FREUDE ÜBER DAS KIND-
SORGE UM SEINE GESUNDHEIT

Was leisten vorgeburtliche Untersuchungen?

Stiftung für das behinderte Kind
Förderung von Vorsorge und Früherkennung

VORWORT

DER VORSTANDSVORSITZENDE DER STIFTUNG

PROF. WOLFGANG HOLZGREVE

Ärztlicher Direktor und Vorstandsvorsitzender des Universitätsklinikums Bonn; 14 Jahre lang Ordinarius für Geburtshilfe und Gynäkologie und Departementsvorsteher der Frauenklinik am Universitätsspital Basel

Zur Stiftung für das behinderte Kind:

Die Stiftung für das behinderte Kind wurde 1967 in Bonn-Bad Godesberg gegründet unter dem schwerwiegenden Eindruck der Thalidomid (Contergan)-Katastrophe, welche die Verletzlichkeit der kindlichen Entwicklung im Mutterleib deutlich gemacht hatte. Unser Ziel ist die Förderung von Maßnahmen der Vorsorge, Früherkennung und Frühbehandlung von körperlichen und geistigen Behinderungen im Kindesalter.

Es wird immer Kinder mit Behinderungen geben, die entweder schon vor der Geburt entstehen oder in der Kindheit, z. B. durch genetische Erkrankungen bzw. Noxen in der Schwangerschaft, durch Unfälle oder Erkrankungen nach der Geburt. Der Zustand einer Gesellschaft zeigt sich jedoch gerade in ihrem Umgang mit den Kindern, die ein Handicap tragen. Diese haben ein Recht auf unsere Hilfe und sind häufig darauf angewiesen.

In der UN-Kinderrechtskonvention in Artikel 2 steht: „… kein Kind darf aufgrund irgendeines Merkmals wie z. B. der Hautfarbe, dem Geschlecht, der nationalen, ethnischen oder sozialen Herkunft, einer Behinderung … benachteiligt werden“. Kinderrechte stellen eine internationale Verpflichtung dar, staatliche und gesellschaftliche Verhältnisse entsprechend zu gestalten, damit der Vorrang des Kindswohls verbindlich ist. Bis heute steht vor und nach der Geburt die Förderung von Maßnahmen zu Vorsorge, Früherkennung und Frühbehandlung von körperlichen und geistigen Behinderungen bei Kindern im Mittelpunkt der Aufgaben der Stiftung. Insbesondere engagiert sich die Stiftung in der Aufklärung über die Folgen von

- **Alkohol- und Tabakkonsum in der Schwangerschaft**
- **Übergewicht und Diabetes in der Schwangerschaft**
- **Diagnostik und Therapie genetischer Erkrankungen vor und nach der Geburt**

Wir sehen unsere zentralen Aufgaben in der:

- Förderung von frühdiagnostischen Untersuchungs- und Beratungsstellen und ärztlicher Fortbildung
- Information und Aufklärung von werdenden Eltern und der allgemeinen Öffentlichkeit
- Schaffung von konkreter Unterstützung für Betroffene
- Anregung von wissenschaftlicher Forschung und Erprobung von Methoden der Früherkennung und Behandlung vorgeburtlicher Schäden sowie unter der Geburt oder später entstandener Behinderungen

Unterstützen Sie unsere wichtige Arbeit mit Ihrer Spende.

Bankverbindung: Deutsche Apotheker- und Ärztebank

IBAN DE55 3006 0601 0002 1556 72
BIC DAAEDEDDXX

Zu dieser Broschüre:

Seit wir in der Geschichte des menschlichen Denkens und Fühlens Aufzeichnungen haben, gibt es Hinweise auf die Sorge werdender Eltern um die Gesundheit ihres ungeborenen Kindes. In der Vergangenheit waren jedoch die Möglichkeiten, herauszufinden, ob der heranwachsende Fötus Probleme in seiner Entwicklung hatte, sehr begrenzt. Dies änderte sich vor allem in den 1970er Jahren mit der Einführung des diagnostischen Ultraschalls, der es ermöglichte, die Merkmale des ungeborenen Kindes ohne Risiko für Mutter und Kind sichtbar zu machen. Etwa zur gleichen Zeit wurden biochemische Marker-Screeningverfahren zur Entdeckung von Neuralrohrdefekten oder Chromosomenanomalien beim Fötus entwickelt.

Die Verbesserungen in der Ultraschalltechnik ermöglichten es, die Fruchtwasseruntersuchung bereits in der 16. Schwangerschaftswoche und seit Mitte der 1980er Jahre die Chorionzottenbiopsie in der 10. Woche durchzuführen und damit z. B. Chromosomen-Anomalien oder Einzelgen-Erkrankungen zu erkennen. Der Ultraschall wird in der Schwangerschaftsüberwachung höchstwahrscheinlich nie vollständig durch genetische Verfahren ersetzt werden, da die Mehrzahl der pränatal festzustellenden strukturellen Defekte, die den Großteil der 2 bis 4 % angeborenen Anomalien ausmachen, multifaktoriell bedingt sind (z. B. Herz- oder Neuralrohrdefekte), aber die neuen leistungsfähigen Screening-Tests müssen auf logische und erschwingliche Weise kombiniert werden.

Eine aktuelle Entwicklung in der vorgeburtlichen Diagnostik ist, das heute aus der kindlichen DNA im Blut Schwangerer durch nicht-invasive pränatale Testung (NIPT) Chromosomen-Anomalien, aber auch Einzelgen-Erkrankungen ohne Eingriffsrisiko erfasst werden können. NIPT ist inzwischen die beste Methode zum Screening für Trisomie 21 und damit zusammen mit z. B. den Ultraschall-Untersuchungen und der Berücksichtigung biochemischer Marker ein deutlicher Fortschritt gegenüber der früheren Risiko-Abschätzung alleine auf Grund des mütterlichen Alters. Wichtig ist aber, dass bei Angebot vorgeburtlicher Untersuchungsmethoden immer auch das Recht der Schwangeren auf Nichtwissen besteht. Die Beratung soll nicht direktiv sein, Fakten-basiert und empathisch. Das Ziel jeder pränatalen Diagnostik ist die rechtzeitige Therapie, und auch hierzu fördert die Stiftung die Forschung und Entwicklung sowie die Diskussion über ethische und juristische Aspekte. Ich danke von Herzen Frau Prof. Rudnik und Herrn Prof. Zerres für die Erstellung dieser wichtigen Broschüre, die Sie auch über den folgenden QR-Code jederzeit nachbestellen können.

Ihr

Prof. Dr. med. Dr. h. c. mult. Wolfgang Holzgreve, MBA
Vorsitzender Stiftung für das behinderte Kind

Scannen für die Bestellung der Broschüre

DIE SCHIRMHERRIN DER STIFTUNG

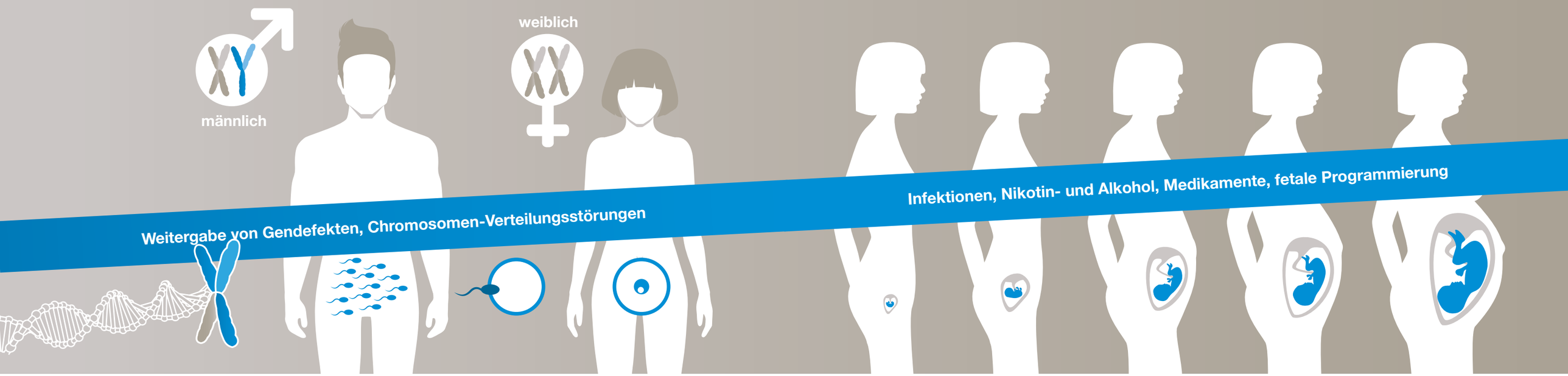
KATJA DÖRNER

Oberbürgermeisterin der Stadt Bonn; ehemaliges Mitglied im Ausschuss für Familie, Senioren, Frauen und Jugend sowie stellvertretendes Mitglied in der Kinderkommission des Deutschen Bundestags

