

Pränataldiagnostik | Was? Wie? Wozu?



Informationen zu Untersuchungen
während der Schwangerschaft



Inhaltsverzeichnis

| | | | |
|--|-----------|--|-----------|
| Wie diese Broschüre Ihnen helfen kann | 6 | Möglichkeiten bei auffälligen Befunden | 38 |
| Pränataldiagnostik – Was ist das? | 8 | Vorgeburtliche Therapien – der ungeborene Patient | 38 |
| Hilfreiche Fragen, um Ihre Position zur Pränataldiagnostik zu klären. | 17 | Leben mit einem kranken oder behinderten Kind | 40 |
| Methoden der pränatalen Diagnostik | 20 | Schwangerschaftsabbruch | 44 |
| Ultraschall in der Frühschwangerschaft | 20 | Auffällige Befunde - Die häufigsten Diagnosen | 47 |
| Messung der Nackentransparenz, Combined Test | 23 | Beratungsangebote | 52 |
| Chorionzottenbiopsie (CVS) | 26 | Frauenärztliche Beratung | 52 |
| Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion | 29 | Humangenetische Beratung | 52 |
| Organ-Ultraschall | 32 | Psychosoziale Beratung - Zeit zum Nachdenken | 55 |
| Doppler-Ultraschall | 34 | Kontaktadressen | 57 |
| Nabelschnurpunktion (Chordozentese) | 36 | Fachärztliche Beratung | 57 |
| | | Schwangerenberatungsstellen mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik | 58 |
| | | Hebammen | 59 |
| | | Hilfen für behinderte Menschen und ihre Familien | 59 |

Liebe werdende Eltern!



Sie erwarten ein Kind. Ich gratuliere Ihnen herzlich dazu. Ihre Frauenärztin bzw. Ihr Frauenarzt begleitet Sie in dieser besonderen Zeit. Als Gesundheitsreferent der Vorarlberger Landesregierung freut es mich, Sie in guten Händen zu wissen. Denn die ärztliche Betreuung in der Schwangerschaft findet in unserem Land erfreulicherweise auf hohem Niveau statt.

Zusätzlich zum Mutter-Kind-Pass haben Sie die Möglichkeit zu speziellen vorgeburtlichen Untersuchungen. Ihre Ärztin bzw. Ihr Arzt kann damit schon sehr früh feststellen, ob Ihr Kind gesund sein wird, was ich Ihnen von ganzem Herzen wünsche.

Das Land Vorarlberg möchte Sie mit dieser Broschüre umfassend über die so genannte Pränataldiagnostik informieren, damit Sie wissen, worum es dabei geht und welche Möglichkeiten Ihnen offen stehen. Wenn Sie sich darüber hinaus beraten lassen wollen, finden Sie im Anhang qualifizierte und kostenlose Beratungsmöglichkeiten.

Ich wünsche Ihnen eine gute Schwangerschaft!

LstH. Mag. Markus Wallner | Gesundheitsreferent der Vorarlberger Landesregierung

Liebe Schwangere! Geschätzte werdende Eltern!

Die vorgeburtlichen Untersuchungsmöglichkeiten haben in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht und sind in ihrer Vielschichtigkeit für den medizinischen Laien nicht einfach zu verstehen. Um Sie umfassend über die heutigen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren, haben wir die wichtigsten Informationen für Sie zusammengestellt.

Diese Broschüre versteht sich als Entscheidungshilfe. Sie informiert über die Möglichkeiten und Grenzen der Pränataldiagnostik. 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.

Pränataldiagnostik ist keine Routine im Rahmen des Mutter-Kind-Passes, sondern eine zusätzliche Möglichkeit, die Sie wahrnehmen können, aber nicht müssen. Ihre Ärztin/Ihr Arzt informiert Sie gerne näher. Darüber hinaus finden Sie im Anhang kostenlose Beratungsangebote, die Sie in schwierigen Situationen unterstützen und Ihnen dabei helfen können, zu jenen Entscheidungen zu finden, die für Sie gut sind.

Dr. Christian Voller | Fachgruppe für Gynäkologie und Geburtshilfe, Ärztekammer für Vorarlberg
Mag. Christoph Jochum | Beratungsstelle schwanger.li Projektleiter



Wie diese Broschüre Ihnen 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 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 Eltern bei. Aber was ist, wenn die Testresultate auffällig sind? Was bedeutet das und welche Möglichkeiten bestehen dann?

