



Aufklärung vor Pränataldiagnostik

Ich habe ausführliche Informationen über eine vorgeburtliche Diagnostik erhalten, insbesondere bin ich über folgende Punkte aufgeklärt worden:

Das Ersttrimester-Screening (ETS) oder ein NIPT (Nicht-invasiver-Pränataltest) erlauben eine Einschätzung, ob eine kindliche Chromosomenstörung wahrscheinlich ist. Beim Ersttrimester-Screening werden verschiedene Hormone aus dem Blut der Mutter bestimmt, ggf. die kindliche Nackenfalte gemessen und mit dem Alter sowie evtl. Vorerkrankungen verrechnet. Mit dieser Untersuchung werden etwa 85-90% der Schwangerschaften mit einer kindlichen Chromosomenstörung erkannt. Etwa 5% der Untersuchungen ergeben fälschlich erhöhte Werte.

Bei den verschiedenen NIPTs wird Erbgut der Plazenta (welches repräsentativ für das des Kindes ist) aus dem Blut der Mutter bestimmt.

Bei einer Fruchtwasserpunktion/Amniozentese oder einer Chorionzottenbiopsie (Plazentapunktion) ist eine direkte Untersuchung des kindlichen Chromosomensatzes möglich. Die Zellen werden mit einer Spritze unter Ultraschallkontrolle entnommen. Die Entnahme geht mit einem geringen Fehlgeburtsrisiko einher: es beträgt etwa <0,5% (neuere Zahlen). Die entnommenen Zellen werden zunächst in Kultur gezüchtet (8 -12 Tage), danach können die Chromosomen analysiert und beurteilt werden. Die Chromosomenanalyse erkennt Veränderungen der Chromosomenzahl und der Chromosomenstruktur.

Für beide Verfahren gibt es die Möglichkeit eines Schnelltests mit welchem innerhalb von 24-26 Stunden eine Aussage über die Zahl der häufigsten betroffenen Chromosomen 21, 13, 18 und der Geschlechtschromosomen X und Y gemacht werden kann.

Das bekannteste Beispiel einer Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 („Down-Syndrom“), bei der sich in den kindlichen Zellen drei statt zwei Chromosomen Nr. 21 finden.

Chromosomenstörungen können alle Chromosomen betreffen, **aber**: nicht jede Veränderung der Chromosomenzahl oder -struktur führt zu einer Behinderung des Kindes!

Sehr selten gelingt die Züchtung der bei einer Punktion gewonnenen Zellen nicht oder die Analyse ergibt ein nicht eindeutiges Ergebnis. Hier kann u.U. eine erneute Punktion erforderlich werden.

Die vorgeburtliche Chromosomenanalyse erkennt keine Fehler innerhalb eines Gens. Ein vorgeburtlicher Gentest ist jedoch für viele erbliche Erkrankungen durchaus möglich. Hier muss *zuvor* sichergestellt werden, dass eine solche vorgeburtliche Analyse für Ihre spezielle Frage möglich ist, welche Untersuchungsmethode angewendet werden muss bzw. ob Voruntersuchungen erforderlich sind. Dies wird im Rahmen einer Genetischen Beratung mit Ihnen besprochen und dann für Sie vorbereitet.

Vor einer Pränataldiagnostik und insbesondere bei einem auffälligen Befund wird Ihnen eine **Genetische Beratung** bei einem Facharzt/ einer Fachärztin für Humangenetik angeboten. Dabei werden die Möglichkeit einer weiteren Abklärung bzw. die weitere Vorgehensweise besprochen.

Grundsätzlich können Sie eine solche Genetische Beratung bei jeder Frage zu vielleicht erblichen Erkrankungen oder zur vorgeburtlichen Diagnostik allgemein in Anspruch nehmen. Sie erhalten hier ausführliche Informationen zu Ihrer spezifischen Frage, den vorliegenden eigenen und familiären Befunden. Diese werden abschließend in einem Beratungsbrief für Sie zusammengefasst. Mit Ihrem Einverständnis erhält Ihr Arzt einen ärztlichen Bericht. Die Kosten für eine Genetische Beratung werden von Ihrer Krankenversicherung erstattet.