„Die Stiftung für das behinderte Kind unterstützt unsere gemeinsamen Bemühungen für ein inklusives Miteinander von Menschen jeden Alters wie in unserer Stadt. Gerne habe ich als Bonner Oberbürgermeisterin die Schirmherrschaft über die Arbeit der Stiftung übernommen.“

FORTPFLANZUNG

BEFRUCHTUNG, ENTWICKLUNG, GEBURT – EIN LANGER WEG MIT HÜRDEN



Die Erbinformation des Menschen ist in einem langen Kettenmolekül gespeichert, der Desoxyribonukleinsäure, kurz DNS (oder englisch DNA). Abschnitte der DNA, in denen bestimmte Erbanlagen kodiert sind, heißen Gene. Die DNA des Menschen befindet sich zum einen im Zellkern, wo sie die meiste Zeit in einer geknäuelten Form vorliegt und sogenannte Chromosomen bildet. Darüber hinaus gibt es DNA in den Mitochondrien, speziellen Strukturen in der Zelle, die unter anderem für die Energiegewinnung sorgen.

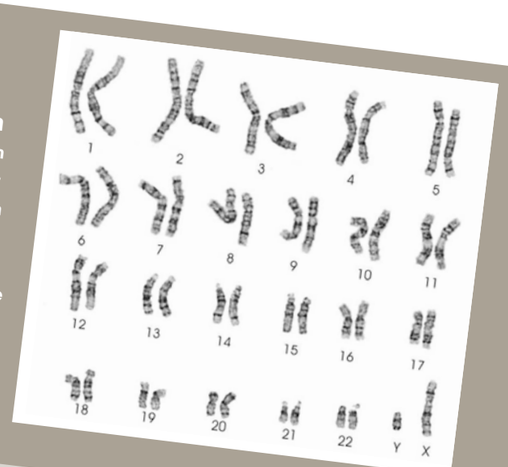
Der Mensch hat einen Satz aus 46 Chromosomen, davon 44 sogenannte Autosomen. Sie sind doppelt vorhanden, ein Satz stammt vom Vater, einer von der Mutter. Hinzu kommen zwei weitere Chromosomen, die das Geschlecht bestimmen. Ein X- und ein Y-Chromosom führen zum männlichen Geschlecht, zwei X-Chromosomen zum weiblichen. Männer können daher ein X- oder ein Y-Chromosom weitergeben, Frauen immer nur ein X-Chromosom.

Bei der Produktion der Keimzellen wird der Chromosomensatz halbiert. Samenzellen haben daher 22 Autosomen plus entweder ein X- oder ein Y-Chromosom, Eizellen haben ebenfalls 22 Autosomen und immer ein X-Chromosom. Die befruchtete Eizelle verfügt dann wieder über einen vollständigen Chromosomensatz mit den beiden Geschlechtschromosomen.

Die befruchtete Eizelle beginnt sich zu teilen, der Embryo wächst heran. Insbesondere in der Phase der Organentwicklung können Einflüsse von außen zu Schäden führen, beispielsweise Alkohol oder Drogen. Auch manche Infektionen stellen für den Embryo eine Gefahr dar. Darüber hinaus können Übergewicht und Zuckerstoffwechselstörungen der Mutter das Risiko des Kindes für die Entwicklung von Stoffwechselstörungen prägen. Man spricht dann von fetaler Programmierung.

Landkarte der menschlichen Chromosomen - das Karyogramm

Im Karyogramm werden die Chromosomen einer Zelle in geordneter Form dargestellt. Damit lassen sich Anomalien, wie überzählige oder fehlende Chromosomen sowie größere strukturelle Veränderungen, erfassen.



RISIKOFAKTOREN

WODURCH IST DIE GESUNDHEIT DES KINDES GEFÄHRDET?

Die vorherige Doppelseite macht deutlich, dass Befruchtung und Embryonalentwicklung sehr komplexe Vorgänge sind. Manchmal treten dabei Störungen auf, die auch gesundheitliche Folgen haben können. Daher birgt jede Schwangerschaft ein gewisses Risiko, dass das Kind mit einer Erkrankung oder einer Fehlbildung zur Welt kommt. Dieses Risiko liegt bei etwa 3 Prozent, das heißt, dass statistisch gesehen drei von 100 Neugeborenen mit Anomalien zur Welt kommen.

Die Ursachen dafür sind meist in einer Kombination aus Umwelteinflüssen und zahlreichen erblichen Faktoren zu sehen, man spricht von einer multifaktoriellen Entstehung. Es gibt keine Möglichkeit, das Auftreten von kindlichen Fehlbildungen zu verhindern. Allerdings kennen Ärzte verschiedene Faktoren und Einflüsse, die mit einem erhöhten Risiko für die Gesundheit des Kindes einhergehen. Dazu zählen insbesondere neben genetischen Störungen, Infektionen sowie der Konsum von Genussgiften und bestimmten Medikamenten während der Schwangerschaft. Im Falle einer elterlichen Blutsverwandtschaft tragen gemeinsame Erbanlagen zu einem erhöhten Risiko für kindliche Fehlbildungen bei.

Darüber hinaus können mütterliche Einflüsse während der Schwangerschaft unter Umständen den Grundstein für Erkrankungen legen, die erst später im Leben auftreten. Dies ist beispielsweise der Fall, wenn die Mutter stark übergewichtig ist oder Stoffwechselstörungen hat, wie eine schlecht eingestellte Zuckerkrankheit (Diabetes). Das Kind ist dann in der Gebärmutter einem Hormon- und Stoffwechselmilieu ausgesetzt, das auch sein Risiko für eine krankhafte Stoffwechselregulation erhöht.

Manche Entwicklungsstörungen lassen sich vermeiden, manche zumindest frühzeitig erkennen. Der Schlüssel dazu liegt in den Maßnahmen der Schwangerschaftsvorsorge und der vorgeburtlichen oder pränatalen Diagnostik.

3%

So hoch ist das Risiko jeder Schwangeren, ein Kind mit schwereren Erkrankungen oder Fehlbildungen zur Welt zu bringen.
Dazu zählen insbesondere

- **Herzfehler**
- **Lippen-Kiefer-Gaumenspalte**
- **Anomalien der Nieren beziehungsweise des Harntrakts**
- **Fehlbildungen der Wirbelsäule und des Rückenmarks (Spina bifida)**

GENETISCH BEDINGTE STÖRUNGEN

Eine mögliche Ursache für Entwicklungsstörungen sind Veränderungen im Erbgut, die zum Beispiel auf Genmutationen oder Chromosomenanomalien zurückzuführen sind. Genmutationen können von einem Elternteil oder beiden Eltern vererbt werden oder zufällig oder aufgrund von Umwelteinflüssen wie Strahlen oder chemische Substanzen entstehen. Diese Mutationen führen dann möglicherweise zu einer Erkrankung oder erhöhen die Anfälligkeit dafür.

