

# Pränataldiagnostik I Was? Wie? Wozu?



Informationen zu Untersuchungen  
während der Schwangerschaft

Herausgeber:

Österreichische Gesellschaft für Prä- und Perinatale Medizin  
Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe  
Österreichische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin

in Kooperation mit

**schwanger.li**



# Inhaltsverzeichnis

<b>1 Wie Ihnen diese Broschüre helfen kann</b>	<b>6</b>
<b>2 Pränataldiagnostik – Was ist das?</b>	<b>7</b>
2.1 Mögliche Untersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft	8
2.2 Pränatale Diagnostik – Was kann sie leisten? Wo sind ihre Grenzen?	10
<b>3 Hilfreiche Fragen, um Ihre Position zur Pränataldiagnostik zu klären.</b>	<b>11</b>
<b>4 Methoden der pränatalen Diagnostik</b>	<b>13</b>
4.1 Erst-Trimester-Test	13
4.1.1 Ultraschall (Sonografie) in der Frühschwangerschaft	13
4.1.2 Messung der Nackentransparenz, Combined Test	14
4.2 Down-Syndrom-Test aus mütterlichem Blut	16
4.3 Chorionzottenbiopsie (CVS) oder Punktion des Mutterkuchens	17
4.4 Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion	18
4.5 Organ-Ultraschall	19
4.6 Doppler-Ultraschall	20
4.7 Nabelschnurpunktion (Chordozentese)	21
<b>5 Möglichkeiten bei auffälligen Befunden</b>	<b>22</b>
5.1 Vorgeburtliche Therapien – der ungeborene Patient	22
5.2 Leben mit einem kranken oder behinderten Kind	22
5.3 Schwangerschaftsabbruch	25
<b>6 Auffällige Befunde - Die häufigsten Diagnosen</b>	<b>27</b>
<b>7 Beratungsangebote</b>	<b>29</b>
7.1. Frauenärztliche Beratung	29
7.2. Humangenetische Beratung	29
7.3. Psychosoziale Beratung - Zeit zum Nachdenken	31
<b>8 Beratungsangebote</b>	<b>32</b>
<b>9 Impressum</b>	<b>33</b>



Liebe Schwangere, sehr geehrte werdende Eltern!

Üblicherweise wird Ihre Schwangerschaft von Ihrer Frauenärztin/Ihrem Frauenarzt nach den Richtlinien des Mutter-Kind-Passes betreut. Damit ist eine gute Überwachung von Mutter und Kind gewährleistet. Pränataldiagnostik ist in der Routinebetreuung also nicht vorgesehen, kann aber jederzeit nach ausführlicher Beratung und Information in Anspruch genommen werden. Der Inhalt dieser Broschüre soll Ihnen zusätzlich zum ärztlichen Gespräch helfen, sich einen Überblick über die Methoden der Pränataldiagnostik bzw. über ihre Aussagekraft und Grenzen zu verschaffen, um individuelle Entscheidungen für oder gegen eine Untersuchung treffen zu können. Eine Verpflichtung zur Pränataldiagnostik gibt es natürlich nicht.

Auch für den Fall auftretender Probleme in der Schwangerschaft sollen Ihnen die nachfolgenden Seiten darüber Auskunft geben, welche Abklärungsschritte möglich sind und wie sie durchgeführt werden. Vorwiegendes Anliegen der Pränataldiagnostik ist es, Ihnen durch unauffällige Untersuchungsergebnisse Beruhigung für den weiteren Schwangerschaftsverlauf verschaffen zu können.

Im Falle von Entwicklungsstörungen Ihres Kindes soll die Pränatale Medizin aber auch in der Lage sein, durch gezielten Einsatz der modernsten Untersuchungs- und Behandlungsmethoden ein optimales Management für die weitere Schwangerschaftsbetreuung mit möglichst fundierten Entscheidungshilfen anbieten zu können. Wenn diese Broschüre dazu beitragen kann, Ihnen nicht nur umfassende Informationen anbieten zu können, sondern auch oft unbegründete Ängste zu nehmen bzw. viele Missverständnisse zu beseitigen, dann wurde unser Ziel erreicht.

Prim. Dr. Wolfgang Arzt  
Leiter der Abteilung für Pränatalmedizin  
Landesfrauen- und Kinderklinik Linz  
Krankenhausstr.26-30  
4020 Linz

Liebe Schwangere! Liebe werdende Eltern!

Die folgenden Seiten informieren Sie über die Möglichkeiten und Grenzen der Pränataldiagnostik. Dies soll Ihnen eine informierte Entscheidung darüber ermöglichen, welche Untersuchungen Sie in Anspruch nehmen wollen und welche nicht. Pränataldiagnostik ist keine Routine im Rahmen des Mutter-Kind-Passes, sondern eine zusätzliche Möglichkeit, die Sie wahrnehmen können, aber nicht müssen.

Ihre Ärztin bzw. Ihr Arzt kann durch spezielle Untersuchungen schon sehr früh feststellen, ob bei Ihrem Kind bestimmte Erkrankungen oder Behinderungen vorliegen oder nicht. Fast immer sind die Ergebnisse der Untersuchungen beruhigend, denn fast alle Kinder kommen gesund zur Welt. Allerdings können die Tests auch verunsichern, Ängste auslösen und Sie vor schwierige Entscheidungen stellen.

Wenn Sie offene Fragen zur Pränataldiagnostik haben, die Wartezeit auf Befunde als belastend erleben oder unmittelbar mit einer ärztlichen Diagnose konfrontiert und vor schwierige Entscheidungen gestellt sind, können Sie sich kostenlos an eine psychosoziale Beratungsstelle wenden. Hier finden Sie über die ärztlichen Informationsgespräche hinaus einen geschützten Rahmen, in dem Ihre persönlichen Fragen, Ihre Gedanken und Gefühle Platz haben und Sie in Ihrer Entscheidungsfindung unterstützt und begleitet werden. Eine Liste qualifizierter Beratungsstellen in Ihrem Bundesland finden Sie auf [www.pränatal-info.at](http://www.pränatal-info.at)

Ich wünsche Ihnen eine gute Schwangerschaft!

Mag. Christoph Jochum  
Beratungsstelle schwanger.li  
Bahnhofstraße 18  
6800 Feldkirch



# 1 Wie Ihnen diese Broschüre helfen kann



Sie sind schwanger, vielleicht ersehnt, vielleicht überraschend, vielleicht mit gemischten Gefühlen. Jede Frau, jedes Paar erlebt eine Schwangerschaft anders. Manche schweben im siebten Himmel, andere machen sich Sorgen. Und oft sind es widersprüchliche Gefühle und Gedanken, auf die man sich erst einstellen muss. In die Vorfreude auf das Kind mischen sich Unsicherheiten: Welche Veränderungen wird das Leben mit einem (weiteren) Kind mit sich bringen? Was bedeutet Mutter/Vater sein für mich? Verändert sich unsere Partnerschaft durch das Kind? Brauchen wir eine größere Wohnung? Usw.

Früher oder später stellt sich meist auch die Frage: „Ist mein Kind gesund?“. Manchen Frauen genügt es zu wissen, dass ca. 96-97% aller Kinder ohne Behinderung oder Fehlbildung zur Welt kommen, um beruhigt zu sein. Sie hoffen darauf, dass dies auch bei ihrem Kind so sein wird und vertrauen darauf, dass größere Probleme im Rahmen der Mutter-Kind-Pass-Untersuchungen ohnedies entdeckt werden.

Andere Frauen und Paare wollen möglichst sicher sein, dass mit ihrem ungeborenen Kind alles in Ordnung ist. Sie nehmen daher erweiterte Untersuchungsmöglichkeiten in Anspruch, die die moderne Medizin heute anbietet (Pränataldiagnostik). Denn manche Fehlbildungen oder Entwicklungsstörungen können nur mit speziellen Untersuchungen erkannt bzw. mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden.

In den meisten Fällen sind die Befunde unauffällig und tragen zur Beruhigung der Mutter/Eltern bei. Was geschieht jedoch, wenn die Testresultate auffällig sind? Was bedeutet das und welche Möglichkeiten bestehen dann?

