

Pränatale Diagnostik – Wissenswertes

Das sollten Sie vor einer PND-Untersuchung wissen

- 96% aller Kinder kommen gesund zur Welt. (Interdisziplinäres Forum Pränataldiagnostik Berlin e.V.)
- Viele Schwangere werden durch ein unauffälliges Untersuchungsergebnis beruhigt.
- Nur 5 % aller Behinderungen entstehen vor und während der Geburt, 95 % danach durch Krankheiten und Unfälle. (Kurmann und Wegener, Sichtwechsel, Köln 1999, 65)
- Es gibt keine Verpflichtung, vorgeburtliche Untersuchungen durchführen zu lassen. (Recht auf Nichtwissen)
- Nicht alle Behinderungen und Krankheiten sind feststellbar.
- 80% aller Schwangeren gelten heute aufgrund einer Erweiterung der Risikodefinition als Risikoschwangere. (Brigitte 6 / 2004)
- Die Zahl der invasiven Untersuchungen hat sich innerhalb der letzten 20 Jahre von ca. 30.000 auf ca. 70.000 pro Jahr erhöht. (Nationaler Ethikrat, Nippert, Schlussbericht der Enquetekommission des Dt. Bundestages "Recht und Ethik der modernen Medizin")
- Das Risiko, nach Fruchtwasseruntersuchung durch vorzeitige Wehen das Kind zu verlieren, beträgt 1:200 (1 von 200 Frauen verliert ihr Kind).
- Die wenigsten Krankheiten und Fehlbildungen sind vor Geburt behandelbar.
- Über den individuellen Ausprägungsgrad vieler Behinderungen lässt sich vor Geburt nur wenig sagen.
- Für manche Schwangere ist es wichtig, sich auf eine eventuelle Behinderung vor Geburt einstellen zu können.
- Frauen im Alter von 30 Jahren haben ein Risiko von 0,1% ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, im Alter von 35 Jahren steigt das Risiko auf 0,3% und im Alter von 40 Jahren auf 0,9% (BZgA, Flyer Pränataldiagnostik 11/04).
- Nicht alle auffälligen Befunde sind eindeutig, die Wiederholung einer Untersuchung kann notwendig werden.
- Auch wenn alle Untersuchungen durchgeführt werden, gibt es keine Garantie für ein gesundes Kind.

Persönliche Checkliste vor einer Untersuchung

- Wie viel möchte ich über mein ungeborenes Kind wissen?
- Welche Untersuchung möchte ich machen lassen?
- Welche Gründe sprechen dafür, welche dagegen?
- Was brauche ich wirklich zu meiner Beruhigung?
- Welche Risiken bin ich bereit, in Kauf zu nehmen?
- Was wäre, wenn bei meinem Kind eine Behinderung festgestellt werden würde?
- Wie stelle ich mir ein Leben mit einem behinderten Kind vor?
- In welche Gewissenskonflikte kann ich kommen?
- Käme ein Schwangerschaftsabbruch für mich in Frage?

Psychosoziale Beratung vor, während und nach Pränataldiagnostik

Für wen ist die Beratung gedacht?

Die vielfältigen pränataldiagnostischen Verfahren eröffnen Ihnen als werdende Eltern unterschiedliche Möglichkeiten über die Gesundheit Ihres Kindes etwas zu erfahren.

Diese Information kann Sie als Schwangere und Ihren Partner aber auch sehr belasten und vor schwierige Entscheidungen stellen. Ergänzend zur medizinischen Beratung kann jetzt eine psychosoziale Beratung sinnvoll sein.

Das Beratungsangebot gilt unabhängig von Nationalität und Religion. Die Beratung ist vertraulich, kostenfrei und auf Wunsch anonym. Sie ist offen für alle Frauen und Männer, unabhängig von ihrer Entscheidung.

Wann ist die Beratung sinnvoll?

Das psychosoziale Beratungsangebot kann in allen Phasen der Schwangerschaft sinnvoll sein.

Eine möglichst frühzeitige Beratung ist ratsam.

Das Angebot richtet sich an Menschen, die sich gerade mit Fragen, Problemen und Konflikten auseinandersetzen müssen, die sie momentan alleine bzw. in der Familie nicht in befriedigender Weise bewältigen können.

Wie läuft die Beratung ab?

In persönlichen Gesprächen begleitet eine erfahrene Beraterin Sie und Ihren Partner mit Information, Aufklärung und Beratung.

Im Mittelpunkt dieser Gespräche stehen Ihre Lebenssituation, Ihre Lebensplanung, Ihre Wertvorstellungen und Ihre Ängste sowie emotionale und ethische Konflikte. Durch die Auseinandersetzung mit diesem Thema können Wege entwickelt werden, um zu einer tragfähigen Entscheidung zu finden.

In der Beratung erhalten Sie als werdende Eltern den Raum und die Zeit, um über anstehende Entscheidungen oder bereits erhaltene „schlechte Nachrichten“ und die einhergehenden Ängste, Gefühle und Fragen sprechen zu können.

Was umfasst die Beratung?

Die Beraterinnen– in Zusammenarbeit mit Ärzten, Genetischen Beratungsstellen, Hebammen, Frühförderstellen, Selbsthilfegruppen etc. -

- bieten den Betroffenen emotionale Begleitung in einer möglicherweise auftretenden Schockphase an und unterstützen sie bei deren Verarbeitung.
- sind behilflich herauszufinden, was die erhaltenen medizinischen Befunde für die Betroffenen bedeuten.
- unterstützen bei der Klärung noch offener Fragen, z. B. bezüglich Diagnose, Behinderungsbild, möglichen Hilfsangeboten.

Wozu eine Beratung?

Ziel der psychosozialen Beratung ist es, Sie in dieser schwierigen Situation zu begleiten sowie Ihr verantwortliches Handeln als werdende Eltern zu stärken. Sie sollen ermutigt werden, eine Entscheidung nicht vorschnell zu treffen.

