausnahmen reine Funktionseinschränkungen von Organen diagnostizieren.
- Auch erbliche Erkrankungen sind durch Ultraschall nur dann zu vermuten, wenn sie zu wesentlichen Änderungen der Anatomie oder zu Fehlbildungen führen, beweisend für eine genetische Erkrankung ist ein Ultraschallbefund aber nicht! Ein Ultraschall wäre im Prinzip dennoch immer ein genetischer Untersuchung, da sich durch ihn Hinweise auf eine Störung des kindlichen Erbguts vermuten lassen könnten.
- Auch wenn Sie davon ausgehen dürfen, dass Ihr Kind mit höchster Wahrscheinlichkeit gesund sein wird, so kann es also immer einmal vorkommen, dass sich im Ultraschall Auffälligkeiten des Kindes zeigen. Und in manchen, wenigen Fällen kann die durch Ultraschall festgestellte Beeinträchtigung des Gesundheitszustandes des ungeborenen Kindes sogar so schwerwiegend sein, dass die Schwangere über eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft nachdenken würde.
Bedenken Sie aber bitte: die Kenntnis um ein kindliches Problem bereits in der Schwangerschaft kann helfen, ein Kind unter optimalen Bedingungen und zum richtigen Zeitpunkt auf die Welt kommen zu lassen.
- Allgemein orientieren wir die Inhalte unserer Beratungen und Untersuchungen an Leitlinien nationaler Fachgesellschaften wie der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG), der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM/SGUMGG) aber auch an neuen Erkenntnissen und Empfehlungen internationaler Gesellschaften wie z.B. der Fetal Medicine Foundation (FMF UK).

2. Ultraschall in der 11. bis 14. SSW: das „1. Screening“

Bei dem auch als „1. Screening“ bezeichneten Ultraschall zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche wird unter Anderem auf Folgendes geachtet:

- Frühe Entwicklung der inneren Organe sowie der Extremitäten
- Bestätigung oder Festlegung des erwarteten Geburtstermins
- Mehrlinge und deren Versorgung durch den Mutterkuchen
- Messung der Nackentransparenz
- Hinweiszeichen auf eine genetische Erkrankung des Kindes (z.B. Down-Syndrom)
- Gebärmutter- und Eierstockauffälligkeiten

Auch wenn die Grösse des Kindes und die Ausbildung seiner Organe noch keine abschliessende Beurteilung auf seine Gesundheit zulassen, so handelt es sich um einen sehr wichtigen Termin, da hier bereits einige entscheidende Strukturen beurteilt werden können.

3. Ersttrimestertest: der „ETT“

Der sogenannte ETT ist ein Screeningtest, bei dem eine Risikoberechnung für drei mögliche genetische Erkrankungen des Kindes erfolgt: die Trisomie 21 (das Down-Syndrom) sowie die selteneren Trisomien 13 und 18 (Patau-Syndrom und Edwards-Syndrom). Unter einer Trisomie versteht man das fehlerhafte Vorliegen eines zusätzlichen Chromosoms im Zellkern, so dass jede Zelle des Körpers 47 anstelle der korrekten Zahl von 46 Chromosomen trägt.

Mit dem Ultraschall wird die sog. Nackentransparenz beim Ungeborenen gemessen. Dabei handelt es sich um den immer vorhandenen Flüssigkeitsspalt unter der kindlichen Nackenhaut. Dann wird Blut von der Mutter abgenommen um die Höhe zweier Stoffwechselprodukte der Plazenta zu messen (diese Werte heissen PAPP-A und beta-HCG). Die Nackentransparenz zusammen mit dem Alter, der medizinischen Vorgeschichte und den Blutwerten der Mutter erlaubt die Berechnung der Wahrscheinlichkeit über eine mögliche Trisomie 21, 13, oder 18 des Kindes. Diese Wahrscheinlichkeit ist dadurch dann deutlicher zutreffender bestimmt als nur durch die herkömmliche Schätzung aufgrund des mütterlichen Alters. Einer verdickten Nackentransparenz muss allerdings nicht unbedingt eine Trisomie zugrunde liegen. Sie kann auch einen Hinweis auf einen möglichen Herzfehler oder zahlreiche andere, zum Teil sehr seltene Erkrankungen darstellen.