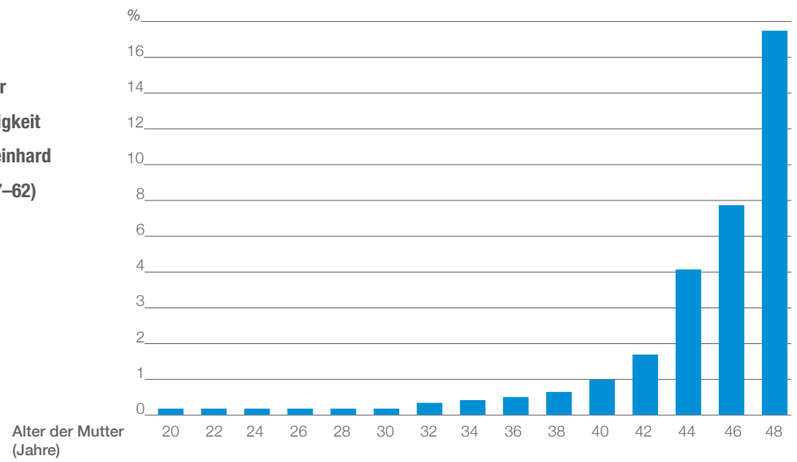
Bei Chromosomenanomalien sind entweder die Anzahl oder die Struktur der Chromosomen verändert. Zahlenmäßige Abweichungen entstehen meist im Rahmen der Keimzellbildung, das heißt, bei der Bildung von Ei- oder Samenzellen. Das Risiko steigt vor allem mit dem Alter der Mutter (siehe Abbildung unten). Von strukturellen Abweichungen spricht man, wenn chromosomale Abschnitte verloren gehen, vertauscht oder verdoppelt werden. Wird durch chromosomale Umbauten zwar die Anordnung der Gene, nicht aber deren Zahl und Ausfertigung im Genom verändert, hat das keine nachteiligen Konsequenzen für den Träger. Dies ist beispielsweise bei einer balancierten Translokation der Fall, wenn es zu Austauschvorgängen zwischen Chromosomen gekommen ist. Allerdings kann bei der Keimzellbildung aus der balancierten Translokation eine unbalancierte werden, die dann eine veränderte Zahl an Genen beinhaltet. Personen mit einer balancierten Translokation sind daher gesund, ihre Nachkommen haben aber ein erhöhtes Risiko für genetisch bedingte Entwicklungsstörungen.

Ein solchermaßen erhöhtes Risiko lässt sich möglicherweise schon aus der Familiengeschichte ableiten, etwa wenn Mütter wiederholt Fehlgeburten hatten oder nach einer früheren Schwangerschaft bereits ein Kind mit einer Entwicklungsstörung zur Welt brachten. Weitere Hinweise sind körperliche und geistige Behinderungen in den Familien der werdenden Eltern. In diesen Fällen sollte im Rahmen einer genetischen Beratung geklärt werden, ob genetische Untersuchungen in der Familie sinnvoll sind.

Heute sind von vielen vererbbaren Erkrankungen die zugrundeliegenden Erbgutveränderungen bekannt. Künftige Eltern mit einer genetischen Vorbelastung sollten sich genetisch beraten lassen, welche dieser Veränderungen z. B. im Rahmen der Pränataldiagnostik entdeckt werden, welche Möglichkeiten bestehen, noch vor einer Schwangerschaft eine genetische Risikoeinordnung vorzunehmen und welche Konsequenzen sich aus solchen Untersuchungen ergeben. Werdende Eltern sollten sich zudem mit dem sogenannten Neugeborenenscreening beschäftigen, welches nach der Geburt des Kindes dazu dient, behandelbare angeborene Erkrankungen frühzeitig zu erkennen. Wir verweisen für diese Frage an die Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (https://www.g-ba.de/richtlinien/15/).

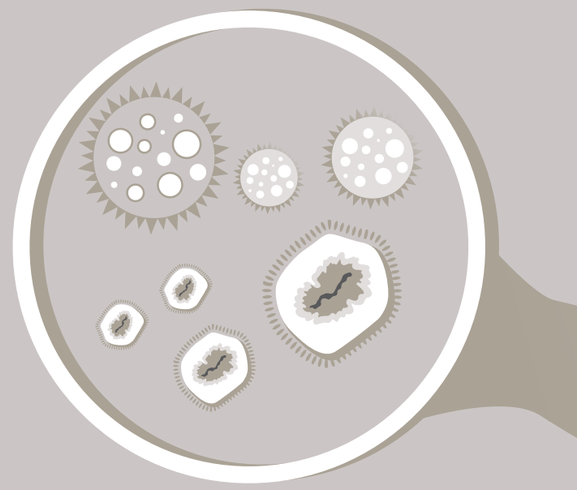
MÜTTERLICHES ALTER ALS RISIKOFAKTOR

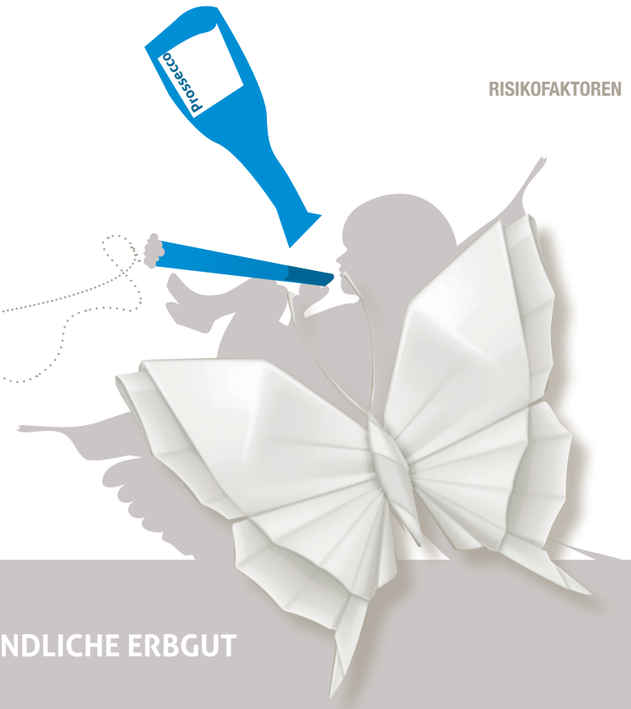
Abbildung 1: Wahrscheinlichkeit einer chromosomalen Anomalie in Abhängigkeit vom Alter der Mutter (Wieacker P, Steinhard J Dtsch Arztebl Int 2010; 107(48): 857–62)



INFEKTIONEN

Ein erhöhtes Risiko für die kindliche Gesundheit kann sich ergeben, wenn sich die werdende Mutter mit bestimmten Krankheitserregern infiziert. Dazu zählen insbesondere Rubellaviren („Röteln“), Varizella-Zoster-Viren („Windpocken“), Parvoviren B19 („Ringelröteln“) und Zytomegalieviren. Greifen die Infektionen auf den Embryo oder Fetus über, drohen Entwicklungsstörungen und Fehlgeburten. Bei manchen Infektionen lässt sich überprüfen, ob das Kind ebenfalls erkrankt ist und deshalb möglicherweise geschädigt wurde.





GENUSSGIFTE UND MEDIKAMENTE

Manche chemische Substanzen sind eine ernst zu nehmende Gefahr für die Gesundheit des ungeborenen Kindes. Wegen ihres Potenzials, Fehlbildungen beim Kind hervorzurufen, nennt man sie auch Teratogene. Da die kindlichen Organe in den ersten drei Schwangerschaftsmonaten angelegt werden, ist diese Phase besonders empfindlich. Schädigungen, die im zweiten bis dritten Schwangerschaftsdrittel auftreten, werden als fetotoxisch bezeichnet. Ursachen sind in erster Linie bestimmte Medikamente, die das Wachstum oder den kindlichen Stoffwechsel beeinflussen. Dazu zählen beispielsweise manche Antibiotika oder Mittel, die in der Krebsbehandlung eingesetzt werden. Strahlenbelastung in der Frühschwangerschaft kann ebenfalls das Fehlbildungsrisiko erhöhen, allerdings nur in hoher Dosis. Die heutzutage häufigste teratogene und fetotoxische Belastung entsteht durch Alkoholgenuss in der Schwangerschaft.

Trinken Schwangere regelmäßig größere Mengen Alkohol, kann dies zum sogenannten fetalen Alkoholsyndrom führen. Darunter versteht man ein Krankheitsbild mit angeborenen Fehlbildungen, Gesichtsveränderungen, Wachstumsanomalien sowie Intelligenzminderung und Verhaltensstörungen. Da es Hinweise dafür gibt, dass selbst bereits kleine Mengen an Alkohol einen ungünstigen Einfluss auf die kindliche Entwicklung haben, sollten Frauen während der Schwangerschaft sicherheitshalber ganz auf Alkohol verzichten.
Aus vergleichbaren Gründen sollten Schwangere auf Nikotin verzichten. Man weiß heute, dass das Rauchen in der Schwangerschaft die Durchblutung der Plazenta beeinträchtigt und Entwicklungsstörungen hervorrufen kann. Frauen sollten daher spätestens dann mit dem Rauchen aufhören, wenn sie von ihrer Schwangerschaft wissen, und Tabakrauch aus ihrer Umgebung verbannen. Denn auch Passivrauchen trägt dazu bei, dass das Risiko für Fehl- und Totgeburten steigt.

