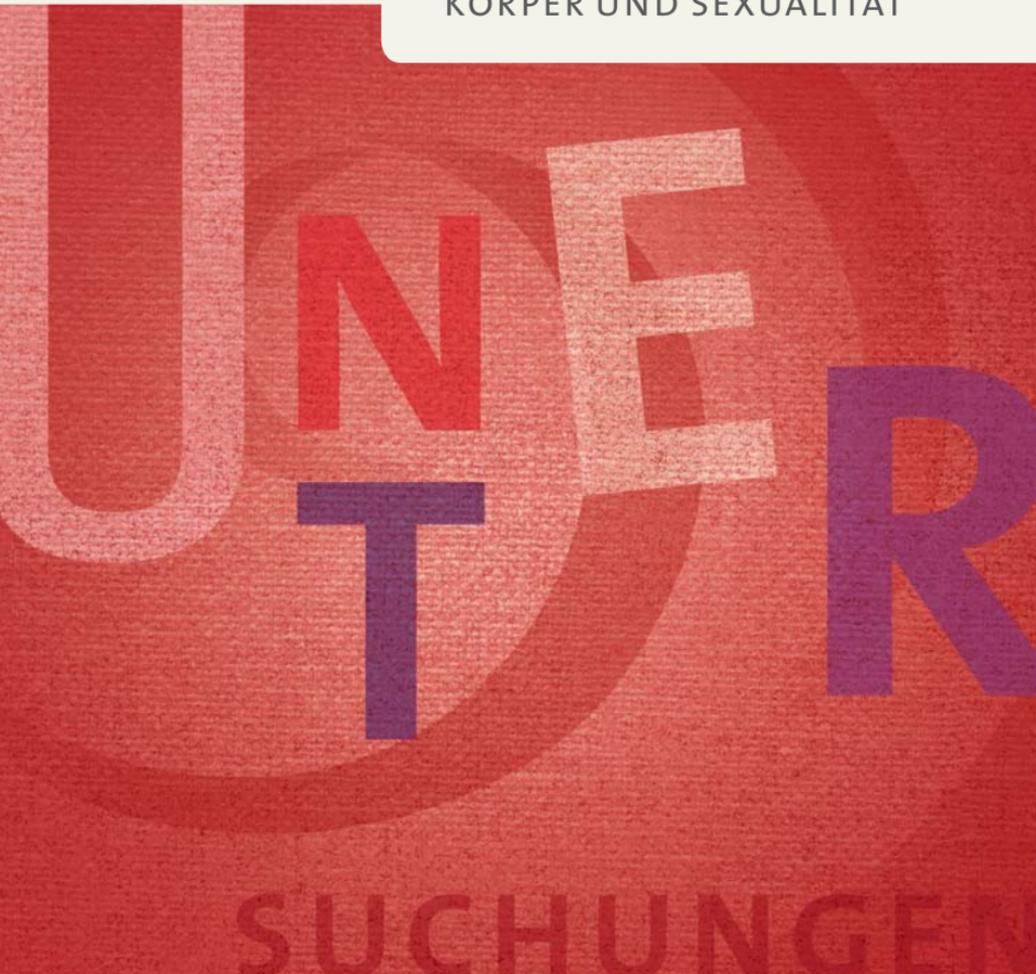


VORGEBURTLICHE  
**UNTER**  
SUCHUNGEN

KÖRPER UND SEXUALITÄT



**Impressum:** © 2012, **pro familia** Deutsche Gesellschaft für Familienplanung,  
Sexualpädagogik und Sexualberatung e.V., Bundesverband, Stresemannallee 3,  
60596 Frankfurt am Main, Telefon 069 / 26 95 77 90, [www.profamilia.de](http://www.profamilia.de)

6. überarbeitete Auflage 2012, 260.000 – 310.000

Gefördert von der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA)

Textentwurf: Dr. Eva Schindele

Medizinische Beratung: Magret Heider

Redaktion: Claudia Camp

R

WE

N T

U

SUCHUNGEN

# Inhalt

<b>Einführung</b> .....	04
<b>Vor der Pränatalen Diagnostik</b> .....	07
Was ist eigentlich „pränatale Diagnostik“? .....	08
Nicht alle Tests zahlt die Krankenkasse .....	09
Umfassende Aufklärung gesetzlich vorgeschrieben .....	10
Humangenetische Beratung .....	11
Von Risiken und Möglichkeiten .....	12
Was sich werdende Eltern überlegen sollten .....	13
<b>Welche vorgeburtlichen Untersuchungen angeboten werden</b> .....	14
<b>Nicht invasive Untersuchungen</b> .....	14
Ultraschall .....	14
Erweiterter Ultraschall/Fein-Ultraschall/Organ-Ultraschall .....	17
Doppler-Ultraschall, Farb-Doppler .....	17
3D-/4D-Ultraschall .....	17
Ersttrimester-Test – eine Risikoabschätzung .....	18
Molekulargenetischer Bluttest .....	20
<b>Invasive Untersuchungen zur Entnahme kindlicher Zellen</b> .....	21
Chorionzottenbiopsie .....	22
Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) .....	23
Nabelschnurpunktion .....	25
<b>Welche Krankheiten vorgeburtlich erkannt werden können</b> .....	25
<b>Chromosomenstörungen</b> .....	26
<b>Herzfehler und Fehlbildungen an Wirbelsäule und Rückenmark</b> ...	27
<b>Nach der Untersuchung</b> .....	28
Das lange Warten auf den Befund .....	28
Im Diagnoseschock – wie geht es weiter? .....	29
<b>Die Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch</b> .....	30
Wie ein später Schwangerschaftsabbruch durchgeführt wird .....	30
<b>Das Gespräch: „Wir haben Zeit, ausführlich über Ängste, Befürch- tungen und Konsequenzen der Untersuchungen zu sprechen.“</b>	32
<b>Anhang</b> .....	34
<b>Adressen (Auswahl)</b> .....	34
<b>Literatur</b> .....	35
<b>Index</b> .....	37



## EINFÜHRUNG

### Liebe Leserin, lieber Leser,

Sie wünschen sich ein Kind oder sind gerade schwanger geworden? Es ist vielleicht Ihre erste Schwangerschaft und Sie erleben ein Wechselbad der Gefühle? Sie freuen sich auf den Familienzuwachs und denken gleichzeitig an die Veränderungen, die auf Sie zukommen werden: Wie wird das Kind mein Leben und meinen Alltag durcheinanderwirbeln? Wie wird es mir in der Schwangerschaft gehen? Und wie wird unser Kind sein, wie unser Leben mit ihm? Sie denken wie viele andere Eltern vielleicht auch: „Hoffentlich ist unser Kind gesund.“

### Die meisten Neugeborenen sind gesund

Vielleicht beruhigt es Sie zu hören, dass die allermeisten Kinder gesund auf die Welt kommen. Von den angeborenen Erkrankungen und Beeinträchtigungen können einige (wenige) in der Schwangerschaft mit Hilfe von speziellen Untersuchungen erkannt werden. Diese vorgeburtlichen Untersuchungen werden in der Fachsprache pränatale Diagnostik genannt.

Vorgeburtliche Untersuchungen können sowohl Vorteile als auch Nachteile und Risiken haben. Da Sie im Verlauf der Schwangerschaft mit großer Sicherheit mit der Frage konfrontiert werden, ob Sie vorgeburtliche

Untersuchungen durchführen lassen möchten (und wenn ja, welche), ist es gut, wenn Sie sich rechtzeitig mit dem Thema befassen. So haben Sie ausreichend Zeit, abzuwägen und in Ruhe Ihre eigene Einstellung zu entwickeln.

Um die Entscheidung zu erleichtern, hat pro familia diese Broschüre verfasst. Wir informieren Sie, wissenschaftlich fundiert, über die Vor- und Nachteile der gängigsten Untersuchungen, über die Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen, die damit aufgespürt werden können, und die möglichen Konsequenzen, die sich für Ihre Schwangerschaft daraus ergeben können. Außerdem erfahren Sie, welche Tests Sie aus eigener Tasche bezahlen müssen, wie viel sie kosten und wo Sie sich zu pränataler Diagnostik beraten lassen können.

## **Tests können beruhigen, aber auch verunsichern**

Vorgeburtliche Untersuchungen können werdenden Eltern Sicherheit vermitteln, wenn die Befunde unauffällig sind. Die Schwangere und ihr Partner fühlen sich beruhigt, die Vorfreude auf das Kind und die Verbundenheit mit ihm werden gestärkt.

Aber die Untersuchungen können auch das unbeschwerte Erleben der Schwangerschaft stören, nämlich dann, wenn etwas „Auffälliges“ gefunden wurde oder wenn werdende Eltern sehr lange auf ein entlastendes Untersuchungsergebnis warten müssen. Eltern, die eigentlich nur „nachschaun lassen wollten, ob mit dem Kind alles in Ordnung ist“, können dann beunruhigt und überfordert werden.

Für viele Störungen, die durch die vorgeburtliche Diagnostik entdeckt werden, steht keine Therapie zur Verfügung. Das kann Frauen und Paare vor schwierige Entscheidungen stellen: Nehmen wir das Kind so an, wie es ist, oder denken wir über einen Schwangerschaftsabbruch nach?

Es kann außerdem vorkommen, dass Krankheiten und Fehlbildungen trotz Untersuchung nicht erkannt werden oder dass die Untersuchungen fälschlicherweise ein auffälliges oder ein nicht eindeutiges Ergebnis anzeigen.

Bei einigen Fällen kann aber auch das frühe Wissen über eine Erkrankung des Kindes seine Startbedingungen verbessern, sei es durch die Wahl eines geeigneten Krankenhauses oder der Planung kinderärztlicher Behandlung direkt nach der Geburt – zum Beispiel bei vorliegendem Herzfehler.

„*Seitdem ich mich nicht mehr so schlapp fühle, bin ich optimistisch, dass die Schwangerschaft gut läuft. Richtigen Auftrieb habe ich bekommen, seitdem ich ein inneres Kitzeln an der Bauchdecke gespürt habe. Zusätzlich zur normalen Schwangerenvorsorge habe ich keine weiteren Untersuchungen machen lassen. Mein Mann und ich sind uns einig: Wir nehmen das Kind, so wie es kommt.* (Sarah, 29 Jahre, 1. Kind)

## Beratung kann unterstützen

Egal, ob Sie Ihr Kind alleine großziehen werden oder mit einem Partner, die Erfahrung zeigt, dass Gespräche und Beratung helfen können, eine eigene Haltung zur vorgeburtlichen Diagnostik zu entwickeln.

Was die wenigsten wissen: Staatlich anerkannte Schwangerschaftsberatungsstellen wie die der pro familia und anderer Träger bieten Beratung zu vorgeburtlichen Untersuchungen an. Diese Beratung ist in der Regel kostenlos und kann zu jedem Zeitpunkt der Schwangerschaft wahrgenommen werden.

