



Leistungsspektrum Pränataldiagnostik und -therapie

Übersicht:

- Screening im ersten Drittel der Schwangerschaft / Nackentransparenzmessung
- Amniozentese (Fruchtwasserentnahme)
- Chorionzottenbiopsie (Entnahme von Plazentagewebe)
- Organdiagnostik mit hochauflösendem Ultraschall (3-D / 4-D)
- Dopplersonografie des feto-maternalen Gefäßsystems
- Ursachen von Erkrankungen des ungeborenen Kindes
- Individuelle Gesundheitsleistungen

Screening im ersten Drittel der Schwangerschaft / Nackentransparenzmessung

Jede Schwangere hat ein unterschiedlich hohes Risiko, ein Kind mit einem „Down-Syndrom“ (Trisomie 21) zu bekommen. Dieses Risiko ist zunächst abhängig von ihrem Alter: Je älter sie ist, umso höher ist das Risiko. In Bezug auf das Alter bezeichnet man dies als „Basisrisiko“ oder „Hintergrundrisiko“. Es erhöht oder mindert sich durch bestimmte Parameter (z.B. die familiäre Vorgeschichte oder durch die Dicke der Nackenfalte). Jedes Kind hat während eines bestimmten Zeitraumes in der Schwangerschaft eine Nackenfalte/-transparenz (NT), die gemessen werden kann. Je dicker die Nackenfalte, desto mehr erhöht sich das Basisrisiko - je dünner die Nackenfalte, desto mehr wird das Basisrisiko vermindert.

Mit Hilfe eines Computerprogramms wird unter Eingabe des gemessenen Wertes und der vorhandenen persönlichen Daten eine individuelle Risikoberechnung vorgenommen, die sich auf statistische Daten stützt. Mit dieser Methode werden ca. 80 Prozent der Kinder mit Trisomie 21 erfasst.

Serumscreening

Mit einer zusätzlichen mütterlichen Blutuntersuchung (Serumscreening) kann die Entdeckungsrate auf 90 % gesteigert werden. Dabei werden zwei Faktoren (PAPP-A und freies β -HCG) im Blutserum gemessen. Die gesammelten Befunde (US und Blutwerte) werden ausgewertet und ein individuelles Risiko ermittelt, welches als Verhältnis-Zahl angegeben wird (z.B. Risiko für Down-Syndrom 1:500 bedeutet, dass von 500 Schwangeren mit denselben Werten eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom bekäme). Beide Methoden sind jedoch lediglich statistische Risikoabschätzungen und können keine hundertprozentige Sicherheit für den Ausschluss von Chromosomen-schäden beim Kind geben. Der nahezu sichere Ausschluss von



Chromosomenstörungen ist nur durch eine Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) oder Entnahme von Plazentagewebe (Chorionzottenbiopsie) möglich. Diese Methoden sind am sichersten, haben aber den Nachteil, dass sie nicht risikofrei durchgeführt werden können (Fehlgeburtsrisiko ca. 0,5 % bei der Amniozentese).

Screening im zweiten Drittel der Schwangerschaft

Auch mit der Triple-Diagnostik (zwischen der 15. und 20. Schwangerschaftswoche) kann lediglich das statistische Risiko einer Frau, ein Kind mit Down-Syndrom oder einer Spaltbildung des Rückens zu bekommen, besser eingeschätzt werden. Aus den Werten dreier Eiweißstoffe im mütterlichen Blut und dem Alter errechnet man die statistischen Wahrscheinlichkeiten für die genannten Erkrankungen.

Nachteilig ist, dass dieser Test erst ab der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann (NT-Messung/Serumscreening ab 12. SSW) und störanfällig ist.

Durch die Triple-Diagnostik können nur etwa 60 % aller Down-Syndrome und etwa 80 % aller Spaltbildungen des Rückens aufgedeckt werden.

Amniozentese / incl. Frühamniozentese

- Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)