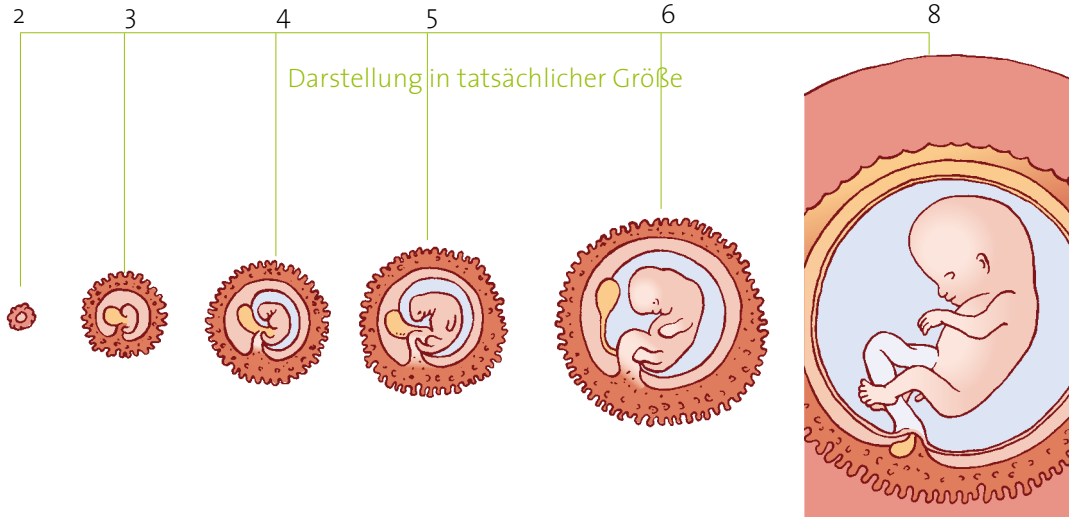
In der normalen Schwangerenvorsorge bleibt für die ausführliche Erörterung aller Fragen, die die Pränataldiagnostik aufwirft, meist wenig Zeit. Die vorliegende Broschüre soll Ihnen daher Gelegenheit geben, sich frühzeitig und in Ruhe über die Methoden der Pränataldiagnostik, ihre Aussagekraft und Grenzen,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

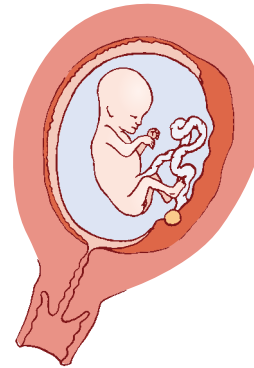
Pränataldiagnostik – Was ist das?

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 vorliegen oder nicht: die so genannte Pränataldiagnostik (pränatal = vorgeburtlich). Diese erweiterten Untersuchungen werden nicht von der Sozialversicherung finanziert und müssen daher selbst bezahlt werden.

Embryonalphase
Woche



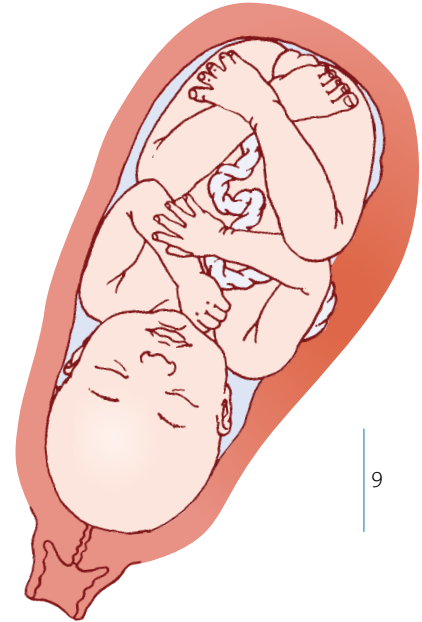
Entwicklung des Fötus von
der 12. Woche bis zur Geburt



Woche 12
Länge: 7,5 cm
Gewicht: 18g



Woche: 16
Länge: 16 cm
Gewicht: 140g



Woche: 40
Länge: 51 cm
Gewicht: 3,4 kg

Mögliche Untersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft

Erstes Drittel der Schwangerschaft

Etwa mit der 12. Schwangerschaftswoche ist das ungeborene Kind bereits vollentwickelt. 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 weiteren Untersuchung bestätigt oder ausgeschlossen werden. Diese Untersuchungen erfordern einen Eingriff in den Körper der Frau (**Chorionzottenbiopsie** - Entnahme von Gewebe des Mutterkuchens, **Amniozentese** – Fruchtwasseruntersuchung).



