



am Mathias-Spital

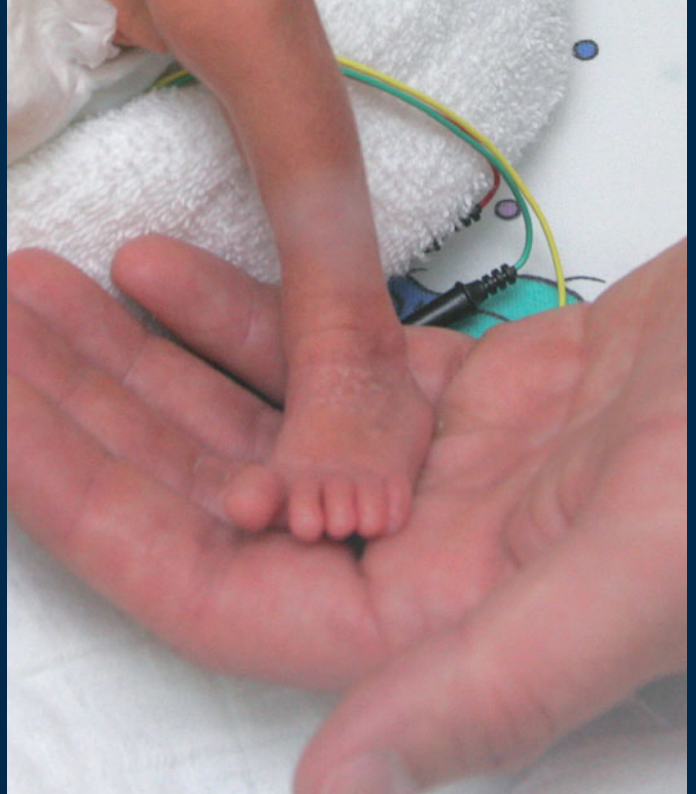
## Pränataldiagnostik

Sie sind schwanger ...  
oder möchten es werden und möchten  
sich über vorgeburtliche Medizin  
bzw. Untersuchungen in der  
Schwangerschaft informieren.



# INHALT

- I. Was bedeutet „Vorgeburtliche (Pränatale) Diagnostik“? S.3
- II. Welche Untersuchungen gehören dazu? S.4
- III. Ultraschallverfahren und Labortests  
(= nicht-invasive Diagnostik) S.5
- IV. Ultraschallgesteuerte Eingriffe  
(= invasive Diagnostik) S.9
- V. Risiken der invasiven Pränataldiagnostik S.12
- VI. Gründe für eine ultraschallgesteuerte  
Diagnostik und Behandlung S.12



# I. Was bedeutet „Vorgeburtliche (Pränatale) Diagnostik“?

Wichtig ist vorab zu wissen:

**In den allermeisten Fällen (mind. 97%) kommt ein Kind gesund zur Welt!**

Trotzdem ist es ganz normal, dass sich die werdenden Eltern bereits während der Schwangerschaft Gedanken um die Gesundheit ihres Kindes machen.

Unter dem Begriff **Pränataldiagnostik** werden alle Untersuchungen bei Schwangeren zusammengefasst, die der Erkennung einer möglichen Schädigung oder Erkrankung des ungeborenen Kindes dienen.

Im Rahmen der Schwangerenvorsorge wird Ihr/e behandelnde/r Frauenärztin/-arzt den Verlauf der Schwangerschaft überwachen und Sie über spezielle weiterführende Untersuchungen (z. B. Labortests aus mütterlichem Blut, Fruchtwasseruntersuchung, vorgeburtliche Herzdiagnostik) informieren.

Sollte eine solche Untersuchung von Ihnen gewünscht werden, so kann diese entweder bei Ihrer/m Frauenärztin/-arzt oder bei uns erfolgen.

**Sie entscheiden selbstverständlich weiterhin selbst, ob und wann Sie welche Untersuchungsangebote nutzen wollen. Sie haben ein Recht auf Wissen, aber auch ein Recht auf Nicht-Wissen.**

Welchen Weg Sie auch wählen, es bleibt Ihre Entscheidung. Wir können Ihnen bei der Entscheidung helfen, sei es orientierend durch diese Broschüre oder durch eine persönliche, telefonische oder schriftliche Beratung.