Sie wird ab der 14. Schwangerschaftswoche (13+... Schwangerschaftswoche) zur Untersuchung der kindlichen Chromosomen durchgeführt. Unter ständiger Ultraschallkontrolle wird eine sehr dünne Nadel in die Fruchthöhle eingeführt. Der Eingriff dauert nur wenige Minuten. Dabei werden ca. 12 ml Fruchtwasser abgezogen und aus den darin enthaltenen kindlichen Zellen Kulturen angelegt. Da diese Zellkulturen Zeit für Wachstum und Vermehrung benötigen, liegt das Ergebnis der Fruchtwasseranalyse etwa zehn bis 14 Tagen nach der Punktion vor. Mittlerweile wird der sogenannte FISH-Test bei der Amniozentese angeboten. Dabei wird ein Teil des Fruchtwassers für diese Untersuchung verwendet und es lassen sich die häufigsten genetischen Störungen innerhalb von ein bis zwei Tagen nachweisen. Die zusätzliche Bestimmung eines Eiweißstoffes im Fruchtwasser (Alpha-Fetoprotein) sowie eines Enzyms ermöglicht mit hoher Wahrscheinlichkeit die Erkennung von Spaltbildungen des Rückens (Spina bifida). Diese Untersuchungen sind bei einer Chorionzottenbiopsie nicht möglich.

- Fruchtwasserauffüllungen, Fruchtwasserdrainagen

Chorionzottenbiopsie

- Entnahme von Plazentagewebe (Chorionzottenbiopsie)

Diese wird ab der 12. Schwangerschaftswoche (11+... SSW) vorgenommen. Es werden Zellen des Mutterkuchens (Plazenta) unter ständiger Ultraschallkontrolle mit einer Nadel durch die Bauchdecke entnommen.



AGAPLESION DIAKONIE KLINIKEN KASSEL

Ein vorläufiger Befund über die Anzahl der Chromosomen liegt meistens ein bis zwei Tage nach der Chorionzottenbiopsie vor. Diese Kurzzeitanalyse wird dann durch eine Untersuchung aus Zellkulturen nach etwa zwei Wochen bestätigt, bei der auch die Struktur der Erbträger beurteilt wird. Für die Aussagekraft der Untersuchungen gelten grundsätzlich die gleichen Einschränkungen wie für die Amniozentese. Eine Bestimmung des Risikos für Spaltbildungen des Rückens ("offener Rücken") ist nicht möglich.

Mögliche Komplikationen:

Die Amniozentese und Chorionzottenbiopsie sind invasive Eingriffe und beinhalten daher auch Komplikationsmöglichkeiten. Selten kommt es nach einer Punktion zum Verlust von Fruchtwasser durch die Scheide. Meist schließt sich der Defekt in der Fruchtblase wieder, und der weitere Verlauf der Schwangerschaft ist ohne Probleme.

Noch seltener kann eine Infektion oder Blutung eintreten. Insgesamt kann die Amniozentese in etwa 0,5 – 1 Prozent eine Fehlgeburt auslösen, die Chorionzottenbiopsie weist ein geringgradig höheres Risiko auf (,wobei jedoch berücksichtigt werden muss, dass aufgrund des früheren Alters der Schwangerschaft zum Zeitpunkt des Eingriffes in der Folge noch häufiger natürliche Fehlgeburten zu erwarten sind).

- Plazentapunktionen
- Nabelschnurpunktionen

Organdiagnostik mit hochauflösendem Ultraschall (3-D / 4-D)

Die Ultraschalluntersuchung ist ein praktisch nebenwirkungsfreies Verfahren. Schädigungen sind nicht bekannt. Durch Ultraschall kann die körperliche Entwicklung des Ungeborenen beurteilt werden. Um hierbei möglichst viele Details zu erkennen, sollte eine solche eingehende Organdiagnostik in der 21./22. Schwangerschaftswoche stattfinden. Die Anatomie des Herzens und der großen Blutgefäße kann zusätzlich mit der farbkodierten Doppleruntersuchung - einer speziellen Ultraschallmethode - überprüft werden.

Auch bei guter Gerätequalität, Sorgfalt und Erfahrung der Untersucher werden jedoch nicht alle Fehlbildungen oder Veränderungen mit völliger Sicherheit ausgeschlossen. Die Untersuchungsbedingungen in der Schwangerschaft können durch eine geringe Fruchtwassermenge, eine für die Betrachtung ungünstige kindliche Lage oder ein kräftige mütterliche Bauchdecke erschwert sein. Es ist möglich, dass kleinere Defekte nicht erkannt werden können, z.B. ein Loch in der Herzscheidewand, eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, kleinere Defekte im Bereich der Wirbelsäule oder Finger- und Zehenfehlbildungen.