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 Muttermundlänge kann die Wahrscheinlichkeit für eine Frühgeburt eingeschätzt werden.

Weiters kann mittels **Doppler-Ultraschall** der mütterliche Blutfluss 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 kann 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 beinhaltet auch die Entscheidung über eine eventuell notwendige vorzeitige Entbindung.



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 einer wachsenden Zahl von 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 erfolgreich 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, muss die Frau in kurzer Zeit Entscheidungen treffen,



die eine große Belastung darstellen. Einerseits muss sie 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. 1% das Kind durch eine Fehlgeburt zu verlieren. Andererseits 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 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 dieser Broschüre finden Sie die Adressen von Beratungsstellen, an die Sie sich kostenfrei wenden können.



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 (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 Familien mit behinderten 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 mit Unterstützung von Seiten meines Partners, meiner Familie oder meines Freundeskreises rechnen?
 - Könnte ich Hilfe von außen (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 rein 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.

Methoden der pränatalen Diagnostik



Ultraschall in der Frühschwangerschaft

Erst-Trimester-Sonographie

(Erst-Trimester = erstes Drittel der Schwangerschaft)

Wozu

Mit dem Basis-Ultraschall des Mutter-Kind-Passes kann die Intaktheit und das Alter der 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 bereits jetzt erkannt und behandelt werden.

Nachteile, Risiken

Nach heutigem Wissensstand ist der Ultraschall für die Schwangere und ihr werdendes Kind nicht schädlich. Ultraschalluntersuchungen liefern jedoch nicht immer eindeutige Ergebnisse. Werden bei der 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 die Ultraschalluntersuchung deutlich positiv wie auch negativ verändern. Stimmt das Untersuchungsergebnis mit dem eigenen Körpergefühl überein, bestärkt dies das Wohlbefinden der Schwangeren. Ein positives Untersuchungsergebnis wirkt sich besonders günstig bei Frauen aus, die in früheren Schwangerschaften Probleme hatten. Bilder und Befunde können das Verhältnis zum ungeborenen Kind intensivieren und festigen. Dies ist auch bei werdenden Vätern zu beobachten.

Ultraschallbilder und Befunde können bei Schwangeren auch Zweifel am eigenen Körpergefühl auslösen. Möglicherweise vertrauen sie eher der Technik und ihren Befunden als den 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.

Messung der Nackentransparenz, Combined Test

Erst-Trimester-Test

(Erst-Trimester = erstes Drittel der Schwangerschaft)

Wozu

Die Messung der Nackentransparenz ermöglicht die Ermittlung der Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenabweichung beim 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 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 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 noch 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 sogenannte invasive Folgeuntersuchung entscheiden, die einen Eingriff in ihren Körper erfordert (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 nicht aus, ob beim untersuchten Kind tatsächlich eine Chromosomenabweichung (z.B. Down-Syndrom) vorliegt oder nicht. Das Ergebnis gibt lediglich an, mit welcher Wahr-

scheinlichkeit 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. 1% der Untersuchungen eine Fehlgeburt auslöst. Die Frau muss also das Risiko eine Fehlgeburt zu erleiden gegen das Risiko, ein eventuell behindertes Kind nicht zu erkennen, abwägen.

Schwangerschaftserleben

Der Ersttrimestertest kann der Schwangeren bei einem unauffälligen Ergebnis eine gewisse Sicherheit geben. Da das Testergebnis jedoch lediglich eine Wahrscheinlichkeit und keine verlässliche 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 muss sich die Frau bereits vor der Messung der Nackentransparenz bewusst machen, dass Sie sich in der Folge möglicherweise einer Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch stellen muss.

Chorionzottenbiopsie (CVS)

Wozu

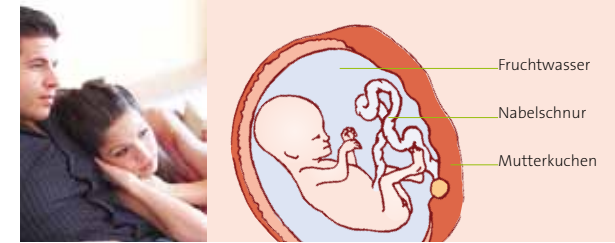
Die Chorionzottenbiopsie (CVS) wird zur weiterführenden Diagnostik nach einem auffälligen Erst-Trimester-Test eingesetzt. Wenn in der Familie eine schwere Erbkrankheit vorhanden ist (Muskeldystrophie, Mucoviscidose u.a.) oder in einer vorausgegangenen Schwangerschaft eine Chromosomenabweichung oder eine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

Wie

Bei der Chorionzottenbiopsie (CVS) wird mit einer dünnen Nadel eine kleine Gewebeprobe aus dem Mutterkuchen unter Ultraschallkontrolle 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. Der Schweregrad eines Krankheitsbildes kann häufig nicht vorhergesagt werden.



