

# Was bedeutet Pränataldiagnostik für mich in der Praxis?



Dr. Johannes Hovhannesian  
Zukunftsweg 15, 1210 Wien

Mitarbeiter des Ultraschallteams in der  
Sammelweisfrauenklinik Wien

## Was ist Pränataldiagnostik?

Unter dem Begriff **pränatale Diagnostik (PND)** werden verschiedene Verfahren der vorgeburtlichen Diagnostik zusammengefasst. Mithilfe der pränatalen Diagnostik sollen Risikoschwangerschaften und -geburten frühzeitig erkannt sowie Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter und Kind abgewendet werden.

Zu den Techniken der pränatalen Diagnostik gehören nicht nur bildgebende Verfahren wie der Ultraschall, sondern auch Methoden, die nach Entnahme und Vermehrung fetalen Gewebes eine genetische Untersuchung des Ungeborenen ermöglichen (z. B. Chorionzottenbiopsie, Amniozentese). In der Bundesrepublik Deutschland werden derzeit ca. 70 000 pränatale genetische Untersuchungen durchgeführt.

Werden im Rahmen der pränatalen Diagnostik genetische oder chromosomale Störungen identifiziert, kann ein Schwangerschaftsabbruch nach geltendem Recht auf Grund einer medizinischen Indikation unbefristet und ohne Pflicht zur Beratung vorgenommen werden. Die medizinische Indikation setzt voraus, dass die Fortsetzung der Schwangerschaft nach ärztlicher Erkenntnis die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren bedeuten würde, die nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.

Hinsichtlich der ethischen und sozialen Probleme im Zusammenhang mit pränataler Diagnostik - dies betrifft auch den Umgang der Gesellschaft mit Behinderung - kommt der Praxis der Schwangerenberatung vor und nach der Durchführung der PND eine besondere Bedeutung zu.

## Pränatale Diagnostik – was kann sie leisten und wo sind ihre Grenzen?

Sie kann eine intakte Schwangerschaft bestätigen. Es lässt sich auch eine begrenzte Anzahl von Erkrankungen und Behinderungen feststellen. In Einzelfällen ist es möglich, schon während der Schwangerschaft Erkrankungen zu behandeln. Meist ist es jedoch nicht möglich. Unter Umständen bedeutet das Konsequenzen für eine bestimmte Art zu gebären, z.B. mit einem beplanten Kaiserschnitt. Trotz unauffälligen Ergebnis gibt es keine 100%ige Sicherheit für ein gesundes Kind.



## Welche Untersuchungen gehören dazu?

- Ultraschall (Dopplersonografie)
- Humangenetische Beratung
- Chorionzottenbiopsie
- Amniozentese
- Einige spezielle Blutuntersuchungen (Combined Test, Sequentialtest, Triple Test, Quardruple Test, Integrated Test)
- Nackentransparenzmessung

## Überlegungen bevor man Pränataldiagnostik in Anspruch nimmt

1. Welche Vorstellung von Behinderung und Krankheit habe ich, welche von Gesundheit und Normalität und wie stehe ich dazu?
2. Was würde es für mich bedeuten, ein krankes oder behindertes Kind zu bekommen? Bekomme ich Unterstützung von meiner Familie oder meinen Freunden?  
Wo bekomme ich ausreichend Information über Hilfe von außen (Selbsthilfegruppen, finanzielle Unterstützung, öffentliche oder/und private Organisationen)?
3. Welches Eingriffsrisiko bin ich bereit einzugehen, um Informationen über mögliche Erkrankungen meines Kindes zu erhalten?
4. Kann ich mir vorstellen, auf pränatale Diagnostik zu verzichten, um damit ein gewisses Risiko einzugehen, ein krankes oder behindertes Kind zu bekommen, von dem ich vor der Geburt nichts weiß? Von 100 Frauen, die bei der Geburt 40 Jahre alt sind, erwartet laut Statistik nur eine ein Kind mit Down Syndrom. Die Natur selbst lässt viele schwerwiegende Erkrankungen nicht zu, was eine natürliche Fehlgeburtenrate von 10% bedeutet.  
95-97% aller Kinder kommen bei der Geburt völlig gesund zur Welt.

## Ablauf der Schwangerenbetreuung in Bezug auf Pränataldiagnostik in der Ordination

Erstvorstellung meist 6.-7. Schwangerschaftswoche (positive Herzaktion)

2. Besuch: 10. Schwangerschaftswoche (erste Erwähnung der Pränataldiagnostik, Aborte finden häufig in dieser Schwangerschaftswoche statt)

3. Kontrolle: 12.-13. Schwangerschaftswoche –  
Nackentransparenzmessung, eventuell Combined Test

20.-22. Schwangerschaftswoche: Organscreening

4wöchige Abstände bis zur 38. Schwangerschaftswoche

## Welche Probleme gibt es mit der Pränataldiagnostik in der Praxis?

- Gutes Ultraschallgerät notwendig
- Unangenehmes Thema – Verunsicherung der Patientin (Schwangerschaft auf Probe)
- Zeitaufwendig
- Wie finde ich die richtige Wortwahl?
- Manchmal Sprachbarriere
- Zeitweise zu große Erwartungshaltung
- Was mache ich, wenn die Patientin zum ersten Mal in einer Schwangerschaftswoche kommt, wo keine nicht invasive Pränataldiagnostik mehr möglich und im Vorfeld auch keine Aufklärung erfolgt ist?
- Was passiert, wenn das Kind einer solchen Patientin auffällig ist?
- Was passiert, wenn in der Spätschwangerschaft plötzlich der Verdacht auf ein Syndrom besteht?
- Wie funktioniert die psychologische Betreuung?
- Wer bildet einen Arzt/Ärztin psychologisch aus, um die Beratung so einfühlsam wie möglich zu gestalten?
- Wie steht es mit einer Supervision für Ärzte?
- Wie gehe ich mit Auffälligkeiten um, die ich selbst nicht genau einschätzen kann?
- Forensik! (Reverse, Klagenfurter Urteil, Salzburger Urteil)



Beispiele aus der Praxis:

42jährige Erstgebärende mit Diagnose Down Syndrom – Austragen der Schwangerschaft

Religionslehrerin mit Diagnose Down Syndrom - Schwangerschaftsabbruch

Rechtzeitige Plazenta praevia – Diagnostik – geplante primäre Sectio

Rechtzeitige Erkennung einer progredienten Cervixsuffizienz – Frühgeburtsvermeidung

Rechtzeitige Diagnose eines kritischen Herzfehlers – geplante Entbindung in einem spezialisierten Zentrum

Diagnose eines Abdominaltumors beim Kind in der Spätschwangerschaft – Erklärung für einen nachfolgenden intrauterinen Fruchttod

Entdeckung eines sehr seltenen Syndroms in der Spätschwangerschaft – Vorbereitung der Eltern auf die Zeit nach der Geburt

## Zukunftsaussichten:

Weitere Verbesserung der Ausbildung der Ärzteschaft, auch in psychologischer Gesprächsführung

Durch die rasante technische Weiterentwicklung der Geräte wird die Pränataldiagnostik bald im späten ersten und frühen zweiten Trimenon erfolgen. Eventuelle Konsequenzen könnten früher gezogen werden.

Information der Patientinnen weiter verbessern, schon vor Durchführung von Pränataldiagnostik.



**Danke für Ihre Aufmerksamkeit!**