



Das prae named Ärzte-Team:

Reihe hinten: Univ.-Prof. Dr. Horst Steiner, Dr. Robert Gruber, Dr. Wernfried Gappmayer, vorne: Dr. Tobias Jäger, Dr. Judith Huber-Katamay

Terminvereinbarung:

Tel: +43 (0)662 841081
office@praenamed.at

Weitere Informationen unter:

www.praenamed.at



praenamed GmbH, Nonntaler Hauptstraße 55
A-5020 Salzburg, Tel: +43 (0)662 841081

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.

Combinedtest

Fügt man dem sonografischen Ersttrimesterscreening noch das Ergebnis von zwei mütterlichen Blutwerten, welche ab der 10. Schwangerschaftswoche [9+0] bestimmt werden können (freies Beta HCG und PAPP A) hinzu, so spricht man vom Combinedtest. Hier wird die Risikoeinschätzung bezüglich Trisomien noch einmal etwas genauer. Die Ultraschalluntersuchung ist gleich der im Ersttrimesterscreening.

Präeklampsiescreening

Wird den Blutwerten des Combinedtests noch ein weiterer mütterlicher Blutwert hinzugefügt (PLGF) so kann man in Kombination mit einer Untersuchung der Gefäße der Gebärmutter

und vom mütterlichen Blutdruck einschätzen, wie hoch das Risiko der Schwangeren für eine sogenannte „Schwangerschaftsvergiftung“ ist. Dies wird im Fachausdruck als Präeklampsiescreening bezeichnet.

Nichtinvasive genetische Pränataldiagnostik (NIPT)

Die neueste pränataldiagnostische Untersuchung ist der Nichtinvasive genetische PränatalTest (NIPT). Hier wird Erbinformation des Kindes, welche im Blutkreislauf der Mutter „schwimmt“ durch hochkomplizierte Methoden gesammelt. Damit wird eine genetische Untersuchung des ungeborenen Kindes erstmals möglich, ohne das Kind durch eine Punktion (Fruchtwasseruntersuchung / Mutterkuchenuntersuchung) zu gefährden.

Invasive Pränataldiagnostik - Punktionen

Um größtmögliche Gewissheit über eine genetische Erkrankung des Kindes zu haben, oder eine solche möglichst sicher ausschließen zu können, muss Erbinformation des Kindes gewonnen werden. Das kann auf zwei verschiedene Arten passieren: Bei der **Chorionzottenbiopsie** wird ab 11+0 Schwangerschaftswochen unter Ultraschallsicht mittels einer Nadel eine Gewebeprobe aus dem Mutterkuchen gewonnen. Dabei wird die Nadel über die Bauchdecke (in seltenen Fällen durch die Scheide) in die Fruchthöhle und die Placenta geführt, und Gewebe abgesaugt. Die Fruchtwasseruntersuchung wird ab 15+0 Schwangerschaftswochen vorgenommen, dabei wird - ebenso unter Ultraschallsicht Fruchtwasser mittels einer Spritze und einer dünnen Nadel aus der kindlichen Frucht-

höhle entnommen. Die so gewonnen Zellen können dann in einem genetischen Labor analysiert werden. Das erste Ergebnis (Schnelltest) liegt bereits innerhalb von ca. 2 Tagen vor, das endgültige Resultat dauert bis zu 2 Wochen. Beide Ergebnisse werden persönlich mit Ihnen besprochen. Sollte eine Punktion gewünscht oder notwendig sein, wird in einem ausführlichen Gespräch über den Eingriff und auch damit verbundene Risiken gesprochen.

Untersuchungen in der Mitte der Schwangerschaft [zweites und drittes Trimenon]

Organscreening

Bei dieser Ultraschalluntersuchung in der 20. bis 24. Schwangerschaftswoche [SSW] wird besonderes Augenmerk auf die genaue Untersuchung der kindlichen Organe wie des Gehirns, des Gesichtes, der Wirbelsäule, des Brustkorbes mit Herz und Lunge, der Bauchwand und der Bauchorgane, der Nieren, der Blase und des Skeletts gelegt. Liegt eine Fehlbildung vor, erlaubt deren Kenntnis eine bessere Geburtsplanung, die gegebenenfalls notwendige Entbindung in einem Spezialkrankenhaus oder ermöglicht notwendige diagnostische / therapeutische Schritte (Fruchtwasser- oder Nabelschnurpunktion, Beiziehen eines Kinderchirurgen oder Herzspezialisten).