Schließlich gibt es auch Medikamente, die mutagene Eigenschaften haben, das heißt, die das Erbgut in den Keimzellen schädigen und damit kindliche Entwicklungsstörungen auslösen können. Männer und Frauen, die regelmäßig Medikamente einnehmen und sich ein Kind wünschen, sollten daher mit ihrem Arzt sprechen.

Darüber hinaus können manche Wirkstoffe die Barriere in der Plazenta überwinden, die den Embryo normalerweise schützt. In diesem Fall besteht die Gefahr, dass es zu Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen kommt (teratogene Eigenschaften). Nach Möglichkeit sollten Schwangere daher auf Medikamente verzichten. Wenn sie aber wegen einer akuten oder chronischen Erkrankung auf bestimmte Medikamente angewiesen sind und schwanger werden, sollten sie umgehend ihren Arzt informieren. Bei den meisten Medikamenten ist keine fruchtschädigende Wirkung zu erwarten, oder ihre möglichen Auswirkungen in der Schwangerschaft sind gut untersucht. Im Einzelfall sollte geprüft werden, ob die Therapie fortgeführt oder die Gabe vorübergehend ausgesetzt werden kann, oder ob es alternative Medikamente gibt, deren Sicherheit in klinischen Studien bestätigt wurde.

ÄUßERE EINFLÜSSE AUF DAS KINDLICHE ERBGUT

Umwelteinflüsse während der Schwangerschaft müssen nicht bereits bei der Geburt zu gesundheitlichen Auffälligkeiten führen. Sie sind mitverantwortlich dafür, wie anfällig ein Mensch ist, im weiteren Leben bestimmte Erkrankungen zu erleiden. So können beispielsweise ein Ernährungsüberschuss oder -defizit, Stoffwechselstörungen oder eine erhöhte Stressbelastung der Mutter über das hormonelle Milieu im Uterus zu einer Fehlprogrammierung der kindlichen Organ- und Stoffwechselfunktionen führen. Das Kind kann dadurch zum Beispiel mit höherer Wahrscheinlichkeit übergewichtig werden oder Störungen im Zuckerstoffwechsel beziehungsweise Herz-Kreislauf-Erkrankungen entwickeln.

Dieser Einfluss der Verhältnisse im Mutterleib auf die spätere Entwicklung des Kindes wird auch als fetale Programmierung oder fetale Prägung bezeichnet. Welche Mechanismen dabei zum Tragen kommen, ist noch nicht vollständig geklärt. Man weiß jedoch, dass die Hormonsituation und das Ernährungsangebot die Aktivität kindlicher Gene beeinflusst – ein Prozess, der auch als Epigenetik bezeichnet wird. Diese epigenetischen Veränderungen können sogar über Generationen hinweg vererbt werden.

Werdenden Müttern ist daher beispielsweise zu raten, in der Schwangerschaft auf ein weitgehend normales Gewicht beziehungsweise auf die empfohlene Gewichtszunahme zu achten (siehe Tabelle unten). Wenn die Mutter einen Diabetes hat, kann sie durch einen medikamentös und ernährungstechnisch gut eingestellten Zuckerstoffwechsel für das Kind vorsorgen.

Frauen nehmen während der Schwangerschaft logischerweise an Gewicht zu. Allerdings ist es nicht egal wie viel. Fachgesellschaften empfehlen daher einen Rahmen, innerhalb dessen sich die Schwangere bewegen sollte. Er orientiert sich am Body-Mass-Index (BMI) vor der Schwangerschaft (Empfehlung nach Institute of Medicine, USA; Quelle: BabyCare-Handbuch 2011).

BMI (kg/m2) vor der Schwangerschaft	Empfohlene Gewichtszunahme in der Schwangerschaft in kg
< 20	12,5-18,0
20-26	11,5-16,0
26-29	7,0-11,5

SCHWANGERENVORSORGE UND PRÄNATALDIAGNOSTIK

Jede werdende Mutter hat Anspruch auf verschiedene Vorsorgemaßnahmen, mit deren Hilfe sich manche Schwangerschaftsrisiken frühzeitig erkennen lassen. Dazu zählen insbesondere die sogenannte Anamnese, bei der der Gesundheitszustand und etwaige Vor- und Begleiterkrankungen der Schwangeren erfasst werden, sowie regelmäßige körperliche Untersuchungen, Blutuntersuchungen und drei Ultraschalluntersuchungen. Im Rahmen dieser Vorsorge werden auch Tests auf die oben erwähnten Infektionskrankheiten und auf eine immunologische Reaktion der Mutter gegenüber dem kindlichen Blut durchgeführt (Rhesus-Unverträglichkeit). Ultraschalluntersuchungen dienen außerdem dazu, Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen des ungeborenen Kindes zu entdecken.

Zusätzlich gibt es weiterführende Untersuchungen mit dem Ziel, Fehlbildungen oder schwerwiegende Erkrankungen des Kindes zu erkennen oder gegebenenfalls auszuschließen. Sie werden unter dem Begriff Pränataldiagnostik zusammengefasst. Da die Untersuchungen selbst, erst recht aber die Ergebnisse, eine erhebliche Tragweite haben können, sollten sich Paare vor der Inanspruchnahme ausreichend über die Möglichkeiten und Grenzen der Pränataldiagnostik informieren. Denn letztlich liegt es in ihrer Entscheidung, ob eine Pränataldiagnostik durchgeführt wird und in welchem Umfang.

DER ERSTE SCHRITT ZUR PRÄNATALDIAGNOSTIK – DIE BERATUNG

Die Pränataldiagnostik wird spätestens dann ein wichtiges Thema, wenn Paare ein Kind bekommen möchten, in deren Familien bereits schwerwiegende vererbbare Erkrankungen oder Fehlbildungen bei Neugeborenen aufgetreten sind. Das Gleiche gilt, wenn sich Hinweise auf derartige Entwicklungsstörungen während einer Schwangerschaft ergeben. So oder so, die werdenden Eltern möchten dann verständllicherweise wissen, ob ihr Kind gesund zur Welt kommen wird oder nicht.

Heute kann die Medizin darauf häufig eine Antwort geben. Mit verschiedenen Untersuchungen und Tests lassen sich etliche Entwicklungsstörungen bereits vor der Geburt erkennen, oder es kann zumindest die Wahrscheinlichkeit errechnet werden, mit der eine Entwicklungsstörung bei dem Ungeborenen vorliegt. Paare sollten daher informiert werden, welche Untersuchungen und Tests es gibt, welche Erkrankungen sich dadurch mit welcher Zuverlässigkeit entdecken lassen, und welche Risiken die Untersuchungen und Tests selbst bergen. Weiter ist zu erörtern, welche Ausprägung etwaige Entwicklungsstörungen haben können und in welchem Ausmaß sie das Leben der Eltern und des Kindes überhaupt beeinträchtigen. Und schließlich sollten diese Aspekte auch vor dem Hintergrund der Lebensziele des Paares, ihrer Wertvorstellungen und ihrer Einbindung in religiöse und gesellschaftliche Normen diskutiert werden.

Besonders wichtig ist es auch, darüber zu sprechen, wie Paare im Falle ungünstiger Untersuchungsergebnisse weiter vorgehen können und wollen. Sich zwischen dem Austragen des Kindes und einer Abtreibung entscheiden zu müssen – möglicherweise noch unter Zeitdruck – ist mit enormen seelischen Belastungen verbunden. Nicht selten möchten Paare von ihrem Recht auf Nichtwissen Gebrauch machen und lehnen eine Pränataldiagnostik ab.