Schwangerschaftserleben

Viele Schwangere empfinden die Untersuchung als unangenehm. Wartezeiten können als belastend und 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 erhebliche Belastung in der Schwangerschaft.

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 in der Regel entspannter und weniger angstbesetzt erlebt.

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 diagnostiziert werden, ob ein Ungeborenes 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, bei dem das 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 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. 1 %. Zwar können Erkrankungen und Chromosomenabweichungen diagnostiziert werden, der Schweregrad eines Krankheitsbildes kann jedoch oft nicht vorhergesagt werden.

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 bedrohlich für das Ungeborene erlebt. Manche Frauen haben Angst, dass das Kind beim Eingriff verletzt wird. 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 kann eine große Belastung in der Schwangerschaft bedeuten.



Organ-Ultraschall

Wozu

Beim Organ-Ultraschall wird jeder Teil des kindlichen Körpers 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 Untersuchungen sind unauffällig und tragen zur Beruhigung bei. Eventuell entdeckte Fehlbildungen können detailliert bezüglich der Prognose und der Notwendigkeit einer Behandlung vor oder nach der Geburt des Kindes besprochen werden. Bei auffälligen Befunden können bereits während der

Schwangerschaft mit den Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen die optimale Planung der Geburt sowie die nachfolgende Therapie besprochen werden. In manchen Fällen ist auch schon im Mutterleib eine Behandlung möglich.

Schwangerschaftserleben

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



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.

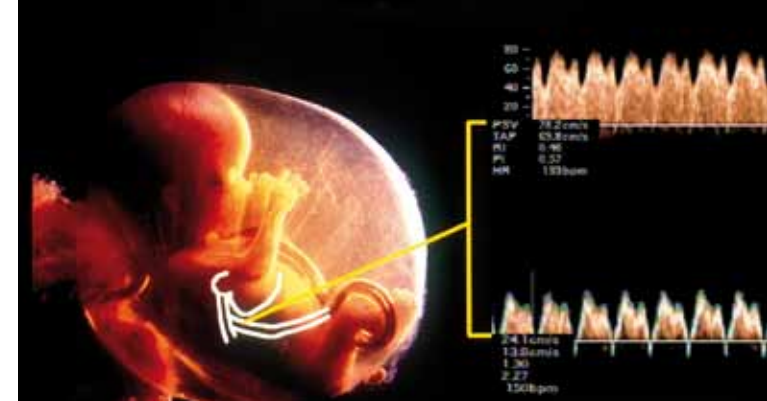
Durch die Messung des mütterlichen Blutzuflusses zur Plazenta (Mutterkuchen) kann das Risiko der späteren Entwicklung einer Präeklampsie bzw. eines HELLP-Syndroms (früher fälschlicherweise Schwangerschaftsvergiftung genannt) beurteilt werden.

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 gut mit Nährstoffen und Sauerstoff versorgt wird und ist daher beruhigend. Wenn die Entwicklung des Ungeborenen nicht optimal verläuft, ist der Befund eine wichtige Grundlage für die Entscheidung, ob und 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, kann dies eine erhebliche psychische Belastung für den Rest der Schwangerschaft bedeuten.



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 durch die Bauchdecke der Mutter unter Ultraschallkontrolle 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 oft als unangenehm und eingreifend erlebt. Viele Frauen haben Angst, dass das Kind beim Eingriff verletzt wird. Wartezeiten können als belastend und als „Schwangerschaft auf Probe“ erlebt werden.

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 in der Regel entspannter und weniger angstbesetzt erlebt.

Möglichkeiten bei auffälligen Befunden

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 für eine erfolgreiche Behandlung des ungeborenen Kindes zur Verfügung.

So kann eine wachsende Zahl von Erkrankungen des Kindes, die bisher lebensbedrohlich waren, heute bereits im Mutterleib erfolgreich behandelt werden. Beispiele dafür sind die Blutgruppen-unverträglichkeit zwischen Mutter und Kind, ein Durchbruch der kindlichen Bauchwand, der Harnröhrenverschluss, 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 ist von Vorteil, 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 optimal behandelt werden kann.