Um eine verantwortliche Entscheidung treffen zu können, braucht es mehr als Information. Durch die psychosoziale Beratung können Sie sich Ihrer persönlichen, moralischen und sozialen Hintergründe, Fähigkeiten und Unterstützungsmöglichkeiten bewusst werden, um sie nutzen zu können. Auch nach Ihrer Entscheidung begleiten die Beraterinnen Sie und Ihren Partner auf Ihrem jeweiligen Weg.

Begleitung in allen Phasen der Schwangerschaft

Das psychosoziale Beratungsangebot der Katholischen Beratungsstellen für Schwangerschaftsfragen kann in allen Phasen der Schwangerschaft sinnvoll sein. Eine möglichst frühzeitige Beratung ist ratsam.

Vor pränataldiagnostischen Untersuchungen

Eine Beratung ist zu empfehlen, wenn Sie und Ihr Partner verunsichert sind, ob, und wenn ja, welche Untersuchungen für Sie in Frage kommen und welche Konsequenzen ein auffälliger Befund für Sie haben könnte.

Die Auseinandersetzung mit diesen Fragen erleichtert eine Entscheidung ggf. für eine Diagnostik, die vor dem persönlichen Erfahrungshintergrund tragbar ist.

Während der Wartezeit auf das Ergebnis

Wartezeiten können sich auf eine Schwangere sehr belastend und verunsichernd auswirken. Es kann sein, dass Sie die Ungewissheit kaum aushalten und große Ängste auftauchen. Eine unterstützende Begleitung durch eine Beraterin kann Sie in dieser Situation entlasten.

Nach einem auffälligen Befund

Häufig geraten Frauen und Paare bei einem auffälligen Befund in einen Konflikt. Jetzt kann es hilfreich sein, wenn Sie einen geschützten Rahmen verfügbar haben. Sie können ambivalente Gefühle äußern. Sie können gesetzliche und persönliche Unterstützungsmöglichkeiten ins Auge fassen. Details über die Behinderung des Kindes können in Erfahrung gebracht werden. Aber Sie können sich auch mit der Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs auseinandersetzen. Nur wenn alle Perspektiven betrachtet werden, kann eine auch langfristig tragfähige Entscheidung getroffen werden.

Nach einer Entscheidung für ein Kind mit einer möglichen Behinderung

Eine regelmäßige Begleitung unterstützt Sie als Betroffene in allen Fragen der Neuorientierung in dem Leben mit ihrem Kind, z. B. bei Fragen zu gesetzlichen Hilfen, zu Entlastungsmöglichkeiten, der Annahme des Kindes, der Trauer über den Verlust des "Wunschkindes"...

Nach dem Tod des Kindes oder einem Schwangerschaftsabbruch

Vielleicht haben Sie oder Ihr Partner das Bedürfnis, in einem Gespräch das Erlebte zu besprechen, Ihre Trauer zum Ausdruck zu bringen, den Verlust des Kindes zu verarbeiten oder Ängste in Bezug auf eine neue Schwangerschaft zu äußern und zu bearbeiten. Auch in diesem Fall kann Ihnen eine Beraterin hilfreich zur Seite stehen.

Erste Schritte zur Krisenbewältigung

Falls Sie mit einem auffälligen Befund konfrontiert sind, können Ihnen folgende Hinweise dabei helfen, diese schwierige Situation besser zu bewältigen.

Die Diagnose verstehen

Der Arzt/Ärztin, der Ihnen den Befund mitteilte, hat sich vermutlich darum bemüht, Ihnen die Art der Behinderung bzw. chronischen Erkrankung näher zu erläutern und eventuell auch die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches angesprochen.

Überstürzen Sie nichts und versuchen Sie, die Diagnose klar zu verstehen. Vereinbaren Sie gegebenenfalls einen weiteren Gesprächstermin und bedenken Sie, dass Sie auch die Möglichkeit haben, sich an einen weiteren Arzt, Spezialisten oder Kinderarzt (bei Fragen zur Behinderung des Kindes) zu wenden.

Nichts überstürzen

Nehmen Sie sich Zeit für Ihre Entscheidung! Auch wenn die Zeit drängt und Sie einen Schwangerschaftsabbruch erwägen, ziehen Sie auch die Möglichkeit eines Lebens mit einem behinderten Kind in Ihre Überlegungen mit ein. Sie treffen diese Entscheidung für Ihr ganzes weiteres Leben. Die Gewissheit, beide Seiten überlegt zu haben, wird Ihnen bei der Verarbeitung helfen.

Hilfe suchen

Suchen Sie sich Hilfe und Unterstützung! Beziehen Sie den Vater des Kindes nach Möglichkeit mit ein. Teilen Sie sich gegenseitig Ihre Gefühle mit und nehmen Sie Untersuchungs- und Beratungstermine gemeinsam wahr. Besprechen Sie Ihre Situation mit Vertrauenspersonen aus Ihrem Freundes- oder Verwandtenkreis, die Sie emotional begleiten, ohne Ihnen Entscheidungen abnehmen zu wollen. Hilfe und Unterstützung erhalten Sie auch von Schwangerschaftsberatungsstellen, die Beratung zum Bereich Pränataldiagnostik anbieten.

Eine gute Möglichkeit, sich selbst zusätzliche Informationen über die Art der Behinderung zu verschaffen, bietet das Internet oder ein Servicetelefon. Weitere Adressen

Wenn die Entscheidung gefallen ist

Auch nach einer Entscheidung kann es für Sie hilfreich sein unterstützt und begleitet zu werden. Bei einer Entscheidung für das behinderte Kind bieten Selbsthilfegruppen oder Behindertenorganisationen betroffener Eltern vielfältige Hilfsangebote. Nach einem Schwangerschaftsabbruch oder einer Totgeburt können Gesprächsangebote den Trauerprozess unterstützen.

Auch jetzt gilt das Angebot der Katholischen Beratungsstellen für Schwangerschaftsfragen noch weiter, sowohl nach einem Schwangerschaftsabbruch als auch nach der Entscheidung für das Kind mit Behinderung bis zu dessen 3. Lebensjahr.

