



INFORMATIONSBROSCHÜRE ZUR PRÄNATALDIAGNOSTIK

IM MEDIZINISCHEN VERSORGUNGSZENTRUM
AM ST. MARTINUS-HOSPITAL



MVZ Olpe St. Martinus Hospital
im Verbund der GFO

franziskanisch · offen · zugewandt

PRÄNATALDIAGNOSTIK

IM MEDIZINISCHEN VERSORGUNGSZENTRUM



Dr. Aud Itta Sauer

*** 30.12.1967 in Bremerhaven,
verheiratet, 3 Kinder**

Abitur: 01.06.1987 am Roswitha-Gymnasium
Bad Gandersheim

1987 – 1994 **Studium der Humanmedizin**
an der Medizinischen Hochschule Hannover

Stipendium des Biomedical Science Exchange Programme, gefördert vom
DAAD, University of Florida, Shands Teaching Hospital, Gainesville, U.S.A.

Promotion 20.03.1995 : „Die HIV-Infektion und Ernährung“, Betreuung durch
Herrn Prof. Dr. Windorfer aus dem Niedersächsischen Sozialministerium

Facharztprüfung als Frauenärztin Ärztekammer Nordrhein 14.03.2001

DEGUM Stufe II für den Bereich **Geburtshilfe** (April 2001)

Zertifikat für das Ersttrimester-Screening (11 – 14. SSW) der Fetal Medicine
Foundation Deutschland e.V. (FMF) 19.12.2002 (Reg.-Nr. GER2002-00528 DUS)

DEGUM Stufe II für den Bereich **Mammasonographie** (08.2007)

Qualifikation zur genetischen Beratung (GenDG, 25.01.2012)
Schwerpunkt Spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin (19.11.2022)

Aktuell **Postgraduate Studium** an der Medizinischen Universität Wien zur
medizinischen Hypnose (11/23 – 8/24)

VORWORT



Sehr geehrte Patientin,

mit diesem Schreiben möchten wir Sie über die Möglichkeiten und Grenzen von vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchungen informieren. Wir hoffen, dass Sie sich nach Durchlesen der Informationen besser entscheiden können, ob und welche Untersuchungen für Sie und Ihr Baby in Frage kommen. Weiterführende Fragen werden wir gerne im persönlichen Gespräch mit Ihnen klären.

Um vorgeburtliche (pränatale) Ultraschalluntersuchungen bei Ihnen durchführen zu können, ist es wichtig, dass Sie sich aktiv dazu entschlossen haben, weitere Informationen über den Gesundheitszustand Ihres ungeborenen Babys zu erhalten. Jede Auffälligkeit, die wir im Verlauf der Untersuchung bei Ihnen feststellen und dokumentieren, werden wir im Anschluss an oder während der Untersuchung ausführlich mit Ihnen besprechen. Genauso können wir aber auch bei korrekter Durchführung der Untersuchung keine hundertprozentige Garantie für ein gesundes Kind geben. Kleine Veränderungen können z. B. bei ungünstiger Lage des Kindes und bei ungünstigen Schallvoraussetzungen (z. B. ausgeprägtes Übergewicht, Narbengewebe in den Bauchdecken), übersehen werden. Daneben gibt es Erkrankungen, wie z. B. Stoffwechselerkrankungen, die zu keiner Veränderung der kindlichen Morphologie führen und damit in den Ultraschallbildern auch nicht gesehen werden können.

Eine Bitte in eigener Sache: Bitte benutzen Sie 3 Tage vor der Ultraschalluntersuchung keine öligen Duschgels, Body-Lotions oder Schwangerschaftsöle.

Wir freuen uns auf Ihren Besuch!

Ihre Itta Sauer

Gemäß den Mutterschaftsrichtlinien sind im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge der gesetzl. Krankenkassenleistungen 3 Ultraschalluntersuchungen vorgesehen:

- 9.–12. SCHWANGERSCHAFTSWOCH
- 20.–23. SCHWANGERSCHAFTSWOCH
- 29.–32. SCHWANGERSCHAFTSWOCH

ULTRASCHALLUNTERSUCHUNGEN

Stellt Ihr behandelnder Frauenarzt/-ärztin hierbei Auffälligkeiten fest, leiden Sie unter chronischen Krankheiten (Diabetes, rheumatische Erkrankungen o.ä.), gibt es Erbkrankheiten oder Fehlbildungen wie Herzfehler in der Familie, hatten Sie bereits eine Schwangerschaft mit Komplikationen, besteht die Möglichkeit für weitere Screeninguntersuchungen (siehe unten). Wenn Ihr Frauenarzt/-ärztin diese Untersuchungen nicht selber durchführt, werden Sie an spezialisierte Ärzte/-innen (in diesem Fall an uns) zur weiteren Abklärung überwiesen.