In der normalen Schwangerenvorsorge bleibt für die ausführliche Erörterung aller Fragen, die die Pränataldiagnostik aufwirft, meist wenig Zeit. Die vorliegende Broschüre soll Ihnen daher Gelegenheit geben, sich frühzeitig und in Ruhe über die Methoden der Pränataldiagnostik, ihre Aussagekraft und Grenzen, ihre Chancen und Risiken zu informieren,

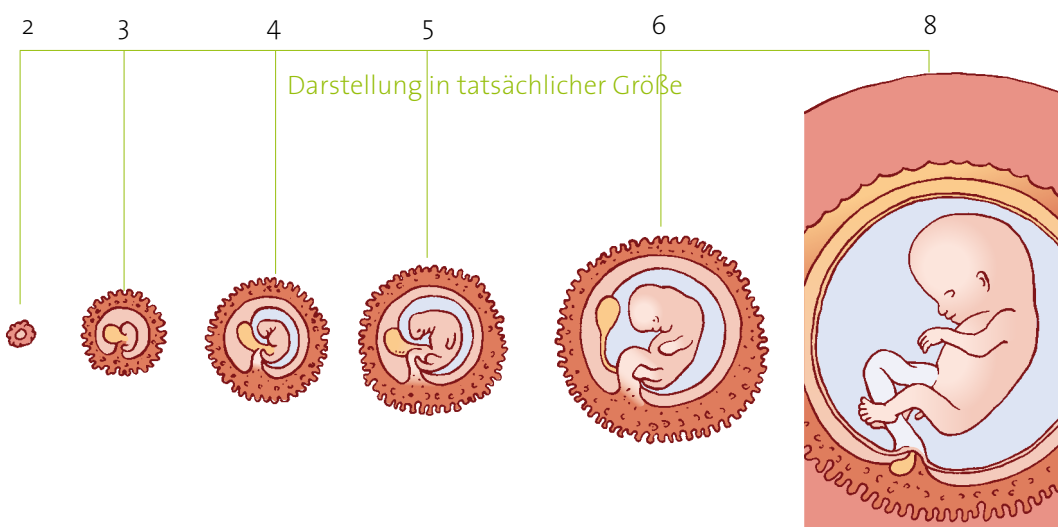
- um mehr über vorgeburtliche Untersuchungen zu erfahren,
- um bei Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin gezielt nachfragen zu können,
- um Ihren eigenen Standpunkt herauszufinden und sicherer zu werden, welche Untersuchungen Sie im Rahmen der Schwangerenbetreuung in Anspruch nehmen möchten und welche nicht,
- um Sie über die Möglichkeit einer kostenlosen Beratung zu informieren, wenn Sie Ihre Fragen zur Pränataldiagnostik mit einer Fachperson besprechen wollen.

# 2 Pränataldiagnostik – Was ist das?

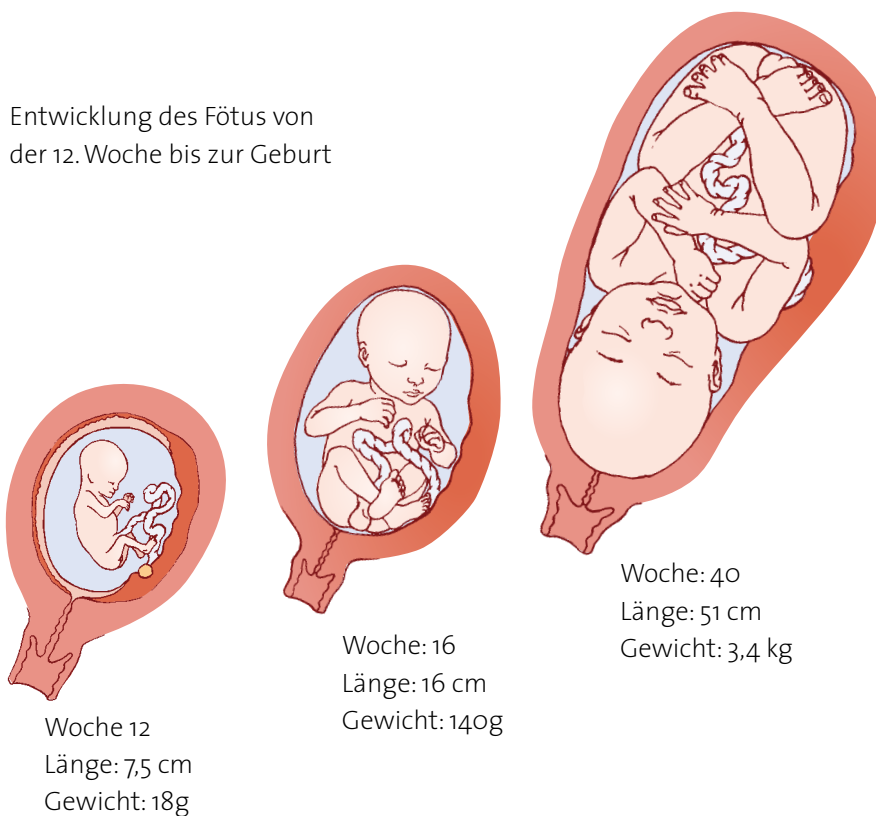
Zusätzlich zur normalen Schwangerenvorsorge im Rahmen des Mutter-Kind-Passes gibt es vorgeburtliche Untersuchungen, mit denen festgestellt werden soll, ob bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen beim ungeborenen Kind vorliegen oder nicht: die so genannte Pränataldiagnostik (pränatal = vorgeburtlich). Diese erweiterten Untersuchungen werden nicht von der Sozialversicherung finanziert und müssen daher selbst bezahlt werden.

Embrionalphase

Woche



Entwicklung des Fötus von  
der 12. Woche bis zur Geburt



## 2.1 Mögliche Untersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft



### Erstes Drittel der Schwangerschaft

Nach etwa 12. Schwangerschaftswochen ist das ungeborene Kind im Mutterleib bereits voll entwickelt. Mit einer genauen Ultraschalluntersuchung können größere Auffälligkeiten und Fehlbildungen bereits jetzt entdeckt werden. Mit der Messung der Nackentransparenz und dem Combined Test (11.-13. Schwangerschaftswoche) kann die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung (z.B. Down-Syndrom) bestimmt werden. Diese Untersuchungen (sog. Erst-Trimester-Test) sind für Frau und Kind ohne Risiko, da nicht in den Körper der Frau eingegriffen wird. Bei auffälligen Ergebnissen kann eine Chromosomenstörung mit einer weiterführenden Untersuchung bestätigt oder ausgeschlossen werden. Diese Untersuchungen erfordern jedoch einen Eingriff in den Körper der Frau (Chorionzottenbiopsie - Entnahme von Gewebe des Mutterkuchens, Amniozentese – Fruchtwasseruntersuchung). Unter Umständen kann ein solcher Eingriff mit dem seit kurzem verfügbaren Down-Syndrom-Test aus dem mütterlichen Blut vermieden werden.



### Zweites Drittel der Schwangerschaft

Beim sog. Organ-Ultraschall wird das ungeborene Kind mittels Ultraschall „von Kopf bis Fuß“ untersucht (20.-24. Woche). Es werden alle Organe und wesentlichen Funktionen des Kindes bildlich genau dargestellt. Besonderes Augenmerk wird dem Gehirn, dem Gesicht, der Wirbelsäule, dem Herz, dem Magen-Darmtrakt, den Nieren und den Gliedmaßen geschenkt. Mit einer Messung der Länge des Muttermundes kann die Wahrscheinlichkeit für eine Frühgeburt eingeschätzt werden. Weiters kann mittels Doppler-Ultraschall der mütterliche Blutzuffluss zur Plazenta (Mutterkuchen) gemessen und in Farbe dargestellt werden, damit ein eventuelles Risiko für spätere Komplikationen besser beurteilt werden kann. In besonderen Situationen können Fruchtwasseruntersuchungen (Amniozentese), die Entnahme von Gewebe des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) oder die Entnahme von kindlichem Blut aus der Nabelschnur (Nabelschnurpunktion) Sicherheit über die gesundheitliche Situation des Kindes schaffen.

### Drittes Drittel der Schwangerschaft

In der 30.-34. Schwangerschaftswoche können mittels Ultraschall die Entwicklung und das Wohlbefinden des ungeborenen Kindes neuerlich detailliert untersucht werden. Dies erfolgt vor allem durch die Bestimmung der Wachstumsgeschwindigkeit und der Gewichtszunahme, durch die Beobachtung des kindlichen Bewegungsmusters, durch die Beurteilung der Fruchtwassermenge und der Lage sowie des Erscheinungsbildes des Mutterkuchens und nicht zuletzt durch eine genaue Messung der kindlichen und mütterlichen Durchblutung (Doppler-Ultraschall). Diese Untersuchung trägt wesentlich zur Entscheidung über eine eventuell notwendige vorzeitige Entbindung bei.









## 2.2 Pränatale Diagnostik – Was kann sie leisten? Wo sind ihre Grenzen?

In den meisten Fällen sind die Ergebnisse vorgeburtlicher Untersuchungen unauffällig und somit für die schwangere Frau/das Paar beruhigend, auch wenn es keine Garantie für ein gesundes Kind gibt.

Mit Hilfe pränataler Diagnostik lassen sich jedoch auch bestimmte Erkrankungen oder Behinderungen frühzeitig feststellen. In manchen Fällen ist es möglich, Erkrankungen bereits während der Schwangerschaft zu heilen oder zumindest positiv zu beeinflussen. Bestimmte Erkrankungen und Fehlbildungen, die noch vor wenigen Jahren lebensbedrohlich waren, können heute frühzeitig im Mutterleib erkannt und behandelt werden (z.B. Harnröhrenverschluss, bestimmte Herzfehler, Defekte des Zwerchfells, verbundene Blutkreisläufe bei Zwillingen usw.). Manchmal sind die Untersuchungsergebnisse aber auch eine wichtige Entscheidungshilfe für die Wahl des besten Entbindungszeitpunkts und für eine gezielte Vorbereitung des Geburtsablaufs.

