



Sachsenhausen

# Pränataldiagnostik

## Herzlich Willkommen

Dr. med. Karoline Bodammer



DGD-Kliniken  
Mehrls  
Medizin



## Inhaltsverzeichnis

» Pränataldiagnostik im MVZ-Sachsenhausen	5
» Überblick	6 –7
» Spezielle Ultraschalluntersuchung/-angebote im Rahmen der Pränataldiagnostik	8
» I. Trimenon Ultraschalluntersuchung Nackentransparenzmessung	9
» Individuelle Risikoberechnung	10
» Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)	12
» II. Trimenon Organscreening (Feindiagnostik)	13
» Fetale Echokardiografie	14
» III. Trimenon	15
» Doppler-Sonografie	16
» Invasive Diagnostik	17
» Fruchtwasserpunktion (Amniozentese, AC)	19



### **Kompetent beraten und professionell betreut in der Schwangerschaft**

Werdende Eltern wünschen sich nichts sehnlicher als ein gesundes Kind. Glücklicherweise verlaufen die meisten Schwangerschaften unproblematisch. Besonders in Risikoschwangerschaften oder bei entsprechenden Fragestellungen kann die Pränataldiagnostik sinnvoll sein, um zusätzliche Sicherheit zu geben.

Mit dieser Broschüre möchten wir Ihnen einen Überblick über ergänzende und reguläre Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaft geben.



Beratung, Vertrauen und Vorsorge sind in einer Schwangerschaft besonders wichtig. Deshalb beraten wir Sie gerne, welche Leistungen für Sie infrage kommen. Einen besonderen Fokus legen wir hierbei auf die Sicherheit von Mutter und Kind.

Ihre

**Dr. med. Karoline Bodammer**  
Fachärztin für Gynäkologie und  
Geburtshilfe DEGUM II

## Überblick

Das Spektrum der pränatal medizinischen Untersuchungen umfasst alle diagnostischen und therapeutischen Methoden der modernen Pränatalmedizin. Hierzu gehört auch die Untersuchung des fetalen Herzens in der Frühschwangerschaft und der Überwachung des fetalen Gesundheitszustandes durch das Dopplerultraschall-Verfahren. Heutzutage können durch die enge Zusammenarbeit von niedergelassenen Frauenärzten, spezialisierten Pränatalmedizinerinnen und Ärzten anderer Fachrichtungen viele medizinische Probleme zum Wohle von Mutter und Kind behandelt werden. Welche pränatalmedizinischen Methoden dabei eingesetzt werden, richtet sich nach dem Schwangerschaftsalter,

der konkreten Fragestellung bzw. einem eventuell bestehenden Verdacht und nach der erforderlichen Dringlichkeit. Sehr wichtig ist auch die Frage nach den Konsequenzen, die ein auffälliger Befund für Sie haben würde. Und natürlich können Sie auch auf die Ultraschalluntersuchung verzichten, ohne dass Sie Gründe nennen müssen oder gar Ihren Versicherungsschutz verlieren. Vor jeder Untersuchung sind wir als Ärzte verpflichtet, Sie über die Vor- und Nachteile der Untersuchung aufzuklären. Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft sind für die Schwangere und das Ungeborene unschädlich, direkte unerwünschte Wirkungen oder Risiken sind mit den verwendeten

Schallwellen nach dem jetzigen Stand des Wissens nicht bekannt. Die Ultraschalluntersuchung basiert auf der Aussendung von Schallwellen, die wir nicht hören können, die Schallwellen werden von den verschiedenen Geweben im menschlichen Körper mit unterschiedlicher Stärke als Echo zurückgeworfen. Mit den modernen hochauflösenden Ultraschallgeräten kann man dieses Echo in Bilder umwandeln.

Im Rahmen der allgemeinen gesetzlich vorgeschriebenen Ultraschalluntersuchungen sind drei Basisuntersuchungen vorgeschrieben. Hierbei wird festgestellt, ob die Schwangerschaft normal verläuft und ob sich das Kind normal entwickelt.