Sie können sich dort gleich zu Beginn der Schwangerschaft beraten lassen, dann sind Sie bestens vorbereitet, wenn es im Verlauf der Schwangerschaft darum geht, die Entscheidungen für oder gegen Untersuchungen zu treffen. Sie können sich dort auch später Unterstützung holen, etwa wenn Sie auf das Ergebnis zum Beispiel der Fruchtwasseruntersuchung warten, wenn der Test ein erhöhtes Risiko gefunden hat oder tatsächlich eine Erkrankung bei dem Ungeborenen festgestellt worden ist.

Die Beratung bietet Ihnen über die ärztlichen Informationsgespräche hinaus einen geschützten und vertraulichen Rahmen für Ihre ganz persönliche Situation.

Sie benötigen für die Beratung in einer Beratungsstelle keine Überweisung oder Empfehlung von Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

Adressen von Schwangerschaftsberatungsstellen bundesweit finden Sie unter [www.familienplanung.de](http://www.familienplanung.de)

## Informierte Entscheidung treffen

Jede vorgeburtliche Untersuchung bedarf Ihrer Zustimmung! Das ist wichtig zu wissen, weil viele schwangere Frauen glauben, dass sie die Tests in Anspruch nehmen müssen, um mögliche Nachteile zum Beispiel durch die Krankenkasse zu vermeiden.

## VOR DER PRÄNATALEN DIAGNOSTIK

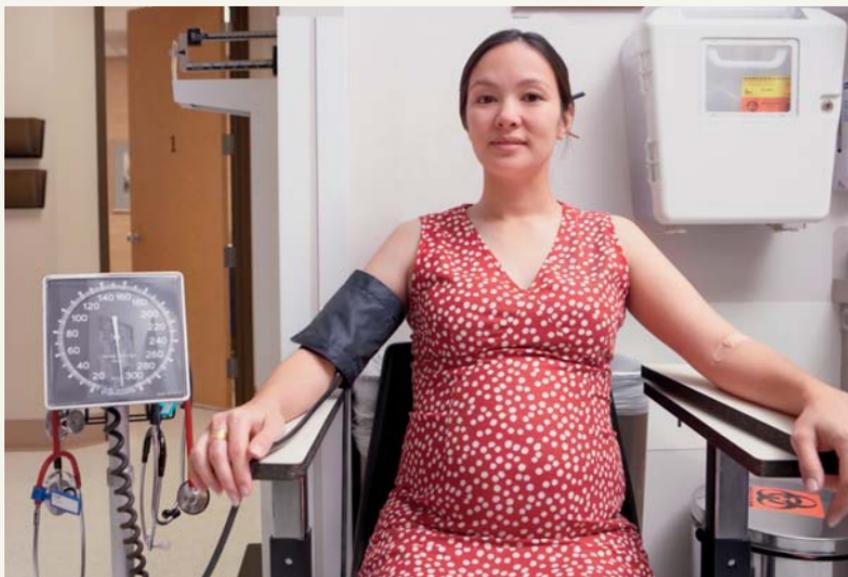
Die neun Monate der Schwangerschaft sind eine Zeit der guten Hoffnung, aber auch der Ungewissheit: Sie entwickeln sich zur Mutter, der Embryo in Ihrem Bauch wird zum Kind und auch der Vater kann in seine zukünftige Rolle hineinwachsen.

Diese Phase kann von Hochgefühlen und Vorfreude, aber auch von Ängsten und Unsicherheiten geprägt sein. Oft hoffen schwangere Frauen durch die ärztlichen Kontrolluntersuchungen mehr Sicherheit zu bekommen. Sie erwarten, dass ihnen die vorgeburtlichen Untersuchungen bestätigen, dass bei ihrem Kind alles in Ordnung ist. Das ist ein verständlicher Wunsch. Manchmal kann dabei aus dem Blick geraten, dass es das Ziel von vorgeburtlichen Untersuchungen ist, etwas „Auffälliges“ aufzuspüren.

Auch dann, wenn eine Schwangere alle verfügbaren Untersuchungen durchführen lässt, kann sie nicht sicher sein, ein gesundes Kind zur Welt zu bringen. Das Kind wird also nicht umso gesünder je mehr Untersuchungen durchgeführt werden.

Diese Unsicherheit ist für viele Menschen nicht einfach auszuhalten. Welchen Weg Sie finden, damit umzugehen, entscheiden Sie ganz alleine.

*Ich kann mir nicht vorstellen, dass ich mit einem behinderten Kind klarkommen würde. Deshalb habe ich alle Untersuchungen machen lassen, zu denen mir mein Frauenarzt geraten hat. Das war nicht ganz billig, aber das ist es mir wert. Schließlich bin ich ja auch schon in dem Alter, wo die Risiken zunehmen. Dass alles mit dem Kind soweit in Ordnung ist, beruhigt mich sehr. (Linda, 34 Jahre, 1. Kind)*



## Was ist eigentlich „pränatale Diagnostik“?

Jeder Schwangeren steht eine medizinische Betreuung zu. Diese kann in einer gynäkologischen Praxis oder bei einer Hebamme stattfinden.

Die **Schwangerenvorsorge** sieht laut Mutterschaftsrichtlinien insgesamt zehn Termine vor, anfangs im monatlichen, zum Ende der Schwangerschaft im zweiwöchentlichen Rhythmus. Bei diesen Untersuchungen steht das Wohlbefinden der werdenden Mutter und des Kindes im Mittelpunkt.

Zur Schwangerenvorsorge gehören auch drei Basis-Ultraschalluntersuchungen, die bei jeder Frau durchgeführt werden – außer sie lehnt diese Untersuchungen ausdrücklich ab.

Darüber hinaus stehen zusätzlich **vorgeburtliche Untersuchungen zur Verfügung**, die gezielt nach Auffälligkeiten beim Ungeborenen suchen. Dazu gehören unter anderem der Fein-Ultraschall, der vor allem in spezialisierten Zentren durchgeführt wird, die Fruchtwasseruntersuchung und der Ersttrimester-Test sowie einige andere spezielle Untersuchungen (siehe Seite 14).

Bei der **Schwangerenvorsorge** können auch mehr oder weniger zufällig Erkrankungen oder Hinweise auf Fehlbildungen des Ungeborenen entdeckt werden. Die Grenze zwischen Schwangerenvorsorge und vorgeburtlichen Untersuchungen verläuft daher fließend.

*Ich habe mir jetzt zusätzlich zu meiner Gynäkologin noch eine Hebamme gesucht. Nun wechsele ich bei den Vorsorgeterminen ab. Die Hebamme kann ich alles fragen, auch über meine Ängste und Unsicherheiten. Sie lässt sich viel Zeit und regt mich immer wieder an, in meinen Körper zu spüren. Nach dem Termin fühle ich mich gestärkt und zuversichtlich. (Hanni, 34 Jahre, 1. Kind)*

## Nicht alle Tests zahlt die Krankenkasse

Die Krankenkassen bezahlen alle Untersuchungen, die in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehen sind, sowie Folgeuntersuchungen, wenn sich Auffälligkeiten bei vorherigen Untersuchungen ergeben haben. Sie übernehmen bei Erstgebärenden ab 35 Jahren und Mehrfachgebärenden ab 40 Jahren auch die Kosten für eine **Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)**, ebenso bei schwangeren Frauen, die ein familiär bedingtes erhöhtes genetisches Risiko haben.

Die Kosten für den erweiterten Ultraschall in einem spezialisierten Pränatalzentrum übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen nur bei einer Indikation wie einem Verdachtsbefund. Dagegen müssen der erweiterte Ultraschall und der 3D-/4D-Ultraschall, der von der Frau **ohne Indikation** gewünscht wird, selbst bezahlt werden.

Darüber hinaus bieten viele gynäkologische Praxen inzwischen den sogenannten **Ersttrimester-Test** an. Dieser ist nicht Bestandteil der Mutterschaftsrichtlinien und wird daher von den Krankenkassen nicht bezahlt. Das gilt auch für zusätzliche Ultraschall-Untersuchungen, die Sie auf Ihren Wunsch hin durchführen lassen möchten.

Wenn der Ersttrimester-Test allerdings ein höheres Risiko für eine Chromosomenabweichung (siehe Seite 26) des Ungeborenen anzeigt, zahlen die gesetzlichen Krankenkassen die Folgeuntersuchungen, die möglicherweise durchgeführt werden.

Der neu eingeführte molekulargenetische **Bluttest** (siehe Seite 20), der gezielt nach Trisomie 21 sucht, muss aus eigener Tasche bezahlt werden. Da der Test noch in der Erprobungsphase ist, wird er derzeit nur in wenigen Praxen und Pränatalzentren angeboten.

*In der gynäkologischen Praxis wurde mir jetzt ein Infoblatt ausgehändigt, in dem verschiedene Untersuchungen und Tests empfohlen wurden, die ich aus eigener Tasche bezahlen muss. Ich weiß gar nicht genau, wie sinnvoll die sind. Am Geld soll es ja auch nicht liegen. (Beate, 31 Jahre, 2. Kind)*

## Umfassende Aufklärung gesetzlich vorgeschrieben

Vorgeburtliche Untersuchungen sind freiwillig. Jede schwangere Frau muss vor der Inanspruchnahme von der Ärztin oder dem Arzt umfassend aufgeklärt und beraten werden, so hat es der Gesetzgeber im Gendiagnostikgesetz festgelegt. Davon ausgenommen sind die drei Basis-Ultraschalluntersuchungen und die Untersuchungen, die im Rahmen der allgemeinen Schwangerenvorsorge durchgeführt werden.

Der Arzt oder die Ärztin muss Sie über die **medizinischen Fakten** informieren: darüber wie der vorgeburtliche Test durchgeführt wird, wie groß seine Aussagekraft ist, welche Erkrankungen beim Ungeborenen erkannt werden können und welche Behandlung möglich ist, was der Verzicht auf den Test bedeutet, mit welchen Risiken die Methode verbunden ist und wo die Grenzen der Untersuchungsmethode liegen.

Darüber hinaus sind Frauenärztin oder Frauenarzt verpflichtet, auf die Möglichkeit einer kostenlosen **psychosozialen Beratung** und Begleitung bei Schwangerschaftsberatungsstellen hinzuweisen. Ebenso müssen sie über die Möglichkeit der **genetischen Beratung** bei einer humangenetischen Beratungsstelle informieren.