Jedoch auch die Fetalmedizin hat ihre Grenzen. Viele werdende Eltern hoffen, dass alles, was im Mutterleib entdeckt wird, auch geheilt werden kann – möglichst schon im Mutterleib. Dies ist leider oft nicht möglich. So stehen z.B. für alle genetischen Erkrankungen und Chromosomenstörungen (z.B. Down-Syndrom) auch heute noch keine Behandlungsmethoden zur Verfügung.

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.



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. Manche Eltern geraten bei einer solchen Nachricht in eine Krise, empfinden Wut, Scham oder Verzweiflung. Häufig hängt dies auch mit den Bildern von Krankheit und Behinderung zusammen, die wir im Kopf haben. Doch das reale Leben mit einem solchen Kind kann ganz anders aussehen, als vorher befürchtet.

Beratungsangebote und Hilfen

Wenn Sie ein krankes oder behindertes Kind erwarten, steht Ihnen besondere Unterstützung zu. 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. Sie sollten darauf achten, dass Sie selbst als werdende Mutter oder zukünftiger Vater bei alledem nicht zu kurz kommen.

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. Besonders, wenn Sie unterschiedliche Meinungen dazu haben, wie es mit Ihrer Schwangerschaft weitergehen soll. Hier kann Ihnen psychosoziale Beratung weiterhelfen. Die Beraterin unterstützt Sie dabei, mit Ihren Gefühlen, Ihren Zweifeln umzugehen und eine gute Entscheidung zu suchen. Im Anhang finden Sie Adressen von Schwangerschaftsberatungsstelle, 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 (Schwangerschaftsberatungsstellen, betroffene Familien zum Erfahrungsaustausch, Fachstellen für Frühförderung etc.) weiterhelfen.

Leben mit dem Kind

Das Leben mit einem behinderten Kind 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. Das Leben mit einem behinderten Kind erlaube einen anderen Blick auf die Welt. Nicht selten beschreiben Eltern, nach dem sie den anfänglichen Schock überwunden haben, das Leben mit ihrem behinderten Kind als Bereicherung.



„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 viel 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.“

Nachzulesen unter www.1000-fragen.de

Schwer behinderte Menschen bestimmen häufig den Alltag der ganzen Familie. Die eigenen Bedürfnisse und die der Geschwisterkinder müssen oft zurückgestellt werden, auch wenn in unserem Land die Unterstützung für Familien mit einem behinderten Kind sehr gut ausgebaut und leistbar ist.

„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, Feb 06



Schwangerschaftsabbruch

Ein Schwangerschaftsabbruch ist in Österreich auch nach Ablauf der Fristenregelung möglich, „wenn der Schwangerschaftsabbruch zur Abwendung einer nicht anders abwendbaren ernsten 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)“¹

