



Individuelle Gesundheitsleistungen

Untersuchungen zur Risikoabschätzung auf Chromosomenabweichungen gehören nicht zum Umfang der im Mutterpass aufgeführten Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Als Versicherte der gesetzlichen Krankenversicherung können Sie die Untersuchungen als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) durchführen lassen. Dafür bekommen Sie eine Rechnung, die Sie privat bezahlen.

Sieht der Arzt eine medizinische Notwendigkeit, erstatten die gesetzlichen Krankenkassen eventuell in Einzelfällen die Kosten vollständig

oder teilweise. Die Laborergebnisse schicken wir Ihrer behandelnden Ärztin oder Ihrem Arzt.

Fragen Sie Ihren Arzt nach den Kosten für die gewünschte Untersuchung, und erkundigen Sie sich bei Ihrer Krankenkasse, welche Kosten sie übernimmt!

Weitere Informationen für Patienten zu vielen anderen Gesundheitsthemen finden Sie unter:

www.LADR.de/patienteninformation

LADR

Informationen zu den regionalen Facharztlaboren im deutschlandweiten LADR Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen unter www.LADR.de

LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen GbR
Lauenburger Str. 67, 21502 Geesthacht, T: 04152 803-0, F: 04152 803-369, interesse@LADR.de

Diese GbR dient ausschließlich der Präsentation des LADR Laborverbundes unabhängiger LADR Einzelgesellschaften.

LADR Ihr Labor
vor Ort

Informationen für Patienten

Frühdagnostik in der Schwangerschaft: Risiko genetisch bedingter Erkrankungen abschätzen



Umfassende Beratung für eine freie Entscheidung

Viele Eltern wünschen bereits vor der Geburt ihres Kindes eine sichere Auskunft von ihrem Arzt, ob wirklich alles in Ordnung ist. Mit modernen diagnostischen Verfahren kann das Risiko möglicher genetisch bedingter Fehlbildungen des Kindes abgeschätzt werden. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt. Die umfassende Beratung ist ganz besonders wichtig, damit Sie Ihre eigene freie Entscheidung treffen können, ob und welche Untersuchung Sie durchführen lassen möchten. Einige Informationen helfen Ihnen vielleicht schon einmal weiter.

Risikofaktoren

Bei Chromosomenstörungen spielen das Alter und familiäre Vorbelastungen eine große Rolle.

Das Alter

Mit zunehmendem Alter der Eltern steigt das Risiko für Chromosomenstörungen. Die bekannteste ist die Trisomie 21, auch Down-Syndrom genannt. Bei einer 35-jährigen Frau beträgt das Risiko, ein Kind mit Trisomie 21 zu bekommen, 1:350. Das bedeutet: Von 350 Frauen, die mit 35 Jahren schwanger werden, bringt eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt. Allerdings stirbt ein Teil der Kinder nach der 12. Schwangerschaftswoche ab,

sodass die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 in der 13. Schwangerschaftswoche höher als 1:350 ist. Andere Chromosomenabweichungen sind Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom), jedoch kommen nur wenige betroffene Kinder lebend zur Welt.

Familiäre Vorbelastungen

Weitere Risikofaktoren sind sogenannte Neuralrohrdefekte oder ein Down-Syndrom in der Familie, Hydrozephalus – auch Wasserkopf genannt – bei nahen Verwandten, Fehlbildungen bei einem vorher geborenen Kind sowie vorangegangene Fehl- oder Totgeburten.

Wünschen Sie Klarheit?

Dann gibt es zwei Labortests: das Ersttrimester-Screening und den nicht-invasiven Pränataltest. Diese Untersuchungen unterstützen Ihren Arzt dabei, Sie besser und genauer über das Risiko und die daraus entstehenden Folgen zu beraten.

Ersttrimester-Screening

11.–14. Schwangerschaftswoche
Es werden zwei Stoffe aus dem mütterlichen Blutserum, PAPP-A und freies β -HCG, im Labor untersucht. Außerdem misst der Arzt im Ultraschall die sogenannte Nackentransparenz des Kindes. Die Kombination der Ergebnisse ermöglicht eine Aussage darüber, wie wahrscheinlich es ist, dass das Kind eine Trisomie 21, 18 oder 13 hat. Überschreiten die Ergebnisse bestimmte Grenzwerte, kann Ihr Arzt weitere Untersuchungen durchführen, um eine noch genauere Aussage machen zu können.



© Wolfgang Moroder

Messung der Nackentransparenz per Ultraschall

Nicht-invasiver Pränataltest

Ab 10. Schwangerschaftswoche möglich

Um bestimmte Chromosomenstörungen ihres Kindes zuverlässig zu erkennen, oder wenn Ultraschallbefunde oder Blutuntersuchungen auffällig sind, kann ein sogenannter nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) sinnvoll sein. Bei diesem sehr modernen Test wird direkt das kindliche Erbgut auf Trisomie 13, 18 und 21 untersucht. Dafür reicht eine ganz normale Blutprobe aus der Vene, denn das Blut der Mutter enthält freies Erbmaterial des Kindes. Dieser Test ist ab der 10. Schwangerschaftswoche möglich. Das Ergebnis liegt nach etwa 7 Werktagen vor. Diese Untersuchung ist sehr genau und ergänzt die Risikoabschätzung.



Labortests unterstützen den Arzt dabei, Sie gut über das Risiko und die Folgen zu beraten.



Weitere Untersuchungen der Chromosomen

Andere, aufwendigere Methoden zur Untersuchung der Chromosomen sind nur dann angemessen, wenn Ihre Risikowerte aus dem Ersttrimester-Screening sehr hoch sind. Möglich sind dann eine Gewebepunktionsuntersuchung der Plazenta

(Chorionzottenbiopsie), eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) oder eine Nabelschnurpunktion. Die Gewinnung des Untersuchungsmaterials ist bei diesen Methoden allerdings nicht ganz risikofrei.

Abbildung oben: Fruchtwasserentnahme