### Auf die Informationsquellen achten

Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung rät werdenden Eltern, sich vor vorgeburtlichen Untersuchungen, speziell denen, die sie aus der eigenen Tasche bezahlen müssen, über den Nutzen, die Folgen, aber auch die Qualität und den zum Teil sehr unterschiedlichen Preis gut zu informieren. Die Informationen sollten möglichst neutral sein und nicht aus Quellen stammen, die eigene wirtschaftliche Interessen verfolgen. Da es große Qualitätsunterschiede zum Beispiel beim Fein-Ultraschall oder dem Ersttrimester-Test gibt, ist es ratsam, diese Untersuchungen in pränatalmedizinischen Zentren durchführen zu lassen.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Zitiert nach BZgA, Pränataldiagnostik – ein Handbuch für Fachkräfte aus Medizin und Beratung, 2010, S.137

**Ohne umfassende Aufklärung und Ihre schriftliche Einwilligung darf eine vorgeburtliche Untersuchung nicht durchgeführt werden.** Ihre Einwilligung können Sie zu jeder Zeit widerrufen. Sie können auch Ihr Recht auf Nichtwissen in Anspruch nehmen. Das bedeutet auch, dass Sie auf die Mitteilung des Befundes ganz oder teilweise verzichten können. Falls Sie auf die Aufklärung verzichten möchten, wird sich die Ärztin oder der Arzt dies von Ihnen schriftlich bestätigen lassen, da er oder sie dazu verpflichtet ist, Sie auf diese Angebote hinzuweisen.

### Weitere Regelungen aus dem Gendiagnostikgesetz<sup>2</sup>

Genetische Untersuchungen dürfen nur zu medizinischen Zwecken durchgeführt werden. Das heißt, dass nur genetische Eigenschaften untersucht werden dürfen, die die Gesundheit des Kindes beeinträchtigen. Die Suche nach Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter auftreten können, ist nicht erlaubt. Das Geschlecht darf erst nach der 14. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.

*„Ohne den Hinweis der Frauenärztin wären wir nicht auf die Idee gekommen, uns bereits zu Beginn der Schwangerschaft beraten zu lassen. So wussten wir beide schon, was wir wollten, als uns die Ärztin dann auf die möglichen Untersuchungen hinwies.“* (Julia und Bernd, beide 36 Jahre, 1. Kind)

## Humangenetische Beratung

Eine humangenetische Beratung kann bei ganz besonderen Fragestellungen sinnvoll sein. Ein Paar kann sich bereits vor einer Schwangerschaft humangenetisch beraten lassen, wenn in der Familie der Frau oder des Partners eine Erbkrankheit bekannt ist, schon ein Kind mit einer Beeinträchtigung geboren wurde oder die Frau gehäufte Fehlgeburten hatte.

Hier kann geklärt werden, ob sich die Erkrankung vorgeburtlich feststellen lässt und wie groß das Wiederholungsrisiko bei einer weiteren Schwangerschaft ist. Auch wenn Sie nicht genau wissen, ob eine

<sup>2</sup>Das Gendiagnostikgesetz im Wortlaut finden Sie unter [www.gesetze-im-internet.de/gendg/\\_15.html](http://www.gesetze-im-internet.de/gendg/_15.html)

Erkrankung in der Familie erblich bedingt ist, können Sie dies in einem Gespräch mit einer Humangenetikerin oder einem Humangenetiker klären.

Aber auch Frauen, die beispielsweise eine Chemotherapie hatten oder in der Schwangerschaft hoher Strahlenbelastung oder Schadstoffen ausgesetzt waren, können sich beraten lassen.

Humangenetische Beratung finden Sie an den Humangenetischen Instituten der Universitäten oder bei einem niedergelassenen Facharzt oder einer Fachärztin für Humangenetik (siehe Seite 34/Anhang).

## Von Risiken und Möglichkeiten

In Deutschland werden mittlerweile ungefähr 70 Prozent aller Schwangerschaften als sogenannte Risikoschwangerschaften eingestuft. Die Einstufung erfolgt anhand eines Kriterienkatalogs im Mutterpass, der sich auf den Gesundheitszustand der Mutter und Vorkommnisse bei vorhergehenden Schwangerschaften bezieht.

Ein Kriterium für eine Risikoschwangerschaft ist auch das Alter der Schwangeren: Ist die Frau über 35 Jahre oder unter 18 Jahre alt und erwartet sie ihr erstes Kind, wird automatisch die Rubrik „Risikoschwangerschaft“ angekreuzt. Auch Schwangere, die schon Kinder haben und über 40 Jahre alt sind, werden als Risikoschwangere geführt.

### Das sogenannte Altersrisiko

Ältere Mütter gebären eher ein Kind mit einer Chromosomenabweichung als jüngere. Allerdings ist das statistische Risiko geringer als oft angenommen wird.

Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21, auch als Down-Syndrom bekannt (siehe Seite 26): Laut Statistik bekommt eine von 1.000 Frauen im Alter von 30 Jahren ein Kind mit Trisomie 21, mit 35 Jahren sind es drei von 1.000 und mit 40 Jahren zehn von 1.000. Das bedeutet auch, dass 99 Prozent aller Vierzigjährigen kein Kind mit dieser Chromosomenabweichung bekommen.<sup>3</sup>

Da in Deutschland das Durchschnittsalter der Frauen bei der Geburt immer mehr ansteigt, führt das zu der hohen Anzahl an Risikoschwangerschaften. Viele Ärzte und Ärztinnen halten diese Altersgrenze aber mittlerweile für überholt. Trotzdem müssen sie den betroffenen Frauen

<sup>3</sup>Kypros H. Nicolaidis, Constantin S. von Kaisenberg: Die Ultraschalluntersuchung von 11–13+6 Schwangerschaftswochen; Fetal Medicine Foundation, London, 2004

die zusätzlichen Untersuchungen wie Amniozentese anbieten, allein um sich rechtlich abzusichern. Bei Risikoschwangerschaften übernehmen die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchungen.

## Was sich werdende Eltern überlegen sollten

Sie möchten Ihre persönliche Einstellung zu vorgeburtlichen Untersuchungen herausfinden – unabhängig von gut gemeinten Tipps aus dem Freundes- und Verwandtenkreis? Ein möglicher Weg dahin ist, sich selbst Fragen zu stellen. Hier sind einige zusammengestellt, die Sie als Checkliste nutzen können. Die Beantwortung dieser Fragen kann bei jeder Frau und jedem Paar anders ausfallen.

Auch Ihre Ärztin oder Ihr Arzt kann diese Fragen nicht für Sie beantworten.

- Was wollen wir wissen? Was vielleicht nicht?
- Was genau erwarten wir von der Untersuchung?
- Welche Erkrankungen können entdeckt werden?
- Wie sicher sind die Untersuchungsergebnisse?
- Sind wir uns bewusst darüber, dass die Untersuchungen etwas Auffälliges finden können und wir dann weitere Entscheidungen treffen müssen?
- Besteht ein erhöhtes Risiko für eine bestimmte Krankheit des Kindes in unserer Familie? Ist diese Krankheit mit einer Methode der vorgeburtlichen Untersuchung feststellbar?
- Hat die Untersuchung ein Fehlgeburtsrisiko? Welches Risiko sind wir bereit einzugehen, um was genau zu erfahren?
- Welche Konsequenzen hätte ein Krankheitsbefund für mich, für uns als Eltern, für unsere Familie?
- Könnten wir uns/könnte ich mir vorstellen, mit einem behinderten oder kranken Kind zu leben?
- Könnte ich/könnten wir mit Unterstützung vonseiten meines Partners, meiner Familie oder meines Freundeskreises rechnen?
- Kann ich mir/könnten wir uns vorstellen, auf Untersuchungen zu verzichten und damit ein gewisses Risiko einzugehen, ein krankes oder behindertes Kind zu bekommen, von dem ich vor der Geburt nichts weiß?
- Kommt für mich/für uns ein Schwangerschaftsabbruch in Frage?

## WELCHE VORGEBURTlichen UNTERSUCHUNGEN ANGEBOten WERDEN

Unterschieden werden die Untersuchungen in **invasive Verfahren** – sie dringen in den Körper der Schwangeren ein, um Zellen des Ungeborenen zu gewinnen – und **nicht invasive Verfahren**. **Invasive** Verfahren sind immer mit einem Fehlgeburtsrisiko verbunden, während **nicht invasive** Verfahren das nicht sind.

Wie diese Untersuchungen und Tests durchgeführt werden und welche Störungen und Erkrankungen sie beim Ungeborenen entdecken können, erfahren Sie auf den nächsten Seiten.

### Nicht invasive Untersuchungen

Dazu zählen **Ultraschall-** und **Blut-**Untersuchungen oder die Kombination aus beidem.



### Ultraschall

#### Drimal Basis-Ultraschall als Angebot für alle Schwangeren

In einer unkomplizierten Schwangerschaft sind für gesetzlich versicherte Schwangere drei sogenannte Basis-Ultraschalluntersuchungen vorgesehen, um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche.

Falls sich bei einer Ultraschalluntersuchung Auffälligkeiten zeigen, wird Ihre gynäkologische Praxis in der Regel einen Kontroll-Ultraschall durchführen oder Ihnen zu weiterführenden Untersuchungen in einem

Pränatalzentrum raten, wie zum Beispiel zu einem hochauflösenden Ultraschall oder einer Fruchtwasseruntersuchung.

Nach heutigem Wissen gilt der Ultraschall in der Schwangerschaft als unschädlich für Frau und Kind. Beim Doppler-Ultraschall (siehe Seite 17) besteht das Risiko einer zu hohen Wärmeentwicklung, die allerdings bei den neuen Geräten begrenzt wurde.

Da Sie ein Recht auf Nichtwissen haben, können Sie auch auf einzelne oder alle Ultraschalluntersuchungen verzichten.

### Sie haben die Wahl

Voraussichtlich ab 2013 können schwangere Frauen beim 2. Ultraschall um die 20. Woche zwischen dem Basis- und dem erweiterten Basis-Ultraschall wählen. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt muss mit Ihnen vor der ersten Ultraschalluntersuchung ein Aufklärungsgespräch führen.

Im **Basis-Ultraschall** kann beurteilt werden, ob sich das Ungeborene zeitgerecht entwickelt hat. Dafür misst der Arzt oder die Ärztin Kopf, Bauch und einen Oberschenkel oder Oberarm. Außerdem werden der Mutterkuchen, die Menge an Fruchtwasser und der Herzschlag bewertet.

Beim **erweiterten Basis-Ultraschall** werden zusätzlich noch Kopf, Gehirn, Hals, Rücken, Bauchwand, Herz, Magen und Harnblase näher betrachtet. Nur Frauenärzte oder Frauenärztinnen mit einer besonderen Qualifizierung dürfen diesen Ultraschall durchführen.

(Stand: Januar 2013)

### Wie die Untersuchung durchgeführt wird

Ein „Schallkopf“ sendet Schallwellen in den Körper, die weder für uns noch für das Ungeborene zu hören sind. Das Echo wird vom Gerät wieder aufgefangen und zu einem Bild verarbeitet. Meistens wird der Ultraschall durch die Bauchdecke durchgeführt, dazu wird für eine gute Schallleitung etwas Gel auf den Bauch gegeben. Bis etwa zur 12. Schwangerschaftswoche ist die Untersuchung mit einem Schallkopf auch durch die Scheide möglich (vaginaler Ultraschall).