**Prof. Dr. med. Matthias Meyer-Wittkopf**

Zentrum für Pränatalmedizin am Mathias-Spital

## II. Welche Untersuchungen gehören dazu?

Die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik werden unterteilt in:

- Ultraschallverfahren und Labortests (nicht-invasive Diagnostik)
- Ultraschallgesteuerte Eingriffe (invasive Diagnostik)

Prof. Dr. med. Meyer-Wittkopf bei der Ultraschalluntersuchung  
einer Patientin in der 30. Schwangerschaftswoche



### III. Ultraschallverfahren und Labortests (= nicht-invasive Diagnostik)

Hierzu gehören Methoden, die ohne Eingriff in die Unversehrtheit der Gebärmutter auskommen und daher keine (heute bekannten) Risiken für die Schwangerschaft in sich bergen. Im Wesentlichen sind dies:

- 1) Ultraschall-Frühscreening und Erst-Trimestertest  
(Nackentransparenzmessung und spezielle mütterliche Blutentnahmen)
- 2) Weiterführende Ultraschalluntersuchungen des Ungeborenen  
(auch „großer“ Ultraschall, „Organ-Ultraschall“, Feindiagnostik oder II. Screening genannt)
- 3) Vorgeburtliche Untersuchungen des kindlichen Herzens  
(= fetale Echokardiographie)
- 4) Dopplersonographie zur Erkennung von Blutversorgungsstörungen des Ungeborenen oder der Mutter
- 5) Mehrdimensionaler 3D/4D-Ultraschall oder vorgeburtliches MRT bei speziellen Fragestellungen

#### 1) Ultraschall-Frühscreening und Erst-Trimestertest (Nackentransparenzmessung und spezielle mütterliche Blutentnahmen)

Bei dieser Ultraschall-Frühuntersuchung handelt es sich um eine frühe Risikoabschätzung für eine Chromosomenstörung (z. B. Down-Syndrom) oder Fehlbildung beim Kind, die im ersten Schwangerschaftsdrittel (12. – 14. Schwangerschaftswoche) durchgeführt wird. Im Zusammenhang mit der Risikoermittlung für kindliche Störungen ist es unter Umständen sinnvoll, auch nach der 14. Schwangerschaftswoche Blut-Suchtests durchzuführen. Bei all diesen Tests handelt es sich nicht um beweisende „diagnostische“ Tests, sondern um Verfahren, die der allgemeinen Risikoberechnung für eine Erkrankung des Ungeborenen dienen.

## 2) Weiterführende Ultraschalluntersuchungen des Ungeborenen (auch „großer“ Ultraschall, „Organ-Ultraschall“, Feindiagnostik oder II. Screening genannt)

In der weiterführenden, differenzierten Organdiagnostik werden zunächst alle darstellbaren kindlichen Organe (insbesondere Herz, Gehirn, Darm, Nieren, etc.) sowie das „äußere“ Bild des Kindes (Profil, Körperrumriss, Gliedmaßen) untersucht. Daneben werden aber auch die „äußeren“ Bedingungen wie Fruchtwassermenge, Lage/Aussehen des Mutterkuchens sowie die mütterliche und kindliche Durchblutungssituation beurteilt. Voraussetzung für eine aussagekräftige weiterführende Organdiagnostik sind neben einem qualitativ hochwertigen Ultraschallgerät eine entsprechende Spezialisierung/ Erfahrung des Untersuchers.