Dopplersonographie des feto-maternalen Gefäßsystems

- Dopplersonographie des feto-maternalen Gefäßsystems. Im letzten Drittel der Schwangerschaft dient die Ultraschalluntersuchung vor allem der Kontrolle des kindlichen Wachstums. Durch Untersuchung und Beurteilung der Blutströme in wichtigen kindlichen und mütterlichen Blutgefäßen (Gefäßdoppler) werden die Funktion der Plazenta beurteilt sowie kindliche Gefahrenzustände erkannt.
- Betreuung von Risikoschwangerschaften
- Interdisziplinäre Betreuung bei fetalen Problemen zusammen mit Pädiatern und Neonatologen, Kinderchirurgen, Kinderkardiologen
- Interdisziplinäre Betreuung in Zusammenarbeit mit humangenetischem Labor / Humangenetiker
- Geburtsplanung

Ursachen von Erkrankungen des ungeborenen Kindes

Die gute Nachricht: Die Mehrheit aller Babys kommen gesund zur Welt!

Erkrankungen des ungeborenen Kindes sind selten und können verschiedene Ursachen haben:

- Chromosomenstörungen
- Erbkrankheiten oder
- Fehlentwicklungen der Organanlagen

Chromosomenstörungen sind Veränderungen der Anzahl oder des Aufbaus der Erbträger. Ein gesunder Mensch hat in jeder Zelle seines Körpers 46 Chromosomen, die die Erbinformation tragen. Bei der Zellteilung während und nach der Empfängnis können zufällige Verteilungsfehler auftreten. Am häufigsten tritt dabei die Trisomie 21 (Down-Syndrom) auf, etwas seltener die Trisomie 13 und 18. Bei der Entstehung dieser Zufallsfehler hat Ihre oder die familiäre Vorgeschichte Ihres Partners keinen Einfluss. Jedoch steigt das Risiko dafür mit dem mütterlichen Alter an.

20 Jahre	1 auf 1527
25 Jahre	1 auf 1352
30 Jahre	1 auf 895
32 Jahre	1 auf 659
34 Jahre	1 auf 446
36 Jahre	1 auf 280
38 Jahre	1 auf 167
40 Jahre	1 auf 97
42 Jahre	1 auf 55



Erbkrankheiten beruhen auf Gen-Veränderungen, die neu entstanden sind oder bei einem oder beiden Elternteilen oder in deren Familien bereits vorliegen. Sie können sowohl Stoffwechselfunktionen als auch den Körperbau bzw. die Organe betreffen.

Das Risiko dafür kann evtl. durch eine humangenetische Beratung eingegrenzt werden. Manche Erkrankungen können durch gezielte vorgeburtliche Suchtests erfasst werden, jedoch nur dann, wenn bereits in der Familie Erkrankungen aufgetreten sind und abgeklärt wurden. Die meisten Fehlentwicklungen der kindlichen Organe entstehen im 2. oder 3. Schwangerschaftsmonat und betreffen am häufigsten die Nieren und Harnwege, das Herz und das Gehirn. Diese Fehlbildungen können durch eine spezielle Ultraschalluntersuchung dargestellt werden - eine unauffällige Untersuchung schließt jedoch niemals eine solche Störung mit Sicherheit aus.

Individuelle Gesundheits-Leistungen (IGEL)

Wenn keine Indikation für eine besondere Pränatale Diagnostik vorliegt, handelt es sich um Individuelle Gesundheitsleistungen (IGEL), die in Privatliquidation nach GOÄ (Gebührenordnung für Ärzte) abgerechnet und in der Regel nicht von der Krankenkasse erstattet werden. Folgende Kosten werden für die jeweiligen Leistungen in Rechnung gestellt:

- Nackentransparenzmessung (11+6 SSW bis 13+6 SSW), individuelle Risikoberechnung, Beratung, Befundbericht (GOÄ 1, 401, 415, 75)
- Serumscreening (PAPP-A und free-β-HCG)
- Organdiagnostik (GOÄ 1, 406, 415, 424, 75)
- Doppleruntersuchung (GOÄ 1, 401, 404, 415, 75)
- Organdiagnostik mit Doppleruntersuchung (GOÄ 1, 404, 406, 415, 424, 75)

Für Patientinnen der gesetzlichen Krankenkassen gilt, dass nur Leistungen von den Krankenkassen übernommen werden dürfen, die "ausreichend, zweckmäßig und wirtschaftlich sind und das Maß des Notwendigen nicht überschreiten" (Sozialgesetzbuch V §12).

Darüber hinaus gibt es wünschenswerte und medizinisch sinnvolle Zusatzleistungen. Diese sind völlig freiwillig und müssen privat in Rechnung gestellt werden. Vor der Untersuchung entscheidet die Patientin, ob und welche Zusatzleistungen Sie wünscht. Eine Kostenerstattung durch die Kasse ist nicht möglich.