Generell besteht auch die Möglichkeit, die unten beschriebenen weiterführenden Untersuchungen als Selbstzahlerleistung durchführen zu lassen. Die Privatkassen übernehmen häufig die Kosten für diese Screeninguntersuchungen.



ERSTTRIMESTERSCREENING:

Das Ersttrimesterscreening wird zwischen der 11+1 und 13+6. SSW durchgeführt.

Bei der Ultraschalluntersuchung wird zum einen beim Ungeborenen die frühe Organentwicklung und die Vollständigkeit der Extremitäten (Arme, Beine) untersucht. Um das Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung (besonders der Trisomien 21, 13 und 18) abzuschätzen, werden die Nackentransparenz (Nackenfalte oder auch NT genannt), das Vorhandensein und die Länge des Nasenbeins, der Blutfluss zwischen dem rechten Vorhof und der rechten Herzkammer, sowie der Blutfluss im Ductus venosus untersucht. Die Nackentransparenz entspricht einer Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich, die immer in diesen Schwangerschaftswochen bei der Entwicklung der Lymphbahnen auftritt.

Ein gesunder Mensch hat in jeder Zelle seines Körpers 46 Chromosomen. Davon bekommt das Kind 23 Chromosomen von der Mutter und 23 Chromosomen vom Vater vererbt. Jedes Chromosom liegt paarweise vor. Durch Verteilungsfehler kann ein Chromosom dreifach statt zweifach vorliegen oder es kann eines verlorengehen. Trisomie bedeutet dreifaches Auftreten eines Chromosoms. Die häufigste Trisomie ist die Verdreifachung des Chromosoms 21 („Down-Syndrom“). Mit zunehmendem Lebensalter steigt das Risiko für die Trisomie 21 an.

ALTERSRISIKO FÜR DIE TRISOMIE 21:

bezogen auf die 12. SSW

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



Nackenfaltenmessung und Nasenbeindarstellung im Ersttrimesterscreening

Eine Erweiterung der Nackentransparenz kann auch bei anderen seltenen Chromosomenstörungen vorliegen oder ein Hinweiszeichen für andere angeborene Fehlbildungen, z. B. am Herzen, sein.

Wichtig ist, dass ein unauffälliger früher Fehlbildungsschall und ein unauffälliges Ersttrimesterscreening keine Garantie für ein gesundes Baby ist und eine – besonders seltene – Chromosomenstörung hundertprozentig ausschließen kann!

Händchen/Füßchen im 1. Trimenon




Um das Risiko einer Trisomie 21 besser abschätzen zu können, besteht die Möglichkeit zur Durchführung folgender Screeninguntersuchungen mittels Bluttest:

NIPT:

(nicht invasiver pränataldiagnostischer Test) → 9+0. SSW

Hierbei handelt es sich um einen Screening-Test auf Trisomie 21. Aus mütterlichem Blut werden kleinste Bruchstücke der Erbsubstanz (cfDNA = zellfreie DNA) isoliert, wobei nur maximal 4 – 10% der cfDNA aus der Plazenta (dem Mutterkuchen) stammen. Anhand dieser Fragmente wird mit unterschiedlichen Testverfahren die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie 21, 13 und 18 berechnet und die Geschlechtschromosomen des Kindes bestimmt. Mit diesem Screeningverfahren werden bis zu 99% der Trisomie 21 Fälle entdeckt, die Trisomie 13 und 18 seltener.

Das heißt, der Test sollte ebenfalls immer mit einem frühen Fehlbildungsultraschall kombiniert werden. Je früher der Test durchgeführt wird und mit zunehmendem Übergewicht der Schwangeren steigt das Risiko, dass mit dem Test kein Ergebnis erzielt werden kann. Ebenso kann die Behandlung mit Heparin gehäuft zu einem Testversagen führen. Insgesamt bekommt man in ca. 2% der Untersuchungen kein Testergebnis (Testversager).