## 3) Vorgeburtliche Untersuchungen des kindlichen Herzens (fetale Echokardiographie)

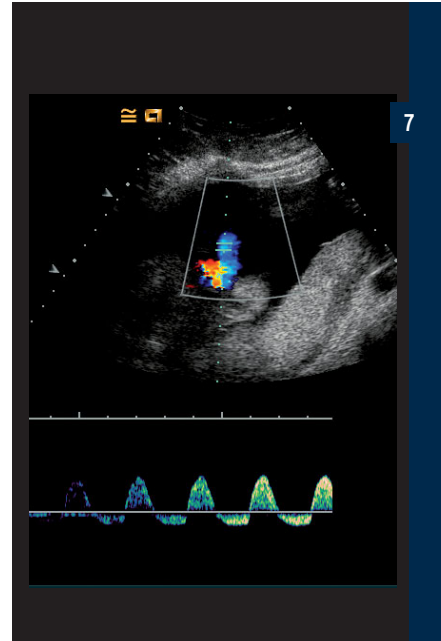
Die genaue Untersuchung des kindlichen Herzens ist Bestandteil der Organdiagnostik in der 18. – 23. Schwangerschaftswoche, da das Herz häufiger als alle anderen Organe von Fehlbildungen betroffen sein kann. Auch die Untersuchung des fetalen Herzens ist stark von einer optimalen Geräteeinstellung und -qualität sowie der Spezialisierung/ Erfahrung des Untersuchers abhängig. Bei besonderen Risikosituationen (z. B. bei Verdacht auf Herzfehler) kann das Herz zum Teil schon bereits ab Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels (13. – 14. Schwangerschaftswoche) untersucht werden.

#### 4) Dopplersonographie zur Erkennung von Blutversorgungsstörungen des Ungeborenen oder der Mutter

Bei dieser besonderen Ultraschall-Untersuchung kann die Durchblutung der kindlichen und mütterlichen Blutgefäße gemessen werden.

Wenn Zweifel an der ungestörten Entwicklung des Ungeborenen bestehen (z. B. bei mütterlichem Bluthochdruck, Infektionen oder einer kindlichen Fehlbildung), kann durch diese Untersuchung genauere Informationen über das Gedeihen des Kindes gewonnen werden.

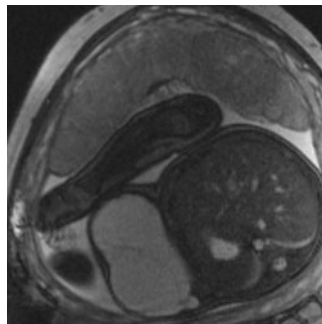
Krankhaftes Blutströmungsprofil  
in der Nabelschnurarterie eines Feten in  
der 25. Schwangerschaftswoche



## 5) Mehrdimensionaler 3D/4D-Ultraschall oder vorgeburtliches MRT bei speziellen Fragestellungen

Die dreidimensionale Darstellung von kindlichen Strukturen (= „3D/4D-Ultraschall“) ist ein Verfahren, bei dem normale Ultraschallschnittbilder zu einem mehrdimensionalen Bild zusammengesetzt werden. In der Pränataldiagnostik dient diese Technik neben der nicht verzichtbaren, zweidimensionalen Sonographie speziell der Darstellung von fraglich normalen und insbesondere von auffälligen kindlichen Strukturen.

In Einzelfällen kann zur besseren Erkennung von kindlichen Fehlbildungen ein vorgeburtliches MRT erforderlich sein.



Vorgeburtliches MRT-Bild eines Kindes mit großer gutartiger Hals-Thorax-Lymphzyste in der 27. Schwangerschaftswoche



Dreidimensionale Ultraschalldarstellung eines fetalen Gesichts in der 29. Schwangerschaftswoche

## IV. Ultraschallgesteuerte Eingriffe (= invasive Diagnostik)

Hierzu zählen alle Untersuchungsverfahren mit deren Hilfe kindliche Zellen oder Flüssigkeiten durch die mütterliche Bauchdecke hindurch zur weiteren Untersuchung gewonnen werden. Diese Untersuchungen erfordern meist einen dünnen Nadeleinstich in die Gebärmutter unter Ultraschallsicht. Sie sind deshalb mit einem geringen Eingriffsrisiko (Fehl- oder Frühgeburtsrisiko von 0,3 bis 1 % je nach Zeitpunkt bzw. Eingriffsart) verbunden.