1. Basisuntersuchung (9. bis 12. SSW)
2. Basisuntersuchung (19. bis 22. SSW) oder die sogenannte „erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung“
3. Basisuntersuchung (29. bis 32. SSW)

Diese Untersuchungen werden von Ihrem betreuenden Frauenarzt durchgeführt. Bei Auffälligkeiten in diesen Untersuchungen wird in der Regel eine weiterführende Diagnostik empfohlen oder die Meinung eines Spezialisten für Pränataldiagnostik eingeholt. Auch beim Vorliegen einer Risikoschwangerschaft können zusätzliche Untersuchungen angeboten und durchgeführt werden.

# Ultraschalluntersuchung

## Spezielle Ultraschalluntersuchung/-angebote im Rahmen der Pränataldiagnostik

Wir sind ein ambulantes Zentrum (DEGUM Stufe II) und haben uns auf spezielle Fragestellungen im Rahmen der Schwangerschaft spezialisiert. Wir betreuen unsere Patientinnen mit größter Sorgfalt und nach den neuesten Vorgaben sowohl nationaler als auch internationaler Fachgesellschaften (z. B. Fetal-medicine Foundation UK/London). Die Voraussetzung für eine spezielle Fehlbildungsdiagnostik ist neben der speziellen Qualifikation des Untersuchers auch eine entsprechende Qualität des Ultraschallgerätes sowie ein hoch entwickeltes Dokumentationssystem. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen,

die nach genetischen Eigenschaften suchen, unterliegen dem Gendiagnostikgesetz. Hierunter fallen auch die im Folgenden genannten Ultraschalluntersuchungen. Eine genetische Beratung muss vor einer solchen geplanten Untersuchung stattfinden. Die gesetzlich vorgeschriebene Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung liegt selbstverständlich ebenfalls vor.



## I. Trimenon

### Ultraschalluntersuchung Nackentransparenzmessung

Grundlage der **Ersttrimester-Diagnostik** ist eine umfassende Ultraschalluntersuchung zwischen der 11+0 und 13+6 SSW. Dazu gehört die Beurteilung der Dicke der Nackenhaut (NT-Messung, „Nackenfalte“, nuchal scan). Diese Untersuchung gibt Hinweise auf überzählige Chromosomen (z. B. Trisomie 21) und Organfehlbildungen (z. B. Herz) beim Fetus. Da unsere Praxis mit modernsten Ultraschall-Geräten (GE Voluson E10, Voluson E8) ausgestattet ist, können wir bei guten Untersuchungsbedingungen bereits in diesem Zeitraum eine umfassende Organdiagnostik durchführen und zahlreiche schwerwiegende Fehlbildungen (z. B.

schwerwiegende Gliedmaßendefekte, Spaltbildungen, Kopffehlbildungen oder auch einige Herzfehler) ausschließen. Gleichzeitig sind Details der kindlichen Entwicklung beurteilbar und die exakte Bestimmung des Schwangerschaftsalters möglich. Bei Mehrlingsschwangerschaften ist zusätzlich die Beurteilung der Plazenta-Verhältnisse als Basis für die Planung der weiteren Betreuung der Schwangerschaft von besonderer Bedeutung.

Dieses **Ersttrimester-Screening (ETS)** ist kein Bestandteil der Ultraschall-Untersuchung gemäß Mutterschaftsrichtlinien und somit keine Leistung, die von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt wird. Als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) sind die Kosten selbst zu entrichten.



## Individuelle Risikoberechnung

Mit dem ETS kann die individuelle Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Chromosomenstörung für die vorliegende Schwangerschaft erfolgen. Das individuelle Risiko wird mittels einer speziellen Software aus mehreren Faktoren berechnet (z. B: dem mütterlichen Alter, der Breite der Nackentransparenz, der Konzentration von PAPP-A und  $\beta$ -HCG im mütterlichen Blut). So ist es möglich, die kleine Gruppe von Schwangeren mit einem erhöhten Risiko für Chromosomenstörungen zu identifizieren und ihnen eine weitere Abklärung mittels Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie anzubieten.

Das Risiko für die Lebendgeburt eines Kindes mit einer Trisomie 21, 18 oder 13 ist abhängig vom Alter der Mutter sowie vom Schwangerschaftsalter. Die folgende Tabelle zeigt am Beispiel der Trisomie 21 diese Zusammenhänge.