Bei Auffälligkeiten im Screeningtest bedarf es zur Bestätigung einer kindlichen Erkrankung und damit zur weiteren Beratung und Entscheidungsfindung immer einer Punktion des Mutterkuchens oder einer Fruchtwasserpunktion, da auch die Möglichkeit besteht, dass das Kind trotz auffälligem Screening-Test gesund ist. In jedem Fall empfehlen wir vor der Durchführung des NIPTs einen ausführlichen frühen Fehlbildungsultraschall. Wie bereits erwähnt, können Auffälligkeiten im Ultraschall eine große Zahl an genetischen und nicht genetischen Ursachen haben. In dieser Situation erscheint die Durchführung eines NIPTs nicht ausreichend. Hier sollte bei Wunsch zur weiteren Abklärung und Diagnosefindung eine Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese erfolgen.

Seit 1. Juli 2022 ist der nichtinvasive Pränataltest (NIPT) eine gesetzliche Kassenleistung.

Aber: Der NIPT gehört zwar zu den gesetzlichen Kassenleistungen, allerdings nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen für alle Schwangeren.

Das hat der Gemeinsame Bundesausschuss, der über die Kassenleistungen entscheidet, immer wieder klar betont. Die Kasse zahlt den Test bei Hinweisen auf eine Trisomie, etwa einem auffälligen Ultraschall, oder wenn „eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist“, heißt es in der Versicherteninformation.

KLASSISCHES ERSTTRIMESTERSCREENING:

Anhand Ihres Lebensalters, der Ultraschallmessungen (Nackentransparenz, Nasenbein, Fluss über die rechte Herzklappe und im Ductus venosus) und eines mütterlichen Bluttestes kann statistisch das individuelle Risiko berechnet werden, wie hoch die Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21 bei ihrem Kind ist. Es wird die Höhe der Eiweißstoffe PAPP A und des Hormons „freies β -HCG“ bestimmt. Die Trisomie 21 wird hier in ca. 97 % der Fälle richtig herausgefiltert.

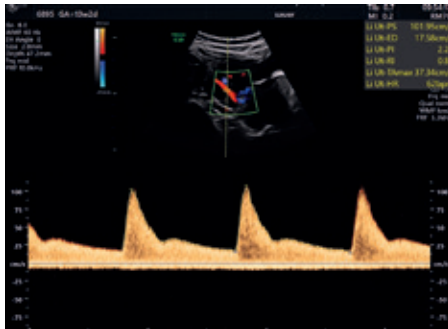
Wenn Sie z. B. 30 Jahre alt sind, haben Sie ein Altersrisiko von 1:626. Dies bedeutet, dass eins von 626 Kindern eine Trisomie 21 aufweist. Nach der Durchführung des Ersttrimesterscreenings kann die Wahrscheinlichkeit für die Trisomie 21 gesunken sein, d. h. z. B. ein Ergebnis von 1:3000 oder bei Auffälligkeiten ggf. auch erhöht sein, so dass z. B. ein statistischer Wert von 1:68 herauskommt. Das bedeutet aber auch, dass 67 Kinder gesund zur Welt kommen.

Sollte die Untersuchung ein erhöhtes Risiko für Sie ermitteln, wird dieses ausführlich in einem persönlichen Gespräch erklärt. Des Weiteren werden diagnostische Untersuchungen angeboten, wie die Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese).

PRÄEKLAMPSIERISIKO:

Die Präeklampsie (oft fälschlicherweise auch Schwangerschaftsvergiftung genannt) ist eine schwere Komplikation in der Schwangerschaft, die etwa jede 20. Schwangere trifft und in vielen Fällen Bluthochdruck mit sich bringt. Sie zeigt aber auch andere Symptome, wie Störungen der Leber, der Niere, des Nervensystems und der Blutgerinnung. Das macht die Diagnose besonders schwierig. Bei schweren Fällen kann eine Präeklampsie tödlich enden, meist durch eine Hirnblutung, ein Nierenversagen oder durch Störungen der Leber und Lunge der Mutter. Auch kann es zu Wachstumsverzögerungen des Babys durch eine Unterversorgung des Mutterkuchens kommen. Damit ist das Ungeborene ebenfalls gefährdet und es besteht ein erhöhtes Risiko für eine Frühgeburt.