Das Beratungsverständnis

Für den Menschen da zu sein, weiß die Kirche als wesentlichen Teil ihrer Sendung. „Freude und Hoffnung, Trauer und Angst der Menschen von heute, insbesondere der Bedrängten, sind Freude und Hoffnung, Trauer und Angst der Christen“ (2. Vatikanisches Konzil, Konstitution über die Kirche in der Welt von heute, Nr.1). Diesen Auftrag vollzieht die Kirche in der Grundüberzeugung von der unantastbaren Würde und in einer ganzheitlichen Sicht vom Menschen.

Beauftragt durch die katholischen Bischöfe der deutschen Diözesen nehmen die katholischen Beratungsstellen für Schwangerschaftsfragen ein spezifisches Fachgebiet im sozialen Angebot der katholischen Kirche wahr.

Es gehört zum Selbstverständnis der Schwangerschaftsberatungsstellen in Trägerschaft des Sozialdienst katholischer Frauen und des Caritasverbandes, schwangere Frauen in Krisensituationen und Konflikten beratend und helfend zu begleiten. Im Kontext der hier angesprochenen Lebenssituation von Frauen und Paaren wollen sie Hilfe zur Orientierung geben, die Eigenkompetenz und Entscheidungsverantwortung stärken und zum Vertrauen in das Leben ermutigen.

Katholische Schwangerschaftsberatung wird als professionelle Hilfe auf der Grundlage der Sozialarbeit geleistet, die von ihrem ganzheitlichen Ansatz her den Menschen in seinem lebensweltlichen und lebensgeschichtlichen Zusammenhang sieht. Die Sozialarbeit ist ressourcenorientiert, sowohl im analytischen als auch im hilfebezogenen Bereich.

Nach kirchlichem und professionellem Selbstverständnis ist Schwangerschaftsberatung ein dialogischer Prozess, der zielorientiert auf das Leben des Kindes ausgerichtet ist. Auch das Bundesverfassungsgericht hat in seinen Leitsätzen darauf hingewiesen, dass ein ungeborenes Kind gegenüber der Mutter ein eigenes Lebensrecht hat. In der Beratung im existentiellen Schwangerschaftskonflikt geht es darum, die Verantwortung der Frau/des Paares für das Kind zu stärken. Diese Zielorientierung ist und bleibt eine Vorgabe für jede einzelne Beratung, unabhängig davon, ob sie ihr Ziel erreicht oder nicht. Das bedeutet aber auch, dass am Beginn eines Beratungsprozesses das Ergebnis noch nicht feststehen kann und damit jede Beratung in ihrem Ergebnis offen ist.

Psychosoziale Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik ist aufgrund der Thematik in die allgemeine Schwangerschaftsberatung eingebunden und bei den Schwangerschaftsberatungsstellen angesiedelt. Die Beratung orientiert sich u. a. an §2 Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG).

Gemäß §2SchKG hat jede Frau und jeder Mann das Recht, sich zu allen eine Schwangerschaft unmittelbar oder mittelbar berührenden Fragen von einer hierfür vorgesehenen Beratungsstelle informieren und beraten zu lassen.

Zur Beratung gehören nach §2 Abs.2 Informationen über

- „Vorsorgeuntersuchungen bei Schwangerschaft und die Kosten der Entbindung“
- „die Hilfsmöglichkeiten für behinderte Menschen und ihre Familien, vor und nach der Geburt eines in seiner körperlichen, geistigen oder seelischen Gesundheit geschädigten Kindes zur Verfügung stehen“
- „die Methoden zur Durchführung eines Schwangerschaftsabbruchs, die physischen und psychischen Folgen eines Abbruchs und die damit verbundenen Risiken“

- „Lösungsmöglichkeiten für psychosoziale Konflikte im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft.“
- Nach §2 Abs.3 erweitert sich der Anspruch auf Beratung über die Schwangerschaft hinaus:
„Zum Anspruch auf Beratung gehört auch die Nachbetreuung nach einem Schwangerschaftsabbruch oder nach der Geburt des Kindes.“

Die katholischen Beratungsstellen für Schwangerschaftsfragen haben nach den Bischöflichen Richtlinien den Auftrag, das Angebot der Beratung und Hilfe für schwangere Frauen in Not- und Konfliktsituationen aufrechtzuerhalten.

In §1 Abs. 4 heißt es „Als Begleitung der Pränataldiagnostik wird eine psychosoziale Beratung angeboten, insbesondere bei einer möglichen Behinderung des Kindes.“

Abs. 5 des §1 führt aus: „Das Angebot der Beratung gilt auch im Falle einer medizinischen Indikation.“

Gemäß den Bischöflichen Richtlinien §1 Abs. 6 und 7 haben die Beratungsstellen auch den Auftrag zur Beratung und Begleitung von Frauen nach einem Schwangerschaftsabbruch sowie nach einer Fehl- oder Totgeburt.

Welche PND-Untersuchungen gibt es?

Diese Übersicht erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die folgenden Informationen ersetzen nicht die medizinische Beratung durch die betreuende Gynäkologin / den betreuenden Gynäkologen.

- Ultraschall (Doppler-Ultraschall, Doppler-Sonografie)
- Ersttrimester-Test (Nackenfalten-Messung / Nasenbein-Messung)
- Triple-Test
- Chorionzotten-Biopsie (Plazenta-Biopsie)
- Amniozentese (Fruchtwasser-Untersuchung)
- Nabelschnur-Punktion
- Plazenta-Punktion (siehe Plazenta-Biopsie)
- Fetoskopie

Die PND Untersuchungen im Einzelnen (alle in einer Datei – pdf-LINK)

Ultraschall (Sonografie) Doppler-Ultraschall

Was ist das?

Schallwellen werden auf die Gebärmutter und das Ungeborene ausgesandt, die, je nach Dichte des Gewebes, verschiedene Echos reflektieren. Die Echos werden in ein Bild umgesetzt und machen eine Darstellung des Ungeborenen möglich.

Vaginaler Ultraschall: Der stabförmige Schallkopf wird durch die Scheide bis dicht an die Gebärmutter geführt.

Ultraschall über die Bauchdecke: Der Schallkopf wird über die Bauchoberfläche geführt.

