

Parallel dazu können zwei Werte im mütterlichen Blut (die Konzentration des Eiweißstoffs **PAPP-A** und des Hormons freies  **$\beta$ -HCG**) bestimmt werden.

Das ermittelte Risiko wird als Verhältniszahl angegeben: Ein Risiko für Down-Syndrom von 1 auf 500 bedeutet, dass von 500 Schwangeren mit diesem Risiko eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom bekommt.

Laut dem seit Februar 2010 gültigen Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) ist auch eine Ultraschalluntersuchung mit anschließender Risikoberechnung eine genetische Untersuchung. Die durchführenden Ärztinnen und Ärzte sind, genau wie z.B. vor einer Fruchtwasserpunktion, verpflichtet, Sie über die Untersuchung aufzuklären, Ihnen eine genetische Beratung anzubieten und Ihnen Informationsmaterial auszuhändigen. Ihre Einwilligung oder Ablehnung müssen Sie schriftlich erklären.

Bei jeder genetischen Untersuchung können Sie jederzeit Ihr Einverständnis mit der Durchführung bzw. der Speicherung der Ergebnisse widerrufen.

### Weitere Ursachen für eine verbreitete Nackentransparenz

Weitere Gründe für eine verbreiterte NT können auch Herzfehler, Zwerchfell-/Nabelbruch, Skelett- oder Stoffwechseldefekte sein. Mitunter liegt kein besonderer Grund vor, und die weitere Schwangerschaft verläuft ohne Komplikationen.

Neben der Ersttrimester-Diagnostik werden weitere ergänzende Suchtests aus mütterlichem Blut angeboten, deren Bedeutung jedoch geringer ist.

Niedrige Werte des Proteins PAPP-A können auch auf ein erhöhtes Risiko für Probleme der Plazentafunktion und des mütterlichen Blutdrucks im weiteren Verlauf der Schwangerschaft sein.

### Bitte beachten Sie:

*Bei unauffälligen Schwangerschaften ist das Ersttrimester-Screening kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen. Die Kosten für Beratung, Ultraschall- und Laboruntersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen nicht übernommen.*



### Ultraschall-Feindiagnostik

#### Bitte beachten Sie:

*Auch bei guter Gerätequalität und Sorgfalt können nie alle Fehlbildungen und Erkrankungen mit völliger Sicherheit ausgeschlossen werden. Bei schlechten Untersuchungsbedingungen (ungünstige Kindslage, Schalldichte Bauchdecken) stößt die Ultraschalltechnik an ihre Grenzen, sodass nicht alle Auffälligkeiten ausgeschlossen werden können.*

*Eine Ultraschalluntersuchung kann eine Chromosomenstörung nie ausschließen, da solche Erkrankungen nicht zwangsläufig mit Organfehlern einhergehen müssen.*



Praxis für die Frau

Am Städt. Krankenhaus  
Maria-Hilf Brilon

## Informationen zur Pränatalen Diagnostik

Die pränatale Diagnostik (vorgeburtliche) Diagnostik umfasst medizinische Untersuchungen, mit deren Hilfe der Gesundheitszustand des ungeborenen Kindes im Mutterleib überprüft wird. Welche Methode eingesetzt wird, richtet sich nach:

- Ihrer Schwangerschaftswoche (SSW)
- Der speziellen Fragestellung, z.B. Ihr Alter, familiäre Vorbelastung, eigene Vorerkrankungen, auffälliger Ultraschallbefund

Keine dieser Untersuchungen kann jedoch ein vollkommen gesundes Kind garantieren.

### Gemeinschaftspraxis

Fachärztinnen für Frauenheilkunde  
und Geburtshilfe  
Dr. med. Ursula Roß  
Bernadette Kastner

Am Schönschede 1  
59929 Brilon  
Tel. 02961 / 908200  
02961 / 9875189

## Ursachen für Erkrankungen des Ungeborenen

### Chromosomenstörungen

Ein gesunder Mensch hat in jeder Zelle seines Körpers 46 Chromosomen, von denen 23 von der Mutter und 23 vom Vater vererbt wurden. Jedes Chromosom liegt daher als Paar vor. Die Anzahl oder der Aufbau der Erbtäger können jedoch verändert sein. Durch Verteilungsfehler kann ein Chromosom dreifach statt zweifach vorliegen. Man spricht dann von Trisomie. Die häufigste ist die Trisomie des Chromosoms 21, bekannt als Down-Syndrom.

Auch die Anzahl der Geschlechtschromosomen (X-/Y-Chromosomen) kann verändert sein. Abweichungen im Aufbau der Chromosomen können ebenfalls einen Einfluss auf die Entwicklung des Ungeborenen haben. In jeder Schwangerschaft besteht ein kleines Risiko für derartige zufällige Chromosomenstörungen. Die Vorgeschichte Ihrer Familie und Ihre eigene Lebensweise haben hierauf keinen Einfluss.

Für einige Chromosomenstörungen steigt das Risiko jedoch mit dem Alter an (siehe Tabelle).