*Als ich unser Kleines zum ersten Mal im Ultraschall sehen konnte, hatte ich richtig Herzklopfen. Ich hab ja nicht viel erkannt, aber so wie es sich bewegt hat, wirkte es quicklebendig, das war toll zu sehen und ich fühlte mich meiner Frau ganz nah. (Torsten, 33 Jahre, 1. Kind)*

### Was beim Ultraschall festgestellt werden kann

Manche Entwicklungsstörungen sind direkt im Ultraschall zu sehen, für andere kann der Ultraschall Hinweise (sogenannte „Marker“) liefern.

Um die 10. Woche kann Ihr Arzt feststellen, ob sich der Embryo in der Gebärmutter richtig eingenistet hat, ob Sie Mehrlinge erwarten und wie lange Sie schwanger sind. Es kann sein, dass daraufhin der berechnete Geburtstermin verändert wird. Bereits jetzt sind beim Basis-Ultraschall der Herzschlag sowie Kopf, Rumpf, Arme und Beine zu erkennen.

Um die 20. Woche wird untersucht, wie Ihr Kind gewachsen ist und sich körperlich entwickelt hat, und falls Sie das wünschen, werden auch einzelne Organe näher betrachtet.

Beim dritten Basis-Ultraschall um die 30. Woche geht es um das weitere Wachstum und die Entwicklung des Kindes, um die Fruchtwassermenge und den Sitz des Mutterkuchens. Die Untersuchung kann nützliche Informationen für die Planung der Geburt liefern.

Aussagen über Chromosomenstörungen sind durch den Ultraschall nicht direkt zu erkennen. Allerdings können bestimmte Marker auf eine mögliche Chromosomenstörung hindeuten. Der Basis-Ultraschall fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz.

#### In Kürze



- kein Fehlgeburts-Risiko
- kann Gefühl von Nähe zum Kind vermitteln,
- auch dem Vater oder der Freundin



- gefundene Auffälligkeiten müssen meistens weiter überprüft werden
- unbedeutende Norm-Abweichungen können beunruhigen

#### Wie genau die Befunde sind

Verschiedene Umstände wie sehr wenig Fruchtwasser, eine „ungünstige Lage“ des Ungeborenen oder eine sehr starke Bauchdecke können das Ergebnis einer Ultraschall-Untersuchung ungenauer machen.

Die Genauigkeit der erzielten Untersuchungsergebnisse ist in Deutschland sehr unterschiedlich. Es gibt Hinweise darauf, dass sie maßgeblich von der Erfahrung des Arztes oder der Ärztin sowie der Qualität des Ultraschall-Geräts abhängt.<sup>4</sup>

<sup>4</sup>IQWiG, Ultraschall-Screening in der Schwangerschaft: Testgüte hinsichtlich der Entdeckungsrate fetaler Anomalien, Abschlussbericht vom 17.6.2008

## Erweiterter Ultraschall/Fein-Ultraschall/Organ-Ultraschall

Bei Auffälligkeiten im Basis-Ultraschall oder bei besonderen Risiken wird Sie Ihre Frauenärztin, Ihr Frauenarzt zu einem Ultraschall-Experten in ein Zentrum für Pränataldiagnostik überweisen. Bei diesem erweiterten und hochauflösenden Ultraschall werden die Entwicklung, das Bewegungsmuster und die Organe des Ungeborenen beurteilt. Zusätzlich wird meist das Herz mit der fetalen Echokardiografie untersucht und der Blutfluss farbig dargestellt.

## Doppler-Ultraschall, Farb-Doppler

Der Doppler-Ultraschall misst den Blutfluss in der Gebärmutter und in den Blutgefäßen des Kindes. Er wird zum Beispiel beim Verdacht auf eine Minderversorgung des Ungeborenen oder bei Präeklampsie empfohlen. Diese Erkrankung der Schwangeren führt zu hohem Blutdruck, der Körper scheidet vermehrt Eiweiß aus, es treten extreme Wassereinlagerungen in den Beinen auf und der Mutterkuchen kann das Kind nicht mehr ausreichend versorgen (Plazenta-Insuffizienz).

## 3D-/4D-Ultraschall

Bei dieser speziellen Ultraschall-Methode entsteht der Eindruck eines räumlichen Bildes, als Standbild (3D) oder „live“ in Bewegung (4D). Die Untersuchung wird in Zentren und zunehmend auch in frauenärztlichen Praxen als Selbstzahlerleistung (IGeL) angeboten. Medizinisch ist sie nur bei ganz speziellen Fragestellungen geboten und zielt eher auf den Wunsch von werdenden Eltern nach „Baby-Fernsehen“ ab.

## Experten für Ultraschall

Die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (= DEGUM) führt Ultraschall-Schulungen durch und vergibt Qualitätssiegel in drei Stufen: DEGUM I bis III.

DEGUM I entspricht etwa der Qualifikation, die für den erweiterten Basis-Ultraschall gefordert wird. DEGUM II ist die Voraussetzung, um einen Fein-Ultraschall oder eine Fehlbildungsdiagnostik durchzuführen, und DEGUM-III-Experten und -Expertinnen finden sich nur in spezialisierten Kliniken.

Ärzte und Ärztinnen mit DEGUM-Qualifikationen in Ihrem Umkreis finden Sie unter [www.degum.de](http://www.degum.de)

## Ersttrimester-Test – eine Risikoabschätzung

Der Ersttrimester-Test ist eine Kombination von zwei Untersuchungen: Die Messung der Nackentransparenz (manchmal auch „Nackenfalte“ genannt) durch einen Ultraschall sowie die Untersuchung des mütterlichen Blutes auf bestimmte Eiweißstoffe in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche. Aus der Kombination der beiden Untersuchungsergebnisse wird errechnet, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, ein Kind mit Trisomie 21, 18 oder 13 zu bekommen.

Hintergrund ist, dass bestimmte Merkmale (Marker) in diesem Zeitraum bei einer Trisomie 21 häufiger vorkommen. Liegen alle Marker im unauffälligen Bereich, ist ein Down-Syndrom kaum zu erwarten. Sind jedoch ein oder mehrere dieser Marker in typischer Weise verändert, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 beim Ungeborenen. Für Trisomie 18 und 13 gilt im Prinzip das Gleiche.

### Ultraschall zur Messung der Nackentransparenz

Die Nackentransparenz (auch NT genannt) ist eine Flüssigkeitsansammlung unter der Nackenhaut, die um die 11. bis 14. Woche bei Feten mit Trisomie 21 oder Fehlbildungen zum Beispiel am Herzen oder der Bauchwand häufig vergrößert ist. Die genaue Vermessung per Ultraschall wird von extra dafür geschulten Frauenärzten und Frauenärztinnen vorgenommen. Sie kann durch die Suche nach weiteren Markern ergänzt werden, wie die Beurteilung des Nasenbeins sowie der Blutflüsse im Herzen und in einem herznahen Blutgefäß.

*Gestern war ich bei meiner Frauenärztin, die mit dem Ultraschall den Nacken meines Kindes ausgemessen hat. Sie hat gesagt, dass alles in Ordnung ist. Das hat mich sehr beruhigt.*

„ (Lena, 23 Jahre, 1. Kind)

### Blutuntersuchung auf Eiweißstoffe

Das sogenannte Serumscreening des mütterlichen Blutes wird zeitnah zum Ultraschall vorgenommen. Dabei werden zwei Eiweißstoffe gemessen: freies  $\beta$ -HCG (Schwangerschaftshormon) und PAPP-A (schwangerschafts-assoziiertes Plazenta-Protein). Ihre Werte sind häufig verändert, wenn eine Chromosomenstörung vorliegt.

Weitere Bluttests zur Risikoabschätzung können in der 15. bis 20. Woche angeschlossen und mit dem Ergebnis des Ersttrimester-Tests kombiniert werden. Dann spricht man vom sequentiellen Screening.

Wurde der Zeitraum 11. bis 14. Woche verpasst, ist auch ein alleiniges Serumscreening in der 15. bis 20. Woche möglich, mit der Untersuchung von zwei, drei oder vier Stoffen im Blut (Double-, Triple- oder Quadrupel-Test).

### **Was beim Ersttrimester-Test herauskommen kann**

Aus der Kombination der Ergebnisse der Nackentransparenzmessung und des Serumscreenings wird Ihr persönliches Risiko für ein Kind mit Trisomie 21 errechnet. Dieses wird verglichen mit dem statistischen Mittelwert für eine Frau in Ihrem Alter und in Ihrer Schwangerschaftswoche. **Der Ersttrimester-Test errechnet also Ihr statistisches Risiko und liefert keine persönliche Diagnose.**

Üblicherweise gilt das Risiko von 1:300 als Grenzwert.

Bei einem höheren Risiko, zum Beispiel von 1:150, wird ein erweiterter Ultraschall empfohlen sowie eine invasive Untersuchung zur Bestimmung der Chromosomen, meist eine Fruchtwasseruntersuchung. Auch wenn diese einen unauffälligen Chromosomensatz des Kindes ergibt, wird häufig noch ein spezieller Ultraschall in der 20. bis 22. Woche in einem Pränatalzentrum empfohlen, denn ein erhöhter Risikowert kann auch auf Erkrankungen wie Herzfehlbildungen hinweisen.

Ob Sie Ihr persönliches Risiko selbst als niedrig oder hoch empfinden, hängt allerdings auch sehr von Ihrer eigenen Einstellung ab – wie auch die Konsequenzen, die Sie daraus ziehen wollen.

### **Wie genau das Ergebnis beim Ersttrimester-Test ist**

Wenn eine Trisomie 21 vorliegt, zeigt der Ersttrimester-Test in 80 bis 90 Prozent der Fälle ein auffälliges Ergebnis an. Das heißt umgekehrt, dass 10 bis 20 Prozent der Fälle von Trisomie 21 durch den Test nicht gefunden werden.

Wird die Nackentransparenzmessung allein – ohne ergänzende Blutuntersuchung – durchgeführt, ist die Zuverlässigkeit geringer: Sie beträgt nur 65 Prozent, d. h. 35 Prozent der Fälle werden nicht gefunden. Bei der alleinigen Blutuntersuchung in der 15. bis 20. Woche sind es 62 (Double-) bis 81 Prozent (Quadrupel-Test) und beim sequentiellen Screening 95 Prozent.

Der Ersttrimester-Test zeigt bei fünf von 100 Frauen ein (falsches) auffälliges Ergebnis an, obwohl keine Trisomie 21 vorliegt.

### Kosten

Die Untersuchungen zur Risikoabschätzung werden als individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) angeboten: Der Nackentransparenz-Ultraschall kostet etwa 125 Euro, das Serumscreening 40 bis 55 Euro einschließlich der Risikoberechnung.