Doppler-Ultraschall (gepulster Doppler, Farbdoppler-Sonografie): Farbliche Darstellung der Blutströme in der Nabelschnur und Gebärmutter sowie im Herzen und anderen Organen des Kindes.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Vaginaler Ultraschall wird ab der 6. bis zur 14. Schwangerschaftswoche angewandt, Ultraschall über die Bauchdecke in den Monaten danach.

Laut Mutterschaftsrichtlinien sind drei Ultraschalluntersuchungen vorgesehen:

9. – 12., 20. – 22. (Organ-Ultraschall, Großer Ultraschall) und 29. – 32. Schwangerschaftswoche. Bei Bedarf kann der Ultraschall zu jedem Zeitpunkt in der Schwangerschaft eingesetzt werden. Die Ergebnisse sind sofort verfügbar.

Was kann ich erfahren?

Im Rahmen der Vorsorge:

- Bestätigung einer Schwangerschaft und Bestimmung des Geburtstermins: am sichersten und genauesten bis zur 14. Schwangerschaftswoche. Fehlinterpretationen sind je nach verwendeten Geräten, Erfahrung und Sorgfalt der Anwendenden möglich.
- Ausschluss einer Eileiterschwangerschaft.
- Erkennen von Mehrlingen.
- Kontrolle des Wachstums des Ungeborenen.
- Reife des Ungeborenen und Organfunktionen.

- Kontrolle der Herzschläge während der Schwangerschaft und Geburt.
- Klärung vaginaler Blutungen.
- Suche nach Gebärmutter-/Eierstockstumoren und anderen die Schwangerschaft beeinträchtigenden Faktoren.
- Bestimmung von Sitz und Struktur der Plazenta, Fruchtwassermenge und Kindeslage.
- Vorbereitung und Überwachung von Fruchtwasseruntersuchungen und anderen in die Gebärmutter eindringenden Eingriffen.

Im Rahmen der Fehlbildungssuche und des Fehlbildungsausschlusses:

- Äußere Fehlbildungen.
- Fehlbildungen der Organe (z. B. Herz, Nieren).
- Hinweise auf Chromosomenabweichungen (z. B. Down-Syndrom).
- Durch Untersuchung des Blutflusses in der Nabelschnur und anderen fötalen Gefäßen (Doppler-Ultraschall) kann die Versorgung des Kindes untersucht werden.

Welche Risiken / Nachteile gibt es?

Vaginaler Ultraschall kann als ein unangenehmer bis schmerzhafter Eingriff empfunden werden. Bei einem unbegründeten Verdacht auf Fehlbildungen des Ungeborenen kann Unsicherheit und Angst ausgelöst werden. Ultraschall kann ein Einstieg in weitere Untersuchungen nach auffälligem Befund sein. Mögliche Auswirkungen von Ultraschall auf das ungeborene Kind sind noch nicht umfassend überprüft.

Chromosomenabweichungen können sonografisch nicht ausgeschlossen werden.

Nicht alle Fehlbildungen können sonografisch erkannt werden.

Ersttrimester-Test

Was ist das?

Die Untersuchung besteht aus:

- Nackenfalten-Messung (auch: Nackentransparenz-Messung genannt) mittels Ultraschall
- Nasenbein-Messung (noch selten durchgeführt) mittels Ultraschall
- Blutuntersuchung mit Bestimmung von Hormon- und Eiweißwerten HCG und PAPP-A

Aus den Messergebnissen und dem mütterlichen Alter wird mit einem speziellen Computerprogramm das statistische Risiko errechnet.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Nach Abschluss der 11. bis zur 14. Schwangerschaftswoche.

Am aussagekräftigsten ist der Test in der 13. Schwangerschaftswoche. Die Ergebnisse liegen je nach untersuchendem Labor in ein bis sieben Tagen vor.

Was kann ich erfahren?

- Einen Risikowert für die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Chromosomenveränderungen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 und 18.
- Eine verdickte Nackenfalte kann auch auf Herzfehler oder andere Fehlbildungen hinweisen.

Der Verdacht auf Vorliegen einer Behinderung zieht weitere Untersuchungen nach sich. Bei einem erhöhten Risikowert können viele Fehlbildungen durch Ultraschall in der 18. – 20. Schwangerschaftswoche ausgeschlossen werden, Veränderungen der Chromosomen aber nur durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzotten-Biopsie.

Welche Risiken / Nachteile gibt es?

Durch den Ersttrimester-Test selbst entsteht kein Risiko für das Kind. Bei einer nachfolgenden Fruchtwasser-Untersuchung besteht aber ein geringes Fehlgeburtsrisiko (vgl. Kapitel über Fruchtwasseruntersuchung).

Die Untersuchung wird von der Krankenkasse nicht bezahlt und kostet etwa 200 Euro.

.....

Triple-Test oder AFP plus

Was ist das?

Eine individuelle Risikoberechnung hinsichtlich eines Down-Syndroms und anderen Behinderungen (s. u.).

Der Frau wird Blut entnommen und aus diesem Blut werden die Hormone β -HCG und Östriol, sowie der Eiweißstoff AFP (Alpha-Fetoprotein) bestimmt. Diese Werte, kombiniert mit der Altersangabe der Mutter und der Schwangerschaftsdauer, nutzt ein spezielles Computerprogramm zur Berechnung des individuellen Risikos für ein Down-Syndrom.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

In der 16. – 18. Schwangerschaftswoche. Die Ergebnisse liegen nach einer Woche vor.

Was kann ich erfahren?

- Risikoabschätzung bezüglich Down-Syndrom (Trisomie 21), Trisomie 13 und 18.
- Risikoabschätzung bezüglich Neuralrohrdefekt wie z. B. Spina bifida (offener Rücken) und Bauchwanddefekte beim Ungeborenen.

Kein sicheres Diagnoseverfahren.

Keine Aussage über tatsächliche Sachverhalte, sondern lediglich Berechnung von Wahrscheinlichkeiten.

Welche Risiken und Nachteile gibt es?

Insgesamt gibt es eine hohe Rate von falsch positiven und falsch negativen Aussagen: d. h., dass Frauen ein auffälliges Ergebnis erhalten, eine folgende Fruchtwasser-Untersuchung dieses aber nicht bestätigt.