Die meisten Kinder mit einer erhöhten Nackentransparenz sind dennoch gesund. Und auch bei einer hohen Wahrscheinlichkeit einer Trisomie ist die Diagnose nicht sofort gesichert, da es sich um einen Screeningtest, nicht um einen diagnostischen Test handelt. Auffällige Werte könnten prinzipiell auch bei gesunden Kindern zu weiterführenden Untersuchungen führen.

Bei einem Risiko von $>1:1000$ im ETT übernimmt die Krankenkasse die Kosten einer nicht-invasiven Diagnostik (siehe unten)

Bei einem Risiko von $>1:380$ für eine Chromosomenstörung übernimmt die Krankenkasse die Kosten einer Punktion (Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie, siehe unten).

Der ETT ist eine Leistung der Grundversicherung und kann ab der 11. bis zur 14. Schwangerschaftswoche zusammen mit dem 1. Screening unternommen werden.

4. Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

Dies ist die Untersuchung des kindlichen Erbgutes (der sogenannten „zellfreien DNA“) aus dem Blut der Mutter. Man spricht von nicht-invasiv, weil es dafür keine Punktion der Gebärmutter braucht.

Dieser Test ist bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche durchführbar, aber erst ab der 12. Woche empfohlen. Ein Ergebnis liegt nach etwa 10 Tagen vor.

Ein NIPT sollte nicht ohne einen vorherigen ETT mit Risikoberechnung durchgeführt werden.

Die Kosten werden durch die Grundversicherung übernommen, wenn ein ETT (siehe oben) ein Risiko von 1:1000 oder höher für eine Trisomie 21, 18 oder 13 ergeben hat und es sich um eine Einlingsschwangerschaft handelt.

Es gibt unterschiedliche kommerzielle Anbieter für diese Tests. Die Tests unterscheiden sich durch Unterschiede im Laborverfahren und im Spektrum der untersuchten Chromosomenstörungen. Teilweise untersuchen die Tests nur das Fehlen oder das zusätzliche Vorhandensein der Chromosomen 21, 13, 18 (eine sogenannte „Trisomie“) und der Geschlechtschromosomen („X“ und „Y“). Manche der Tests untersuchen das Vorhandensein aller Chromosomen und können sogar den teilweisen Verlust eines Chromosoms (eine sog. „Deletion“) erkennen.

Bei sehr übergewichtigen Frauen, bei Mehrlingsschwangerschaften oder nach Eizellspende sind die Tests möglicherweise nicht durchführbar oder nicht aussagekräftig. Bei einigen Prozent der untersuchten Frauen lässt sich überhaupt keine Aussage treffen. Wenn sich im Ultraschall Hinweise auf eine kindliche Fehlbildung ergeben haben, so dürfte die Aussagekraft dieser Tests nicht ausreichend sein und nicht ein NIPT, sondern eine Punktion wird empfohlen.

Es ist wichtig zu verstehen, dass es sich nicht um einen diagnostischen Test handelt, sondern um ein Screeningverfahren, da die Treffsicherheit dieser Tests für das Erkennen nicht bei 100% liegt. Bei der Trisomie 21 liegt diese mit ca. 99,5% am höchsten, für die anderen Trisomien wie 13 und 18 und bei der Suche nach fehlenden Chromosomenanteilen („Deletionen“) je nach Test unterschiedlich darunter. Es kann im Gegenzug selten auch vorkommen, dass der Test ein auffälliges Ergebnis zeigt, obwohl das Kind gesund wäre.