### In Kürze



- kein Fehlgeburts-Risiko
- kann helfen, auf eine Fruchtwasseruntersuchung zu verzichten



- statistische Berechnung, keine Diagnose
- erkennt 10 bis 20 % der Ungeborenen mit Trisomie 21 nicht
- 5 von 100 Frauen erhalten falschen, auffälligen Befund
- muss durch Fruchtwasseruntersuchung abgesichert werden
- alleinige Nackentransparenzmessung hat geringe Zuverlässigkeit

### Molekulargenetischer Bluttest

Für den seit August 2012 verfügbaren pränatalen Bluttest auf Trisomie 21 wird der Schwangeren eine Blutprobe entnommen. Ein vollautomatisches Laborgerät zählt dann die im Blut nachweisbaren Bestandteile des Chromosoms 21, wodurch ein Rückschluss auf Trisomie 21 möglich wird.

Der Test wird in Deutschland derzeit ab der 12. Schwangerschaftswoche angeboten. Bis das Ergebnis da ist, dauert es ungefähr zwei Wochen.

*Wir haben uns schon sehr auf unser Kind gefreut. Ich habe dann den Ersttrimester-Test machen lassen. Nun hat mir mein Frauenarzt mitgeteilt, dass ich ein erhöhtes Risiko für ein krankes Kind habe. 1:250, sagte er. Ich verstehe gar nicht genau, was das bedeutet. Mir gehen jetzt immer furchtbare Bilder durch den Kopf und ich fühle mich wie abgeschnitten von meinem Kind. Nächste Woche mache ich eine Fruchtwasseruntersuchung, die ja nicht ganz ungefährlich sein soll. (Isa, 32 Jahre, 1. Kind)*

Da der Bluttest ganz neu ist, muss jeder auffällige Befund noch durch eine Fruchtwasseruntersuchung abgesichert werden.

Vorgesehen ist der Test für Schwangere mit einem erhöhten Risiko für Trisomie 21. Prinzipiell durchführbar ist er aber auch bei Frauen ohne auffällige Befunde. Die Definition von „Risiko“ ist daher Sache des behandelnden Arztes oder der behandelnden Ärztin.

Die Untersuchung fällt – ebenso wie die aller anderen vorgeburtlichen Untersuchungen (mit Ausnahme des Basis-Ultraschall) – unter das Gendiagnostikgesetz. Nur PränatalmedizinerInnen, HumangenetikerInnen oder FrauenärztInnen mit der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung dürfen den Test nach ausführlicher Beratung anbieten.

Er kostet 1.200 Euro, die aus eigener Tasche bezahlt werden müssen.

Möglicherweise wird der Test in Zukunft auch für die Chromosomenstörung Trisomie 13 und Trisomie 18 verfügbar sein.

### Wie genau der Bluttest ist

Erste Studien ergaben: Von 753 Schwangeren mit erhöhtem Risiko erkannte der Test alle Frauen, deren Kind eine Trisomie 21 hatte. Allerdings fiel er auch bei zwei Frauen auffällig aus, deren Kind keine Trisomie 21 hatte. Weitere Daten fehlen noch, weil die Methode ganz neu ist.

### In Kürze



- kein Fehlgeburts-Risiko
- in der frühen Schwangerschaft durchführbar



- neues Verfahren, bisher wenig praxiserprobt
- derzeit nur für Trisomie 21 verfügbar
- Diagnose muss mit Amniozentese bestätigt werden
- teuer

## Invasive Untersuchungen zur Entnahme von kindlichen Zellen

Die wichtigsten invasiven Untersuchungsmethoden sind die Chorionzotten-Biopsie und die Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese).

Diese Untersuchungen werden bei einem erhöhten Risiko für eine Chromosomenstörung oder Erbkrankheit angeboten, etwa nach einem

auffälligen Ergebnis beim Nackentransparenz-Ultraschall oder Ersttrimester-Test, auch wenn die Schwangere älter als 35 Jahre ist oder zur gezielten Suche nach bestimmten Erbkrankheiten. Beide Untersuchungen werden ambulant in spezialisierten Praxen oder Pränatalzentren durchgeführt.

Die Nabelschnur-Punktion ist eine weitere invasive Untersuchungsmethode, für die nur selten ein Grund besteht.

Bei der Untersuchung können kindliche Zellen gewonnen werden, die dann Aufschluss über die genetischen Eigenschaften des Ungeborenen geben. Feststellen lassen sich dabei die grobe Struktur und die gesamte Anzahl der Chromosomen (Zytogenetik), außerdem das Geschlecht und die Blutgruppe/Rhesusfaktor. Möglich ist auch eine gezielte DNA-Analyse, falls in der Familie vererbte Erkrankungen wie beispielsweise Mukoviszidose vorkommen.

### **Chorionzottenbiopsie**

Aus den Chorionzotten entwickelt sich der Mutterkuchen. Eine winzige Probe davon kann durch die Scheide oder durch die Bauchdecke mit einer Hohlnadel oder einer dünnen Kunststoffkanüle durch leichten Unterdruck entnommen werden. Die Punktion geschieht unter Ultraschallsicht und kann ein kurzes Ziehen auslösen. Nach einer Chorionzottenbiopsie gelten die gleichen Regeln zur körperlichen Schonung wie bei einer Fruchtwasseruntersuchung.

Der beste Zeitpunkt ist die 11. bis 13. Woche. Nach der 14. Woche heißt die Untersuchung **Plazenta-Punktion**.

Das Risiko für eine Fehlgeburt liegt bei der Chorionzottenbiopsie bei 1 bis 3 von 200 Frauen. Es gibt Hinweise dafür, dass eine vor der 10. Woche durchgeführte Chorionzottenbiopsie mit einem höheren Fehlgeburtsrisiko verbunden ist und gelegentlich zu Fehlbildungen der Arme oder Beine führt.

### **Was an Chorionzottenzellen festgestellt werden kann**

Es können die Anzahl und grobe Struktur der Chromosomen bestimmt werden. Außerdem können bestimmte genetische Erkrankungen durch eine gezielte DNA-Analyse sowie biochemische Tests erkannt werden.

Das Ergebnis der Chromosomenuntersuchung liegt nach zwei bis sieben Tagen vor. Es wird durch das Ergebnis einer Zellkultur bestätigt, die zwei bis drei Wochen dauert. Ebenso wie bei der Fruchtwasseruntersuchung (siehe Seite 23) ist es möglich, mit einem (kostenpflichtigen)

Schnelltest vorab nach den häufigsten Chromosomenstörungen zu suchen.

Ob beim Ungeborenen ein Neuralrohrdefekt vorliegt, kann durch diese Untersuchung nicht erkannt werden.

### Wie genau das Ergebnis ist

Die Bestimmung des Chromosomensatzes ist in der Regel zuverlässig. Mosaikbefunde, die nicht eindeutig interpretierbar sind, kommen bei der Chorionzottenbiopsie häufiger als bei der Fruchtwasseruntersuchung vor – nämlich in ca. 1 Prozent der Fälle. Zur Abklärung empfiehlt sich dann zusätzlich eine Fruchtwasseruntersuchung einige Wochen später.

### In Kürze



- verschiedene Chromosomenabweichungen können erkannt werden
- schnelles Ergebnis der Chromosomen-Untersuchung
- früh in der Schwangerschaft möglich
- keine Risikoababschätzung, sondern Diagnose



- 0,5 – 1,5 % Fehlgeburtsrisiko
- nicht eindeutige Befunde häufiger als bei Amniozentese

## Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

Die Fruchtwasseruntersuchung wird meist ab der 14./15. Schwangerschaftswoche vorgenommen. Die Ärztin oder der Arzt bestimmt per Ultraschall die Lage des Kindes und des Mutterkuchens, um eine geeignete Einstichstelle zu finden. Nach einer Desinfektion schiebt der Arzt oder die Ärztin unter ständiger Ultraschallkontrolle eine dünne Hohlnadel durch die Bauchdecke der Schwangeren in die Gebärmutter und saugt mit einer Spritze 10 bis 15 Milliliter Fruchtwasser ab. Meist ist dafür keine örtliche Betäubung nötig.

Die Einstichstelle verschließt sich sofort wieder, das Fruchtwasser bildet sich in wenigen Stunden wieder nach. Das Risiko, dass nach einer Fruchtwasseruntersuchung eine Fehlgeburt passiert, liegt bei 1 bis 2 von 200 Frauen.

Die Fruchtwasserprobe wird in einem genetischen Labor ausgewertet. Das endgültige Ergebnis der Chromosomenuntersuchung liegt nach etwa zwei bis drei Wochen vor. Mit Hilfe eines Schnelltests können einzelne Ergebnisse auch schon nach 24 bis 48 Stunden vorliegen.

#### **Auf Wunsch: Schnelltest auf Abweichungen der Chromosomenzahl**

Die häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18, 21 sowie Abweichungen bei den Geschlechtschromosomen) können durch einen Schnelltest (PCR oder FISH) bereits nach ein bis drei Tagen erkannt werden. Das Ergebnis ist fast zu 100 Prozent sicher. Der komplette Befund liegt erst nach zwei bis drei Wochen vor. Der Schnelltest kostet etwa 175 Euro, die Kosten werden nur in speziellen Fällen von der Krankenkasse übernommen.

#### **Sich körperlich schonen**

Nach einer Fruchtwasseruntersuchung sollte sich die schwangere Frau ein bis zwei Tage schonen, auf schweres Tragen, Sport, Sauna und auch Geschlechtsverkehr verzichten. Ein leichtes Ziehen im Bauch ist normal – bei stärkeren Unterbauchschmerzen, Fieber oder wenn Sie Blut oder Flüssigkeit durch die Scheide verlieren, sollten Sie umgehend Ihre Ärztin oder Ihren Arzt aufsuchen.

#### **Was durch die Untersuchung des Fruchtwassers festgestellt werden kann**

Die kindlichen Zellen werden kultiviert und anschließend auf Chromosomenabweichungen untersucht. Außerdem wird die Konzentration von AFP (Alpha-Fetoprotein) und ACHE (Acetylcholinesterase) gemessen. Erhöhte Werte können auf eine sogenannte Verschlussstörung beim Kind hindeuten, wie einen Neuralrohrdefekt (z. B. offenen Rücken) oder einen offenen Bauch (Gastroschisis). Eine gezielte Ultraschalluntersuchung kann dann Klärung bringen.

#### **Wie genau das Ergebnis ist**

Die Bestimmung des Chromosomensatzes ist in der Regel zuverlässig. Ausnahmen sind Mosaikbefunde, bei denen sich nur in einem Teil der Zellen Veränderungen finden. Diese kommen mit ca. 0,2 Prozent sehr selten vor. Die Untersuchung muss dann wiederholt werden.