Auf der anderen Seite kann das Ergebnis des Triple-Tests unauffällig sein, aber dennoch eine Trisomie vorliegen.

Die ungenaue, falsche Anwendung und Auswertung (z. B. bei Unklarheiten über den Zeitpunkt der Empfängnis; Zwillingsschwangerschaft) kann zu verunsichernden „auffälligen“ Werten führen. Der Triple-Test gilt als Einstieg in weitere, risikoreichere Untersuchungen.

Seit einiger Zeit muss er selbst bezahlt werden (ca. 50 Euro), da die Krankenkasse wegen hoher Fehlerquote (80% der Fälle sind falsch berechnet) und geringer Aussagekraft nicht mehr zahlt.

Der Test wird kaum noch als Untersuchung angeboten.

Chorionzotten-Biopsie oder Plazenta-Biopsie

Was ist das?

Unter Ultraschallkontrolle wird mit einer 1,5 mm Hohnadel Gewebe aus den Zotten (Chorion) oder der Plazenta entnommen. Die Biopsie kann über Scheide und Muttermund oder aber über die Bauchdecke vorgenommen werden. Die gewonnenen Gewebeproben können auf Veränderungen des Chromosomensatzes untersucht oder es kann eine gezielte DNA-Analyse durchgeführt werden.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Die Chorionzotten-Biopsie kann ab der 11. Schwangerschaftswoche erfolgen.

Ab der 14. Schwangerschaftswoche heißt die gleiche Untersuchung Plazenta-Biopsie oder Plazentozentese. Die Ergebnisse liegen nach ein bis acht Tagen vor, ist eine Langzeitkultur erforderlich nach etwa zehn Tagen.

Die Untersuchung wird nach einem auffälligen Ultraschallergebnis (Nackenödem), bei einer diagnostizierten Erbkrankheit nach genetischer Beratung, bei Verdacht auf eine Stoffwechselerkrankung oder zur Suche nach einer Chromosomenveränderung angewendet.

Was kann ich erfahren?

- Chromosomenabweichungen können entdeckt werden.
- Vererbare Krankheiten können nach DNA-Analyse festgestellt werden.
- Muskel- und Stoffwechselerkrankungen können erkannt werden.
- Das Geschlecht des Kindes kann bestimmt werden.

Mosaikbefunde können eine Wiederholung der Untersuchung nötig machen. Unter einem Mosaikbefund versteht man, dass ein Teil der Zellen einen normalen Chromosomensatz hat und ein anderer Teil einen auffälligen Chromosomensatz. Mosaikbefunde gibt es nur bei Untersuchung von Plazentazellen, nicht bei Untersuchung von kindlichen Zellen.

Eine Langzeitkultur zur Sicherung der Ergebnisse sollte immer angeschlossen werden.

Welche Risiken und Nachteile gibt es?

Es gibt ein erhöhtes Fehlgeburtsrisiko (1,5 – 4 %). Schmerzen und Blutungen nach dem Eingriff sind möglich.

Die Untersuchung kann in seltenen Fällen - besonders bei einer frühen Anwendung vor der 11. Schwangerschaftswoche - zu Missbildungen an Fingern, Zehen, Zunge oder Unterkiefer des Neugeborenen führen.

Es besteht die Gefahr einer Blutgruppenunverträglichkeit (bei Rh-negativen Frauen), deshalb muss vorbeugend Anti-D gespritzt werden.

Fehldiagnosen kommen vor.

Eine Beimischung mütterlicher Zellen bei der Untersuchung kindlicher Zellen macht eine Wiederholung nötig.

Bei auffälligen Befunden gibt es in den meisten Fällen keine Therapie, es kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen.

Amniozentese oder Fruchtwasser-Punktion

Was ist das?

Mit einer Hohlnadel wird unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke der Frau in die Fruchtblase eingestochen. Eine Fruchtwasserprobe wird entnommen, die abgelöste Zellen des Ungeborenen enthält.

Diese lebenden Zellen werden bis zur Zellteilung kultiviert, danach ist eine Chromosomenuntersuchung möglich. Eine gezielte DNA-Analyse und biochemische Tests können bei Bedarf mit diesem Biopsiematerial vorgenommen werden. Auch der AFP-Wert (Alpha-Fetoprotein) wird bestimmt.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Der Test kann ab der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, meist wird er in der 15./16. Schwangerschaftswoche gemacht. Die Ergebnisse liegen nach zwei bis drei Wochen vor.

Welche Gründe und Indikationen kann es dafür geben?

- Ist die Patientin über 35 Jahre alt, ist der Arzt verpflichtet, ihr diese Untersuchung zur Suche nach einer Chromosomenveränderung beim Ungeborenen anzubieten.
- Bei Auffälligkeiten (z. B. Neuralrohrdefekten oder Chromosomenabweichung) eines früheren Kindes.
- Bei Verdacht auf Vorliegen einer Behinderung des Kindes aufgrund von Auffälligkeiten bei einem vorangegangenen Triple-Test oder einer Ultraschall-Untersuchung,
- Bei vorausgegangenem Fehlgeburten mit Verdacht auf eine Chromosomenveränderung wird zur genaueren Diagnose eine Fruchtwasser-Untersuchung angeboten. Nach genetischer Beratung kann es wichtig sein, diagnostizierbare Erbkrankheiten festzustellen.

Was kann ich erfahren?

- Veränderungen der Zahl (z. B. Trisomie 21) der Chromosomen.
- Veränderungen in der Form der Chromosomen.
- Das Geschlecht des Kindes kann bestimmt werden.
- Bei gezielter Suche (d. h. wenn diese Erkrankung in der Familie schon einmal aufgetreten ist) können Stoffwechselerkrankungen (z. B. Mukoviszidose) und andere Erbkrankheiten erkannt werden.

Bei sorgfältiger Durchführung gibt es meistens genaue Ergebnisse, Fehldiagnosen kommen jedoch auch vor.

Welche Risiken / Nachteile gibt es?