Erweiterte vorgeburtliche Untersuchungen können jedoch auch verunsichern und überfordern. Zeigt ein Test z.B. eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine genetisch bedingte Behinderung des ungeborenen Kindes, wird die Frau (das Paar) unmittelbar vor eine belastende Entscheidung gestellt. Die Frau muss in kurzer Zeit darüber entscheiden, ob sie eine Folgeuntersuchung in Anspruch nehmen möchte, um zu klären, ob eine solche Behinderung vorliegt oder nicht. Der dafür nötige Eingriff birgt jedoch ein Risiko von ca. 0,5 - 1% das Kind durch eine Fehlgeburt zu verlieren. (Unter Umständen kann ein solcher Eingriff mit dem seit kurzem verfügbaren Down-Syndrom-Test aus dem mütterlichen Blut vermieden werden.) Verzichtet die Frau auf eine Folgeuntersuchung muss sie sich der Frage stellen: Was mache ich, wenn tatsächlich eine Fehlbildung oder Behinderung diagnostiziert wird?

Auch wenn die Pränatalmedizin laufend neue Methoden für die Behandlung von Erkrankungen der ungeborenen Kindes im Mutterleib entwickelt, stehen für einen großen Teil der feststellbaren Erkrankungen, Fehlbildungen und Behinderungen des Ungeborenen keine Therapiemöglichkeiten zur Verfügung. In solchen Fällen bleibt der Frau/dem Paar nur die Entscheidung, ob sie/es das ungeborene Kind so annehmen kann, wie es ist, oder ob die Schwangerschaft abgebrochen werden soll.

War die Geburt eines kranken oder behinderten Kindes früher „Schicksal“, so wird dies heute für die Eltern weitgehend entscheidbar. Entscheiden zu müssen, ob das kranke oder behinderte Ungeborene leben soll oder nicht, stellt jedoch viele Frauen/Paare vor ein kaum lösbares Dilemma.



### Bei aller Beschäftigung mit dem Thema Pränataldiagnostik gilt immer:

- Sie haben die Möglichkeit - aber nicht die Pflicht - vorgeburtliche Untersuchungen in Anspruch zu nehmen. Sie haben ein Recht auf Nicht-Wissen und können angebotene Untersuchungen ablehnen.
- Sie können sich dafür entscheiden, Ihr Kind zur Welt zu bringen, auch wenn es krank oder behindert ist.
- Sie können sich in Österreich im Rahmen der gesetzlichen Bestimmungen für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden.
- Sie haben Anspruch darauf, sich in Fragen der Schwangerschaft und pränataler Diagnostik ausführlich beraten zu lassen. Dafür stehen Ihnen, ergänzend zu Ihrer Frauenärztin/Ihrem Frauenarzt, anerkannte Schwangerenberatungsstellen zur Verfügung. Im Anhang finden Sie die Adressen von Beratungsstellen, an die Sie sich kostenfrei wenden können.

## 3 Hilfreiche Fragen

um Ihre Position zur Pränataldiagnostik zu klären.

Bevor Sie sich dazu entschließen, pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch zu nehmen, ist es sinnvoll, sich folgende Fragen zu stellen und für sich zu klären:

1. Warum will ich spezielle vorgeburtliche Untersuchungen in Anspruch bzw. nicht in Anspruch nehmen? Welche Gründe sprechen für mich persönlich dafür/dagegen?
2. Welche Vorstellungen von „Behinderung“ und „Krankheit“ habe ich allgemein, welche von „Gesundheit“ und „Normalität“? Kenne ich behinderte Menschen und sind meine Bilder von „Behinderung“ daher realistisch?
3. Was würde es für mich bedeuten, ein krankes oder behindertes Kind zu bekommen?
  - Welche Gefühle löst dieser Gedanke bei mir aus?
  - Kann ich mir vorstellen, mein Leben auf die Bedürfnisse eines kranken oder behinderten Kindes einzustellen?
  - Könnte ich mich auf Unterstützung von Seiten meines Partners, meiner Familie oder meines Freundeskreises verlassen?
  - Würde ich Hilfe von außen (Elterninitiativen/Selbsthilfegruppen, finanzielle Unterstützung, entlastende Dienste etc.) annehmen?
4. Wäre ich bereit, das Risiko einer Fehlgeburt durch einen Eingriff einzugehen, um sichere Informationen über eine mögliche Behinderung des ungeborenen Kindes zu erhalten (Es besteht ein Risiko von ca. 0,5-1% bei einer Punktion des Mutterkuchens bzw. des Fruchtwassers eine Fehlgeburt auszulösen)?

5. Kann ich mir 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?

Zur Information:

- 96%-97% aller Kinder kommen bei der Geburt ohne Behinderungen oder Fehlbildungen zur Welt.
- Von 100 Frauen, die bei der Geburt ihres Kindes 40 Jahre alt sind, erwartet statistisch gesehen eine Frau ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21). Bei jüngeren Frauen ist die Wahrscheinlichkeit für ein betroffenes Kind noch geringer.
- Die Natur selbst versucht, mögliche Behinderungen oder Erkrankungen bereits in den ersten 3-4 Schwangerschaftsmonaten durch eine natürliche Fehlgeburtsrate von ca. 20% zu vermeiden.
- Werden bestimmte Erkrankungen durch pränatale Diagnostik frühzeitig entdeckt, kann die nachfolgende Therapie die Prognose für das Kind wesentlich verbessern.

6. Bin ich bereit, mich mit einem möglichen Schwangerschaftsabbruch auseinanderzusetzen? Nach pränataler Diagnostik würde der Schwangerschaftsabbruch zu einem relativ späten Zeitpunkt erfolgen. In der Regel handelt es sich dabei um eine eingeleitete Geburt, die eine große Belastung bedeuten kann.

**Wenn Sie diese oder weitere Fragen mit einer Fachperson besprechen möchten, finden Sie im Anhang eine Liste kostenloser Beratungsangebote.**

# 4 Methoden der pränatalen Diagnostik



## 4.1 Erst-Trimester-Test

Erst-Trimester = erstes Drittel der Schwangerschaft

### 4.1.1 Ultraschall (Sonografie) in der Frühschwangerschaft

#### Wozu

Mit dem Basis-Ultraschall des Mutter-Kind-Passes können das Bestehen und das Alter einer Schwangerschaft festgestellt werden. Zudem wird überprüft, ob ein einzelnes Kind oder mehrere Kinder heranwachsen und ob eventuell eine Eileiterschwangerschaft besteht. Die erweiterte Ultraschalluntersuchung kann Hinweise auf mögliche Fehlbildungen und Chromosomenstörungen des ungeborenen Kindes geben.

#### Wie

Schallwellen, die der Mensch nicht hören kann, werden vom Körper der schwangeren Frau und des werdenden Kindes reflektiert und auf einem Bildschirm sichtbar gemacht. Diese Bilder vom ungeborenen Kind sind für den Arzt/die Ärztin sehr aufschlussreich. Im ersten Drittel der Schwangerschaft sind Ultraschalluntersuchungen über die Bauchdecke und über die Scheide (vaginaler Ultraschall) möglich.

#### Wann

Der Mutter-Kind-Pass sieht ab 2010 einen Basis-Ultraschall in der 9.-12. Schwangerschaftswoche vor. Eine erweiterte Ultraschalluntersuchung kann zwischen der 11. und 13. Woche durchgeführt werden. Das Ergebnis der Untersuchungen liegt sofort vor.

#### Vorteile

Die meisten Ultraschallergebnisse geben der Frau und dem Arzt/der Ärztin die Sicherheit, dass die Schwangerschaft normal verläuft. Der voraussichtliche Geburtstermin kann in der Frühschwangerschaft am besten berechnet werden. Dies kann im späteren Verlauf der Schwangerschaft, z.B. bei Frühgeburtsbestrebungen oder Terminüberschreitungen bedeutsam werden. Zudem können bestimmte Erkrankungen des ungeborenen Kindes bereits jetzt erkannt und behandelt werden.

### Nachteile, Risiken

Nach heutigem Wissensstand ist der Ultraschall für die schwangere Frau und ihr werdendes Kind nicht schädlich. Ultraschalluntersuchungen liefern jedoch nicht immer eindeutige Ergebnisse. Werden bei einer Ultraschalluntersuchung Verdachtsdiagnosen gestellt, die sich im Nachhinein nicht bestätigen, kann dies zu unnötigen Folgeuntersuchungen und Belastungen der Schwangeren führen.

### Schwangerschaftserleben

Das Schwangerschaftserleben kann sich durch eine Ultraschalluntersuchung deutlich positiv wie auch negativ verändern. Stimmt das Untersuchungsergebnis mit dem eigenen Körpergefühl überein, trägt dies häufig zur Beruhigung der schwangeren Frau bei. Ein unauffälliges Untersuchungsergebnis wirkt sich besonders günstig bei Frauen aus, die in früheren Schwangerschaften Probleme hatten. Bilder und Befunde können die Beziehung zum ungeborenen Kind intensivieren und festigen. Dies ist auch bei werdenden Vätern zu beobachten. Ultraschallbilder und Befunde können bei schwangeren Frauen aber auch Zweifel am eigenen Körpergefühl auslösen. Manchmal vertrauen Frauen mehr der Technik und den Befunden als ihrer eigenen Wahrnehmungen. Im Fall geringfügiger Abweichungen von der Norm fühlen sich Schwangere häufig verunsichert. Die Frage „Was mache ich, wenn wirklich eine Fehlbildung oder Behinderung festgestellt wird?“ kann die Schwangerschaft und die innere Beziehung zum ungeborenen Kind stark belasten.