Dazu gehören:

- 1) Gewebeentnahme aus dem Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie)
- 2) Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)
- 3) Nabelschnurpunktion/-blutentnahme im Mutterleib (Chordozentese)
- 4) Eingriffe am Feten (z. B. zur Entnahme oder Ableitung von gestautem kindlichem Urin oder kindlichem Bauch- oder Lungenwasser)

### 1) Gewebeentnahme aus dem Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie)

Die Entnahme von Zottengewebe unter Ultraschallkontrolle erfolgt mittlerweile ähnlich wie bei der Fruchtwasseruntersuchung nahezu ausschließlich durch die Bauchdecke mittels einer dünnen Hohlnadel. Die Chorionzottenbiopsie wird zwischen der 11. und 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Das Fehlgeburtsrisiko beträgt 0,5 bis 1 %. Durch diese Methode können die Erbanlagen (Chromosomen) frühzeitig direkt untersucht werden. Darüber hinaus kann gezielt nach bestimmten genetischen Erkrankungen, z. B. familiär gehäuft auftretende Stoffwechsel- oder Muskelerkrankungen (Muskeldystrophie, Mucoviscidose u. a.), gesucht werden.

## 2) Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

Durch die Bauchdecke der Schwangeren werden unter Ultraschallkontrolle mit einer dünnen Hohlnadel einige Milliliter Fruchtwasser aus der Fruchthöhle entnommen. Das entnommene Fruchtwasser enthält abgelöste Zellen des Ungeborenen, von denen eine Zellkultur angelegt wird. Der Eingriff kann ab der 15. Schwangerschaftswoche mit einem sehr geringen Fehlgeburtsrisiko von 0,3 bis 0,5 % vorgenommen werden. Er dient der gezielten Erbanlagen-Untersuchung z. B. nach auffälligem Blut-Test oder bei einem auffälligen Ultraschallbefund. Neben Chromosomenstörungen (z. B. Trisomien) können auch Neuralrohrdefekte („offener Rücken“) und molekulargenetische Erkrankungen (z. B. schwere Muskel- und Stoffwechselkrankheiten) festgestellt werden. Durch diese Untersuchung kann z. B. bewiesen werden, dass das Ungeborene keinen genetischen Defekt und keine Fehlbildung des Nervensystems hat. Auch bei familiär bedingten schweren Erbkrankheiten kann die Fruchtwasseruntersuchung sinnvoll sein.

## 3) Nabelschnurpunktion/-blutentnahme im Mutterleib (Chordozentese)

Die Nabelschnurpunktion ist eine Methode, um entweder kindliche Blutzellen zu untersuchen oder um lebensnotwendige Medikamente direkt durch die Nabelschnur an das Kind verabreichen zu können. Hierfür kann ab der 17. Schwangerschaftswoche die Nabelvene mittels einer dünnen Nadel unter Ultraschallsicht punktiert werden. Die vorgeburtliche Untersuchung des kindlichen Blutes vor der Geburt ist zumeist nur bei besonderen Fragestellungen (z. B. Blutarmut durch Rhesusantikörper der Mutter, unklare Chromosomenbefunde aus dem Fruchtwasser, etc.) erforderlich.

Weitere therapeutische Gründe zur Nabelschnurpunktion:

- Vorgeburtliche Bluttransfusion bei bestehender kindlicher Blutarmut
- Vorgeburtliche Medikamentengabe an das Kind  
z. B. bei Herzrhythmusstörungen
- Vorgeburtliche Behandlung anderer Blutkrankheiten  
z. B. Mangel an Blutplättchen

#### 4) Eingriffe am Feten

Alle an unserem Zentrum angebotenen Eingriffe werden ultraschallgesteuert oder durch sogenannte „Schlüsselloch“-Fetoskopien (minimal-invasive fetoskopische Techniken) durchgeführt.

Durch diese Eingriffe soll eine Verlängerung der Schwangerschaft erzielt werden. Ob ein vorgeburtlicher Eingriff bei einem Krankheitsbild überhaupt sinnvoll und durchführbar ist, wird durch spezielle Ultraschalluntersuchungen entschieden.