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

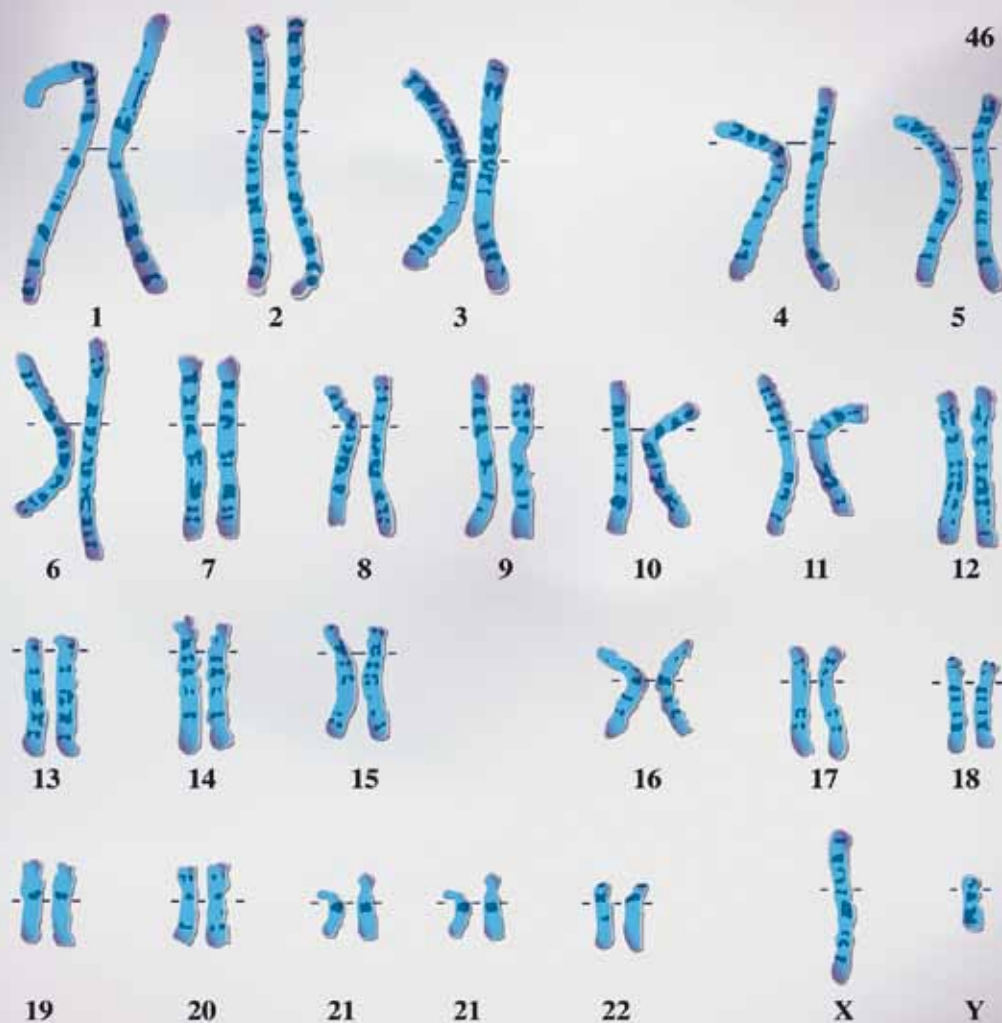
Schwangerschaftsabbruch“ wird durch die Gabe von Wehenmitteln im Spital eine Geburt eingeleitet. Dieser Geburtsvorgang kann zwei bis drei Tage dauern und außerordentlich belastend sein.

Lassen Sie sich durch innere oder äußere Umstände nicht drängen, einen Schwangerschaftsabbruch so rasch wie möglich 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 im Anhang.

¹ § 97 Strafgesetzbuch Abs. 1 Z. 2



Auffällige Befunde - Die häufigsten Diagnosen ²

Trisomie 21 – Down-Syndrom

Die 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 von Frauen an.

Kinder mit Down-Syndrom müssen nicht krank sein. Nur bei einem Teil von ihnen geht diese Behinderung mit schweren organischen Erkrankungen, wie beispielsweise einem Herzfehler, einher. Im Allgemeinen gelten Menschen mit Down-Syndrom als intellektuell beeinträchtigt. Allerdings hängen ihre Entwicklungschancen entscheidend davon ab, wie sie emotional angenommen werden und welche Förderung sie erhalten.

² Zitiert nach: Schwanger sein – ein Risiko? Informationen und Entscheidungshilfen zur vorgeburtlichen Diagnostik, Verlag selbstbestimmtes Leben, Düsseldorf 2000

Geschlechtschromosomen- abweichungen

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 **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 gewährleistet jedoch eine normale körperliche Entwicklung (Pubertät, etc.). Auf die Entwicklung der Intelligenz hat dieses Syndrom keine Auswirkungen. Mädchen mit dieser Besonderheit haben vergleichbare Entwicklungschancen wie Mädchen mit einem sogenannten normalen Chromosomensatz.

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





Neuralrohrdefekte

Von Neuralrohrdefekten wird gesprochen, wenn der knöcherne 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 Behinderung „Spina bifida“ ist im Sinne einer Krankheit nicht heilbar. Der offene Rücken kann jedoch operativ verschlossen werden. Gezielte medizinische Rehabilitation und therapeutische Vor- und Nachsorge ermöglichen aber eine gute Entwicklung der Kinder und können dazu beitragen, ihnen ein selbst bestimmtes Leben zu erleichtern.





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? 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 im Anhang.

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 befürchtete Erkrankung in der Schwangerschaft mit Hilfe der pränatalen Diagnostik und Medizin erkannt und gegebenenfalls behandelt werden kann. Zu berücksichtigen ist dabei allerdings, dass nur ein Teil aller Beeinträchtigungen, Behinderungen oder Krankheiten eindeutig genetisch verursacht sind.

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



Humangenetische Beratung kann auch dann in Anspruch genommen werden, wenn eine Frau dauerhaft wegen eigener Erkrankungen Medikamente nehmen muss, von denen bekannt ist, dass sie eine schädigende Wirkung auf das Ungeborene haben können. Ebenso kann der Einfluss chemischer Stoffe, mit denen eine Schwangere 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 und Zeit ist, alle möglichen Entscheidungen in Ruhe zu bedenken.