Doppler-Untersuchung (Blutflussmessung)



Um das Risiko abzuschätzen, besteht die Möglichkeit des **PRÄEKLAMPSIESCREENINGS:**

Hierzu wird im Rahmen des Ersttrimesterscreenings eine Doppler-Untersuchung (Blutflussmessung) Ihrer Blutgefäße durchgeführt, die die Gebärmutter und damit den Mutterkuchen (Plazenta) versorgen. Aus den gemessenen Werten kann in Kombination mit Ihrer Körpergröße und Gewicht, mit abgenommenen Blutwerten (PAPP A, PLGF) Blutdruckmessung bei Ihnen und aus den Informationen, die wir im Gespräch mit Ihnen ermittelt haben, das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie abgeschätzt werden.

Eine vorsorgliche Einnahme von Acetylsalicylsäure (ASS) wird aktuell bei einem persönlichen Risiko von eins zu 100 oder schlechter empfohlen. Bei Auffälligkeiten besteht zu diesem Zeitpunkt die Möglichkeit, eine Behandlung mit ASS 150 mg zu beginnen, um die Ausreifung der Mutterkuchengefäße zu unterstützen und das Auftreten der Komplikationen zu verhindern oder zumindest zu verzögern.

Füßchen im Zweittrimesterscreening



FEINDIAGNOSTIK / ZWEITTRIMESTERSCREENING:

Der große Organultraschall wird optimal zwischen 20+0. – 22+6. SSW durchgeführt.

Im Gespräch mit Ihrer/-m behandelnden Frauenarzt/-ärztin wird entschieden, ob ein Überweisungsgrund für die ausführliche Ultraschalldiagnostik vorliegt. Hierzu gehören z. B. mütterliche Erkrankungen wie ein vorbestehender Diabetes, angeborene Fehlbildungen in der Familie oder auch ein auffälliges Ersttrimester-Screening.

Gerne können Sie eine Ultraschall-Feindiagnostik auch als Selbstzahler in Anspruch nehmen.

Bei dieser Untersuchung wird Ihr Kind von Kopf bis Fuß durchgeschaut. Hierbei wird nach Auffälligkeiten im Gesicht, im kindlichen Profil, an den Hirnstrukturen, Auffälligkeiten an der Ausbildung, Länge und Vollständigkeit der Knochen, an den inneren Organen im Bereich des Brustkorbs und des Bauchraumes, am kindlichen Geschlecht, an der Fruchtwassermenge und an der Lage und dem Aussehen des Mutterkuchens geschaut. Wichtig ist auch, ob das geschätzte kindliche Gewicht der entsprechenden SSW entspricht. Zusätzlich wird mit der Doppler-Untersuchung (Blutflussmessung) die Gebärmutterdurchblutung der mütterlichen Gefäße dargestellt. Je nach gemessenem Widerstand kann sich hieraus ein erhöhtes Risiko für das Auftreten von Schwangerschaftserkrankungen (Präeklampsien) im weiteren Schwangerschaftsverlauf ergeben.

Alle Untersuchungsergebnisse werden ausführlich mit Ihnen besprochen. Auch bei dieser Untersuchung ist zu beachten, dass trotz großer Sorgfalt bei der Untersuchung Fehlbildungen und kindliche Erkrankungen nie mit hundertprozentiger Sicherheit ausgeschlossen werden können. Bei ungünstiger kindlicher Lage und schlechten Untersuchungsbedingungen können vor allen Dingen kleine Auffälligkeiten, zum Beispiel in der Herzscheidewand oder im Bereich des Kiefers nicht dargestellt werden. Auch kann der Ultraschall eine Chromosomenerkrankung des Kindes nicht vollends ausschließen.

WAS PASSIERT, WENN BEI MEINEM KIND ODER MIR EINE AUFFÄLLIGKEIT BEI DER UNTERSUCHUNG GEFUNDEN WIRD?

Bei einem kleinen Teil der Kinder oder Schwangeren werden bei den genannten Untersuchungen Auffälligkeiten festgestellt.

In einem solchen Fall wird der Befund ausführlich mit Ihnen besprochen. So werden Ihnen z. B. weiterführende Untersuchungen wie die Fruchtwasserentnahme zur genetischen Abklärung, Blutuntersuchungen auf Infektionen angeboten. Ebenso besteht die Möglichkeit zu einer Zweitmeinung der Stufe DEGUM III. Gegebenenfalls (z. B. bei Herzfehlern des Kindes) werden auch Ärzte aus anderen Fachgebieten (Kinderkardiologen, Kinderchirurgen o. Ä.) zur Beratung hinzugezogen. Ziel ist es, dass Sie über die vorliegenden Auffälligkeiten, Erkrankungen oder Behinderungen des Kindes und vor allen Dingen über die Behandlungsmöglichkeiten nach der Geburt ausführlich informiert werden. Auch besteht die Möglichkeit einer psychologischen Mitbetreuung, Kontakt zu Selbsthilfegruppen, Beratungsstellen u. Ä..

