Ultraschalluntersuchungen

Frühe Ultraschall-Feindiagnostik

Bei dieser Untersuchung kann zwischen der 12. - 14. Schwangerschaftswoche mittels Ersttrimesterscreening das individuelle Risiko für die Trisomien 13, 18 und 21 des Feten bestimmt werden. Darüber hinaus wird das ganze Kind inkl. des Herzens mit einer der Schwangerschaftswoche entsprechenden Darstellung der Organsysteme untersucht. Unter optimalen Bedingungen können in dieser Zeit schon über die Hälfte der fetalen Fehlbildungen erkannt werden.

Organ-Feindiagnostik mit Echokardiographie

Der weiterführende Ultraschall in der 20. – 22. Schwangerschaftswoche ist deutlich umfangreicher als der ebenfalls für diesen Zeitraum nach den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehene. Gegenstand der Untersuchung sind neben der allgemeinen Größenentwicklung des Feten alle Organsysteme inkl. des fetalen Herzens. Daneben werden auch die umgebenden Strukturen, wie z.B. die Plazenta, die Nabelschnur, Fruchtwassermenge, die Lage und Haltung sowie das Bewegungsmuster des Kindes beurteilt.

Doppler-Ultraschall

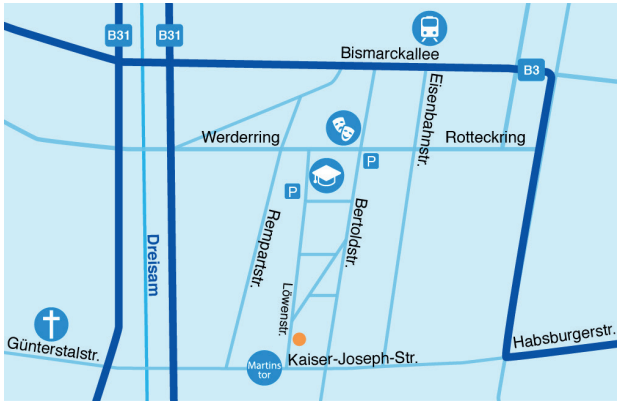
Mit dieser Methode wird der Blutfluss in den mütterlichen und kindlichen Gefäßen dargestellt und gemessen. Hierdurch werden Aussagen über eine ausreichende oder mangelnde Versorgung des Kindes möglich.
Gründe für die Doppler-Sonographie können sein:

- Mütterliche Erkrankungen wie z.B. Bluthochdruck und schwangerschaftsbedingte Erkrankungen
- Kindliche Mangelentwicklung
- Anomalien der Fruchtwassermenge oder der Plazenta
- Mehrlingsschwangerschaften

Genetische Beratung

Der Informationsgehalt, der sich aus einer genetischen Beratung ergibt, ist von Ihren Informationen abhängig. Es wird ein Stammbaum der familiären gesundheitlichen Vorgeschichte bis zu Ihrer Großelterngeneration erhoben. Von besonderer Bedeutung sind dabei schwerwiegende Erkrankungen und Entwicklungsstörungen, Todesursachen, Fehlgeburten, früh verstorbene Kinder.
Wir bitten Sie, ggf. ärztliche Befundberichte zur speziellen Fragestellung mitzubringen. Eine gute Vorbereitung kann die Beratung deutlich erleichtern und ihre Aussagekraft verbessern.

Anfahrtsplan



Termine

Montags – Freitags nach Vereinbarung

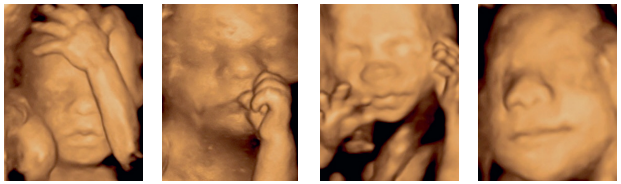
Anmeldung und Fragen

Kaiser-Joseph-Straße 248
79098 Freiburg
Telefon: 07 61 / 55 65 28-0
Telefax: 07 61 / 55 65 28-28

Bitte nehmen Sie sich Zeit für die Untersuchung, wir nehmen uns auch Zeit für Sie. Bei unvorhergesehenen Befunden sind Wartezeiten nicht immer zu vermeiden.