Es können Krämpfe, Wehen, Fruchtwasserverlust und leichte Blutungen auftreten.

Die Wiederholung der Untersuchung kann nach Fehldiagnosen nötig werden.

Die lange Wartezeit auf den Befund kann belastend sein.

Das Fehlgeburtsrisiko beträgt 0,5 – 1 %.

Therapeutische Möglichkeiten nach festgestellter Behinderung/Erkrankungen gibt es nur selten.

Es kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen.

Beim Schwangerschaftsabbruch ist ab der 13. Schwangerschaftswoche die Einleitung der Geburt erforderlich.

Nabelschnur-Punktion

Was ist das?

Über einen Einstich durch die Bauchdecke der Frau wird aus der Nabelschnur kindliches Blut entnommen, welches anschließend untersucht werden kann. Die Untersuchung wird selten angewendet, vor allem zur Gabe von Blut (z. B. bei Rhesus-Unverträglichkeit) oder Medikamenten an das Kind.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Ab der 16. Schwangerschaftswoche, die Ergebnisse liegen nach zwei bis vier Tagen vor.

Was kann ich erfahren?

- Chromosomenveränderungen
- Bestimmen der kindliche Blutgruppe
- Feststellen von Bluterkrankungen des Kindes
- Erkennen von kindlicher Blutarmut

Welche Risiken und Nachteile gibt es?

Es besteht ein Fehlgeburtsrisiko von 1 – 3% .

Fetoskopie

Was ist das?

Unter örtlicher Betäubung wird durch die Bauchdecke ein dünnes Röhrchen (Fetoskop: optisches endoskopisches Gerät, Durchmesser 1-3 mm) bis in die Fruchthöhle eingeführt, um das Ungeborene zu betrachten oder Gewebeproben von Haut oder Leber zu entnehmen. Dieses Verfahren wird auch für intrauterine chirurgische Eingriffe am Fötus verwendet.

Wann kann man die Untersuchung durchführen?

Normalerweise zwischen der 17. und 20. Schwangerschaftswoche. Sie ist aber auch später möglich. Die Ergebnisse liegen sofort bzw. nach Untersuchung der entnommenen Gewebeproben vor.

Was kann ich erfahren?

- Bei extrem seltenen Hauterkrankungen können Gewebeproben entnommen und untersucht werden.
- Behandlung typischer Komplikationen bei eineiigen Zwillingschwangerschaften (Laserkoagulation von plazentaren Gefäßen bei feto-fetalem Transfusionssyndrom)

Durch die Weiterentwicklung der Ultraschalldiagnostik – 3-D-Ultraschall – ist die Fetoskopie jedoch häufig nur noch selten notwendig. Sie sollte in spezialisierten Zentren durchgeführt werden.

Welche Risiken / Nachteile gibt es?

Von allen vorgeburtlichen Untersuchungen hat die Fetoskopie das höchste Risiko für eine Schädigung des Fötus oder Fehlgeburt (3-5%). Bis zur 28. Schwangerschaftswoche liegt das Risiko bei 2-3 %.

Es besteht die Gefahr eines leichten Fruchtwasserabgangs sowie von Infektionen.



Auffällige Befunde im Zusammenhang mit vorgeburtlichen Untersuchungen (PND)

PND-Verfahren können auffällige Befunde ergeben

Alle Verfahren der Pränataldiagnostik (PND) können dazu führen, dass der Verdacht oder ein erhöhtes Risiko auf das Vorliegen einer Behinderung oder chronischen Erkrankung des Kindes auftaucht bzw. sich erhärtet.

Die behandelnden Ärzte werden versuchen mit Hilfe weiterführender Untersuchungen eine möglichst exakte Diagnose stellen. Das ist jedoch keineswegs immer erreichbar. Bei Chromosomenuntersuchungen beispielsweise kann es zu Mosaikbefunden kommen. Ein Mosaikbefund bedeutet, dass gesunde und kranke Zellen gleichzeitig vorliegen.

Am häufigsten werden folgende Behinderungsarten festgestellt:

- Neuralrohrdefekte (z.B. Spina bifida),
- Trisomie 21 (Down-Syndrom),
- Anomalien bei Geschlechtschromosomen (bei Mädchen Turnersyndrom und bei Jungen Klinefelter-Syndrom).

Die PND-Diagnose trifft keine Aussage über den Ausprägungsgrad

Es ist wichtig zu wissen, dass die Diagnose keine Aussagen über den Ausprägungsgrad der Behinderung erlaubt. Prognosen über die Entwicklungsmöglichkeiten Ihres Kindes sind nur bedingt möglich, da diese von vielen verschiedenen Faktoren abhängen (z.B. Ausprägungsgrad der Behinderung, Förderungsmöglichkeiten).

Häufig fällt die Entscheidung für ein Leben mit dem Kind und seiner Behinderung nicht leicht. Sie müssen abwägen, ob ein Schwangerschaftsabbruch für Sie in Frage kommt.

Bedenken Sie, dass die Diagnose über eine vorliegende Behinderung oder chronische Erkrankung Ihres Kindes bei Ihnen einen Schockzustand und eine Krise auslösen kann, was Ihre Wahrnehmung und Handlungsfähigkeit einschränkt.

Um einen Weg aus der Krise zu finden kann es sinnvoll sein, die Hilfe einer Schwangerschaftsberatungsstelle in Anspruch zu nehmen, die speziell Beratungen im Zusammenhang mit Pränataldiagnostik anbietet.

Medizinische Beratung

Gynäkologin und Gynäkologe sehen es als ihre Aufgabe an, die Schwangere von dem Zeitpunkt an, an dem sie ärztliche Hilfe in Anspruch nimmt, beratend und informierend zu begleiten.

Folgende Inhalte werden von der DGGG für die medizinische Beratung des Arztes empfohlen und sollten vor der Durchführung weiterführender pränataler Diagnostik besprochen werden:

- Art und Anlass der Untersuchung
- Ziel der Untersuchung
- Risiko der Untersuchung
- Grenzen der Untersuchung; was kann nicht beantwortet oder erfasst werden?
- Wie sicher ist das Ergebnis?
- Art und Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen
- Möglichkeiten des Vorgehens nach einem auffälligen Befund
- Psychologisches und ethisches Konfliktpotential bei Vorliegen eines pathologischen Befundes
- Alternativen zur Inanspruchnahme weiterführender pränataler Diagnostik
- Möglichkeiten einer weitergehenden psychosozialen Beratung und Inanspruchnahme von Hilfsangeboten.