Dopplersonografie

Die Dopplersonografie ermöglicht Untersuchungen der Durchblutung und damit der Versorgung des Mutterkuchens und des Kindes. Es hat sich gezeigt, dass sie vor allem bei Risikoschwangerschaften zur Überwachung der kindlichen Versorgung von Nutzen ist, deshalb sollte sie auch vor allem hier zum Einsatz kommen.

Wachstumsschall – Fetal Wellbeing Scan

Während des mittleren und letzten Drittels der Schwangerschaft kann ein Ultraschall zur Bestätigung des kindlichen Normalzustandes gemacht werden. Neben der Abmessung des kindlichen Kopfes, Bauches und Oberschenkelknochens wird die Fruchtwassermenge und die Durchblutung der Nabelschnur untersucht. Ziel ist die Bestätigung des Normalbefundes.

3D und 4D Untersuchungen

Sind vor allem ein Erlebnis für das werdende Elternpaar und nur bei Spezialfragestellungen in der Hand von Spezialisten haben sie zunehmend größere diagnostische Bedeutung.

Fetale Echocardiografie –

die vorgeburtliche Herzuntersuchung

Die Untersuchung des kindlichen Herzens ist ein zentraler Punkt der speziellen Ultraschalluntersuchungen. Das Herz und die zu- und abführenden großen Gefäße werden systematisch analysiert. Auch der Blutfluss im Herzen wird zur Darstellung gebracht.

praenamed – Institut für

Pränataldiagnostik

Information für werdende Eltern

www.praenamed.at



Was genau ist Pränataldiagnostik? Warum soll ich mich dafür entscheiden?

Eine Schwangerschaft beginnt.

Neues Leben wächst heran – viele Emotionen und eine Menge an Fragen prägen diese Zeit. Entscheide ich mich als werdende Mutter / werdendes Elternpaar für oder gegen Pränatal-

diagnostik? Was mache ich bei „auffälligen“ Befunden? Eigentlich möchte ich nur die Gewissheit, dass „alles in Ordnung“ ist. Wie wir aus langjähriger medizinischer aber auch privater Erfahrung wissen, spiegeln solche und ähnliche Gedanken die Sorgen und Fragen werdender Eltern wieder.

Im Namen des gesamten **praenamed Teams** möchten wir Ihnen herzlich zu Ihrer Schwangerschaft gratulieren!

Was ist Pränataldiagnostik?

Pränataldiagnostik fasst Untersuchungen am ungeborenen Kind und der werdenden Mutter zusammen. Bei **praenamed** werden spezialisierte pränatale Untersuchungen angeboten, welche nicht Teil des Mutter-Kind-Passes sind. Im Folgenden erhalten Sie einen Überblick über diese speziellen Untersuchungsmethoden.

Warum Pränataldiagnostik?

Die meisten Kinder kommen völlig gesund zur Welt und so erscheint die Frage nach Pränataldiagnostik zunächst vielen werdenden Müttern und Eltern übertrieben und unnötig. Es liegen selten Risiken vor, welche eine spezielle Untersuchung für Mutter und Kind in der Schwangerschaft notwendig erscheinen lassen, aber bei ca. 3-5 Prozent aller Kindern liegen Erkrankungen oder Fehlbildungen vor, die teilweise

schon im Mutterleib behandelt werden könnten oder sollten, beziehungsweise eine spezielle Geburtsplanung erfordern. Wir möchten Ihnen mit diesem Folder einen ersten Einblick in die Möglichkeiten und Grenzen der modernen Pränataldiagnostik geben, welche wir in unseren Ordinationen anbieten. Die Grundidee der vorgeburtlichen Untersuchung war immer, den Verlauf der Schwangerschaft im Falle von Auffälligkeiten zu verbessern (etwa bei der Diagnose von Herzfehlern). Aus langjähriger Erfahrung wissen wir, dass Pränataldiagnostik meist beruhigen kann, manchmal aber auch beunruhigt und selten Fragen stellt, deren Beantwortung sehr schwer scheint. Die meisten werdenden Mütter entscheiden sich mittlerweile für irgendeine Form der Pränataldiagnostik. Wir würden uns freuen, wenn wir hier Ihre Partner sein können.

Wir nehmen uns gerne viel Zeit für Sie.

praenamed vereint das Wissen, die Erfahrung von fünf langjährig anerkannten Spezialisten auf diesem Gebiet. Genauso wichtig ist uns aber die umfassende Beratung. Dazu nehmen wir uns viel Zeit. Mit dieser Broschüre möchten wir Sie über die wichtigsten Themen der Pränataldiagnostik informieren.



Die Geburt eines Kindes ist wie die Entstehung einer neuen Welt.