Zudem wird zusätzlich auch das individuelle Risiko für die Entwicklung einer Präeklampsie (auch Gestose oder Schwangerschaftsvergiftung genannt) bestimmt. Wird ein erhöhtes Risiko früh erkannt, so kann man mit geeigneten Maßnahmen die Wahrscheinlichkeit des Auftretens reduzieren.

## Altersabhängiges Risiko für Trisomie 21

Alter	Schwangerschaftswochen		
	12	20	40
20	1:1068	1:1295	1:1527
25	1:946	1:1147	1:1352
30	1:626	1:759	1:895
31	1:543	1:658	1:776
32	1:461	1:559	1:659
33	1:383	1:464	1:547
34	1:312	1:378	1:446
35	1:249	1:302	1:356
36	1:196	1:238	1:280

Alter	Schwangerschaftswochen		
	12	20	40
37	1:152	1:185	1:218
38	1:117	1:142	1:167
39	1:89	1:108	1:128
40	1:68	1:82	1:97
41	1:51	1:62	1:73
42	1:38	1:46	1:55
43	1:29	1:35	1:41
44	1:21	1:26	1:30
45	1:16	1:19	1:23

Quellenangaben: Snijders RJM, Sundberg K, Holzgreve W, Henry G, and Nocolaides KH. Maternal age-a and gestation specific risk for trisomy 21. Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology 1999;13;167-170



## NIPT

**(non-invasive prenatal testing = Zellfreie fetale DNA-Analyse) ab der 10+ SSW**

Bei der zellfreien fetalen DNA-Analyse (cffDNA), die auch NIPT (non-invasive prenatal testing) genannt wird, wird Ihnen eine Blutprobe (20 ml) abgenommen. Diese wird dazu verwendet, die fetale („kindliche“) DNA auszuwerten, um eine Aussage über Trisomie 21, 18, 13 und geschlechtsspezifische Chromosomenstörungen treffen zu können. Innerhalb von wenigen Tagen liegt dann ein Ergebnis vor. Mit Hilfe dieser Tests können etwa 99% der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 erkannt werden. In etwa 0,1% der normalen

Schwangerschaften wird ein auffälliges Ergebnis beobachtet. In etwa 3 - 4% der Fälle bleibt die Untersuchung ergebnislos, da nicht genügend fetale Zellen in der Probe vorhanden sind, dann wird in der Regel eine zweite Probe entnommen. Wir führen den Bluttest nur mit einer vorherigen Ultraschalluntersuchung durch. Die Untersuchung ist aktuell eine sogenannte IGeL-Leistung und ist selbst zu tragen. Die Kosten für den NIPT, die Kosten für das schriftliche Gutachten und die zusätzlich mit dem Test verbundenen ärztlichen Leistungen werden i. d. R. nicht von den Krankenkassen übernommen. Die Kosten sind selbst zu tragen. Bei manchen Kostenträgern gibt es bereits Kostenübernahme-Zusagen.

## II. Trimenon

**Organscreening (Feindiagnostik) zwischen der 18+0 und 22+0 SSW**

Ziel dieser erweiterten Untersuchung ist die Darstellung und Beurteilung der Funktion kindlicher Organe, der Fruchtwassermenge sowie die Beurteilung des kindlichen Wachstums und des Bewegungsmusters des Kindes. Eine fetale Echokardiografie, d. h. die spezielle Untersuchung des kindlichen

Herzens, ist ebenfalls Bestandteil der Untersuchung. Zur Ergänzung der konventionellen Ultraschalldiagnostik können auch die Möglichkeiten der Dopplersonografie sowie 3D- und 4D-Techniken eingesetzt werden. Dabei geht es in erster Linie darum, Fehlbildungen und kindliche Erkrankungen weitestgehend auszuschließen und damit zu einem entspannten Verlauf der Schwangerschaft beizutragen.