Werdende Eltern sollten über diese Zusammenhänge und Konsequenzen Bescheid wissen und sich dann bewusst entscheiden, ob für sie das Risiko einer möglichen Behinderung bei ihrem ungeborenen Kind so schwer wiegt, dass sie die Belastungen und Gefährdungen aus einem Verfah- ren der Pränataldiagnostik in Kauf nehmen möchten. In jedem Fall gilt daher: keine Pränataldiagnostik ohne vorherige Beratung.

Nachfolgend stellen wir die wichtigsten Untersuchungen und Tests mit ihren Möglichkeiten und Einschränkungen vor:

ULTRASCHALL (SONOGRAFIE)

Wie funktioniert die Untersuchung?

Bei der Ultraschalluntersuchung oder Sonografie werden Schallwellen in das Gewebe gesendet. An den Grenzflächen zwischen Hohlräumen und Geweben oder zwischen Geweben unterschiedlicher Dichte werden diese Schallwellen als Echo zurückgeworfen, das sich in einem Graustufenbild darstellen lässt.

Was leistet die Untersuchung?

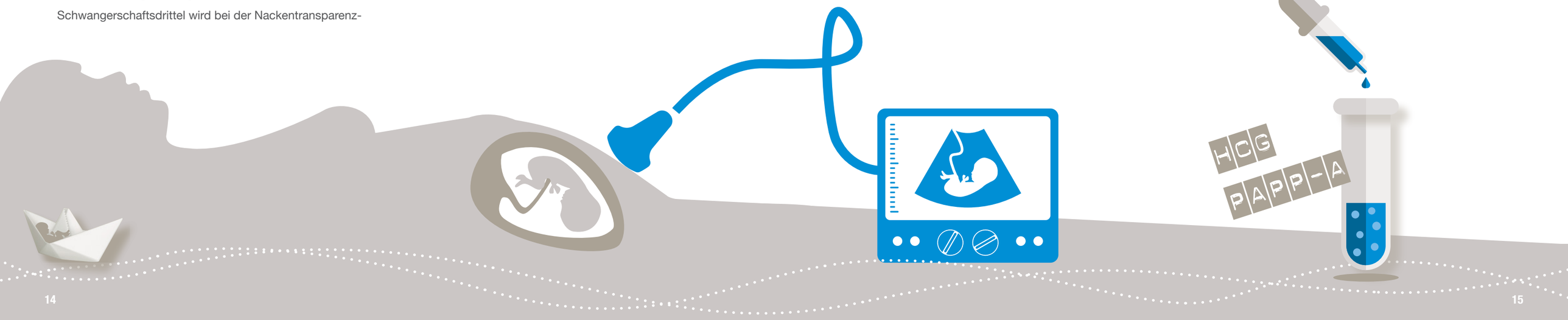
Ultraschall wird im Rahmen der normalen Schwangerschaftsvorsorge eingesetzt, um das Wachstum und die Entwicklung des Kindes, die Lage der Plazenta und die Menge des Fruchtwassers zu überprüfen. Etwa in der 20. Schwangerschaftswoche können mit der Untersuchung Organfehlbildungen erkannt bzw. ausgeschlossen werden. So zeigt der Ultraschall beispielsweise, ob die inneren Organe und das Skelett normal angelegt sind, wie sich Größe und Gewicht entwickeln, und ob Bauch und Rücken geschlossen sind.

Besteht der Verdacht auf eine Wachstumsverzögerung, kommen spezielle Ultraschallverfahren zum Einsatz. Damit kann der Arzt den Blutfluss im Herzen, in den Gefäßen und in der Nabelschnur des Kindes überprüfen und Fehlentwicklungen des Kreislaufs sowie vorhandene oder drohende Durchblutungsstörungen aufdecken. Schon im ersten Schwangerschaftsdrittel wird bei der Nackentransparenz- oder Nackenfaltenmessung die Dicke der Nackenfalte mittels Ultraschall bestimmt. Eine erhöhte Dicke kann auf eine Chromosomenstörung (zum Beispiel Trisomie 21, 13 oder 18) oder andere Erkrankungen hinweisen.

Die Ultraschalluntersuchung kann auch zu fehlerhaften Befunden führen. Dies ist zum Beispiel möglich, wenn die Mutter stark übergewichtig ist, das Kind ungünstig liegt oder sich bei geringer Fruchtwassermenge nicht gut genug von den umgebenden Geweben abgrenzen lässt. Auch die Qualität des verwendeten Gerätes und die Erfahrung des Untersuchers spielen eine Rolle. Selbst korrekte Befunde liefern nicht immer eine sichere Diagnose. So ist eine erhöhte Nackentransparenz noch kein Beleg für eine Chromosomenstörung, sondern nur ein Hinweis auf eine erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeit. Umgekehrt schließt eine normale Nackentransparenz eine Chromosomenstörung nicht aus.

Welche Besonderheiten hat die Untersuchung?

Die Untersuchung tut nicht weh, schadet weder dem Kind noch der Mutter und kann beliebig oft durchgeführt werden. Außerdem freuen sich viele Eltern darauf, ihr Kind auf diese Weise erstmals zu Gesicht zu bekommen.



ERSTTRIMESTER-SCREENING (ETS)

Wie funktioniert das Screening?

Das Screening wird zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt und besteht aus der bereits erwähnten Nackentransparenzmessung per Ultraschall sowie einem Bluttest. Dabei werden meistens die Konzentrationen des Schwangerschaftshormons HCG (humanes Choriongonadotropin) und des Eiweißes PAPP-A (Pregnancy-Associated Plasma Protein A) im Blut der Schwangeren bestimmt.

Was leistet das Screening?

Ziel des Ersttrimester-Screenings ist es, frühzeitig das Risiko für eine Chromosomenstörung abzuschätzen. Eine erhöhte Nackentransparenz im Ultraschall, eine erhöhte HCG-Konzentration und eine erniedrigte PAPP-A-Konzentration deuten auf eine Chromosomenstörung hin.

Jeder einzelne dieser Befunde hat nur ungenügende Aussagekraft. Kombiniert und in Verbindung mit dem müt- terlichen Alter können Computerprogramme aber eine definierte Wahrscheinlichkeit für das Vorhandensein einer Trisomie 21 oder 18 oder 13 beim werdenden Kind errechnen. Demnach liefert das ETS keine endgültige Diagnose, sondern eine Risikoabschätzung.

Ultraschallprofil-Aufnahme eines Fetus in der 22. Schwangerschaftswoche, Abteilung für Geburtshilfe und Pränatale Medizin, Universitätsklinikum Bonn

Welche Besonderheiten hat das Screening?

Die Ergebnisse des Screenings hängen von denselben Faktoren ab, die bereits für die Ultraschalluntersuchung beschrieben wurden. Darüber hinaus können die Resultate je nach Art der verwendeten Tests und Computerprogramme variieren.

ERBGUTANALYSEN

Die vorher erwähnten Verfahren liefern lediglich Hinweise aufAnomalien im Erbgut, beweisend sind sie nicht. Dazu müssen Chromosomen und DNA direkt untersucht werden. Das notwendige Material dazu gewinnt man meist aus kindlichen Zellen, die man dem Fruchtwasser oder dem Choriongewebe bzw. der Plazenta entnimmt. Für bestimmte Chromosomentests kann auch frei schwimmende kindliche DNA aus dem mütterlichen Blut isoliert werden.

Für eine mikroskopische Chromosomenanalyse in Form eines sogenannten Karyogramms ist zuvor eine Anzüchtung von kindlichen Zellen erforderlich. Damit lassen sich Abweichungen von der richtigen Chromosomenzahl, mikroskopisch sichtbare Stückverluste, überzählige Abschnitte oder chromosomale Umbauten erkennen.

Beim sogenannten Schnelltest werden jene Chromosomen untersucht, bei denen zahlenmäßige Fehlverteilungen am häufigsten vorkommen. Das sind die Chromosomen 13, 18 und 21 sowie die Geschlechtschromosomen. Sie werden mit der FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)-Methode angefärbt und können direkt ohne Anzüchtung der Zellen bereits nach einem Tag beurteilt werden.