Wer führt die genetische Beratung durch? Was kostet sie?

Die dafür ausgebildeten Fachärztinnen/-ärzte für medizinische Genetik arbeiten eng mit den 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.

Psychosoziale Beratung - Zeit zum Nachdenken



Vorgeburtliche Untersuchungen können Unsicherheiten und Ängste auslösen. Es können Paarkonflikte, ethische Konflikte oder schwierige Entscheidungssituationen entstehen, die das Erleben der Schwangerschaft belasten. In solchen Situationen kann psychosoziale Beratung dabei helfen, die eigenen Gedanken und Gefühle zu ordnen und wichtige Fragen zu klären.

*„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 sich mit einem schlechten Befund konfrontiert sehen, können Sie sich kostenlos an Schwangerenberatungsstellen wenden (siehe Anhang). Hier können Sie alles besprechen, was Sie bewegt. So finden Sie über die ärztlichen Informationsgespräche hinaus einen geschützten Rahmen, um Ihre persönlichen Fragen zu vorgeburtlichen Untersuchungen in Ruhe zu besprechen und zu Entscheidungen zu finden, mit der Sie auch nach Jahren noch leben können. Dies gilt auch für den Fall, dass Sie einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung ziehen.

Kontaktadressen

Fachärztliche Beratung

Informationen über Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde, Humangenetik und Pränataldiagnostik und Fetalmedizin erhalten Sie auf der Homepage der Ärztekammer für Vorarlberg www.aekvbg.or.at oder telefonisch bei

Landeskrankenhaus Feldkirch

Ambulanz für Fetalmedizin, Caringasse 47, 6800 Feldkirch,
T 05522-303-4670 oder -2200, www.lkhf.at

Krankenhaus der Stadt Dornbirn

Abteilung Gynäkologie und Geburtshilfe, Lustenauer Straße,
6850 Dornbirn, T 05572-303-2490, www.krankenhaus.dornbirn.at

Landeskrankenhaus Bregenz

Abteilung Gynäkologie und Geburtshilfe, Carl-Pedenz-Straße 2,
6900 Bregenz, T 05574-401-0, www.lkhh.at

Ambulatorium für Fetalmedizin

Dr. Matthias Scheyer, Schillerstraße 12, 6890 Lustenau,
T 05577-898887, www.fetalmedizin.com

Die Beraterin bietet auch nach der Geburt des Kindes bzw. nach einem Schwangerschaftsabbruch weitere Begleitung an. Gleichmaßen informieren die Beratungsstellen über Hilfen, die Eltern in Anspruch nehmen können, deren Kind behindert zur Welt kommen wird und vermitteln Kontakte zu weiteren Stellen (soziale Dienste, 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 im Anhang.



Schwangerenberatungsstellen mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik

Beratungsstelle schwanger.li

Bahnhofstraße 18, 6800 Feldkirch, T 0810-003344
 beratung@schwanger.li, www.schwanger.li

Ehe- und Familienzentrum

der Katholischen Kirche Vorarlberg, Herrengasse 4
 6800 Feldkirch, T 05522-82072, www.efz.at

Institut für Sozialdienste

Familienberatungsstelle Bregenz, St.-Anna-Straße 2
 6900 Bregenz, T 05574-42890, www.ifs.at

Institut für Sozialdienste

Familienberatungsstelle Dornbirn, Kirchgasse 4b
 6850 Dornbirn, T 05572 21331, www.ifs.at

Institut für Sozialdienste

Familienberatungsstelle Feldkirch, Schießstätte 14
 6800 Feldkirch, T 05522-75902, www.ifs.at

Hebammen

Auskunft über Beratungs- und Begleitungsangebote durch Hebammen erhalten Sie auf www.hebammen.at oder telefonisch bei der Landesgeschäftsstelle des Österreichischen Hebammengremiums

Petra Fritsche, Ausserberg 22, 6707 Bürserberg, T 05552-33992

Hilfen für behinderte Menschen und ihre Familien

ÜBERBLICK

Einen hilfreichen Überblick über Beratungsangebote, unterstützende Dienstleistungen, finanzielle Beihilfe etc. erhalten Sie beim **Amt der Vorarlberger Landesregierung** Abteilung Gesellschaft und Soziales (IVa), Römerstraße 15, 6901 Bregenz, T 05574-511-24105, gesellschaft-soziales@vorarlberg.at, www.behinderung-vorarlberg.at