## In Kürze



- verschiedene Chromosomenstörungen können erkannt werden
- weist auch auf Neuralrohrdefekte hin
- Ergebnisse zuverlässig



- 0,5 – 1 % Fehlgeburtsrisiko
- drei Wochen Wartezeit auf das komplette Ergebnis

## Nabelschnurpunktion

Durch eine Punktion der Nabelschnur durch die Bauchdecke der Frau kann direkt kindliches Blut gewonnen und das Kind behandelt werden, etwa bei einer Blutgruppen- oder Rhesus-Unverträglichkeit oder bei bestimmten Infektionen wie Ringelröteln, Toxoplasmose und ähnlichem. Diese Untersuchung wird ab der 17./18. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Sie ist mit einem Fehlgeburtsrisiko von etwa 1 – 2 Fällen von 100 verbunden und wird nur in spezialisierten Pränatalzentren und bei besonderen Fragestellungen vorgenommen.

## WELCHE ERKRANKUNGEN VORGEBURTLICH ERKANNT WERDEN KÖNNEN (eine Auswahl)

96 von 100 Neugeborenen sind gesund. Wenn ein Kind aber krank oder mit einer Fehlbildung auf die Welt kommt, kann das vielfältige Ursachen haben: Die Mutter kann in der Schwangerschaft an einer Infektionskrankheit wie zum Beispiel Röteln erkrankt sein, sie hat vielleicht in der Frühschwangerschaft Medikamente eingenommen oder war Giftstoffen ausgesetzt, die den Embryo geschädigt haben. Sie kann mit übermäßigem Konsum von Alkohol, Drogen oder Zigaretten dem Kind geschadet haben. Das Kind kann viele Wochen zu früh auf die Welt gekommen sein oder die Geburt nicht gut überstanden haben.

Darüber hinaus können Fehlbildungen oder Erkrankungen auch genetische Ursachen haben. Diese können entweder familiär bedingt sein oder zufällig durch einen Fehler bei der Verschmelzung von Ei- und Samenzelle nur diese Schwangerschaft betreffen.

Nicht selten gibt es auch mehrere unterschiedliche Gründe für eine Beeinträchtigung des Kindes.

Wir möchten Ihnen in diesem Kapitel einen knappen Überblick über die wichtigsten Erkrankungen geben, die in der Schwangerschaft erkannt werden können. Vertiefende medizinische Aufklärung erhalten Sie in einer humangenetischen Beratungsstelle.

Übrigens: Wenn ein Embryo schwer geschädigt ist, endet die Schwangerschaft häufig spontan in einer Fehlgeburt bis zur 12. Schwangerschaftswoche oder später.<sup>5</sup>

## Chromosomenstörungen

Diese entstehen durch eine Fehlverteilung der Erbinformation bei der Verschmelzung von Ei- und Samenzelle. Dies passiert meist spontan, d. h. nur selten gibt es familiäre Ursachen. Allerdings nehmen bestimmte Chromosomenabweichungen mit dem Alter der Frau zu (siehe Seite 12, Altersrisiko).

### Trisomie 21

Bei Menschen mit Trisomie 21, auch als Down-Syndrom bekannt, ist das Chromosom 21 dreimal statt zweimal vorhanden. Diese Kinder sind meist in ihrer Entwicklung verlangsamt, zunächst in ihrer Bewegungskentwicklung, später in der geistigen. Einige brauchen viel Pflege und Zuwendung, andere kommen verhältnismäßig selbstständig durchs Leben. Wie stark das Kind insgesamt beeinträchtigt sein wird, lässt sich in der Schwangerschaft nicht vorhersagen. Mit der Trisomie verbundene Fehlbildungen können zum Teil vorgeburtlich im Ultraschall erkannt werden. Ungefähr die Hälfte der Kinder mit Trisomie 21 haben einen Herzfehler, etwa zehn Prozent eine Darmverengung oder einen Darmverschluss, was operativ behoben werden kann ist.

**Diagnostik:** Hinweise mittels Ultraschall oder Ersttrimester-Test (gegebenenfalls molekularer Bluttest), sichere Diagnose mittels Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung. Erweiterter Ultraschall, wenn eine Trisomie 21 nachgewiesen wurde.

### Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Kinder mit diesen Chromosomenstörungen haben oft Fehlbildungen des Gehirns und/oder anderer Organe wie Darm oder Herz. Die meisten sterben in der Schwangerschaft oder rasch nach der Geburt.

<sup>5</sup>Morris JK et al: Fetal loss in Down syndrome pregnancies; Prenat Diagn. 1999 Feb; 19(2), S. 142 ff.

Die Neugeborenen haben ein sehr geringes Geburtsgewicht und weniger als fünf Prozent erleben das erste Lebensjahr.

Von 6.000 Lebendgeborenen hat ein Kind Trisomie 18. Trisomie 13 kommt bei einem von 10.000 Lebendgeborenen vor. Da diese Erkrankungen sehr selten vorkommen, fehlen genaue Angaben, wie das Risiko mit dem mütterlichen Alter ansteigt.

**Diagnostik:** Hinweise mittels Ultraschall und Ersttrimester-Test (zukünftig gegebenenfalls mittels molekularem Bluttest), sichere Diagnose mittels Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung.

### **Ullrich-Turner-Syndrom**

Diese Geschlechtschromosomenstörung betrifft nur das weibliche Geschlecht. Die Zellen enthalten nur 45 Chromosomen: Das X-Chromosom ist statt zweimal nur einmal vorhanden. Bei 98 von 100 Fällen endet die Schwangerschaft mit einer Fehlgeburt im ersten oder zweiten Schwangerschaftsdrittel. Von 2.500 Lebendgeburten ist ein Kind vom Ullrich-Turner-Syndrom betroffen. In vielen Fällen handelt es sich um leichtere Formen, die nach der Geburt unauffällig sind und erst in der Kindheit oder Pubertät erkannt werden. Die Mädchen sind kleiner als durchschnittlich. Da sie keine weiblichen Geschlechtsmerkmale ausbilden, sind sie unfruchtbar. In der Regel ist ihre geistige Entwicklung normal.

**Diagnostik:** Fruchtwasseruntersuchung, Chorionzottenbiopsie.

### **Klinefelter-Syndrom**

Einer von 500 Jungen wird mit dieser Geschlechtschromosomenstörung geboren. Die Betroffenen haben statt jeweils eines X- und eines Y-Chromosoms meist die Konstellation XXY, insgesamt also 47 Chromosomen. Die Störung kann ohne Auswirkungen sein und unbemerkt bleiben. Mitunter sind die Jungen überdurchschnittlich groß und in ihrer motorischen und geistigen Entwicklung verlangsamt. Männer mit einem XXY-Chromosomensatz sind fast immer unfruchtbar.

**Diagnostik:** Fruchtwasseruntersuchung, Chorionzottenbiopsie.

## **Herzfehler und Fehlbildungen an Wirbelsäule und Rückenmark**

Herzfehler und sogenannte Neuralrohrdefekte gehören zu den häufigsten Auffälligkeiten, die bei den Ultraschalluntersuchungen um die 20. Schwangerschaftswoche entdeckt werden. Ihre Ausprägung kann

unterschiedlich schwer sein. Eine frühe Kenntnis ermöglicht eine sorgfältige Geburtsplanung und kompetente medizinische Versorgung des Neugeborenen in einem Spezialzentrum.

### **Neuralrohrdefekte wie offener Rücken (Spina bifida)**

Wenn sich die Wirbelsäule und das Rückenmark in der Frühschwangerschaft nicht richtig entwickeln und schließen, spricht man von einem „Neuralrohrdefekt“. Davon kann auch das Gehirn des Ungeborenen betroffen sein.

Diese Behinderung kommt bei 2 – 4 von 1.000 Lebendgeborenen vor und hat eine große Bandbreite – von leichten Lähmungen, die Probleme beim Gehen verursachen, bis zur Querschnittslähmung. Zusätzlich kann durch eine Abflussbehinderung des Hirnwassers der Kopf stark vergrößert sein (Hydrocephalus oder Wasserkopf). Eine andere Form ist die Anencephalie, bei der Teile des Gehirns nicht ausgebildet sind. Diese Kinder sterben bald nach der Geburt.

**Diagnostik:** Ultraschall in spezialisierten Pränatalzentren. Hinweise über Amniozentese.

### **Herzfehler**

Bei ungefähr 8 von 1.000 Lebendgeborenen liegt ein angeborener Herzfehler vor, wobei es sehr unterschiedliche Formen gibt. Manche kindlichen Herzrhythmusstörungen können bereits während der Schwangerschaft mit Medikamentengaben an die schwangere Frau behandelt werden. Herzfehler kommen meist erst nach der Geburt zum Tragen, wenn sich der kindliche Kreislauf umstellt und das Neugeborene selbstständig atmen muss. Viele kindliche Herzfehler sind gut behandelbar und die Kinder können danach ein weitgehend normales Leben führen.

**Diagnostik:** Echokardiografie und Doppler-Sonografie in spezialisierten Pränatalzentren.

## **NACH DER UNTERSUCHUNG**

### **Die lange Wartezeit auf den Befund**

Den allermeisten Frauen kann nach einer vorgeburtlichen Untersuchung ein unauffälliger Befund mitgeteilt werden. Die Wartezeit kann aber selbst in diesem Fall sehr belastend sein. Im Gespräch zu bleiben und sich über Sorgen und Ängste auch mit dem Partner oder der Partnerin auszutauschen kann entlasten. Auch in dieser Wartezeit können

Sie sich durch eine Schwangerschaftsberatungsstelle unterstützen lassen. Beratung kann Ihnen Möglichkeiten aufzeigen, mit der Situation umzugehen.

Untersuchungen zeigen, dass manche schwangeren Frauen zu ihrem Kind innerlich solange auf Distanz gehen, bis Tests seine Gesundheit bestätigen. Diese Haltung ist auch ein verständlicher Selbstschutz für den Fall, dass das Ungeborene eine Auffälligkeit hat und die Frau daraufhin möglicherweise die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

### **Im Diagnoseschock – wie geht es weiter?**

Es besteht jedoch immer die Möglichkeit, dass sich bei der Untersuchung Auffälligkeiten beim Kind zeigen, selbst wenn vorab keine besonderen Risiken vorlagen.

Das ist für die schwangere Frau und ihren Partner ein Schock. Betroffene beschreiben, dass sie sich tagelang wie im Nebel fühlen. Es fällt ihnen schwer, überhaupt Informationen aufzunehmen. In dieser schwierigen Situation gilt es, Antworten auf viele Fragen zu finden und weitere Entscheidungen zu treffen:

- Wollen wir mehr wissen, weitere Untersuchungen durchführen lassen?
- Wo können wir Informationen über die Behinderung bekommen? Gibt es Therapien?
- Können wir uns vorstellen, ein behindertes Kind zu bekommen?
- Was hätte diese Entscheidungen für Konsequenzen für den eigenen Lebensentwurf, für unsere finanzielle Situation und für die anderen Kinder?
- Welche Unterstützung können wir im Alltag haben?