Bei einem Verdacht auf mikroskopisch nicht sichtbare Chromosomenstörungen kommen weitere Techniken zum Einsatz, mit denen sich einzelne Chromosomenbereiche darstellen lassen. Dazu zählt insbesondere die sogenannte molekulare Karyotypisierung (auch Array-Analyse genannt), bei der das gesamte chromosomale Material auf Abweichungen von der normalen Menge überprüft wird. Damit lassen sich viel mehr Störungen aufdecken als durch die mikroskopische Analyse, die Interpretation der Befunde kann jedoch schwierig sein. Deshalb gehören solche Tests nur in die Hände von hierfür ausgebildeten Fachleuten. Die deutsche Gesetzgebung sieht vor, dass vorgeburtliche Erbgutanalysen nur dann vorgenommen werden dürfen, wenn vor und nach der Untersuchung eine genetische Beratung durch hierfür qualifizierte Ärzte stattgefunden hat.

Chromosomale Anomalien sind jedoch nur für den kleineren Teil der erblich bedingten Entwicklungsstörungen und Erkrankungen verantwortlich. Viele werden durch Mutationen einzelner oder mehrerer Gene verursacht, die sich mit Chromosomenanalysen nicht erfassen lassen. Heute gibt es für Tausende von erblich bedingten Erkrankungen Tests, um die zugrunde liegenden genetischen Veränderungen nachzuweisen oder auszuschließen. Bisweilen wird auch das gesamte Genom auf der Suche nach genetischen Fehlern durchforstet. Die Hoffnung ist, damit auch bislang unbekannte Mutationen zu entdecken, die beispielsweise mit kindlichen Entwicklungsstörungen einhergehen.

Solche weiterführenden genetischen Analysen können beispielsweise begründet sein, wenn innerhalb der Familie eines Paares bereits vererbbare Erkrankungen aufgetreten sind und im Rahmen der Familienplanung das Erkrankungsrisiko für Nachkommen bestimmt werden soll. Hierzu sollte im Vorfeld einer Schwangerschaft eine genetische Beratung stattfinden. Aber auch Hinweise auf eine Entwicklungsstörung des werdenden Kindes können Genanalysen nach sich ziehen.

Wie intensiv man eine genetische Diagnostik durchführt, hängt vom Einzelfall ab. Der betreuende Arzt wird - eventuell nach Rücksprache mit der Einrichtung, die die Analysen vornimmt - sinnvolle Tests auswählen und sie dem Paar vorstellen. Auch diese Untersuchungen dürfen nur dann vorgenommen werden, wenn vor und nach der Untersuchung eine genetische Beratung durch hierfür qualifizierte Ärzte stattgefunden hat und die Konsequenzen für das Fortsetzen der Schwangerschaft sorgfältig überdacht wurden.

NICHTINVASIVE PRÄNATALTESTS (NIPT)

Wie funktionieren die Tests?

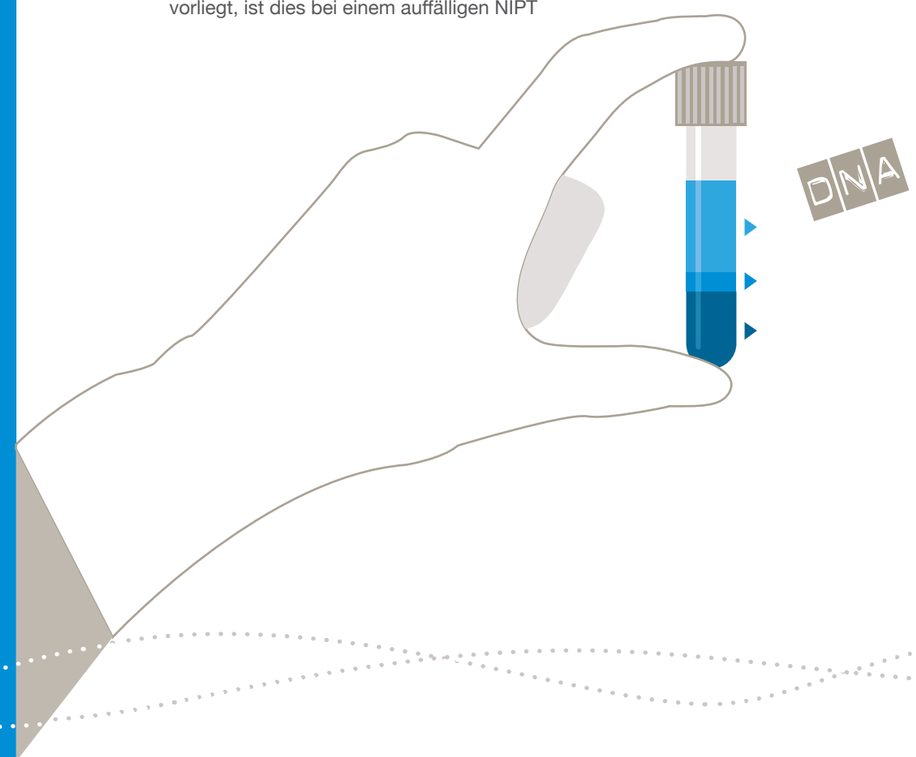
Unter dem Begriff nichtinvasive-Pränataltests (NIPT) werden verschiedene auf dem Markt verfügbare Tests zusammengefasst. Sie beruhen darauf, dass das mütterliche Blut ab der Frühschwangerschaft neben der mütterlichen in geringer Menge auch kindliche Erbsubstanz (DNA) bzw. Bruchstücke davon enthält. Wird die DNA isoliert und vermehrt, kann sie mithilfe der Tests untersucht werden.

Was leisten die Tests?

Gegenwärtig werden die Tests vorwiegend zum Nachweis von Fehlverteilungen der Chromosomen 13, 18, 21 sowie X und Y eingesetzt. Diese Tests sind besonders sicher für die Trisomie 21 und sehr viel besser als das Ersttrimester-Screening für andere Chromosomenstörungen. So liegt die Entdeckungsrate für die Trisomie 21 bei über 99 Prozent und die Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliges Testergebnis falsch ist, bei 0,1 Prozent. Während im Falle eines auffälligen Untersuchungsergebnisses im Ersttrimester-Screening nur durchschnittlich in einem von 20 Fällen tatsächlich eine kindliche Chromosomenstörung vorliegt, ist dies bei einem auffälligen NIPT für das Down-Syndrom bei zwei von drei Schwangeren der Fall. Ein wichtiger Pluspunkt ist außerdem, dass bei NIPT – von extrem seltenen Ausnahmen abgesehen – keine falsch negativen Ergebnisse vorkommen, das heißt, dass der Test ein „normales“ Ergebnis liefert, tatsächlich aber eine kindliche Chromosomenstörung vorliegt, die nicht erkannt wurde. Trotzdem werden auffällige Ergebnisse bislang noch nicht als feststehende Diagnose angesehen und sollten durch eine herkömmliche Chromosomenanalyse nach Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie bestätigt werden.

Welche Besonderheiten hat das Screening?

Weniger als 5 Prozent der NIPT-Untersuchungen liefern keine Ergebnisse, beispielsweise weil nicht ausreichend kindliche DNA im mütterlichen Blut enthalten ist. Deshalb sollte der Untersuchungszeitpunkt nicht vor der abgeschlossenen 10. Schwangerschaftswoche liegen, die meisten Probenentnahmen finden in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche statt.



FRUCHTWASSERUNTERSUCHUNG (AMNIOZENTESE)

Wie funktioniert die Untersuchung?