Beispielmessung:

2D Messungen	AUA	Wert	m1	m2	m3	Meth.	GP	GA
BPD (Hadlock)	✓	4.07 cm	4.07			Avg.		82.2% 18w2d
OFD (HC)		5.11 cm	5.11			Avg.		
HC (Hadlock)	✓	14.56 cm	14.56			Avg.		50.4% 17w5d
HC* (Hadlock)	□	14.47 cm	14.47					46.8% 17w5d
AC (Hadlock)	✓	13.15 cm	13.15			Avg.		82.3% 18w5d
FL (Hadlock)	✓	2.38 cm	2.38			Avg.		29.3% 17w1d
NBL (Sonek)		5.86 mm	5.86			Avg.		66.2%



## Fetale Echokardiografie

Die einzelnen Techniken werden gemeinsam eingesetzt zur vollständigen Untersuchung des Herzens und der großen Gefäße: Vorhöfe und Kammern füllen und entleeren sich, Flussrichtung und Blutflussgeschwindigkeiten an den Klappen und in den zu- und abführenden Gefäßen.

Mit Hilfe der fetalen Echokardiografie lassen sich selbst in der Hand von ausgewiesenen Experten nicht alle Herzfehler vorgeburtlich feststellen. Es gibt jedoch Herzfehler, die in der 20. Schwangerschaftswoche noch nicht (oder schwer) erkennbar sind. Dazu

gehören Verengungen an den Herzklappen, deren Folgen möglicherweise erst im späteren Verlauf der Schwangerschaft sichtbar werden.

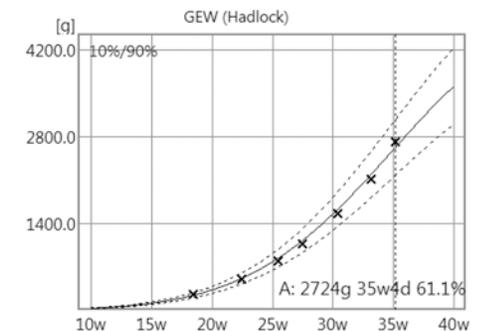
Das Ziel der Untersuchung ist es, Herzfehlbildungen und Herzfunktionsstörungen frühzeitig zu erkennen, dies gelingt in 60-80% der Fälle. Ein auf den Herzfehler angepasstes geburtsmedizinisches Vorgehen und die Entbindung an einem Perinatalzentrum mit Spezialisierung auf kindliche Herzerkrankungen trägt wesentlich zur Verbesserung der nachgeburtlichen Behandlung bei – auch wenn diese Diagnose zunächst Ängste bei den Eltern auslöst.

## III. Trimenon

Der Ultraschall jenseits von der 30. Schwangerschaftswoche dient vor allem der Beurteilung des kindlichen Wachstums, der Funktion der Placenta, der Lage des Feten und der Kontrolle der Länge des Gebärmutterhalses. Die Beurteilung der Blutströmung in kindlichen und mütterlichen Gefäßen mittels Dopplersonografie lässt frühzeitig eine mangelhafte Funktion der Placenta sowie andere kindliche Gefahrezustände erkennen.

Die weiterführende Ultraschall-Organ Diagnostik in der fortgeschrittenen Schwangerschaft stößt jedoch, bedingt

durch Größe und Lage des Kindes, Reife des Skeletts und, relativ verminderter Fruchtwassermenge, an Grenzen. Daher ist es in diesem Zeitraum oft schwierig oder sogar unmöglich, eine differenzierte Organ-Diagnostik vergleichbar mit der des II. Trimesters, durchzuführen.





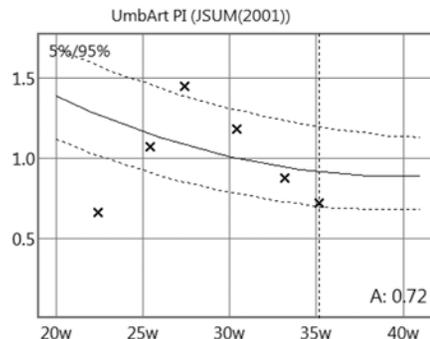
## Invasive Diagnostik



## Doppler-Sonografie

Ziel dieser speziellen Untersuchung ist die Darstellung der Blutgefäße und Messung der Strömungsgeschwindigkeiten in den Blutgefäßen. Dabei können sowohl mütterliche Gefäße (z. B. Gebärmutterarterien) als auch kindliche Gefäße (z. B. Nabelschnurarterien, Hirnarterien, verschiedene Venen etc.) beurteilt werden. Dies dient insbesondere zur Prüfung der ausreichenden Versorgung des Ungeborenen und zur Feststellung von Risikokonstellationen für Bluthochdruckerkrankungen in der Schwangerschaft wie der Präeklampsie.