## 4.1.2 Messung der Nackentransparenz, Combined Test

### Wozu

Die Messung der Nackentransparenz ermöglicht die Ermittlung der Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenabweichung beim ungeborenen Kind (z.B. Down-Syndrom). Sie kann auch ein Hinweiszeichen für einen Herzfehler und für eine Reihe anderer angeborener oder erworbener Erkrankungen sein. Das Ergebnis kann der schwangeren Frau gemeinsam mit der Ärztin/dem Arzt als Entscheidungsgrundlage für eine weitere Diagnostik (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung etc.) dienen.

### Wie

Es wird eine spezielle Ultraschalluntersuchung durchgeführt, bei der die Nackentransparenz des Embryos gemessen wird. Es handelt sich dabei um die Stärke der Flüssigkeitsansammlung im Bereich der Halswirbelsäule.

Ein Computerprogramm errechnet aus diesem Wert und dem Alter der schwangeren Frau die statistische Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenabweichung (z.B. Trisomie 21, Down-Syndrom). Werden zusätzlich bestimmte Blutwerte der Schwangeren bei der Berechnung berücksichtigt (Combined Test), ist das Ergebnis etwas genauer.



## Wann

12. bis 14. Schwangerschaftswoche

## Vorteile

Die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenabweichung ist mit der Messung der Nackentransparenz (und dem Combined Test) wesentlich zutreffender zu ermitteln, als wenn nur das Alter der Frau dafür herangezogen wird. Frauen, die früher aus Altersgründen als Risikoschwangere eingestuft wurden, können sich nach einem günstigen Befund gegen eine so genannte invasive Folgeuntersuchung entscheiden, die einen Eingriff in ihren Körper erfordern würde (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasseruntersuchung).

Wird in der Folgeuntersuchung tatsächlich eine Behinderung des Kindes festgestellt, kann sich die Frau/das Paar frühzeitig auf diese Situation einstellen.

## Nachteile, Risiken

Der Befund sagt nichts darüber aus, ob beim untersuchten Kind tatsächlich eine Chromosomenabweichung (z.B. Down-Syndrom) vorliegt oder nicht. Das Ergebnis gibt lediglich an, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine Chromosomenabweichung vorliegt. Ein Teil der Befunde zeigt eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für ein betroffenes Kind, ohne dass das ungeborene Kind tatsächlich betroffen ist. Genauso ist es möglich, dass das untersuchte Ungeborene von einer Chromosomenabweichung betroffen ist, obwohl der Test keine erhöhte Wahrscheinlichkeit dafür anzeigt.

Soll mit Sicherheit eine Chromosomenabweichung festgestellt oder ausgeschlossen werden, ist eine eingreifende Folgeuntersuchung (z.B. eine Chorionzottenbiopsie) notwendig, die bei ca. 0,5 - 1% der Untersuchungen eine Fehlgeburt auslöst. Die Frau muss also das Risiko eine Fehlgeburt zu erleiden gegen das Risiko, dass ein eventuell behindertes Kind erkannt wird, abwägen.

## Schwangerschaftserleben

Der Erst-Trimester-Test kann der schwangeren Frau bei einem unauffälligen Ergebnis eine gewisse Sicherheit geben. Da das Testergebnis jedoch lediglich eine Wahrscheinlichkeit und keine zuverlässige Diagnose darstellt, kann es sowohl falsche Sicherheit vermitteln als auch zu unnötiger Beunruhigung in der Schwangerschaft führen.

Für Chromosomenabweichungen (z.B. Trisomie 21, 18, 13) gibt es keine Behandlung. Daher ist es wichtig, dass sich die schwangere Frau bereits vor der Messung der Nackentransparenz bewusst macht, dass Sie sich in der Folge möglicherweise einer Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch stellen muss.

## 4.2 Down-Syndrom-Test aus mütterlichem Blut

### Wozu?

Wenn Voruntersuchungen (siehe Erst-Trimester-Test) zeigen, dass das ungeborene Kind von einem Down-Syndrom (Trisomie 21) betroffen sein könnte, kann mit diesem Test ein Down-Syndrom mit hoher Wahrscheinlichkeit (mindestens 95%) bestätigt oder ausgeschlossen werden.

### Wie?

Durch hochentwickelte Labormethoden werden die Gene des ungeborenen Kindes, die sich im mütterlichen Blut befinden, auf Down-Syndrom untersucht. Es genügt eine einfache Blutabnahme bei der schwangeren Frau. Die Ärztin bzw. der Arzt schickt das Blut in ein Speziallabor. Das Ergebnis der Untersuchung liegt nach ca. zwei Wochen vor.

Voraussetzung für die Durchführung dieses Tests ist nach dem Gentechnikgesetz eine medizinische Indikation (Begründung), z.B. eine auffällige Voruntersuchung. Eine generelle Untersuchung aller Schwangeren ohne Begründung ist nicht möglich. Vor Anwendung dieser neuen Untersuchungstechnik muss eine gründliche Beratung über die Möglichkeiten und Grenzen des Tests erfolgen.

### Wann?

Der Test kann ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

### Wo?

Die Untersuchungsmethode ist seit Ende August 2012 in Österreich verfügbar. Derzeit sind einzelne Stellen, die den Test anbieten werden, im Entstehen.

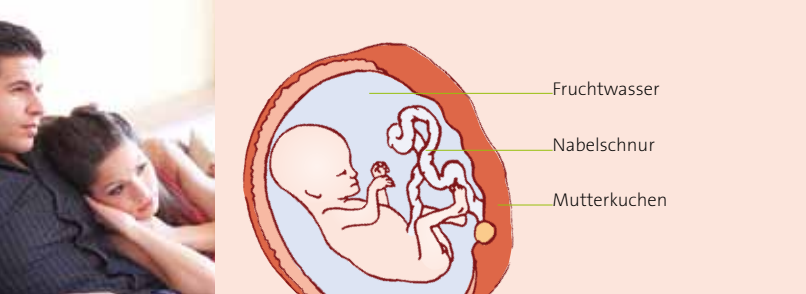
### Vorteile?

- Die Durchführung des Tests stellt kein Risiko für das ungeborene Kind dar, da kein Eingriff in die Fruchthöhle erfolgt.
- Bei unauffälligem Ergebnis kann ein Down-Syndrom mit hoher Wahrscheinlichkeit (mindestens 95%) ausgeschlossen werden. Genügt der schwangeren Frau diese Aussage, kann auf eine ansonsten notwendige Punktion des Mutterkuchens (siehe Chorionzottenbiopsie) bzw. des Fruchtwassers (siehe Amniozentese) verzichtet werden. Diese Folgeuntersuchungen haben ein Risiko von ca. 0,5 - 1%, eine Fehlgeburt auszulösen.

### Nachteile, Risiken?

- Bei einem kleinen Prozentsatz (max. 5%) kann das Testergebnis unklar sein, auch falsch positive bzw. falsch negative Befunde können in sehr seltenen Fällen vorkommen.
- Der Test ist derzeit nur für das Down-Syndrom zugelassen. Andere genetische Abweichungen können nicht erfasst werden. Daher wird bei Auffälligkeiten im Ultraschall (Fehlbildungen des Ungeborenen) weiterhin eine Punktion des Mutterkuchens bzw. des Fruchtwassers empfohlen, um auch andere Chromosomenstörungen erfassen bzw. ausschließen zu können.
- Bei auffälligem Testergebnis wird zur Sicherung der Diagnose eine Punktion des Mutterkuchens bzw. des Fruchtwassers empfohlen.
- Der Test kostet derzeit ca. 1300,-. Die Kosten dafür müssen privat getragen werden.
- Die Wartezeit von ca. 14 Tagen zwischen der Blutabnahme und dem Vorliegen des Testergebnisses kann von den betroffenen Frauen/Paaren als belastend empfunden werden.





## 4.3 Chorionzottenbiopsie (CVS) oder Punktion des Mutterkuchens

### Wozu

Die Chorionzottenbiopsie (CVS) wird zur weiterführenden Diagnostik nach einem auffälligen Erst-Trimester-Test eingesetzt. Wenn in der Familie eine schwere Erbkrankheit vorliegt (Muskeldystrophie, Mukoviszidose u.a.) oder in einer vorausgegangenen Schwangerschaft eine Chromosomenabweichung oder eine Stoffwechselerkrankung festgestellt wurde, kann durch eine CVS diagnostiziert werden, ob das ungeborene Kind davon betroffen ist oder nicht.

### Wie

Bei der Chorionzottenbiopsie (CVS) wird unter Ultraschallkontrolle mit einer dünnen Nadel eine kleine Gewebeprobe aus dem Mutterkuchen entnommen. Die Entnahme erfolgt in der Regel unter örtlicher Betäubung durch die mütterliche Bauchdecke. Die gewonnenen Zellen werden im Labor auf ihren Chromosomensatz hin untersucht.

### Wann

Die Chorionzottenbiopsie wird in der Regel zwischen der 12. und 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Das Ergebnis der Untersuchung liegt nach 1 bis 3 Tagen vor.

### Wo

Der Eingriff wird durch Ärztinnen/Ärzte spezialisierter Einrichtungen durchgeführt, da für die Anwendung ein großes Maß an Erfahrung notwendig ist.