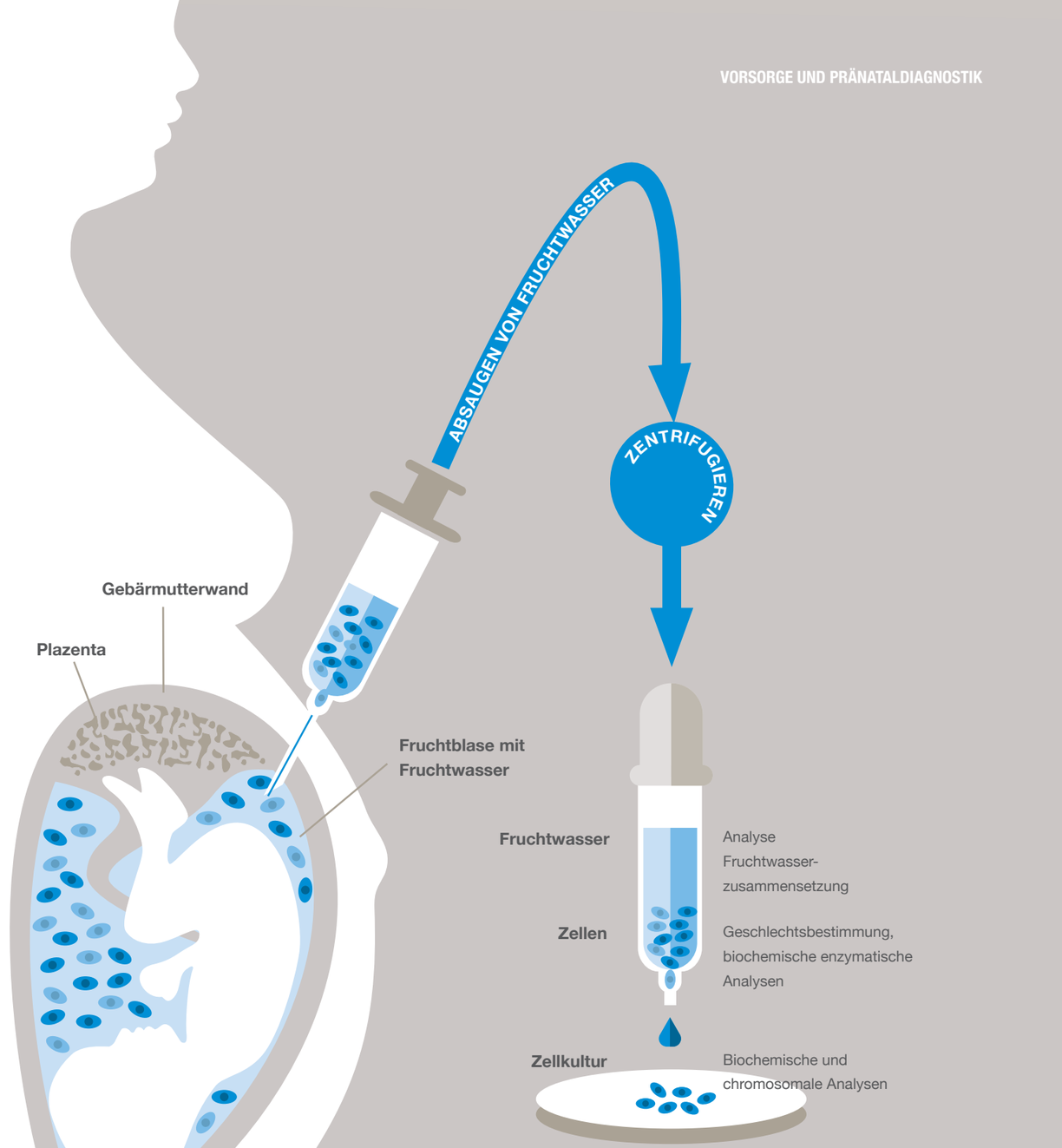
Bei der Amniozentese wird über eine Hohlnadel Fruchtwasser aus der Fruchtblase entnommen. Per Ultraschall kann der Arzt den Weg der Nadel durch die Bauchdecke verfolgen und sicherstellen, dass er das Kind nicht verletzt. Liegt die Nadel richtig, werden 10 bis 20 ml Fruchtwasser abgesaugt. Es enthält Zellen des Kindes, deren Erbsubstanz man untersuchen kann. Der FISH-Schnelltest gibt bereits nach ein bis drei Tagen Hinweise auf die wichtigsten Chromosomenstörungen, für das endgültige Ergebnis braucht das Labor rund zwei Wochen, da die Zellen vor der Untersuchung in Kultur vermehrt werden müssen. Der Schnelltest auf chromosomale Störungen reicht zur Diagnose nicht sicher aus, ein positiver Befund muss durch die Chromosomenanalyse an den kultivierten Zellen bestätigt werden. Von Interesse ist darüber hinaus das im Fruchtwasser befindliche kindliche Eiweiß Alpha-Feto-Protein (AFP).

Was leistet die Untersuchung?

Anhand der kultivierten kindlichen Zellen lassen sich wie aus Chorionzotten Chromosomenanalysen und nach der Isolation von DNA molekulargenetische Untersuchungen durchführen. Das Alpha-Feto-Protein ist im Zusammenhang mit einer Fehlbildung relevant. Ist seine Konzentration im Fruchtwasser erhöht, deutet dies auf Verschlussdefekte wie einen offenen Rücken oder eine offene Bauchdecke hin (Spina bifida bzw. Omphalozele, Gastroschisis).

Welche Besonderheiten hat die Untersuchung?

Der Eingriff ist schmerzarm und kann ambulant durchgeführt werden. Es besteht ein eingriffsbedingtes Fehlgeburtsrisiko von 0,1 bis 1 Prozent. Im Unterschied zur Chorionzotten-Biopsie erfolgt die Amniozentese jedoch erst später, meist zwischen der 15. und der 18. Schwangerschaftswoche. Ein weiterer Nachteil ist, dass Eltern auf das endgültige Ergebnis der Chromosomenanalyse rund zwei Wochen warten müssen. Molekulargenetische Untersuchungen dauern in der Regel noch länger, da erst eine ausreichend große Zellkultur vorliegen muss, bevor kindliche Erbsubstanz für Analysen gewonnen werden kann. Diese Zeit wird oft als sehr quälend empfunden. Werden schwere kindliche Erkrankungen festgestellt und wird deshalb ein Schwangerschaftsabbruch gewünscht, kann dies in diesem fortgeschrittenen Stadium der Schwangerschaft besondere körperliche und seelische Belastungen mit sich bringen.



VORSORGE UND PRÄNATALDIAGNOSTIK

CHORIONZOTTEN-BIOPSIE

Wie funktioniert die Untersuchung?

Die Chorionzotten sind ein Bestandteil der Plazenta und entwickeln sich wie der Embryo aus der befruchteten Eizelle, ihre Zellen enthalten daher dieselbe Erbinformation. Für die Biopsie führt der Arzt unter Ultraschallkontrolle und meist über die Bauchdecke eine Hohlnadel oder einem dünnen Katheter von vaginal bis zu den Chorionzotten ein und entnimmt Gewebe. Ein Teil der gewonnenen Zellen wird für etwa einen Tag kultiviert, anschließend können die genetischen Untersuchungen stattfinden. Lediglich bei besonderen Fragestellungen ist eine längere Anzucht von etwa zwei Wochen notwendig.

Was leistet die Untersuchung?

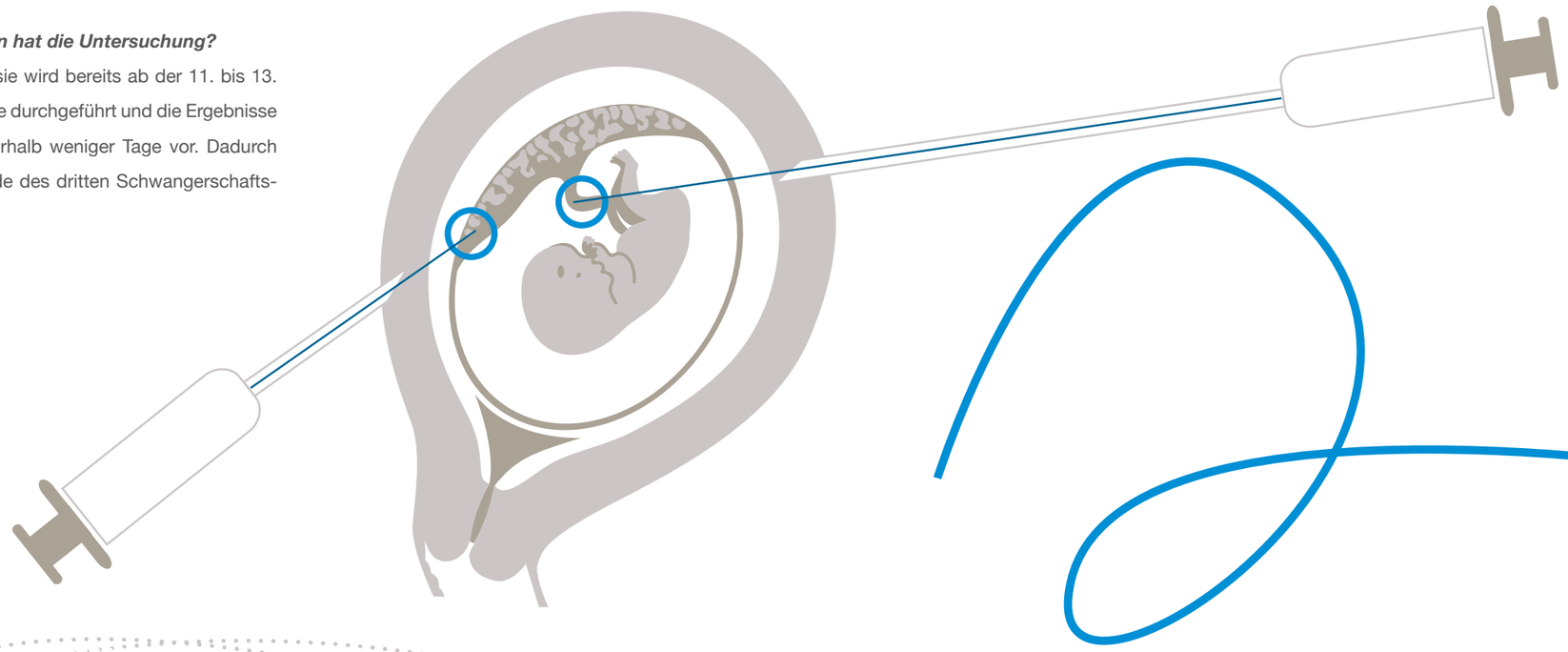
Das kindliche Gewebe, welches bei der Chorionzotten-Biopsie gewonnen wird, kann für verschiedene genetische Tests herangezogen werden, zum Beispiel für Chromosomenuntersuchungen oder für Analysen von einzelnen Genen.