Grenzen und Risiken der verschiedenen Untersuchungsverfahren

Hierüber informieren wir Sie ausführlich und umfassend im persönlichen Gespräch.



Information zur Pränataldiagnostik

Gemeinschaftspraxis für
Ultraschall und Pränatale Medizin

Dr. Martin Deufel • Dr. Dirk Emmerich

www. praenatal-freiburg.de

Liebe Schwangere,
sehr geehrtes Elternpaar,

wir möchten Ihnen eine erste Information zur vorgeburtlichen Diagnostik in die Hand geben.

Mit den derzeit zur Verfügung stehenden Methoden können verschiedene Fragestellungen geklärt werden:

- das Vorhandensein von Fehlbildungen mit der Ultraschallfeindiagnostik
- die Wahrscheinlichkeit von Chromosomenstörungen bzw. genetisch bedingten Erkrankungen mit nichtinvasiven Verfahren
- die gezielte Diagnostik von genetisch bedingten Erkrankungen und Chromosomenstörungen mit invasiven Verfahren
- das Wachstum und intrauterine Wohlbefinden des Kindes mittels Ultraschall und Doppler.

Die einzelnen Untersuchungsverfahren sind kurz beschrieben, um Ihnen eine Übersicht zu ermöglichen.
Vorgeburtliche Untersuchungen bieten die Möglichkeit, Ihnen Sicherheit zu vermitteln. Sie können in einzelnen Fällen jedoch auch zur Verunsicherung führen.
Im persönlichen Gespräch werden wir detailliert auf einzelne Verfahren und Ihre Anliegen eingehen, um mit Ihnen den für Sie individuell richtigen Weg zu finden.

Wir freuen uns, Sie bald in unserer Praxis begrüßen zu dürfen.

Dr. Martin Deufel Dr. Dirk Emmerich

und Mitarbeiterinnen

Nichtinvasive Verfahren

Die genannten Untersuchungen ermöglichen den Nachweis zahlreicher Fehlbildungen und kindlicher Fehlentwicklungen und eine individuelle Risikoeinschätzung für das Vorhandensein einer Chromosomenstörung beim erwarteten Kind. Sie erlauben jedoch nicht den sicheren Nachweis oder Ausschluss solcher Störungen. Die Screeninguntersuchungen und biochemischen Analysen werden von den meisten Krankenkassen nicht übernommen, sind also von Ihnen selbst zu zahlende individuelle Gesundheitsleistungen.

Ersttrimester-Screening

Diese Untersuchung kann von der 12. – 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Sie ermöglicht, individuelle Risiken zu berechnen für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom und für das Vorhandensein der Trisomien 13 und 18 ohne das Kind zu gefährden. Gleichzeitig können früh erkennbare Fehlbildungen mit der sehr detaillierten Ultraschalluntersuchung abgeklärt werden. Für die Risikoberechnung wird die Nackentransparenz (NT) gemessen und in einer Blutprobe der Mutter die Parameter PAPPA und freies ß-hCG bestimmt. Die Aussagekraft des Ersttrimester- Screenings kann verbessert werden, indem die Zusatzparameter Nase bein, Trikuspidalklappenfluss und der Ductus venosus beim Feten mit untersucht werden. Mit dieser Methode können bis zu 95% der von einem Down-Syndrom betroffenen Feten erkannt werden. Abhängig vom Ergebnis der Untersuchung kann eine Entscheidung für oder gegen eine invasive Diagnostik erfolgen und ggf. der Zeitpunkt einer solchen Untersuchung geplant werden.