Bei besonderen Indikationen soll diese Beratung interdisziplinär, d. h. zusammen mit einem Humangenetiker und /oder Kinderarzt erfolgen.

Ein Teil der Pränatalen Diagnostik (Ultraschallscreening) ist in den Mutterschaftsrichtlinien der Ärzte vorgesehen. Allerdings kann jede schwangere Frau für sich entscheiden, welche Untersuchung sie durchführen lassen möchte.

Vor jeder pränataldiagnostischen Untersuchung müssen Information und Aufklärung stehen. Erst dann ist es für Sie möglich, eine informierte Wahl zu treffen, d.h. sich bewusst für oder gegen eine solche Untersuchung zu entscheiden. Dazu ist es auch notwendig, dass der Arzt Sie über möglicherweise ergebende Konsequenzen eines auffälligen Befundes aufklärt. Dies betrifft vor allem auch weiterführende pränatale Diagnostik, die über die nach den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschall-Screening-Untersuchungen hinausgehen.

So sollten Sie sich vor möglichen Untersuchungen die Frage stellen: „Was möchte ich wissen?“ und „Welche Konsequenzen würde ein auffälliger Befund für mich, für meinem Partner, für meine Familie haben?“

Die psychosoziale Beratung der Katholischen Beratungsstellen für Schwangerschaftsfragen ergänzt die medizinische Beratung der Gynäkologin, des Gynäkologen. Sie kann Ihnen und Ihrem Partner helfen, diese Fragen für sich in einem geschützten Rahmen zu klären.

Die Beraterinnen stehen Ihnen vor, während und nach pränataldiagnostischen Untersuchungen zur Seite. Sie begleiten Sie vor allem auch dann, wenn Sie sich mit einem auffälligen Befund bei Ihrem Kind konfrontiert sehen.

Humangenetische Beratung

Vielleicht stellen Sie sich die Frage, ob die Möglichkeit besteht, dass Sie Krankheiten oder Behinderungen, die in Ihrer Familie vorkommen, auf Ihre Kinder vererben.

Die Beratung durch eine Humangenetikerin / einen Humangenetiker kann bei der Klärung der Frage helfen, ob Krankheiten, Beeinträchtigungen oder Behinderungen genetisch bedingt sind und inwieweit sie auf ein zu erwartendes Kind vererbt werden können. Die humangenetische Beratung versucht hier das individuelle Erkrankungsrisiko für Kinder zu ermitteln. Sie informiert auch über die Möglichkeit, ob und wie die befürchtete Erkrankung in der Schwangerschaft mit Hilfe der pränatalen Diagnostik und anderer medizinischer Verfahren erkannt und gegebenenfalls behandelt werden kann.

Allerdings ist nur ein Teil aller Beeinträchtigungen, Krankheiten oder Behinderungen eindeutig genetisch bedingt.

Wiederholte (zwei oder mehr) Fehl- oder Totgeburten können auf mögliche genetische Ursachen hinweisen und ein erhöhtes Risiko bei weiteren Schwangerschaften bedeuten. Auch hier haben Sie die Möglichkeit, sich an eine humangenetische Beratungsstelle zu wenden.

Die Kosten für eine humangenetische Beratung und die der sich eventuell daraus ergebenden Untersuchungen werden von den Krankenkassen übernommen.

Eine Übersicht humangenetischer Beratungsstellen in Ihrer Nähe finden Sie auf den Internetseiten der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik.

Rechtliche Fragen

Psychosoziale Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik ist ein Aufgabenbereich der Schwangerschaftsberatung.

Informations- und Beratungsrecht

Gemäß § 2 Schwangerschaftskonfliktgesetz hat jede Frau und jeder Mann das Recht, sich zu allen eine Schwangerschaft unmittelbar oder mittelbar berührenden Fragen von einer hierfür vorgesehenen Beratungsstelle informieren und beraten zu lassen. Dieser Anspruch besteht auch nach der Geburt des Kindes bis zur Vollendung des dritten Lebensjahres.

Bestimmungen zum Schwangerschaftsabbruch

1995 wurden die Bestimmungen zum Schwangerschaftsabbruch gesetzlich neu geregelt. Seit dem gilt der Schwangerschaftsabbruch bis zur 12. Schwangerschaftswoche grundsätzlich als rechtswidrig, bleibt aber nach erfolgter Beratung straffrei.

Die embryopathische Indikation wurde - auch auf Initiative der Kirchen und Behindertenverbände - aufgehoben, weil hierin eine Diskriminierung des vorgeburtlich behinderten Lebens gesehen wurde. Sie ging in der medizinischen Indikation auf.

Medizinische Indikation

Seit dieser Zeit ist der Schwangerschaftsabbruch bei medizinischer Indikation bis zum Ende der Schwangerschaft nicht rechtswidrig „wenn der Abbruch der Schwangerschaft unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen und seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.“ (§218a Abs.2 StGB)

Die medizinische Indikation stellt der behandelnde Arzt/die behandelnde Ärztin, wenn die Voraussetzungen des § 218 Abs. 2 StGB erfüllt sind.

Im Gespräch mit der Frau und nach Beurteilung ihrer Situation kann die Ärztin/der Arzt eine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch feststellen.

Schutz des ungeborenen Lebens

Die Auslegung der gesetzlichen Grundlagen und ihre Anwendung werfen immer wieder ethische Fragen auf. Die Intention des Gesetzes im Hinblick auf den Schutz des ungeborenen Lebens und der Sorge für die Schwangere unterliegt der ständigen Beobachtungs- und Nachbesserungspflicht durch den Gesetzgeber.