### Vorteile

Das Untersuchungsergebnis bringt Sicherheit, ob beim Kind eine genetische Abweichung vorliegt oder nicht. Die Mehrheit der Untersuchungen sind unauffällig und tragen zur Beruhigung bei. Die Ergebnisse der Untersuchung sind sehr genau und Fehldiagnosen selten. In ca. 1% der Fälle muss die Untersuchung jedoch erweitert werden, weil die Ergebnisse keine klare Diagnose zulassen (sog. Mosaikbefund). Ein Vorteil gegenüber der Fruchtwasserpunktion liegt darin, dass die Ergebnisse früher vorliegen. Sollte sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen, kann dieser daher früher als bei der Fruchtwasserpunktion durchgeführt werden.

### Nachteile, Risiken

Das Risiko durch die Untersuchung eine Fehlgeburt auszulösen liegt bei ca. 0,5-1%. Die Mehrzahl der Erkrankungen, die durch die Untersuchung festgestellt werden können, sind nicht behandelbar. Aussagen über das Ausmaß eines Krankheitsbildes oder eine klare Prognose über deren Verlauf sind meist nicht möglich.

### Schwangerschaftserleben

Viele schwangere Frauen empfinden die Untersuchung als beängstigend. Wartezeiten sind belastend und können als „Schwangerschaft auf Probe“ erlebt werden, vor allem, wenn bei unsicheren Befunden Nachuntersuchungen erforderlich sind. Die Auseinandersetzung mit der Frage eines möglichen Schwangerschaftsabbruchs bei auffälligem Befund bedeutet eine große Belastung für die betroffenen Frauen/ Paare. Auf der anderen Seite kann es für Eltern, die große Ängste vor einer Erkrankung ihres Kindes haben (z.B. familiär gehäuft auftretende Muskeldystrophie oder Stoffwechselstörungen), sehr beruhigend sein, schon zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft zu wissen, dass diese Erkrankung nicht vorliegt. Die Schwangerschaft wird dann häufig entspannter und weniger angstbesetzt erlebt.



## 4.4 Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion

### Wozu

Die Amniozentese wird zur gezielten Diagnose nach auffälligem Erst-Trimester-Test eingesetzt. Wenn in der Familie eine schwere Erbkrankheit vorhanden ist, kann durch eine Amniozentese festgestellt werden, ob ein ungeborenes Kind von einem genetischen Defekt betroffen ist.

### Wie

Durch die Bauchdecke der Schwangeren wird unter Ultraschallkontrolle mit einer dünnen Hohlnadel aus der Fruchtblase eine kleine Menge Fruchtwasser entnommen. Das Fruchtwasser enthält kindliche Zellen, aus denen die kindlichen Erbanlagen bestimmt werden können. Nach einem Schnelltest, dessen Ergebnis nach einem Tag vorliegt, werden die im Fruchtwasser enthaltenen kindlichen Zellen für ca. 12 Tage kultiviert. In über 99 % der Fälle stimmt das Ergebnis des Schnelltests mit der Untersuchung der Zellkultur überein.

### Wann

Der Eingriff wird in der Regel ab der 16. Schwangerschaftswoche vorgenommen.

### Wo

Der Eingriff wird durch Ärztinnen/Ärzte spezialisierter Einrichtungen durchgeführt, da für die Anwendung ein großes Maß an Erfahrung notwendig ist

### Vorteile

Das Untersuchungsergebnis bringt Sicherheit, ob beim ungeborenen Kind eine genetische Abweichung vorliegt oder nicht. Die Mehrheit der Untersuchungen ist unauffällig und trägt zur Beruhigung bei.

### Nachteile, Risiken

Die Untersuchung kann erst ab der 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Die Wartezeit auf die Ergebnisse kann von der Schwangeren als belastend empfunden werden. Nach dem Eingriff können Krämpfe, Wehen, Fruchtwasserverlust oder leichte Blutungen auftreten. Das Fehlgeburtsrisiko beträgt bei diesem Eingriff ca. 0,5-1 %. Zwar können Erkrankungen und Chromosomenabweichungen diagnostiziert werden, Aussagen über das Ausmaß eines Krankheitsbildes oder eine klare Prognose über deren Verlauf sind jedoch meist nicht möglich. Wenn das Ergebnis nach einer Fruchtwasserpunktion auffällig und beunruhigend ist, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Ein Schwangerschaftsabbruch zu diesem späten Zeitpunkt ist eine mit Wehenmitteln künstlich eingeleitete Geburt.

### Schwangerschaftserleben

Der Eingriff wird manchmal als schmerzhaft und unangenehm sowie als bedrohlich für das Ungeborene erlebt. Manche Frauen befürchten, dass das Kind beim Eingriff verletzt werden könnte. Die Wartezeit auf den Befund wird häufig als belastend und als „Schwangerschaft auf Probe“ empfunden. Dies wiederum kann die Mutter-Kind-Beziehung beeinträchtigen, da sich die Schwangere mit ihrer Freude auf das Kind noch zurückhält. Hierdurch bedingt werden auch die Kindsbewegungen meist erst verspätet wahrgenommen. Die Auseinandersetzung mit der Frage eines möglichen Schwangerschaftsabbruchs bei auffälligem Befund stellt für die betroffenen Frauen/ Paare eine große Belastung dar.



## 4.5 Organ-Ultraschall

### Wozu

Beim Organ-Ultraschall werden alle angelegten Organe wie auch der Körperbau des ungeborenen Kindes genau untersucht. Das Hauptaugenmerk liegt dabei auf der Entwicklung des Gehirns, des Gesichts, der Wirbelsäule, des Herzens, der inneren Organe und der Gliedmaßen. Im Rahmen dieser Untersuchung wird auch eine Messung der Länge des Gebärmutterhalses angeboten. Damit kann die Gefahr einer Frühgeburt eingeschätzt werden.

### Wie

Es erfolgt eine detaillierte Ultraschalluntersuchung des ungeborenen Kindes über die Bauchdecke.

### Wann

Diese Untersuchung wird zwischen der 20. und 23. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Ergebnisse liegen sofort vor.

### Vor- und Nachteile

Die meisten Organ-Ultraschall-Untersuchungen sind unauffällig, was zur Beruhigung der schwangeren Frauen beitragen kann. Eventuell entdeckte Fehlbildungen können detailliert bezüglich der Prognose und der Notwendigkeit einer Behandlung vor oder nach der Geburt des Kindes besprochen werden. So können die Planung der Geburt sowie nachfolgende Therapiemöglichkeiten bereits während der Schwangerschaft mit Ärztinnen/Ärzten verschiedener Fachrichtungen koordiniert werden. In manchen Fällen ist auch schon im Mutterleib eine Behandlung möglich.

### Schwangerschaftserleben

Ein unauffälliger Befund kann zur Beruhigung der schwangeren Frau beitragen. Das Wissen um Auffälligkeiten oder Normabweichungen bedeutet häufig eine erhebliche psychische Belastung für den Rest der Schwangerschaft. Bei schwerwiegenden Befunden kann sich die Frage eines späten Schwangerschaftsabbruchs stellen.



## 4.6 Doppler-Ultraschall

### Wozu

Wenn Zweifel an der ungestörten Entwicklung des Ungeborenen bestehen (dies kann z.B. bei mütterlichem Bluthochdruck sein), können durch diese Untersuchung genaue Informationen über das Gedeihen des ungeborenen Kindes gewonnen werden.

Durch die Messung des mütterlichen Blutzuflusses zur Plazenta (Mutterkuchen) kann das Risiko der späteren Entwicklung einer Präeklampsie bzw. eines HELLP-Syndroms (früher fälschlicherweise Schwangerschaftsvergiftung genannt) beurteilt werden.

### Wie

Es erfolgt eine Spezialuntersuchung des ungeborenen Kindes mittels Ultraschall über die Bauchdecke. Bei dieser Untersuchung kann die Durchblutung der Nabelschnur und wichtiger Blutgefäße des Kindes und der Frau gemessen und auf dem Ultraschallbild in Farbe dargestellt werden.

### Wann

Diese Untersuchung wird im Normalfall erst ab der 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Ergebnisse liegen sofort vor.

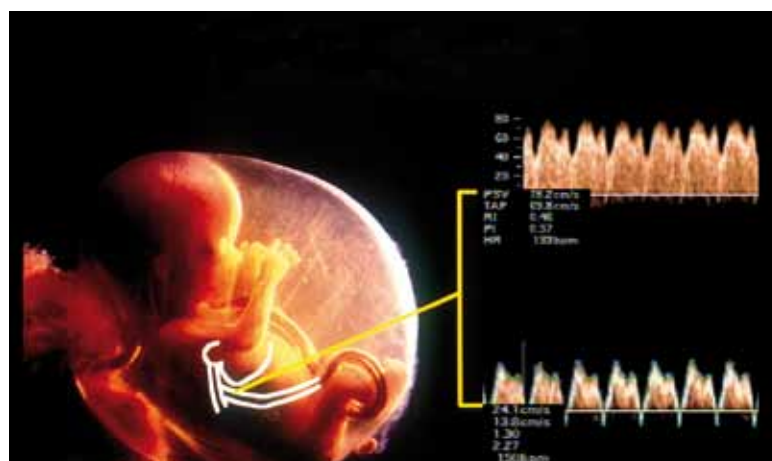
### Vor- und Nachteile

Ein unauffälliger Befund bedeutet, dass das Kind ausreichend mit Nährstoffen und Sauerstoff versorgt wird und ist daher beruhigend. Wenn die Entwicklung des Ungeborenen nicht wie erwartet verläuft, ist der Befund eine wichtige Grundlage für die Entscheidung, ob bzw. wann das Kind vorzeitig geboren werden soll.