Daher muss ein auffälliges Resultat immer mit einer invasiven Diagnostik, ideal mit einer Fruchtwasserpunktion (Amniocentese), bestätigt werden.

Der grosse Vorteil dieser neuen Technik ist, dass sie ein relativ genaues Ergebnis ergibt ohne die Notwendigkeit einer Punktion mit dem damit verbundenen Fehlgeburtsrisiko. Sie eignet sich besonders zum Ausschluss eines Down-Syndroms.

Der wesentliche Nachteil ist, dass die mit einer nicht-invasiven Testung gewonnene genetische Information nicht ganz so sicher und umfangreich ist wie bei einer Punktion.

5. Diagnostische Punktionen

Hierunter versteht man die Untersuchung von kindlichen Zellen aus Fruchtwasser oder Mutterkuchen, bei denen das kindliche Erbgut direkt untersucht wird. Man spricht auch von „invasiver“ Diagnostik, da dabei eine Punktion über die mütterliche Bauchdecke nötig ist.

Mögliche Gründe für die Untersuchung sind:

- erhöhtes Risiko für ein Down-Syndrom oder eine andere Trisomie
- Hinweise auf eine kindliche Erkrankung im Ultraschall
- eine in der Familie bekannte Erbkrankheit

Der hauptsächliche Vorteil dieser Untersuchung ist, dass es die genaueste und verlässlichste Diagnose eines genetischen Problems des Kindes ermöglicht.

Der wesentliche Nachteil aller Punktionen ist, dass es durch den Eingriff zu einer Fehlgeburt kommen kann, auch wenn der Einstich völlig problemlos erfolgen konnte.

Ein abschliessendes genetisches Untersuchungsergebnis liegt etwa nach 7-10 Tagen vor. Bedeutsam ist, dass es bei auffälligen genetischen Befunden keine Möglichkeit gibt, die Krankheit zu heilen. Es kann sich daher im Falle der Diagnose einer schweren Auffälligkeit die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Eine humangenetische Beratung ist vor oder nach dem Eingriff möglich, bei seltenen Befunden kann es aber teils auch für den Spezialisten schwierig zu sein, die genaue Bedeutung für Gesundheit und Entwicklung einzuschätzen.

5.1 Amniocentese (=Fruchtwasserpunktion)

Der Eingriff darf frühestens bei 15+0 Schwangerschaftswochen durchgeführt werden. Unter ständiger Ultraschallkontrolle wird eine Hohlnadel durch die Bauchdecke der Frau in die Fruchtblase eingeführt. Die Nadel bleibt in sicherer Entfernung zum Kind. Es werden dann ca. 15–20 ml Fruchtwasser entnommen. Im Fruchtwasser befinden sich vom Kind abgelöste Zellen, die im Labor untersucht werden. Allermeistens wird der Eingriff unternommen, um die Zellen genetisch zu untersuchen. Dabei wird die Anzahl der Chromosomen und ihre Verteilung untersucht (sog. „Karyotyp“), zudem kann eine Analyse der Feinstruktur der Chromosomen erfolgen (ein sog. „Array“), mit dem z.B. festgestellt werden kann, ob eine Untereinheit des Erbgutes fehlen würde (eine sog. „Deletion“). Seltener erfolgt der Eingriff, um auf das Vorhandensein einer kindlichen Infektion zu untersuchen (z.B. Toxoplasmose, Zytomegalievirus).

Es besteht bei jeder Punktion ein Fehlgeburtsrisiko von ca. 0,5 -1 %. Der Eingriff wird ambulant durchgeführt, nach dem Eingriff soll Frau sich mindestens 2 Tage lang körperlich schonen und keiner schweren körperlichen Arbeit nachgehen oder Sport treiben. Gibt es keine Komplikation, darf der weitere Verlauf der Schwangerschaft als unproblematisch erwartet werden.