Die Dopplersonografie/Farbdopplersonografie ist eine Ergänzung der Ultraschalldiagnostik im Rahmen der differenzierten Ultraschalldiagnostik und der fetalen Echokardiografie.



Die bisherigen Verfahren sind unter den nicht invasiven Verfahren der Pränataldiagnostik zusammenzufassen. Sie tragen für Sie als Schwangere und für den Feten keine Risiken.

Die invasiven Verfahren der Pränatalmedizin sind mit einem Eingriff in den Körper der Schwangeren verbunden. Sie haben die Möglichkeit, eine Verdachtsdiagnose zu sichern aber auch auszuschließen, und zum sorglosen Erleben der Schwangerschaft beizutragen. Sie bergen ein geringes Risiko für Komplikationen (Blutung, Blasensprung oder Fehlgeburt).

Gründe für eine vorgeburtliche invasive Diagnostik sind in aller Regel die erweiterte Chromosomendiagnostik. So können vorangegangene Schwangerschaften mit auffälligen Erbgutbefunden (Chromosomenbefunden), einem auffälligen Ultraschallbefund oder einer familiär vererbten und gehäuft auftretenden Erkrankung, eine Indikation sein. Durch die Entnahme von

Gewebe, Fruchtwasser oder Blut lässt sich der Fetus in einem sehr frühen Stadium der Schwangerschaft präzise untersuchen. Es ist möglich, Erbkrankheiten und genetisch bedingte Fehlbildungen früh zu erkennen und gelegentlich auch zu behandeln.

Im Folgenden geben wir Ihnen einen allgemeinen Überblick über diagnostische Möglichkeiten.





## Fruchtwasserpunktion

### (Amniozentese, AC) ab der 15+0 SSW

Die Fruchtwasserpunktion kann auch im späteren Verlauf der Schwangerschaft durchgeführt werden. Dabei führt der Arzt unter ständiger Ultraschallsicht eine dünne Hohlnadel durch die Bauchdecke der Mutter ein und entnimmt Fruchtwasser (je nach Schwangerschaftswoche zwischen 10 und 20 ml). Dieser Eingriff dauert weniger als eine Minute. Die im Fruchtwasser schwimmenden fetalen Zellen werden zur Untersuchung der Erbgutträger (Chromosomen) gewonnen. Mit dieser Methode können die häufigsten pränatalen Chromosomenanomalien diagnostiziert werden. Hierzu zählen die zahlenmäßigen Abweichungen der

Chromosomen 21, 18 und 13 sowie der Geschlechtschromosomen X und Y.

Eine Verletzung des Ungeborenen ist ausgeschlossen. Das Fehlgeburtsrisiko der Punktion liegt bei 0,5%. Das Ergebnis der Untersuchung wird nach etwa 10-14 Tagen erwartet. Durch ein besonderes Verfahren (FISH-Analyse, PCR Verfahren) kann innerhalb von 1-2 Tagen ein vorläufiges Ergebnis ermittelt werden.





## Ihr Weg zu uns

**S- und U-Bahn:** + Südbahnhof + Schweizer Platz + Dom/Römer  
**Parkmöglichkeiten:** + Parkhaus: Walter-Kolb-Straße 16

## Kontakt

Medizinisches Versorgungszentrum  
Sachsenhausen GmbH  
Schifferstraße 59  
60594 Frankfurt am Main  
Tel: +49 (0) 69/9043687-0

Privat- und Pränatalmedizin  
Tel: +49 (0) 69/9043687-15  
mvz@mvzsachsenhausen.de  
www.mvzsachsenhausen.de  
www.dgd-kliniken.de