### Schwangerschaftserleben

Die meisten Untersuchungen sind unauffällig und tragen zur Beruhigung bei. Bei Risikoschwangeren kann die engmaschige Überwachung des ungeborenen Kindes mittels Doppler-Ultraschall der schwangeren Frau Sicherheit vermitteln.

Wenn Auffälligkeiten entdeckt werden, stellt dies meist eine erhebliche psychische Belastung für die betroffenen Frauen/ Paare dar.





## 4.7 Nabelschnurpunktion (Chordozentese)

### Wozu

Zeigen sich im Ultraschall Hinweise auf bestimmte Erkrankungen des ungeborenen Kindes, können diese Erkrankungen mit einer Nabelschnurpunktion bestätigt oder ausgeschlossen werden (z.B. Blutarmut, Infektionen oder Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind). Mit dieser Untersuchung können zudem die kindlichen Erbanlagen festgestellt werden. Auf diesem Weg können dem Kind auch direkt Medikamente oder z.B. bei Blutarmut Bluttransfusionen verabreicht werden.

### Wie

Mit einer dünnen Nadel wird unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke der Mutter kindliches Blut aus der Nabelschnur entnommen.

### Wann

Diese Untersuchung ist ab der 20. Schwangerschaftswoche möglich.

### Wo

Der Eingriff wird durch Ärztinnen/Ärzte spezialisierter Einrichtungen durchgeführt, da für die Anwendung ein großes Maß an Erfahrung notwendig ist

### Vor- und Nachteile, Risiken

In vielen Fällen kann die Verabreichung von Medikamenten oder die Übertragung von Blut die Entwicklungs- und Lebenschancen des Kindes entscheidend verbessern.

Die Untersuchung hat ein Fehlgeburtsrisiko von ca. 1-2%.

### Schwangerschaftserleben

Die Untersuchung wird meist als unangenehm erlebt. Viele Frauen haben Angst, dass das Kind beim Eingriff verletzt werden könnte. Wartezeiten werden häufig als „Schwangerschaft auf Probe“ erlebt und werden meist als sehr belastend empfunden.

Auf der anderen Seite kann es für Eltern, die große Ängste vor einer bestimmten Erkrankung des Kindes haben, sehr beruhigend sein, zu wissen, dass diese Erkrankung nicht vorliegt. Die Schwangerschaft wird dann meist entspannter und weniger angstbesetzt erlebt.

# 5 Möglichkeiten bei auffälligen Befunden



## 5.1 Vorgeburtliche Therapien – der ungeborene Patient

Die Fetalmedizin ist jener Teilbereich der Medizin, der sich mit dem kranken, ungeborenen Kind beschäftigt und laufend neue Behandlungsmethoden entwickelt. Die Möglichkeiten zur Behandlung von Erkrankungen und Fehlbildungen des Ungeborenen haben sich in den letzten Jahren stark verbessert. Neben der Gabe von Medikamenten über die Nabelschnur stehen zunehmend auch operative Methoden zur Behandlung des ungeborenen Kindes zur Verfügung.

So kann eine wachsende Zahl von Erkrankungen des Kindes, die bisher lebens-bedrohlich waren, heute bereits im Mutterleib erfolgreich behandelt werden. Beispiele dafür sind die Blutgruppenunverträglichkeit zwischen Mutter und Kind, ein Durchbruch der kindlichen Bauchwand, ein Harnröhrenverschluss oder verbundene Blutkreisläufe bei Zwillingen usw. Aktuell wird intensiv auf dem Gebiet der vorgeburtlichen Chirurgie (z.B. bei Herzfehlern) geforscht und es ist zu erwarten, dass sich in Zukunft neue Therapiemöglichkeiten eröffnen.

Manche Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen des Kindes sind zwar während der Schwangerschaft nicht behandelbar. Aber es kann von Vorteil sein, schon vor der Geburt darüber Bescheid zu wissen, um die Geburt in jenem Krankenhaus bzw. in jener Klinik planen zu können, in dem/in der das Kind sofort entsprechend behandelt werden kann.

Auch wenn viele werdende Eltern hoffen, dass ihrem kranken Kind bereits im Mutterleib geholfen werden kann, hat die Fetalmedizin ihre Grenzen. Bis heute stehen z.B. für alle genetischen Erkrankungen und Chromosomenstörungen (z.B. das Down-Syndrom) noch keine geeigneten Behandlungsmethoden zur Verfügung. Auch klare Prognosen über den Verlauf oder das Ausmaß der Erkrankungen sind oft nicht möglich.

In einer solchen Situation stehen die Eltern vor der Frage, ob sie sich ein Leben mit einem behinderten oder kranken Kind vorstellen können – oder nicht.

## 5.2 Leben mit einem kranken oder behinderten Kind

Ihre Ärztin/Ihr Arzt hat Ihnen mitgeteilt, dass Ihr Kind krank oder behindert sein wird. Das ist zunächst schwer zu begreifen und kann Sie in einen Schockzustand versetzen. Manche Eltern geraten nach Erhalt einer solchen Nachricht in eine Krise. Sie empfinden Ohnmacht, Wut, Verzweiflung, Traurigkeit oder fühlen sich überfordert beim Gedanken, ein krankes Kind aufzuziehen. Solche Reaktionen sind in dieser Situation völlig normal. Es ist wichtig, sich von bereits entstandenen inneren Bildern vom Leben mit einem gesunden Kind zu verabschieden. Sich dabei professionell begleiten zu lassen, kann hilfreich sein. Dann wird mit der Zeit der Blick auf eine neue Perspektive und das Leben mit einem kranken Kind möglich.



## Beratungsangebote und Hilfen

Wenn Sie ein krankes oder behindertes Kind erwarten, benötigen Sie besondere Unterstützung. Ihre Schwangerschaft wird intensiver betreut. Es werden häufiger Untersuchungen als bei einer normal verlaufenden Schwangerschaft durchgeführt. Meist steht das ungeborene Kind bei diesen Untersuchungen im Mittelpunkt. Sich selbst als werdende Mutter oder zukünftiger Vater begleiten zu lassen, kann eine große Erleichterung sein.

Holen Sie sich Unterstützung! Neben der ärztlichen Betreuung erleben viele Frauen die individuelle Begleitung der Schwangerschaft durch eine Hebamme als stärkend. Oft ist es auch eine große Hilfe, sich an nahe stehende Menschen oder an eine Seelsorgerin/ einen Seelsorger zu wenden. In jedem Vorarlberger Krankenhaus können Ihnen Seelsorgerinnen und Seelsorger verschiedener Konfessionen zur Seite stehen.

Ihre Partnerschaft kann durch diese Krise belastet werden. Der unterschiedliche Umgang von Frau und Mann mit diesem Thema kann zu Konflikten führen. Hier kann Ihnen psychosoziale Beratung weiterhelfen. Die Beraterin unterstützt Sie dabei, mit Ihren unterschiedlichen Gefühlen, Ihren Zweifeln, Ängsten oder Ihrer Hilflosigkeit umzugehen und eine für Sie tragfähige Entscheidung zu suchen. Im Anhang finden Sie Adressen von Schwangerschaftsberatungsstellen, an die Sie sich kostenfrei wenden können.

## Vorbereitungen auf das Kind

Wenn klar ist, dass Ihr Kind schwer krank sein wird, kann es von Vorteil sein, wenn die Geburt in einer speziellen Fachklinik stattfindet. Ihre Ärztin/Ihr Arzt berät Sie diesbezüglich.

Manche Frauen/ Paare wünschen sich zur Geburtsvorbereitung einen Einzelkurs bei einer Hebamme. Denn sie fühlen sich in einem Kurs, an dem Mütter oder Väter voraussichtlich gesunder Kinder teilnehmen, nicht wohl. Anderen Frauen oder Paaren hilft ein regulärer Kurs, weil sie die „Normalität“ und den Gedankenaustausch darin schätzen und dabei Trost und Unterstützung finden.

*„Gewünscht hatten wir uns die Behinderung ja nicht. Aber da war ja auch dieses süße, geliebte Kind, das all die Genüsse schenkte wie jedes andere Baby auch.“*

Mutter eines Kindes mit Down-Syndrom; nachzulesen in V. Weigert, „Bekommen wir ein gesundes Kind?“, rororo-Verlag

Wichtig ist, dass Sie sich nicht isolieren. Holen Sie sich so viel Unterstützung, wie Sie brauchen. Ärztinnen und Ärzte oder Hebammen können Ihnen selbst und/oder mit Kontakten zu anderen Einrichtungen (Schwangerenberatungsstellen, betroffene Familien zum Erfahrungsaustausch, Fachstellen für Frühförderung etc.) weiterhelfen.



## Leben mit dem Kind

Wie sich das Leben mit einem behinderten Kind gestaltet, hängt stark von der Art und dem Grad der Behinderung ab. Viele Eltern von Down-Syndrom-Kindern berichten z.B. von einem weitgehend normalen und glücklichen Familienleben. Nicht selten beschreiben Eltern, nach dem sie den anfänglichen Schock überwunden haben, das Leben mit ihrem behinderten Kind als Bereicherung, die ihnen einen anderen Blick auf die Welt erlaube.

