

Allgemein öffentliches

**Bezirkskrankenhaus Kufstein**

Endach 27

A-6330 Kufstein

**Abteilung für Frauenheilkunde und  
Geburtshilfe**

Leiter: Prim.Dr.Rainer Heider

Tel.: +43 (0) 5372 / 6966 - 4601

Fax: +43 (0) 5372 / 6966 - 1946

Mail: praenatal@bkh-kufstein.at

DaMe: KHKUFS02

## PRÄNATALDIAGNOSTIK BKH KUFSTEIN

### Untersuchungen am Anfang der Schwangerschaft (erstes Trimenon)

#### Ersttrimesterscreening

Zwischen der 12. Schwangerschaftswoche (11+0) und der 14. Schwangerschaftswoche (13+6) ist es möglich, eine Reihe sehr spezieller Untersuchungen durchzuführen. Basis ist das sogenannte Ersttrimesterscreening (früher auch Nackenfaltenmessung), bei dem das Baby erstmalig „von Kopf bis Fuß“ genau untersucht werden kann. Grobe Auffälligkeiten können so schon sehr früh ausgeschlossen werden. Zudem kann eine Risikoeinschätzung bezüglich schwerer genetischer Störungen (Down-Syndrom, Trisomien) getroffen werden. Zu diesem letzten Punkt ist wichtig zu wissen, dass das sonographische (mittels Ultraschalls) Ersttrimesterscreening keine Diagnose liefert, sondern eine Risikoberechnung darstellt, also lediglich angibt, wie wahrscheinlich (oder wenig wahrscheinlich) es ist, dass der betreffende Embryo (Baby) eine genetische Erkrankung hat. Eine Diagnosestellung kann nur durch eine invasive Untersuchung (Fruchtwasserpunktion oder Biopsie aus Zotten der Nachgeburt) erfolgen, wobei das Risiko, dass durch diese Untersuchungen eine Fehlgeburt ausgelöst wird, etwa bei 1:200 bis 1:1000 liegt, in den meisten Fällen also sehr viel höher ist als das Risiko für eine genetische Erkrankung!

Zusätzlich zum Screening bezogen auf Chromosomenstörungen wird am BKH Kufstein routinemäßig ein Präeklampsiescreening durchgeführt. Durch Untersuchung der Gefäße der Gebärmutter sowie des mütterlichen Blutdrucks und der bereits im Vorfeld abgenommenen Laborparameter lässt sich einschätzen wie hoch das Risiko der Schwangeren für eine sogenannte „Schwangerschaftsvergiftung“ (= Präeklampsie) ist.

Die Präeklampsie ist eine seltene (unter 5%), aber sehr ernste Erkrankung des letzten Schwangerschaftsdrittels, bei der es zu einer Kombination von Blutdruckanstieg und/oder Eiweiß im Harn und/oder Veränderungen der Blutgerinnung bei der Schwangeren kommt. Dabei sind sowohl Mutter als auch Kind gefährdet. Ergibt nun das Präeklampsiescreening in der Frühschwangerschaft ein erhöhtes Risiko, später daran zu erkranken, kann die Gabe von Medikamenten dieses Risiko deutlich vermindern.

### **Ablauf Ersttrimesterscreening BKH Kufstein:**

Bei der telefonischen Terminvereinbarung werden Ihnen 2 Termine genannt. Beim ersten Termin wird Ihnen lediglich Blut abgenommen, dies geht normalerweise schnell, sie brauchen nicht mehr als maximal 30 Minuten an Zeit einzurechnen. Aus dem gewonnenen Blut werden 2 Hormone (fHCG und PAPP-A) bestimmt. Diese werden in der Plazenta gebildet und sind Bestandteil des Screenings für Chromosomenstörungen sowie des Präeklampsiescreenings.