CfDNA-Tests / NIPT (nicht invasive Pränataltests)

Bei diesen Testverfahren wird plazentare DNA im mütterlichen Blut untersucht. Damit ist die Bestimmung der Trisomien 13, 18 und 21 mit einer hohen Aussages cherheit möglich, die derzeit mit über 99% für die Trisomie 21 angegeben wird. Die Blutentnahme hierfür ist von der 10. Schwangerschaftswoche an möglich. Das Ergebnis ist innerhalb von 1 – 2 Wochen zu erwarten. Diese Tests werden derzeit als hochsensitive Screeningverfahren eingeordnet. Sie erlauben jedoch nicht, eine Diagnose zu stellen und müssen bei einer Auffälligkeit durch invasive Verfahren ergänzt werden. CfDNA-Tests sollten nur in Verbindung mit einem qualifizierten Ultraschall durchgeführt werden.

Quadruple Test

Vom Beginn der 15. Woche an kann mit einer Blutanalyse der Schwangeren ein „offener Rücken“ (Spina bifida) mit einer Wahrscheinlichkeit von 90 % anhand des Markers alpha-Fetoprotein (AFP) erkannt werden und ein Down-Syndrom bei zusätzlicher Analyse von Östriol, hCG und Inhibin-A mit einer Wahrscheinlichkeit von etwa 80 %. Diese Untersuchung kann sinnvoll sein, wenn die Schwangerschaft für das Ersttrimester-Screening schon zu weit fortgeschritten ist, oder wenn eine Risikoeinschätzung für eine Spina bifida erwünscht ist.

Screening auf Präeklampsie

Bei diesem Verfahren werden verschiedene Parameter kombiniert zur individuellen Risikobestimmung für eine sog. „Schwangerschaftsvergiftung“. Bei Auffälligkeiten kann die vorbeugende Einnahme von niedrig dosierter ASS in der Schwangerschaft sinnvoll sein.

Invasive Untersuchungen

Die genannten Verfahren erlauben die Diagnostik, d.h. den sicheren Nachweis oder Ausschluss einer Chromosomenstörung oder einer genetisch bedingten Erkrankung. Zu berücksichtigen ist das Eingriffsrisiko, welches in der Größenordnung von 0,1 – 0,3 % für eine Fehlgeburt liegt.

Amniocentese (AC)

Diese von der 15. Schwangerschaftswoche an durchgeführte Methode bietet eine Erkennungsrate von 99,9 % für Chromosomenstörungen und ist damit in dieser Hinsicht die zuverlässigste diagnostische Methode. Dabei wird unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke die Fruchtblase punktiert. Im Fruchtwasser befindliche Zellen des Kindes werden kultiviert und nach etwa 10 – 12 Tagen analysiert. Im Fruchtwasser wird zusätzlich das alpha-Fetoprotein (AFP) mitbestimmt. Eine erhöhte Konzentration kann auf bestimmte Fehlbildungen (z. B. Spina bifida) hinweisen. In besonderen Fällen kann mit Hilfe des sog. FISH-Schnelltestes in 1 – 2 Tagen eine Aussage über die Anzahl der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y gemacht und eine entsprechende Störung ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Das Ergebnis einer ev. notwendigen DNA-Diagnostik ist 2 – 3 Wochen nach der Punktion zu erwarten.

Chorionzottenbiopsie (CVS)

Die CVS kann von der 12. Schwangerschaftswoche an durchgeführt werden. Dabei wird Gewebe vom sich entwickelnden Mutterkuchen entnommen und für die Chromosomenanalyse und / oder eine molekulargenetische Untersuchung (DNA- Diagnostik) aufgearbeitet. Der erste Chromosomenbefund nach Kurzzeitkultur liegt 2 – 3 Tage nach dem Eingriff vor. Dieser Befund wird ergänzt durch das Ergebnis der Langzeitkultivierung, welches 2 – 3 Wochen später zu erwarten ist.
Das Ergebnis einer ev. notwendigen DNA-Diagnostik ist 1 – 2 Wochen nach der Punktion zu erwarten.