5.2 Chorionzottenbiopsie

Die Durchführung erfolgt ähnlich wie bei der Fruchtwasserpunktion. Unter ständiger Ultraschallkontrolle wird die Hohlnadel durch die Bauchdecke der Frau in den sich bildenden Mutterkuchen (Placenta) eingeführt. Das Fehlgeburtsrisiko des Eingriffes liegt wie bei der Fruchtwasserpunktion bei etwa 0,5-1% und das endgültige Ergebnis liegt auch nach etwa 7-10 Tagen vor. Die Aussage entspricht der der Fruchtwasserpunktion, jedoch kann eine Chorionzottenbiopsie bereits ab der 11+0 SSW durchgeführt werden. Eine Besonderheit ist, dass in 1-2% der Fälle sogenannte „Mosaik“ auftreten können, d.h. es könnten in seltenen Fällen genetische Veränderungen diagnostiziert werden, die nur in den Zellen des Mutterkuchens vorhanden sind und das Kind nicht betreffen. In einem solchen Fall kann zur Klärung eine erneute Punktion (dann des Fruchtwassers) notwendig werden.

6. Ultraschall in der 20.-23. Schwangerschaftswoche: das 2. Screening

Beim Ultraschall in der 20.-23. SSW sollen die Organe des Kindes auf eine mögliche Fehlbildung untersucht werden.

Die Häufigkeit bedeutsamer angeborener Fehlbildungen und Erkrankungen liegt allgemein bei etwa 3-5%. Auch die heutzutage sehr gute Auflösung des Ultraschalls lässt nicht die Diagnose aller Fehlbildungen zu. Zudem sind zwar alle Organe schon ausgereift, aber noch nicht fertig ausgeformt (z.B. das Gehirn mit seinen Windungen), so dass nur der momentane Entwicklungsstand beurteilt werden kann.

Beim 2. Screening beurteilt man (unter anderem):

- Entwicklungsstand und Grösse des Kindes
- die anatomische Struktur der kindlichen Organe inklusive Herzultraschall („fetale Echokardiographie“)
- Hinweiszeichen auf eine genetische Erkrankung
- den Mutterkuchen
- das Durchblutungsmuster der Gebärmutter zur Erkennung einer sich vielleicht später abzeichnenden mässigen kindlichen Versorgung
- eventuell die Länge des Gebärmutterhalses

7. Dopplerultraschall

Mithilfe des sogenannten „Doppler-Effekts“ ist Ultraschall in der Lage, das Durchblutungsmuster von kindlichen und mütterlichen Gefässen schonend darzustellen. Dies kann helfen, den Versorgungszustand des Kindes zu überprüfen und Anzeichen einer Minderversorgung („Plazentainsuffizienz“) rechtzeitig zu erkennen. Ausserdem ermöglicht dies eine weitergehende Aussage über die kindliche Anatomie wie z.B. bei der Beurteilung des kindlichen Herzens.

8. Weitere Beratungsangebote

Kein Arzt weiss Alles. Daher kooperieren wir am Geburtszentrum des Luzerner Kantonsspitals sehr eng mit vielen Spezialisten unserer anderen Fachrichtungen.

- Das Kinderspital: bei Bedarf können Kinderärzte, Kinderchirurgen, Kieferchirurgen, Kinderorthopäden, Kinderherzspezialisten oder ein Humangenetiker zur Beratung hinzukommen.
- In unserer psychologisch-psychiatrischen Sprechstunde für Schwangere und Eltern oder bei unserer Seelsorge finden Sie Unterstützung bei belastenden Situationen.
- Unsere Sozialberatung kann für organisatorische oder administrative Belange hinzugezogen werden

Ausserhalb unsere Beratungsangebots gibt es die Kantonalen Beratungsstellen wie z.B. die e.l.b.e. in Luzern. Zudem vermitteln wir gerne Information zu Quellen im Internet oder zu Selbsthilfegruppen.