Beim zweiten Termin bitten wir Sie, etwas mehr Zeit einzuplanen. Hier wird nach ausführlicher Anamneseerhebung, Blutdruckmessung und Aufklärung die Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Im Anschluss besprechen wir Ihr persönliches Risiko im Schwangerschaftsverlauf an einer Schwangerschaftsvergiftung zu erkranken sowie das Risiko ihres Kindes für gewisse genetische Auffälligkeiten. Auch beraten wir Sie gerne über weitere diagnostische Möglichkeiten. ( zB NIPT)

**Gesamtkosten Ersttrimesterscreening Einlingsschwangerschaft: 282,24€**

**Gesamtkosten Ersttrimesterscreening Mehrlingsschwangerschaft: 327,81 €**

Kosten für die Blutabnahme (PAPP A, fHCG) für das Ersttrimesterscreening beim n.g. Facharzt: 73,50€



## **Untersuchung in der 20. - 23. SSW (zweites Trimenon)**

Das Organscreening ist eine genaue Ultraschalluntersuchung, die am besten zwischen der 19+0 (=20.) und 22+6 (=23.) Schwangerschaftswoche durchgeführt werden sollte, da in diesen Wochen das Kind bereits so groß ist, dass man die einzelnen Organgruppen aussagekräftig untersuchen kann.

Beim Organscreening werden die einzelnen Organe anhand von definierten Schnittebenen untersucht. Es geht also um das Erkennen von anatomischen Auffälligkeiten. Ein besonderes Augenmerk wird auf eine genaue Untersuchung des Gehirns, des Gesichtes, der Wirbelsäule, des Herzens und der Lunge, der Bauchorgane und Bauchwand, der Nieren und der Blase sowie des Skeletts gelegt. Wenn diese Schnittebenen normal dargestellt werden können, kann man eine anatomische Auffälligkeit oder krankhafte Veränderung weitgehend aber niemals restlos ausschließen.

Die meisten Kinder kommen gesund und ohne (angeborene) Probleme zu Welt. Allerdings besteht bei allen Frauen, unabhängig vom Alter, eine Wahrscheinlichkeit von ca. 5%, ein körperlich oder geistig behindertes Kind zur Welt zu bringen. Es gibt aber Erkrankungen des wachsenden Kindes, vor allem Herzfehler, deren Kenntnis (vor der Geburt) in hohem Maße zu einer Verbesserung der Versorgung des Kindes beiträgt. So kann man frühzeitig den besten Ort für die Entbindung auswählen und optimale Bedingungen für eine gute Versorgung des Kindes nach der Geburt schaffen. Bei der Diagnose von sehr schweren Auffälligkeiten erhalten die werdenden Eltern die Möglichkeit einer fundierten Beratung und können auf dieser Basis weitere Entscheidungen treffen.

Die Ultraschalluntersuchung hat jedoch auch Grenzen: Selbst bei guter Gerätequalität, größter Sorgfalt und Erfahrung des/der Untersuchers/in können Fehlbildungen unentdeckt bleiben. Das gilt besonders bei erschwerten Untersuchungsbedingungen verursacht durch eine ungünstige kindliche Position oder durch schlecht schalldurchgängige Bauchdecken bei Übergewicht der Mutter. Auch die Lage des Mutterkuchens kann die Qualität der Schallbedingungen negativ beeinflussen (z.B. wenn der Mutterkuchen an der Gebärmuttervorderwand liegt).

Daneben gibt es Erkrankungen wie Stoffwechselstörungen, chromosomale oder genetische Erkrankungen, die nicht im Ultraschall gesehen werden können.

Um Chromosomenstörungen ausschließen oder bestätigen zu können müsste eine Fruchtwasseruntersuchung und dann eine genetische Analyse der kindlichen Zellen durchgeführt werden, was nur durchgeführt wird, wenn ein entsprechender Verdacht besteht. Manche Erkrankungen oder Auffälligkeiten entwickeln sich auch erst im Laufe der Schwangerschaft. Das kann erklären, warum auch bei einem unauffälligen Organscreening später in der Schwangerschaft oder nach der Geburt Auffälligkeiten vorhanden sein können.