Ethische Fragen

Theologisch-ethische Vorüberlegungen

Nach christlichem Schöpfungsglauben hat Gott den Menschen als sein Abbild geschaffen (Gen 1,27), ihn nur wenig geringer gemacht als sich selbst (Ps 8,6). Das heißt: Als "Bild Gottes" kommt jedem Menschen - unabhängig davon, was er leistet und hat, unabhängig davon, ob er Mann oder Frau, gesund oder behindert, jung oder alt ist, eine einzigartige, unantastbare Würde zu. In theologischer Hinsicht gibt es keine Scheidung der Menschen in solche, deren menschlicher Rang in Zweifel gezogen werden kann. Von Gott ist vielmehr jeder Mensch angenommen und geliebt; nicht nur derjenige, bei dem die geistigen Fähigkeiten entwickelt sind, auch die Menschen, deren Dasein durch Krankheit, Leid, Behinderung und Versagen geprägt ist. Wer von Menschen gezeugt und geboren ist, ist und bleibt Mensch. Er verliert vor Gott unter keinen Umständen seine Würde.

Was theologisch und ethisch so eindeutig erscheint, ist in der Praxis des Lebens jedoch oft sehr komplex und undurchschaubar, und auch nicht immer unverkürzt umsetzbar. Auf der Handlungsebene gibt es immer wieder Situationen, in denen unterschiedliche Interessen, Ansprüche und Werte ins Spiel kommen und einen ethischen Konflikt auslösen. Solche Konflikte können, wo etwa Leben gegen Leben steht, oder wo, wie in der Schwangerschaft, das Leben eines Menschen untrennbar verwoben ist mit demjenigen eines anderen Menschen, so dramatisch werden, dass sich in ihnen eine Grauzone bildet, in der unsere theologisch-ethischen Kategorien nicht mehr so recht greifen und wir als Betroffene die ethischen Ansprüche nur mehr verschwommen oder unvollständig wahrnehmen. In solchen Situationen kann eine behutsame Begleitung und Beratung, die hilft, alle wichtigen Aspekte und aufkommenden Fragen zu beleuchten, eine große Hilfe für die Entscheidungsfindung sein.

Unsere Erfahrung

Die Möglichkeit diagnostischer Verfahren können Sie als schwangere Frau und ihren Partner vor schwerwiegende Entscheidungssituationen stellen.

Durch den medizintechnischen Fortschritt in der Pränataldiagnostik entsteht immer mehr der Eindruck, dass sich in einer Schwangerschaft gesundheitliche Risiken für Mutter und Kind kontrollieren lassen und Krankheit, Leid sowie Behinderung vermeidbar seien.

Aus Sorge um die Gesundheit Ihres Kindes führt dies - vielleicht auch bei Ihnen - zu dem Bedürfnis, möglichst viele pränataldiagnostische Untersuchungen durchführen zu lassen.

Ängste, die in der Schwangerschaft zum natürlichen Verlauf gehören, konzentrieren sich häufig auf die Angst vor einer Behinderung des Kindes. Viele Frauen überschätzen jedoch ihr persönliches Risiko, ein Kind mit Behinderung zu bekommen.

In diesen Situationen kann es hilfreich sein, in einer psychosozialen Beratung alle Fragen und Konflikte anzusprechen. Gemeinsam suchen wir mit Ihnen nach Ihren Antworten und Perspektiven.

Immer wieder auftauchende Fragen

- Soll ich überhaupt pränataldiagnostische Untersuchungen machen lassen?
- Wieviel und welches Wissen brauche ich zu meiner Beruhigung?
- In meiner Familie gibt es ein Kind mit einer Behinderung.
- Welche Untersuchungen sollte/muss ich durchführen lassen?
- Wenn ich ein auffälliges Ergebnis erhalte? Was soll/kann ich tun?

Weiterführende Informations- und Kontaktmöglichkeiten

Down-Syndrom <https://www.ds-infocenter.de/>

Information und Beratung für Eltern, Fachleute, angehende Fachleute und Interessierte

Tel.: 09123 / 982121

E-Mail: ds.info@t-online.de

Arbeitsgemeinschaft Spina bifida und Hydrocephalus e.V. (ASBH) <http://www.asbh.de/>

Informationen zur angeborener Querschnittlähmung (Spina bifida) und/oder Störung des Gehirnwasserkreislaufes (Hydrocephalus).

Tel.: 0231 / 861050-0

E-Mail: asbh@asbh.de

Kindernetzwerk <http://www.kindernetzwerk.de/>

Informationen zu Erkrankungen und Behinderungen, umfangreiche Datenbank dazu mit Adressen, zum Beispiel von Eltern, Selbsthilfegruppen, Kliniken, Bundesverbänden oder Internet-Adressen

Tel.: 06021 / 12030 oder 0180 / 5213739

E-Mail: info@kindernetzwerk.de

Chromosomal bedingte Behinderungen <http://www.leona-ev.de/>

Informationen über chromosomal bedingter Behinderungen

Tel.: 0231 / 4271737

E-Mail: info@leona-ev.de

Ansprechpartner und Adressen <https://www.familienratgeber.de/>

Ansprechpartner und Adressen für Menschen mit Behinderungen, Angehörige, Berater, Kommunen und Verbände.

Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung <http://www.lebenshilfe.de/de/index.php>

Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung.

Hilfe für Körper- und Mehrfachbehinderte <http://www.bvkm.de/startseite.html>

Selbsthilfe- und Fachverband auf Bundesebene für Körper- und Mehrfachbehinderte.

Pränataldiagnostik <http://www.praenataldiagnostik-info.de/>

Informative Internetseiten für Frauen und Paare der Stadt Münster zum Thema Pränataldiagnostik.

Ullrich-Turner-Syndrom <http://www.turner-syndrom.de/>

Hilfe und Selbsthilfe bei Ullrich-Turner-Syndrom.

Unerfüllter Kinderwunsch <http://www.bzga.de>

Informative Seiten der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung zum Thema unerfüllter Kinderwunsch.

Mutterschaftsrichtlinien <https://www.g-ba.de/informationen/richtlinien/19/>

Genetische Beratungsstellen <http://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>

Übersicht der Genetischen Beratungsstellen, nach Orten sortiert.