Unser Ziel ist es, Sie auf Ihrem persönlichen Weg zu begleiten.



Bitte bedenken Sie: bei jeder Patientin nehmen wir uns die notwendige Zeit!

Wenn Auffälligkeiten bei Ihrem Baby gefunden werden, wird dies immer ausführlich besprochen. Hierdurch kommt es im weiteren Verlauf der Sprechstunde zu Terminverschiebungen. Wir bitten Sie deswegen um Verständnis, dass Sie gelegentlich **längere Wartezeiten in Kauf nehmen müssen**.

Wir bitten Sie auch, die beiliegende Einverständniserklärung zu der geplanten Untersuchung am Ende des persönlichen Beratungsgespräches zu unterschreiben.



DIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGEN:

Bei der Entnahme von Mutterkuchengewebe (ab 12+0. SSW) und von Fruchtwasser (ab 15+0. SSW) wird unter Ultraschallsicht eine Nadel in das entsprechende Kompartiment geschoben.

Von der Schwangeren kann hierbei ein leichtes Ziehen verspürt werden. Die Entnahme dauert in der Regel nur wenige Minuten. Als sehr seltene Komplikation kann hierdurch eine Blutung, ein vorzeitiger Blasensprung und eine Fehlgeburt ausgelöst werden. Allerdings ist zu bedenken, dass es bei Schwangerschaften mit Auffälligkeiten (in der Regel durch Chromosomenstörungen) auch von Natur aus gehäuft zu Fehlgeburten kommt, so dass dies nicht zwingend Folge des Eingriffs ist.

Beide Eingriffe bieten die höchste Sicherheit, um die typischen Chromosomenstörungen der Trisomien, Geschlechtschromosomen, um Mikrodeletionssyndrome oder -duplikationssyndrome (z. B. kleinste Abbrüche und Verdoppelungen) und seltene genetische Erkrankungen zu finden (am Ende z. B. durch Whole Exom Sequenzierung).

Die Möglichkeit dieser Eingriffe wird Ihnen angeboten, um die festgestellten Auffälligkeiten bei Ihrem Kind zu bestätigen oder die Ursache zu finden. Die Entscheidung hierzu treffen Sie, ob Sie eine weiterführende Abklärung des kindlichen Chromosomensatzes wünschen.

INDIKATIONEN FÜR DIE EINGRIFFE SIND:

Auffälligkeiten im Ultraschall bei dem werdenden Kind im Ersttrimester- und Zweittrimester-Screening bekannte Erbkrankheiten oder Stoffwechselkrankheiten in der Familie.

CHORIONZOTTENBIOPSIE:

(Entnahme von Gewebe aus dem Mutterkuchen) ab 12+0. SSW

Da der Mutterkuchen (Plazenta, in der Frühschwangerschaft Chorion genannt) von der befruchteten Eizelle abstammt, können Zellen daraus auch zur Untersuchung kindlicher Chromosomen herangezogen werden.

Vorteil: • wir bekommen sehr frühzeitig das Ergebnis

Nachteil: • es kann Unterschiede im Chromosomensatz zwischen Mutterkuchen und Kind geben

AMNIOZENTESE (FRUCHTWASSERENTNAHME): ab 15+0. SSW

Vorteil:

- geringeres Fehlgeburtsrisiko
- die Zellen stammen sicher vom werdenden Kind, d. h. Erkrankungen des Kindes werden sicher nachgewiesen
- Informationen zu Spaltbildungen beim werdenden Kind (Frage offener Rücken)
- Informationen zu Infektionen in der Schwangerschaft, die zum werdenden Kind übergetreten sind

Nachteil: • späteres Ergebnis



MVZ Olpe St. Martinus Hospital im Verbund der GFO

franziskanisch · offen · zugewandt

Hospitalweg 6
57462 Olpe

Tel. 02761 85-2734 oder 02761 2288

www.mvz-olpe-martinus-hospital.gfo-online.de