*„Meine Tochter interessiert sich sehr für unsere Welt. Sie nimmt Dinge wahr, die viele „normale“ Kinder gar nicht mehr beachten, wie z.B. einen Vogel, eine Blume oder einfach nur ihre Mitmenschen. Ich denke, wir können von Menschen mit Down-Syndrom noch jede Menge lernen. Dass es z.B. nicht nur auf die großen Dinge ankommt, sondern auch auf die vielen kleinen. Wir sind jedenfalls froh, dass wir uns für unsere Tochter entschieden haben. Sie ist keine Belastung, wie viele denken, sondern eher eine riesen Bereicherung für unser Leben, auch wenn sie immer unser „Kind“ sein sollte. Und ich denke, viele andere Eltern werden mir beipflichten.“*

Nachzulesen unter [www.1000-fragen.de](http://www.1000-fragen.de)

Schwer behinderte Menschen brauchen viel Pflege und Förderung, was sich auf den Alltag der ganzen Familie auswirkt. Die eigenen Bedürfnisse und die der Geschwisterkinder müssen oft zurückgestellt werden. Sorgen Sie rechtzeitig für Ihre eigene Entlastung! In unserem Land ist die Unterstützung für Familien mit einem behinderten Kind gut ausgebaut und leistbar.

*„Man muss ein realistisches Bild vom Leben mit einem schwer behinderten Kind zeichnen. Ich habe in meinen 30 Jahren als Behindertenbetreuerin vieles gesehen. Viele Eltern wachsen mit der Aufgabe, reifen als Menschen und möchten ihr Kind nicht mehr missen. Ich habe aber auch Eltern an dieser Aufgabe scheitern und Ehen daran zerbrechen gesehen.“*

Ordensfrau, Symposium „Spätabtreibung“, Salzburg-St.Virgil, Februar 2006





## 5.3 Schwangerschaftsabbruch

Ein Schwangerschaftsabbruch ist in Österreich auch nach Ablauf der Fristenregelung möglich, „wenn der Schwangerschaftsabbruch zur Abwendung einer nicht anders abwendbaren ernststen Gefahr für das Leben oder eines schweren Schadens für die körperliche oder seelische Gesundheit der Schwangeren erforderlich ist (medizinische Indikation) oder eine ernste Gefahr besteht, dass das Kind geistig oder körperlich schwer geschädigt sein werde (embryopathische Indikation)“

Ein Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnostik erfolgt relativ spät, da aussagekräftige Untersuchungen erst ab ca. der 11. Schwangerschaftswoche möglich sind. Ab der 14. Schwangerschaftswoche kann ein Abbruch nicht, wie im frühen Stadium der Schwangerschaft, durch Absaugung oder Ausschabung unter Narkose durchgeführt werden. Beim so genannten „späten Schwangerschaftsabbruch“ wird durch die Gabe von Wehenmitteln im Spital eine Geburt eingeleitet. Dieser Geburtsvorgang kann zwei bis drei Tage dauern und ist außerordentlich belastend.

Lassen Sie sich durch innere oder äußere Umstände nicht dazu drängen, einen Schwangerschaftsabbruch rasch durchzuführen. Nehmen Sie sich soviel Zeit, wie Sie brauchen. Viele Paare, die sich einige Tage Zeit zum nochmaligen Überdenken und Festigen der Entscheidung genommen haben, berichten im Rückblick, dass sie froh sind, ihre Entscheidung nicht in einem emotionalen Schockzustand, sondern gut überlegt getroffen zu haben. Der Austausch mit einer Vertrauensperson oder mit einer psycho-sozialen Beraterin kann Sie in dieser schwierigen Phase unterstützen, zu einer Entscheidung zu gelangen, die Sie auch längerfristig tragen können. Manchmal entstehen dadurch auch neue Lösungen, wie z.B. ein nicht lebensfähiges Kind auszutragen und es nach der Geburt sterben zu lassen.

Psycho-soziale Beratung kann auch nach einem Schwangerschaftsabbruch sinnvoll sein, um daraus eventuell entstehende Belastungen (z.B. Trauer, Schuldgefühle) besser verarbeiten zu können.

Kontaktadressen finden Sie auf [www.pränatal-info.at](http://www.pränatal-info.at)



1



2



3



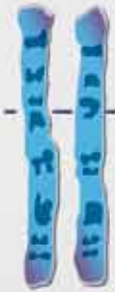
4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



21



22



X



Y

# 6 Auffällige Befunde - Die häufigsten Diagnosen

## Trisomie 21 – Down-Syndrom

Trisomie 21 ist die häufigste diagnostizierte Chromosomenabweichung. Etwa 50% aller auffälligen Befunde nach einer Fruchtwasseruntersuchung beinhalten diese Diagnose. Bei dieser chromosomalen Besonderheit ist das 21. Chromosom nicht wie normalerweise zweimal, sondern dreimal vorhanden. Diese Abweichung ist nur in seltenen Fällen erblich bedingt: überwiegend tritt sie spontan bei etwa einer von 650 Geburten auf. Die aus dieser Anlage resultierende Behinderung wird „Down-Syndrom“ genannt. Die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie steigt mit zunehmendem Alter der Frau an.

Bei einem Teil der Kinder mit Down-Syndrom geht diese Behinderung mit schweren organischen Erkrankungen, wie beispielsweise einem Herzfehler, einher. Im Allgemeinen haben Menschen mit Down-Syndrom Entwicklungsverzögerungen in ihren intellektuellen Fähigkeiten. Ihre Entwicklungsmöglichkeiten hängen entscheidend davon ab, wie sie emotional angenommen werden und welche Förderung sie erhalten.

## Geschlechtschromosomenabweichungen

Zu den am zweithäufigsten diagnostizierten chromosomalen Besonderheiten gehören Geschlechtschromosomenabweichungen wie das „Turner-Syndrom“, von dem Mädchen betroffen sein können, oder das „Klinefelter-Syndrom“, das bei Jungen auftreten kann (von ca. 2.500 Mädchen hat eines das Turner-Syndrom, ungefähr einer von 650 Jungen hat ein Klinefelter-Syndrom).

Mädchen bzw. Frauen mit dem Turner-Syndrom (sprich: Törner-Syndrom) haben statt zweier weiblicher Geschlechtschromosomen (XX) nur eines (XO). Aus dieser Variante im Chromosomensatz ergeben sich für die betroffenen Frauen und Mädchen vor allem zwei Folgen: Sie sind meistens unterdurchschnittlich klein und können keine leiblichen Kinder bekommen. Eine zeitgerechte Hormonbehandlung ermöglicht jedoch eine normale körperliche Entwicklung (Pubertät, etc.). Auf die intellektuellen Fähigkeiten hat dieses Syndrom keine Auswirkungen. Mädchen mit dieser Besonderheit haben vergleichbare Entwicklungschancen wie Mädchen mit einem sogenannten „normalen“ Chromosomensatz.

Jungen bzw. Männer mit einem Klinefelter-Syndrom (sprich: Kleinfelter-Syndrom) haben neben dem Y-Chromosom statt einem X-Chromosom zwei X-Chromosomen in jedem Zellkern (XXY). Die körperliche und geistige Entwicklung von Jungen mit Klinefelter-Syndrom weisen in der Regel keine Besonderheiten auf. Das einzige Merkmal, das fast immer auftritt, ist die Zeugungsunfähigkeit. Nicht selten stellt sich erst bei erwachsenen Männern, die nach der Ursache für ihre Zeugungsunfähigkeit suchen, heraus, dass sie Träger des Klinefelter-Syndroms sind. Eine verzögerte Pubertätsentwicklung und eine überdurchschnittliche Körpergröße können andere Besonderheiten sein.





## Neuralrohrdefekte

Von Neuralrohrdefekten wird gesprochen, wenn der knöchernen Schädel oder die Wirbelsäule nicht vollständig geschlossen sind. Diese Verschlussstörungen entstehen sehr früh in der embryonalen Entwicklung (etwa in den ersten 6 Wochen). Die Ursachen für diese Fehlentwicklung sind bislang nicht bekannt. Das Alter der Eltern hat keinen Einfluss auf das Zustandekommen von Neuralrohrdefekten.

Am häufigsten (etwa einmal unter 1000 Geburten) treten Defekte am Rückenmark bzw. an der Wirbelsäule auf. Sie werden „Spina bifida“ (gespaltene Wirbelsäule) oder „offener Rücken“ genannt und können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Ein Teil der betroffenen Kinder ist von Geburt an querschnittgelähmt. Auch Organe wie Blase und Darm können von dieser Lähmung betroffen sein. Die körperlichen Beeinträchtigungen durch „Spina bifida“ sind nicht heilbar. Der offene Rücken kann jedoch operativ verschlossen werden. Gezielte medizinische Rehabilitation und therapeutische Vor- und Nachsorge unterstützen die gute Entwicklung der Kinder und können dazu beitragen, ihnen ein selbst bestimmtes Leben zu erleichtern.



