

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.