ERSTBERATUNG UND FRÜHFÖRDERUNG

aks - Kinderdienste

Bregenz: Wolfeggstraße 11, T 05574-202-5300, kd.b@aks.or.at

Dornbirn: Färbergasse 13/1, T 055 74- 202-5200, kd.d@aks.or.at

Feldkirch: Ambergpark, Reichsstraße 126, T 05574- 202-5000, kd.f@aks.or.at

Bürs: Lünerseefabrik, Hauptstr. 4, T 05574- 202-5500, kd.bu@aks.or.at

Egg: Klebern 561, T 05574- 202-5100, kd.e@aks.or.at

Lustenau: Radetzkystraße 23, T 05574- 202-5400, kd.l@aks.or.at

UNTERSTÜTZENDE DIENSTLEISTUNGEN

Lebenshilfe

Information und Beratung, Gartenstrasse 2, 6840 Götzis
T 05523-53255, beratung@lhv.or.at, www.lebenshilfe-vorarlberg.at

IfS-Assistenz

Bregenz, St.-Anna-Straße 2, T 05574-42890

Dornbirn, Kirchgasse 4b, T 05572-21331

Bregenzerwald, Egg, Gerbe 1135, T 05512-2079

Feldkirch, Schießstätte 14, T 05522-75902, assistenz@ifs.at

Bludenz, Klarenbrunnstraße 12, T 05552-62303

Caritas - Bereich Menschen mit Behinderung

St. Peterstraße 3, 6700 Bludenz, T 05522-200-2000
menschenmitbehinderung@caritas.at

SELBSTHILFEGRUPPEN

Verein Füranand - Familienunterstützung

Schmelzhütter Straße 29, A-6850 Dornbirn, T 05572-201464 oder
0650-2833721, familienunterstuetzung@fueranand.at

Integration Vorarlberg

Andelsbuch: Ingrid Rüscher, T 05512-2317, ingrid@dr-ruescher.at

Dornbirn: Reingard Rauch, T 05572-22956,
reingard@rauch-buchhaltung.com

Feldkirch: Dr. Marit Edlinger, T 05522-73281, marit.edlinger@tele2.at

Lochau: Dipl. Ing. Judith Bechtold, T 05574-46011,
judith.bechtold@aon.at, www.integration-vorarlberg.at

Arbeitsgruppe Down-Syndrom Vorarlberg

Bludenz: Bernadette Summer, T 05552-67358,
vorarlberg@down-syndrom.at

Dornbirn: Herbert Böhler, T 05572-33728

Reiz – Selbstbestimmt Leben

Eisengasse 6, A-6850 Dornbirn, T 05572-90001, info@reiz.at,
www.reiz.at

Impressum

Herausgeber und Bezugsquelle: Ärztekammer für Vorarlberg,
Schulgasse 17, 6850 Dornbirn, 05572-21900

Für den Inhalt verantwortlich und Copyright: Prim. Univ. Doz.
Dr. Peter Schwärzler, LKH Feldkirch und Mag. Christoph Jochum,
Beratungsstelle schwanger.li

Lektorat: Dr. Matthias Scheier, Mag. Elisabeth Walser-Mittendorfer; Fotos: Fotolia; schwanger.li;

Gestaltung: Martin Caldonazzi – Atelier für Grafik Design, Frastanz, www.caldonazzi.at;

Druck: Druckerei Wenin, Dornbirn; Auflage: 7.000; Jänner 2010

Quellennachweis

Es wurden auszugsweise folgende Quellen verwendet:

- Pränatale Diagnostik, Wie Wozu Warum – Eine Informationsschrift zu vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden, Arbeitskreis „Pränatale Diagnostik“, Münster 2004
- Pränataldiagnostik – Informationen über Beratung und Hilfen bei Fragen zu vorgeburtlichen Untersuchungen, Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, Köln 2008
- Ischwanger?, Verein Ganzheitliche Beratung und kritische Information zu pränataler Diagnostik, Zürich 2006
- Pränataldiagnostik – Spezielle vorgeburtliche Untersuchungen, BM für Gesundheit, Familie und Jugend, Wien 2008
- Schwanger sein – ein Risiko? Informationen und Entscheidungshilfen zur vorgeburtlichen Diagnostik, verlag selbstbestimmtes leben, Düsseldorf 2000

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 Johler-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 Walser-Mittendorfer, Institut für Sozialdienste, Feldkirch