#### Altersrisiko für Down-Syndrom

(bei einer 12 Wochen alten Schwangerschaft)

20 Jahre	1:1068	36 Jahre	1:196
25 Jahre	1: 946	38 Jahre	1:117
30 Jahre	1: 626	40 Jahre	1: 68
32 Jahre	1: 461	42 Jahre	1: 38
34 Jahre	1: 312	44 Jahre	1: 21

### Erbkrankheiten

Erbkrankheiten beruhen auf Genveränderungen. Sie entstehen neu oder liegen bei einem, häufiger bei beiden Elternteilen unerkannt bereits vor. Sowohl die Stoffwechselfunktion als auch der Körperbau können betroffen sein. Die Möglichkeiten, eine Erbkrankheit vorgeburtlich zu erkennen, und auch deren Konsequenzen müssen vorab in einem humangenetischen

Beratungsgespräch geklärt werden.

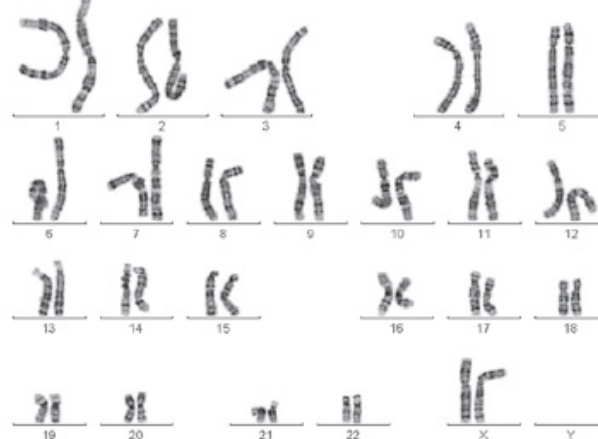
Viele Erkrankungen sind bereits vorgeburtlich mit den Methoden der Molekulargenetik diagnostizierbar.

### Fehlentwicklungen der kindlichen Organe

Die meisten dieser Fehlentwicklungen entstehen im zweiten und dritten Schwangerschaftsmonat. Am häufigsten sind Nieren und Harnwege, Herz und Gehirn betroffen. Oft lässt sich eine Ursache nicht feststellen, in seltensten Fällen liegen äußere Einflüsse wie Medikamente, Strahleneinwirkung oder mütterliche Infektionen zugrunde.

Fehlbildungen der Organe können mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit durch eine Ultraschalluntersuchung dargestellt werden. Eine unauffällige Untersuchung schließt solche Störungen aber niemals mit Sicherheit aus.

Normaler menschlicher Chromosomensatz



### Risikoberechnung für Trisomie

(Ersttrimester-Screening)

Die Trisomie 21 (Down-Syndrom) beim Ungeborenen kann in jedem Lebensalter der Mutter auftreten, allerdings steigt die Wahrscheinlichkeit mit dem mütterlichen Alter an.

Wenn Sie Ihr persönliches Risiko für eine Trisomie 21 ermitteln möchten, werden Marker (aus dem Blut und NT des Embryos) für eine Wahrscheinlichkeitsrechnung erfasst.

### Bitte beachten Sie jedoch, dass:

- eine unauffällige Ultraschalluntersuchung keine Garantie für ein gesundes Kind sein kann. Das Ergebnis der Risikoanalyse gibt Ihnen keine Gewissheit darüber, ob Ihr Kind eine Chromosomenstörung hat oder nicht.
- die Wahrscheinlichkeitsrechnung nur das Risiko für eine Trisomie der Chromosomen 21, 13 und 18 erfasst.

In der Tabelle sehen Sie, welches Risiko für Störungen anderer Chromosomen eine Schwangere hat, deren Ersttrimester-Screening für Trisomie 21, 18 und 13 jeweils kleinere Risiken als 1 auf 1000 ergeben hat:

Alter	Restrisiko
35 Jahre	1: 550
37 Jahre	1: 420
40 Jahre	1: 210
41 Jahre	1: 170
42 Jahre	1: 140

Es ist sehr wichtig, dass Sie sich zuvor bewusst machen, in wie weit für Sie eine reine Wahrscheinlichkeitsaussage hilfreich ist und welche Konsequenzen Sie aus einem hohen oder niedrigen Risikowert ziehen würden. Wenn Sie die häufigsten Chromosomenstörungen sicher ausschließen möchten, empfehlen wir Ihnen eine Chromosomenanalyse der kindlichen Zellen. Hierzu ist entweder eine Chorionzottenbiopsie (ab 11+0 SSW) oder eine Fruchtwasserpunktion (ab 16+0 SSW) erforderlich. Die Möglichkeiten und Risiken dieser Untersuchungen erläutern wir Ihnen gern in einem genetischen Beratungsgespräch.

### Wie wird das Risiko für Trisomie berechnet?

Die Ersttrimester-Diagnostik kann nur zwischen 11+1 und 13-6 Schwangerschaftswochen (SSW) durchgeführt werden. Mittels Ultraschall wird die sogenannte Nackentransparenz des Ungeborenen (auch Nackenfalte oder NT für „nuchal translucency“) gemessen. Ist die NT verbreitert, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung Ihres Kindes.