Genauso ist es möglich, dass Sie über die Möglichkeit für eine Beendigung der Schwangerschaft nachdenken. Vielleicht können Ihnen die folgenden Fragen weiterhelfen:

- Kommt für mich/uns ein Schwangerschaftsabbruch in Frage?
- Wie können wir Unterstützung bekommen, mit wem möchten wir darüber sprechen?
- Wo und wie wird ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt? Wer kann uns dazu informieren?
- Wie können wir Abschied nehmen?
- Was kommt nach dem Schwangerschaftsabbruch?

## Die Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch

Laut Paragraph 218 StGB ist bei Vorliegen einer medizinischen Indikation ein Abbruch der Schwangerschaft möglich. Voraussetzung ist, dass der schwangeren Frau durch die Fortführung der Schwangerschaft psychischer oder körperlicher Schaden droht. Das bedeutet, dass nicht die Schwere der Behinderung des erwarteten Kindes, sondern die Belastung der Frau den Ausschlag für die Indikation zum Abbruch der Schwangerschaft gibt. Bei einer medizinischen Indikation gibt es keine zeitliche Befristung, bis wann ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt werden darf. Es wird auch kein Beratungsschein benötigt.



### Recht auf Beratung und Bedenkzeit

Nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz steht schwangeren Frauen nach einem Befund eine fachübergreifende ärztliche Beratung zu. Außerdem muss der Arzt oder die Ärztin sie über die Möglichkeit einer psychosozialen Beratung informieren und – falls gewünscht – den Kontakt zu einer unabhängigen Beratungsstelle sowie zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden herstellen und sie gegebenenfalls bei der Suche eines geeigneten Beratungs- und Hilfsangebots unterstützen. Zwischen Befundmitteilung bzw. der Beratung und der schriftlichen Feststellung der Voraussetzungen einer medizinischen Indikation muss eine dreitägige Bedenkzeit liegen. Die Beratung ist nicht verpflichtend, sie kann in dieser schwierigen Situation jedoch helfen, den Schock zu verarbeiten und die nächsten Schritte zu planen.

Die Umsetzung wird regional durchaus unterschiedlich gehandhabt. Pränatalmediziner und -medizinerinnen stellen nicht bei jedem normabweichenden Befund automatisch eine medizinische Indikation aus. Ob Sie die Schwangerschaft fortsetzen oder abbrechen wollen, ist eine Entscheidung, die Sie persönlich, vielleicht zusammen mit Ihrem Partner, treffen müssen. Es gibt keine Verpflichtung zum Schwangerschaftsabbruch, auch dann nicht, wenn eine schwerwiegende Erkrankung festgestellt wird.

### **Wie ein später Schwangerschaftsabbruch durchgeführt wird**

Während Schwangerschaftsabbrüche vor der 14. Woche meist mittels Absaugmethode oder Ausschabung durchgeführt werden, wird nach der 14. Schwangerschaftswoche mit Wehenmitteln eine Fehlgeburt eingeleitet. Dieser Vorgang, der sich mehrere Stunden, manchmal auch Tage hinziehen kann, stellt für Frauen und Paare eine besondere Belastung dar.

Nur wenige Kliniken in Deutschland führen Schwangerschaftsabbrüche nach der 22. Schwangerschaftswoche durch. Ab diesem Zeitpunkt geborene Kinder könnten unter Umständen schon lebensfähig sein, so dass eine Geburtseinleitung erst dann stattfindet, wenn zuvor ein Fetozid (Tötung des Ungeborenen) durch eine Kalium-Spritze erfolgt. Aufgrund dieser ganz speziellen Situation bilden einige Kliniken eine interdisziplinäre Ethikkommission, die entscheidet, ob sie unter Berücksichtigung der psychischen Verfassung der Eltern einen Fetozid mit anschließendem Schwangerschaftsabbruch vertreten können.

Es ist durchaus die Situation denkbar, dass eine Frau in einer späten Schwangerschaftswoche eine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch erhält, sie jedoch Schwierigkeiten bekommt, eine Klinik für die Durchführung des Abbruchs zu finden. Gegebenenfalls muss dann eine Klinik aufgesucht werden, die weit vom Wohnort entfernt ist. pro familia Beratungsstellen, vor allen in den großen Städten, können in einer solchen Situation hilfreiche Unterstützung geben.

### **Sich vom Kind verabschieden**

In dieser belastenden Situation ist es für betroffene Frauen und Paare auch wichtig, ihren eigenen Weg zu finden, sich vom Kind zu verabschieden. Viele Kliniken bieten deshalb eine einfühlsame Begleitung an. Beratung in einer Schwangerschaftsberatungsstelle kann helfen, Entscheidungen zu treffen. Viele Schritte können hier besprochen werden:

Wie soll mein Kind bestattet werden? Sollen Fotos gemacht werden? Soll das Kind zur Obduktion freigegeben werden? Soll das Kind einen Namen bekommen? Wie können wir in der Familie und mit unseren Freunden einen Umgang mit dem Tod des Kindes finden? Abschiedsrituale kennenzulernen und zu besprechen kann sehr hilfreich sein. Auch gibt es inzwischen vielerorts Trauergruppen, die helfen die Ereignisse zu verarbeiten.

## **Das Gespräch: „Wir haben Zeit, ausführlich über Ängste, Befürchtungen und Konsequenzen der Untersuchungen zu sprechen.“**

**Diplom-Pädagogin Ulla Noll-Reiter berät bei pro familia Mainz schwangere Frauen und ihre Partner bei Fragen zur Schwangerschaft und vorgeburtlichen Diagnostik.**

***Mit welchen Fragen und Anliegen kommen Schwangere und ihre Partner zu Ihnen?***

Am Anfang der Schwangerschaft überwiegt das Bedürfnis nach Information und Orientierung. Schwangere sorgen sich oft ohnehin um die Gesundheit ihres Kindes und werden mitunter durch die unterschiedlichen Tests weiter verunsichert. Unser Vorteil ist, dass wir die Zeit haben, ausführlich über die Ängste, Befürchtungen und Konsequenzen der Untersuchungen zu sprechen. Wichtig ist, dass schwangere Frauen und Paare ihren Weg finden, wie sie die Schwangerschaft gestalten wollen und was ihnen persönlich wichtig ist.

***Wie gehen Sie mit der Verunsicherung um, zum Beispiel wenn der Ersttrimester-Test einen Verdacht ergeben hat?***

Erst einmal durch Aufklärung. Ich versuche die Informationen des Arztes zu ergänzen, manchmal auch zu „übersetzen“ und mache noch einmal deutlich, dass diese nicht invasiven Verfahren nur statistische Risikoberechnungen und keine Diagnostik sind. Sie sagen also nichts über den Zustand des individuellen Ungeborenen von Frau und Herrn XY aus, sondern beispielsweise, dass sie ein Risiko von 1:900 haben, ein Kind mit Trisomie 21 zu bekommen. Was heißt das? Ist das nun ein hohes oder ein niedriges Risiko? Oft kommen werdende Eltern leider erst, nachdem sie die Tests haben machen lassen und sie das Ergebnis

nicht interpretieren können und tief verunsichert sind. Oder nicht wissen, ob sie nun doch eine Fruchtwasseruntersuchung machen lassen sollen, die ja auch mit einem Fehlgeburtsrisiko behaftet ist. Für Paare, die vielleicht seit Jahren versuchen schwanger zu werden, ist das dann eine sehr schwere Entscheidung. Manche verzichten übrigens auch auf eine weitere Abklärung.

***Wie beraten Sie werdende Eltern, wenn die Diagnostik eine Krankheit oder Behinderung beim Ungeborenen gefunden hat?***

Oft steht das Paar unter Schock, wenn es zu uns kommt. Die Frauen suchen mitunter dann bei sich die Schuld: Liegt es am Glas Wein in der 8. Schwangerschaftswoche oder habe ich sonst Schuld auf mich geladen, so dass ich deshalb jetzt bestraft werde? Selbst erfolgreiche selbstbewusste Frauen können an sich zweifeln, fühlen sich als Versagerin. Ich versuche in der Beratung diesen Gefühlen von Schuld, Scham und Trauer einen Raum zu geben, bevor weitere Schritte gemeinsam überlegt werden. Die Frage ist auch, was das Paar braucht, um sich zu einer Entscheidung durchzuringen, sprich: das Kind anzunehmen, wie es ist oder sich für einen Abbruch der Schwangerschaft zu entscheiden. Wir sprechen ausführlich über beide Wege.

***Unterstützen Sie die Betroffenen auch nach der Entscheidung?***

Ja, egal welchen Weg sie wählen, können sie auf unsere Unterstützung und praktische Hilfe zählen. Wir vermitteln Kontakte zu Kinderärzten, Selbsthilfegruppen, zur Frühförderung, Behindertenverbänden, wenn sich Eltern für das Kind entscheiden. Wir unterstützen sie aber auch, wenn sie einen Abbruch machen wollen, empfehlen Kliniken, in denen sie die Möglichkeit bekommen, den Abschied vom Kind nach ihren Wünschen und Bedürfnissen zu gestalten. Denn auch wenn das Kind behindert war oder eine nicht mit dem Leben zu vereinbarende Erkrankung, eine sogenannte infauste Diagnose hatte und man sich bewusst für die Beendigung der Schwangerschaft entschieden hat, ist dieser Schritt immer mit Trauer und Schmerz verbunden.

„Wichtig ist, dass schwangere Frauen und Paare ihren Weg finden, wie sie die Schwangerschaft gestalten sollen und was ihnen persönlich wichtig ist.“

## Adressen (Auswahl)

### Beratungsstellenadressen bundesweit

Sämtliche staatlich anerkannte Schwangerschaftsberatungsstellen bundesweit sind unter dem BZgA-Portal [www.familienplanung.de](http://www.familienplanung.de) zu finden. Die Einrichtungen mit Schwerpunkt „Pränataldiagnostik“ finden Sie unter [artemis.bzga.de/pndukw](http://artemis.bzga.de/pndukw).

Sie können auch im Internet oder Telefonbuch unter dem Stichwort der jeweiligen Verbände wie Arbeiterwohlfahrt, Deutscher Caritasverband, Deutsches Rotes Kreuz, Diakonie, Donum Vitae, pro familia, Sozialdienst Katholischer Frauen nachschauen.