# 7 Beratungsangebote



## 7.1. Frauenärztliche Beratung

Ihre Ärztin/Ihr Arzt informiert und berät Sie zu allen Fragen der vorgeburtlichen Untersuchung: Warum ist eine solche Untersuchung notwendig? Wie wird eine bestimmte Untersuchung durchgeführt? Was kann man mit deren Hilfe feststellen? Gibt es Risiken für die schwangere Frau oder das ungeborene Kind? Wie wird der weitere Verlauf der Schwangerschaft voraussichtlich mit und ohne diese Untersuchung sein? Wird diese zusätzliche Untersuchung von der Krankenkasse bezahlt?

Die medizinische Information und Aufklärung ist Teil der Schwangerenvorsorge. Sie haben ein Recht darauf. Vor jeder diagnostischen und therapeutischen Maßnahme sind in Österreich eine ärztliche Aufklärung und die Zustimmung der Betroffenen erforderlich. Im Rahmen der Mutter-Kind-Pass-Untersuchungen steht dafür nur begrenzt Zeit zur Verfügung. Sie können jedoch die Möglichkeit eines ausführlichen Beratungsgesprächs zur Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen, wenn Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt dafür einen Termin vereinbaren. Die Kosten für diese erweiterte Beratung werden nicht von der Krankenkasse übernommen.

Es ist sinnvoll, die ärztliche Beratung zur Pränataldiagnostik möglichst früh in Anspruch zu nehmen, damit Sie sich ohne Zeitdruck eine Meinung über das Untersuchungsangebot bilden und sich mit Vertrauenspersonen darüber austauschen können.

Kontaktadressen finden Sie auf [www.pränatal-info.at](http://www.pränatal-info.at)

## 7.2. Humangenetische Beratung

Bei bestehenden Krankheiten oder Behinderungen in der Familie kann sich die Frage der Vererbbarkeit auf das Kind stellen. Die Beratung durch eine Humangenetikerin/einen Humangenetiker kann bei der Klärung der Frage helfen, ob Krankheiten, Beeinträchtigungen oder Behinderungen genetisch bedingt sind und sich auf ein zu erwartendes Kind vererben können. Die humangenetische Beratung versucht, das individuelle Erkrankungsrisiko für Kinder der betreffenden Personen zu ermitteln. Sie informiert auch über Möglichkeiten, ob und wie die familiär vorliegende Erkrankung mit Hilfe der pränatalen Diagnostik in der Schwangerschaft erkannt und gegebenenfalls medizinisch behandelt werden kann.

Zu berücksichtigen ist dabei, dass nur ein Teil der auftretenden Beeinträchtigungen, Behinderungen oder Krankheiten eindeutig genetisch verursacht ist.

Bei Verdacht auf mögliche genetische Ursachen nach wiederholten Fehlgeburten oder Totgeburten besteht ebenfalls die Möglichkeit, Hilfe durch eine humangenetische Beratung zu bekommen. Die Ursachen für eine Fehlgeburt, für das Vorliegen einer Krankheit oder für den Tod eines Kindes können jedoch nicht immer gefunden werden.



Humangenetische Beratung kann auch dann in Anspruch genommen werden, wenn eine Frau wegen einer eigenen Erkrankung Medikamente nehmen muss, von denen bekannt ist, dass sie eine schädigende Wirkung auf das ungeborene Kind haben können. Ebenso kann der mögliche Einfluss chemischer Stoffe, mit denen eine schwangere Frau am Arbeitsplatz (oder ihr Partner an seinem Arbeitsplatz) konfrontiert ist, in ihren Auswirkungen auf die Schwangerschaft abgeklärt werden.

Eine humangenetische Beratung kann bereits vor Eintritt einer Schwangerschaft sinnvoll sein, da zu diesem Zeitpunkt kein Druck für eventuelle diagnostische Eingriffe besteht. So haben Sie genügend Zeit, alle möglichen Entscheidungen in Ruhe zu bedenken.

#### **Wer führt eine genetische Beratung durch? Was kostet sie?**

Die dafür ausgebildeten Fachärztinnen/-ärzte für medizinische Genetik arbeiten eng mit Gynäkologinnen und Gynäkologen zusammen. Die genetische Beratung wird von der Sozialversicherung bezahlt. Die/der zuweisende Ärztin/Arzt stellt einen Überweisungsschein aus und die Beratungsstelle verrechnet direkt mit den Sozialversicherungsträgern. Für Sie entstehen keine Kosten.

Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, wird Ihnen Ihre Frauenärztin/Ihr Frauenarzt geeignete Beratungsstellen nennen.

### 7.3. Psychosoziale Beratung - Zeit zum Nachdenken



Vorgeburtliche Untersuchungen können Unsicherheiten und Ängste auslösen. Auch Paar-konflikte, ethische Konflikte oder schwierige Entscheidungssituationen, die das Erleben der Schwangerschaft belasten, können die Folge sein. In solchen Situationen hilft psychosoziale Beratung, sich Raum und Zeit zu geben und die eigenen Gedanken und Gefühle zu ordnen, um zu persönlich tragfähigen Entscheidungen zu gelangen.

*„Die Beraterin fing mich in der ersten Panik, mein Kind könnte behindert sein, auf. Sie machte mir verständlich, was die Wahrscheinlichkeit von 1 : 200 für ein Down-Syndrom-Kind bedeutet. Ich wurde ruhiger, weil sie mir half, wieder auf mein eigenes Gefühl zu hören.“*

Klientin der Beratungsstelle schwanger.li, Sept. 2008

Wenn Sie offene Fragen zur Pränataldiagnostik haben, die Wartezeit auf Befunde als belastend erleben oder unmittelbar mit einer ärztlichen Diagnose konfrontiert sind, können Sie sich kostenlos an eine psychosoziale Beratungsstelle wenden. Hier finden Sie über die ärztlichen Informationsgespräche hinaus einen geschützten Rahmen, in dem Ihre persönlichen Fragen, Ihre Gedanken und Gefühle Platz haben und Sie in Ihrer Entscheidungsfindung unterstützt und begleitet werden.

Psycho-soziale Beraterinnen bieten auch nach der Geburt des Kindes bzw. nach einem Schwangerschaftsabbruch Begleitung an. Sie informieren über Hilfen, die Eltern in Anspruch nehmen können, deren Kind behindert zur Welt kommen wird und vermitteln Kontakte zu weiteren Stellen (soziale Dienste, Elterninitiativen/Selbsthilfegruppen etc.).

**Psychosoziale Beratung ist kostenlos und vertraulich. Sie findet auf der Basis von Wertschätzung gegenüber den Rat suchenden Frauen und Paaren und von Respekt gegenüber ihren Entscheidungen statt.**

Kontaktadressen finden Sie auf [www.pränatal-info.at](http://www.pränatal-info.at)



# 8 Beratungsangebote

## Kontaktadressen in Ihrem Bundesland

- Ärztliche Beratung
- Hebammen
- Schwangerenberatungsstellen mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik
- Hilfen für behinderte Menschen und ihre Familien

finden Sie auf [www.pränatal-info.at](http://www.pränatal-info.at)



# 9 Impressum

## Herausgeber

- Österreichische Gesellschaft für Prä- und Perinatale Medizin, c/o Univ. Klinik f. Frauenheilkunde, Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien, [www.perinatal.at](http://www.perinatal.at)
- Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, c/o Krankenhaus Barmherzige Schwestern, Seilerstätte 4, 4010 Linz, [www.oeggg.at](http://www.oeggg.at)
- Beratungsstelle schwanger.li, Bahnhofstraße 18, 6800 Feldkirch, [www.schwanger.li](http://www.schwanger.li)

## Für den Inhalt verantwortlich

Prim. Dr. Wolfgang Arzt  
Leiter der Abteilung für Pränatalmedizin  
Landesfrauen- und Kinderklinik Linz  
Krankenhausstr.26-30  
4020 Linz

## Copyright

Univ. Doz. Dr. Peter Schwärzler, Hamburg  
Mag. Christoph Jochum, Beratungsstelle schwanger.li, Feldkirch

Grundlage dieser Website ist die Informationsbroschüre „Pränataldiagnostik – Was? Wie? Wozu?“ der Vorarlberger Ärztekammer. Diese Broschüre ist Teil des Konzeptes „Empfehlungen für die ärztliche Beratung im Rahmen der Pränataldiagnostik“, das im Auftrag der Vorarlberger Landesregierung im Jahr 2009 durch folgende Personen entwickelt wurde (in alphabetischer Reihenfolge):

- Dr. Ruth Baumann-Hölzle, Institut Dialog Ethik, Zürich
- Dr. Ulrich Bemetz, Egg
- Dr. Anton Berlinger, Landeskrankenhaus Bregenz
- Mag. Christoph Jochum, Beratungsstelle schwanger.li (Projektleiter)
- Dr. Claudia Jöhler-Wackerle, Feldkirch
- Dr. Sybille Jungblut-Spiegel, Bregenz
- Dr. Thomas Lang, Krankenhaus Dornbirn
- Dr. Ruth Rüdisser, Institut für Sozialdienste, Bregenz
- Dr. Matthias Scheier, Lustenau & Universitätsfrauenklinik Innsbruck
- Prim. Univ. Doz. Dr. Peter Schwärzler, Landeskrankenhaus Feldkirch
- Dr. Christian Voller, Hard
- Mag. Elisabeth Walsler-Mittendorfer, Institut für Sozialdienste, Feldkirch