

AKTUELLE METHODEN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

Nicht-invasive Methoden



Ultraschall

Die Mutterschaftsrichtlinien sehen seit 1995 bei allen schwangeren Frauen drei Ultraschalluntersuchungen während der Schwangerschaft vor: in der 9. bis 12., 19. bis 22. und 29. bis 32. Schwangerschaftswoche (SSW). Der zweite Ultraschall, der so genannte »Fehlbildungsultraschall«, ermöglicht Aussagen über Gliedmaßen, Wirbelsäule, Kopf und Rumpf sowie innere Organe. Ultraschall-Ergebnisse sind nicht definitiv, sondern können fehlerhaft sein und hängen vom Wissen der Anwender*innen ab. Sie führen zu weiteren Verfahren – Bluttests oder invasiven Untersuchungen.

Nackentransparenz-Messung

Bei dieser Ultraschalluntersuchung in der 12. bis 14. Woche wird die Dicke der Nackenfalte gemessen, um eine Risikoeinschätzung für Chromosomenabweichungen und/oder Herzfehler zu erhalten. Die Ergebnisse sind ungenau und nur Entscheidungsgrundlage für weitere, invasive Tests.

Erst-Trimester-Screening

Durch Blutentnahme in der 11. bis 13. Woche wird das Hormon HCG und der Eiweißwert PAPP-A bestimmt. In Kombination mit der Nackentransparenz-Messung und dem Alter der Schwangeren errechnen spezielle Computerprogramme eine statistische Wahrscheinlichkeit für Chromosomenabweichungen und/oder Herzfehler.

Integriertes und sequenzielles Screening

Hier wird zusätzlich zum Erst-Trimester-Screening im zweiten Trimester ein Bluttest (16. bis 18. SSW) gemacht, um die Hormonwerte für HCG und Östriol und das Eiweiß AFP zu ermitteln – entweder als Gesamtpaket (integriertes Screening) oder in zwei Schritten (sequenzielles Screening). Auch hier werden statistische Wahrscheinlichkeiten für Chromosomenabweichungen und/oder Herzfehler ermittelt. Der AFP-Wert ist zudem Grundlage zur Risikoberechnung von Neuralrohrdefekten (Spina Bifida).

Triple-Test

Als isolierter Test gilt die Untersuchung des Blutes in der 16. bis 18. SSW auf die Hormone HCG, Östriol und das Eiweiß AFP mittlerweile als sehr ungenau und ist deswegen auch unter Mediziner*innen umstritten.

Doppler-Ultraschall

Untersucht wird in der Regel nach der 20. SSW der Durchfluss der Nabelschnur und anderer wichtiger Blutgefäße. Ergebnis sind relativ sichere Aussagen über die Versorgung des Kindes mit Sauerstoff und Nährstoffen. Auch bei der Diagnostik von Herzfehlern kommt die Doppler-Sonografie, insbesondere auch als Farb-Doppler, zum Einsatz. Hier wird die 10-fache Energie des normalen Ultraschall eingesetzt, so dass der Einsatz in der Frühschwangerschaft gefährlich sein kann.

Invasive Methoden



Chorionzottenbiopsie

Mit einer Hohlnadel wird durch die Bauchdecke ab der 11. SSW Chorionzottengewebe entnommen, aus dem sich später der Mutterkuchen bildet. Dieses Verfahren erlaubt mit relativ großer Sicherheit die Diagnose von Chromosomenabweichungen und bei einer gezielten DNA-Analyse von Stoffwechselstörungen oder anderen genetisch bedingten Veranlagungen. Das Fehlgeburtsrisiko als Folge der Untersuchung ist hoch und liegt bei bis zu zwei Prozent.

Amniozentese

14.–18. SSW, aber auch später möglich (oder als Frühamniozentese in der 13. bis 14. SSW). Mit einer Hohlnadel werden circa 15 ml Fruchtwasser durch die Bauchdecke entnommen. Auch dieses Verfahren erlaubt mit relativ großer Sicherheit die Diagnose von Chromosomenabweichungen und bei einer gezielten DNA-Analyse von Stoffwechselstörungen oder anderen genetisch bedingten Veranlagungen. Ergebnisse liegen erst nach zwei Wochen vor; ein Schnelltest erlaubt die Analyse der Trisomien 13, 18 und 21 nach einem Tag. Das Risiko, nach dem Eingriff eine Fehlgeburt zu bekommen, ist stark abhängig von der Erfahrung des untersuchenden Arztes und wird mit bis zu einem Prozent bewertet.

Nabelschnurblutpunktion

Diese Untersuchung ab der 16. SSW entspricht der Amniozentese, nur dass hier nicht Fruchtwasser, sondern aus der Nabelschnur kindliches Blut entnommen wird. Das Fehlgeburtsrisiko ist hier noch höher: 1 bis 3 Prozent.