### Adressen spezialisierter Beratungsstellen (regional)

PND-Beratung. Informations- und Vernetzungsstellen Pränataldiagnostik in Baden-Württemberg, [www.pnd-beratung.de](http://www.pnd-beratung.de)

Beratungsstelle PUA, [www.diakonie-wuerttemberg.de/aktion-und-spende/beratungsstelle-pua/](http://www.diakonie-wuerttemberg.de/aktion-und-spende/beratungsstelle-pua/)

Cara Beratungsstelle, Bremen, [www.cara-beratungsstelle.de](http://www.cara-beratungsstelle.de)

Geburtshaus Hamburg, Beratung zur pränatalen Diagnostik, [www.geburtshaus-hamburg.de](http://www.geburtshaus-hamburg.de)

Beratungsstelle für natürliche Geburt und Eltern-Sein e.V., München, [www.natuerliche-geburt.de](http://www.natuerliche-geburt.de)

### Humangenetische Beratungsstellen

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, [www.gfhev.de](http://www.gfhev.de) (mit Adressdatenbank humangenetischer Beratungsstellen Fachärzten und -ärztinnen)

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V., [www.bvdh.de](http://www.bvdh.de)

Verein Psychosoziale Aspekte der Humangenetik e.V., [www.vpah.de](http://www.vpah.de)

### Ärzte und Ärztinnen und Praxen

Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e.V., [www.bvnp.de](http://www.bvnp.de) (mit Adressdatenbank)

Berufsverband der Frauenärzte e.V., [www.frauenaerzte-im-netz.de](http://www.frauenaerzte-im-netz.de)

### Hebammen

Bund freiberuflicher Hebammen Deutschlands, [www.bfhd.de](http://www.bfhd.de) (mit Übersicht über Hebammen-Kreisäle in Deutschland)

Deutscher Hebammenverband e.V., [www.hebammenverband.de](http://www.hebammenverband.de)

## **Adressen zu einzelnen Erkrankungen und Behinderungen**

- Arbeitsgemeinschaft Spina bifida und Hydrocephalus, [www.asbh.de](http://www.asbh.de)
- Arbeitskreis Down-Syndrom, [www.down-syndrom.org](http://www.down-syndrom.org)
- Bundesverband Herzkrankte Kinder e.V., [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)
- Deutsches Down-Syndrom Infocenter, [www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de)
- Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V., [www.klinefelter.org/](http://www.klinefelter.org/)
- Kindernetzwerk e. V., [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)
- Leona e.V., Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder, [www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)
- Selbsthilfe für Lippen-Gaumen-Fehlbildungen e.V., [www.lkg-selbsthilfe.de](http://www.lkg-selbsthilfe.de)
- Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V., [www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)

**Internetforum** von Eltern und Kindern mit Behinderung, [www.rehakids.de](http://www.rehakids.de)

## **Trauer und Abschied**

- Initiative Regenbogen. Glücklose Schwangerschaft e.V., [www.initiative-regenbogen.de](http://www.initiative-regenbogen.de)
- Bundesverband Verwaiste Eltern e.V., [www.veid.de](http://www.veid.de)
- Frauenworte e. V., [www.schmetterlingskinder.de](http://www.schmetterlingskinder.de)

## **Literatur (Auswahl)**

### **Broschüren**

Broschüre „Schlechte Nachrichten nach vorgeburtlicher Untersuchung“  
Verein psychosoziale Aspekte der Humangenetik e.V.  
[www.vpah.de](http://www.vpah.de)

Broschüre „Pränatale Diagnostik. Wie, wozu, warum?“, Arbeitskreis Prä-natale Diagnostik, Münster, [www.praenataldiagnostik-info.de](http://www.praenataldiagnostik-info.de)

Broschüre „Pränataldiagnostik – Informationen über Beratung und Hilfen bei Fragen zu vorgeburtlichen Untersuchungen“, Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, 51101 Köln, [www.bzga.de](http://www.bzga.de)

Broschüre „Willkommen – Wenn es anders kommt – Informationen für Eltern eines behinderten oder chronisch kranken Kindes“, Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, 51101 Köln, [www.bzga.de](http://www.bzga.de)



## Index

- Altersrisiko 12
- Amniozentese 09, 23 ff.
- Anencephalie 28
- Chorionzotten/-biopsie 22
- Chromosomen 09, 19, 22, 23, 24, 26, 27
- Chromosomenabweichung 09, 12, 24, 26, 27
- DEGUM 17
- DNA 22
- Doppler-Ultraschall (Doppler-Sonografie) 17, 28
- Double-Test 19
- Down-Syndrom (Trisomie 21) 12, 18, 26
- Echokardiografie 17, 28
- Edwards-Syndrom 26
- Embryo 07, 16, 25, 26
- Ersttrimester-Test (Ersttrimester-Screening) 09, 18 ff.
- Fehlgeburtsrisiko 14, 23, 25
- Fein-Ultraschall 08, 17
- Fetozid 31
- FISH-Test 24
- Freies  $\beta$ -HCG 18
- Fruchtwasseruntersuchung *siehe Amniozentese*
- Gastroschisis 24
- Gendiagnostikgesetz 11, 16, 21
- Herzfehler 26, 27, 28
- Hydrocephalus 28
- Humangenetische Beratung 11, 12
- Indikation 09, 30
- IGeL 09, 20
- Invasiv 14, 21
- Klinefelter-Syndrom 27
- Marker 6, 18

- Medizinische Indikation 31
- Mukoviszidose 22
- Mutterkuchen 15, 16, 17, 22, 23
- Mutterpass 12
- Mutterschaftsrichtlinien 08, 09
- Nabelschnurpunktion 25
- Nackentransparenz 18, 19, 20, 22
- Nasenbein 18
- Neuralrohrdefekt 23, 24, 27, 28
- Offener Rücken 28
- PAPP-A 18
- Patau-Syndrom 26
- PCR-Test 24
- Plazenta-Insuffizienz 17
- Plazenta-Punktion 22
- Präeklampsie 17
- Pränatal 04
- Psychosoziale Beratung 10, 30
- Rhesus-Unverträglichkeit 25
- Quadrupel-Test 19
- Risikoschwangerschaft 12, 13
- Schwangerenvorsorge 08, 10
- Schwangerschaftskonfliktgesetz 30
- Sequentielles Screening 18, 19
- Serumscreening 18, 19, 20
- Sonografie siehe Ultraschall
- Spina bifida 28
- Triple-Test 19
- Trisomie 18 ff., 26, 27
- Ullrich-Turner-Syndrom 27
- Ultraschall 08, 14
- Zytogenetik 22

## Broschüren der pro familia

Folgende Broschüren können Sie – soweit vorrätig – in den Beratungsstellen oder über die Bundesgeschäftsstelle der pro familia, Stresemannallee 3, 60596 Frankfurt am Main, Tel.: 069 / 26 95 77 90, erhalten oder unter [www.profamilia.de](http://www.profamilia.de) herunterladen.

### Broschürenreihe

#### Verhütungsmethoden

- Chemische Verhütungsmittel
- Das Diaphragma
- Das Frauenkondom
- Das Kondom
- Die Pille
- Die Portiokappe
- Die Spirale
- Hormonale Langzeitverhütung
- »Pille danach« und »Spirale danach«
- Sterilisation
- Der Vaginalring
- Das Verhütungspflaster

#### Broschürenreihe Körper und Sexualität

- Chlamydieninfektion
- Menstruation
- Körperzeichen weisen den Weg
- Lustwandel. Sexuelle Probleme in der Partnerschaft
- Schwangerschaftsabbruch
- Sexualität und körperliche Behinderung
- Sexualität und geistige Behinderung

- Sexuell übertragbare Krankheiten
- Unerfüllter Kinderwunsch
- Vorgeburtliche Untersuchungen
- Wechseljahre
- Wenn Probleme auftauchen ...

#### Für Jugendliche

- Anders ist normal
- Auf Nummer sicher mit der Pille danach
- Deine Sexualität – deine Rechte
- Mädchen, Jungen. Jungen, Mädchen
- Man(n) nehme ... ein Kondom, das passt
- Sex, Respekt, Lust und Liebe

#### In anderen Sprachen

- Schwangerschaftsabbruch (In Serbokroatisch, Russisch und Türkisch)
- »Pille danach« und »Spirale danach« (In Russisch und Türkisch)
- Verhütung (In Arabisch-Deutsch, Polnisch-Deutsch, Englisch-Deutsch, Russisch-Deutsch, Spanisch-Deutsch und Türkisch-Deutsch)

# Adressen der Landesverbände

## Baden-Württemberg

Theodor-Heuss-Straße 23  
70174 Stuttgart  
Tel. 07 11 / 2 59 93 53  
lv.baden-wuerttemberg@profamilia.de

## Bayern

Rumfordstraße 10  
80469 München  
Tel. 0 89 / 29 08 40 46  
lv.bayern@profamilia.de

## Berlin

Kalckreuthstraße 4  
10777 Berlin  
Tel. 0 30 / 2 13 90 20  
lv.berlin@profamilia.de

## Brandenburg

Charlottenstraße 30  
14467 Potsdam  
Tel. 03 31 / 7 40 83 97  
lv.brandenburg@profamilia.de

## Bremen

Hollerallee 24  
28209 Bremen  
Tel. 04 21 / 3 40 60 60  
lv.bremen@profamilia.de

## Hamburg

Seewartenstraße 10  
20459 Hamburg  
Tel. 0 40 / 3 09 97 49-30  
lv.hamburg@profamilia.de

## Hessen

Palmengartenstraße 14  
60325 Frankfurt/Main  
Tel. 0 69 / 44 70 61  
lv.hessen@profamilia.de

## Mecklenburg-Vorpommern

Wismarsche Straße 6 – 7  
18057 Rostock  
Tel. 03 81 / 3 13 05  
lv.mecklenburg-vorpommern@  
profamilia.de

## Niedersachsen

Lange Laube 14  
30159 Hannover  
Tel. 05 11 / 30 18 57 80  
lv.niedersachsen@profamilia.de

## Nordrhein-Westfalen

Kolpingstraße 14  
42103 Wuppertal  
Tel. 02 02 / 2 45 65 10  
lv.nordrhein-westfalen@  
profamilia.de

## Rheinland-Pfalz

Schießgartenstraße 7  
55116 Mainz  
Tel. 0 61 31 / 23 63 50  
lv.rheinland-pfalz@profamilia.de

## Saarland

Mainzer Straße 106  
66121 Saarbrücken  
Tel. 06 81 / 91 81 76 77  
lv.saarland@profamilia.de

## Sachsen

Weststraße 49  
09112 Chemnitz  
Tel. 03 71 / 3 55 67 90  
lv.sachsen@profamilia.de

## Sachsen-Anhalt

Zinksgartenstraße 14  
06108 Halle  
Tel. 03 45 / 5 22 06 36  
lv.sachsen-anhalt@profamilia.de

## Schleswig-Holstein

Marienstraße 29 – 31  
24937 Flensburg  
Tel. 04 61 / 9 09 26 20  
lv.schleswig-holstein@profamilia.de

## Thüringen

Erfurter Straße 28  
99423 Weimar  
Tel. 0 36 43 / 77 03 03  
lv.thueringen@profamilia.de

**pro familia** tritt für den verantwortlichen Umgang mit knappen Ressourcen ein. Wenn Sie diese Broschüre nicht mehr benötigen, geben Sie sie bitte an Interessierte weiter. Vielen Dank.