Auch wenn ein unauffälliges Organscreening keine Garantie auf ein gesundes Kind ist, so trägt es sehr zur Beruhigung der werdenden Eltern bei.

**Gesamtkosten Organscreening:** € 254,31€ (Zwillinge plus 45,57€ Aufpreis)

*Unser Pränatal-Team steht Ihnen bei jeglichen Fragen  
oder Unklarheiten gerne zur Verfügung!*

## Nichtinvasive genetische Pränataldiagnostik (NIPT)

Seit einiger Zeit ist es nun auch möglich, Störungen an den kindlichen Chromosomen 13,18,21 und Geschlechtschromosom, als auch diverse seltene Mikrodeletionen durch eine Untersuchung aus dem mütterlichen Blut festzustellen (NIPT = Nicht Invasiver Pränatal Test). Hier wird Erbinformation des Kindes, welche im Blutkreislauf der Mutter „schwimmt“ durch hochkomplizierte Methoden gesammelt. Bei der Untersuchung besteht naturgemäß kein Risiko für den Feten, sie ist aber mit zusätzlichen Kosten für die werdenden Eltern verbunden, kann und darf das sonographische Ersttrimesterscreening nicht ersetzen und wird daher bei uns auch nur nach Ultraschall und ausführlicher Aufklärung durch einen Pränatalmediziner durchgeführt. Der Test erzielt derzeit für die Trisomie 21 eine Erkennungsrate von >99%, für die Trisomie 18 von > 98% und für die Trisomie 13 von 80%. In Bezug auf die Geschlechtschromosomen wird eine Testgenauigkeit von >99% erzielt. Es ist ausdrücklich zu betonen, dass der Test lediglich die oben genannten Chromosomenstörungen untersucht. Es können dabei keine organischen Erkrankungen des Kindes erkannt werden und er ersetzt somit nicht die Ultraschalldiagnostik. Dieser Test kann nicht beurteilen, ob Ihr Kind gesund ist. Die Analysedauer beträgt ca. 7 Tage. Ab 10+0 SSW durchführbar.

**Testoption 1:** Trisomie 21 für Einlings-Schwangerschaft Kosten: 179 Euro

**Testoption 2:** Trisomie 21, 18 & 13 für Einlings- und Zwillingschwangerschaft Kosten: 279 Euro

Eine Geschlechtsbestimmung kann auf Wunsch bei jeder Testoption zusätzlich ohne Mehrkosten durchgeführt werden.

Es gibt die Möglichkeit diverse weitere chromosomale Störungen mittels NIPT zu detektieren. Dies ist aber von den Fachgesellschaften derzeit nicht empfohlen und wird daher vom BKH Kufstein auch nicht angeboten.

## Chorionzottenbiopsie und Fruchtwasserpunktion

Hierbei wird in örtlicher Betäubung ultraschallkontrolliert Gewebe aus dem Mutterkuchen (=Chorionzottenbiopsie) oder Fruchtwasser (erst ab der 15./16. Schwangerschaftswoche möglich) gewonnen. Damit erhält man kindliche Zellen, die dann auf genetische Veränderungen untersucht werden können. Bei einem Schnelltest erhält man das Ergebnis und damit auch eine Diagnose innerhalb von 2-3 Tagen, der Langtest dauert ca. 14 Tage.

Man nennt diese Verfahren „invasiv“, weil man eben im Gegensatz zu den bisher beschriebenen Tests direkt kindliche Zellen gewinnt und dadurch den Feten auch gefährden kann, also im schlimmsten Fall auch eine Fehlgeburt provozieren kann (in ca.1‰).

Diese Untersuchung wird nur bei auffälligem Ersttrimesterscreening empfohlen, wird aber auch auf ausdrücklichen Wunsch Ihrerseits durchgeführt.