

Blandfort & Lahr

Institut für ChromosomenDiagnostik



Genetische Diagnostik/

Genetische Beratung

Dr. med. Maria Blandfort

Medizinische Genetik

Kinderheilkunde

Med.- Biolog.- Labor

Dr. rer. nat. Katrin Lahr

Humanbiologie und

Humangenetik

Anschrift Institut:

Kerststr. 21-23

67655 Kaiserslautern

Telefon 0631-5704360

Telefax 0631-5704361

Internet:

www.chromosomendiagnostik.de

E-Mail:

info@chromosomendiagnostik.de

Anschrift Kinderarztpraxis:

Marktstr. 35

76829 Landau

Telefon 06341-80029

Telefax 06341-80020

Informationsblatt zur Pränataldiagnostik für Schwangere

Was ist Pränataldiagnostik?

Zur Pränataldiagnostik im weiteren Sinne gehören alle Untersuchungen, die im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge mit dem Ziel, Informationen über den Gesundheitszustand des Ungeborenen zu erhalten, durchgeführt werden. Hierbei bedient sich die Medizin der Sonographie, der Blutuntersuchungen der Mutter zur Risikoeingrenzung für fetale Störungen und der Fruchtwasserpunktion (selten auch der Chorionzottenbiopsie oder Nabelschnurpunktion). Die Fruchtwasserpunktion stellt die häufigste Methode der Pränataldiagnostik dar und erfolgt in der Regel in der 15-17. SSW.

Wann sollte eine Fruchtwasseranalyse durchgeführt werden?

Ob eine bestimmte gegebene Situation Grund für eine weiterführende Diagnostik ist, hängt von der Einstellung des betroffenen Paares ab. Zur Erleichterung der Entscheidung sollte eine genetisch fachkundige Mitbetreuung im Rahmen einer genetischen Beratung in Anspruch genommen werden. Nachfolgend die wichtigsten medizinischen Indikationen:

- Erhöhtes mütterliches Alter (ab 35 Jahren)
- Ein Elternteil ist Träger einer balancierten Chromosomenaberration
- Zustand nach Geburt eines Kindes mit Chromosomenaberration
- Auffälliger Ultraschallbefund
- Auffälliger Serumscreeningtest
- Auf Wunsch der Schwangeren

Wie wird eine Fruchtwasseranalyse durchgeführt?

Unter Ultraschallkontrolle werden mit einer feinen Nadel 10-20 ml Fruchtwasser entnommen. Für die Chromosomenanalyse werden die lebenden Zellen in dem Fruchtwasser in einem aufwendigen Verfahren zum Wachstum angeregt, um daraus die Chromosomen des werdenden Kindes gewinnen zu können. Das Wachstum der Zellen ist sehr individuell, so dass der Befund der Chromosomenanalyse in der Regel nach 10-14 Tagen vorliegt. Bei einem schlechten Zellwachstum kann es

WAS ?

WANN ?

WIE ?

durchaus auch mal 18-20 Tage dauern, wobei dieses in keinster Weise einen Hinweis auf eine Erkrankung des Kindes darstellt.

Worüber gibt die Fruchtwasseranalyse Aufschluss?

Mit der Fruchtwasseranalyse können folgende kindliche Erkrankungen untersucht bzw. ausgeschlossen werden:

- die Chromosomenanalyse gibt Aufschluss über den kindlichen Chromosomensatz; Veränderungen wie z.B die Trisomie 21 (Down-Syndrom) werden erkannt
sehr seltene kleine Chromosomenveränderungen können mit dieser Untersuchung nicht ausgeschlossen werden
- das Vorliegen eines Neuralrohrdefektes (offener Rücken) an Hand einer Proteinbestimmung
- bei einer bekannten monogenen Erkrankung innerhalb der Familie kann deren Vorliegen beim Ungeborenen durch spezifisch molekulargenetische oder biochemische Methoden untersucht werden

Wie geht es bei einem auffälligen Befund weiter?

Sollte sich bei der Chromosomenanalyse ein auffälliger kindlicher Chromosomensatz zeigen, so wird Ihnen dringend eine genetische Beratung angeraten. In dieser werden Sie über die Erkrankung Ihres werdenden Kindes, über Behandlungsmöglichkeiten, Selbsthilfegruppen, weiterführende Diagnostik und ggf. über die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches informiert.

Die meisten Chromosomenaberrationen sind spontan, das bedeutet, dass sie aus einer Laune der Natur heraus entstehen und nicht bei jedem weiteren Kind vorliegen müssen. Allerdings steigt das Risiko ein Kind mit Chromosomenstörung zu bekommen mit zunehmendem Alter der werdenden Mütter an.

Wer übernimmt die Kosten?

Die Fruchtwasseranalyse ist eine Leistung, die von den Krankenkassen in komplettem Umfang übernommen wird. Ergänzend zur Chromosomenanalyse gibt es einen Schnell-Test, der nach 24 Stunden Aufschluss über die häufigsten Chromosomenstörungen (auf die Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) gibt. Dieser Schnell-Test wird nur bei Vorliegen eines dringenden Verdachts einer Chromosomenstörung von der Krankenkasse übernommen. Wünschen Sie den Test ohne medizinischen Grund, so müssen die entstehenden Kosten von Ihnen getragen werden (125 €).

Um den Schwangeren die häufig quälend empfundene Wartezeit bis zum Vorliegen des endgültigen Chromosomenbefundes zu überbrücken, führen wir in unserem Institut routinemäßig bei allen Fruchtwasseranalysen einen Schnelltest auf die häufigste Chromosomenaberration, die Trisomie 21, unentgeltlich durch.

**WORÜBER
AUFSCHLUSS ?**

**WIE
WEITER ?**

WER ?