## V. Risiken der invasiven Pränataldiagnostik

Das wesentliche Risiko eines invasiven Eingriffs ist die Fehlgeburt oder eine Infektion. Das Risiko einer Fehlgeburt oder Infektion nach einer Amniozentese (Fruchtwasserpunktion) ist im allgemeinen höchstens 0,3 bis 0,5 %.

Das Fehlgeburtsrisiko nach einer Chorionzottenbiopsie beträgt 0,5 bis 1 %. Ursache für dieses Risiko ist u. a. der frühe Zeitpunkt des Eingriffes innerhalb der Schwangerschaft.

Nach einer Nabelschnurpunktion liegt das Risiko bei 1 bis 2 %.

## VI. Gründe für eine ultraschallgesteuerte Diagnostik und Behandlung:

- Wunsch nach Sicherheit (z. B. bei erhöhtem Alter oder familiärer Belastung)
- Verdächtiger Ultraschallbefund beim ungeborenen Kind (Verdacht auf Fehlbildung, Wachstumsverzögerung)
- Auffälliger Bluttest (Infektionsverdacht des Ungeborenen, Risikoerhöhung für Chromosomenanomalie usw.)
- Risiko für eine molekulargenetisch oder serologisch erkennbare Störung (z. B. Blut- oder Muskelerkrankungen des Ungeborenen)





# Zentrum für Pränataldiagnostik

**Leitender Abteilungsarzt**

**Prof. Dr. med. Matthias Meyer-Wittkopf**

Facharzt für Frauenheilkunde · Spezielle Geburtshilfe/Perinatalmedizin

Pränataldiagnostik · DEGUM III

Gesundheitszentrum Rheine - Mathias-Spital

Frankenburgstraße 31 · 48431 Rheine

Telefon (direkt): 0 59 71 / 42 - 1970

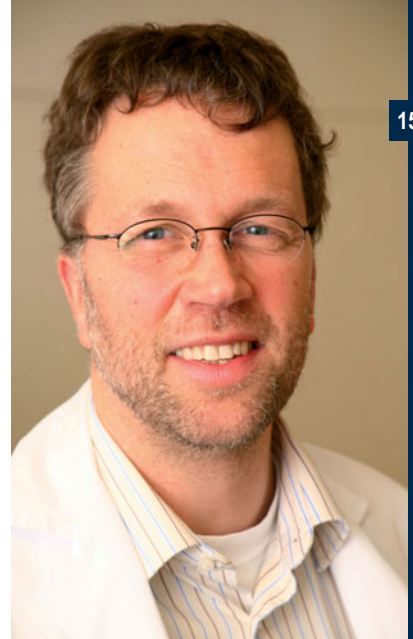
E-Mail: [m.meyer-wittkopf@mathias-spital.de](mailto:m.meyer-wittkopf@mathias-spital.de)

Für persönliche Rückfragen und dringende Termine: 0 15 20 / 8 56 30 84

**Sekretariat / Telefonische Terminvereinbarungen**

Telefon: 0 59 71 / 42 - 1971 · Telefax : 0 59 71 / 42 - 31971

E-Mail: [praenatalzentrum@mathias-spital.de](mailto:praenatalzentrum@mathias-spital.de)



## Ihr Gesundheitszentrum



Paulinenkrankenhaus  
Bad Bentheim



Pius-Hospital  
Ochtrup



Jakobi Krankenhaus  
Rheine



Mathias-Stift  
Mesum



**MATHIAS  
SPITAL**



Anna-Stift  
Hopsten



Maria-Frieden  
Mettingen



Antonius-Stift  
Neuenkirchen



Elisabeth-Hospital  
Mettingen

### Gesundheitszentrum Rheine Zentrum für Pränataldiagnostik

Frankenburgstraße 31  
48431 Rheine

Telefon: 0 59 71 / 42 - 0  
Telefax: 0 59 71 / 42 - 2009

[info@mathias-spital.de](mailto:info@mathias-spital.de)  
[www.mathias-spital.de](http://www.mathias-spital.de)