Welche Besonderheiten hat die Untersuchung?

Die Chorionzotten-Biopsie wird bereits ab der 11. bis 13. Schwangerschaftswoche durchgeführt und die Ergebnisse liegen meist schon innerhalb weniger Tage vor. Dadurch können bereits zum Ende des dritten Schwangerschaftsmonats chromosomale Anomalien oder genetische Erkrankungen mit hoher Sicherheit ausgeschlossen oder bestätigt werden, die belastende Wartezeit auf die Ergebnisse entfällt.

Anders ist dies, wenn versehentlich mütterliches Gewebe entnommen wurde oder die untersuchten Zellen nicht alle dieselben Befunde aufweisen. Dann muss die Biopsie wiederholt werden, beziehungsweise im Falle abweichender Befunde eine Langzeitkultur über zwei Wochen angelegt werden.

Die Wahrscheinlichkeit einer Fehlgeburt während oder nach einer Chorionzotten-Biopsie beträgt bei erfahrenen Ärzten ähnlich wie bei der Amniozentese 0,1 bis 1 Prozent.



NABELSCHNURPUNKTION (CHORDOZENTESE)

Wie funktioniert die Untersuchung?

Bei der Cordozentese wird eine Hohlnadel durch die Bauchdecke in die Fruchthöhle und dann in die Nabelschnurvene geführt. Auch dieser Eingriff erfolgt unter ständiger Sichtkontrolle durch Ultraschall. Liegt die Nadel richtig, entnimmt der Arzt eine kleine Menge kindlichen Blutes.

Was leistet die Untersuchung?

Die Cordozentese ist meist speziellen Fragestellungen vorbehalten. Mit der Methode lässt sich feststellen, ob eine Infektion von der Mutter auf das Kind übergegangen ist. Darüber hinaus kann die Blutprobe für genetische Analysen verwendet werden. Häufig wird die Untersuchung veranlasst, wenn Ärzte eine Blutarmut bei dem heranwachsenden Kind vermuten oder die Mutter mit dem Erreger der Ringelröteln infiziert war. Wichtig ist auch, dass es bei Blutarmut oder einer Infektion des Kindes – anders als bei den meisten genetisch bedingten Störungen – Behandlungsmöglichkeiten schon im Mutterleib gibt.

Welche Besonderheiten hat die Untersuchung?

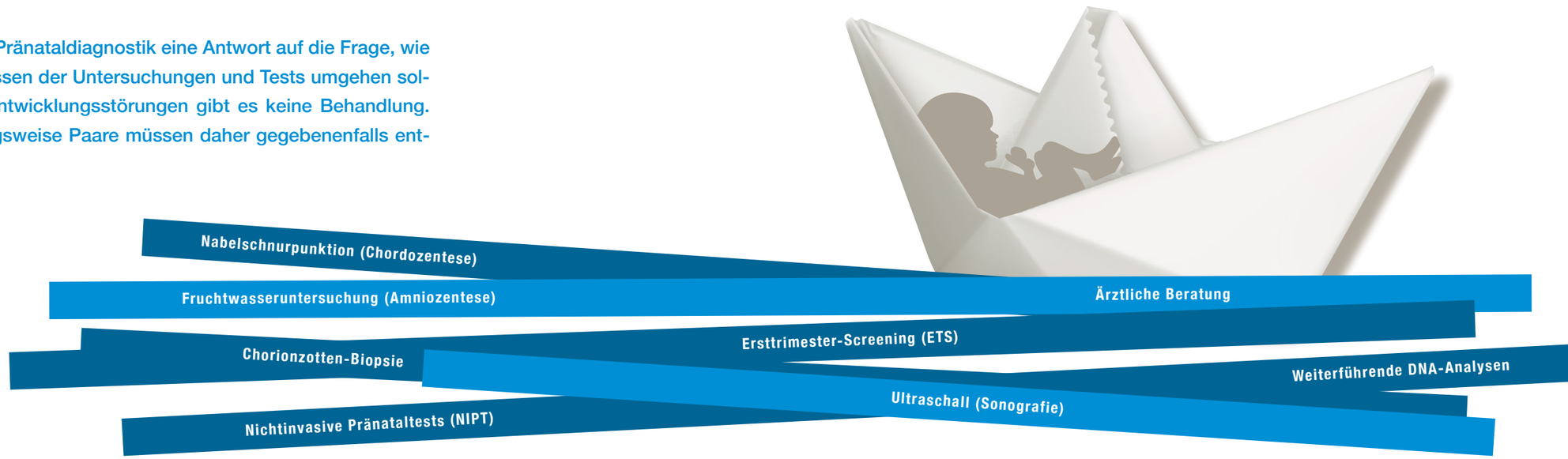
Die Cordozentese kann in der Regel ab der 16. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden. Auch hier gilt, dass der Eingriff für die Schwangere weitgehend schmerzfrei ist und ambulant durchgeführt werden kann. Allerdings kommt es bei 1 bis 3 Prozent der Prozeduren anschließend zu einer Fehlgeburt. Die Ergebnisse liegen rasch vor.

PRÄNATALDIAGNOSTIK – UND DANN?

Die Erläuterungen im vorherigen Kapitel machen deutlich, dass die Pränataldiagnostik manche Fragen beantworten kann, andere nicht. Dazu gehört beispielsweise die Frage, ob ein Kind vollständig gesund zur Welt kommen wird. Wie bereits erwähnt, haben alle werdenden Eltern unabhängig von der Familiengeschichte ein immer vorhandenes Risiko von etwa 3 Prozent für unterschiedliche angeborene Störungen bei ihrem Neugeborenen. Auch nach Anwendung aller Maßnahmen der vorgeburtlichen Diagnostik reduziert sich dieses Gesamtrisiko nur geringfügig. Normalbefunde bei der Pränataldiagnostik sind daher keine Garantie dafür, dass ein Kind gesund zur Welt kommen wird. Beispielsweise lassen sich Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, einige Herzfehler oder Gehirnfehlbildungen nicht immer sicher feststellen. Ebenso wenig kann die Pränataldiagnostik garantieren, dass sich ein Kind geistig unauffällig entwickeln wird. Weiter lässt eine Diagnosestellung im Mutterleib häufig keine Aussage darüber zu, wie schwer das Kind durch die festgestellte Entwicklungsstörung im Laufe des Lebens tatsächlich beeinträchtigt sein wird.

Noch weniger gibt die Pränataldiagnostik eine Antwort auf die Frage, wie Paare mit den Ergebnissen der Untersuchungen und Tests umgehen sollen. Für die meisten Entwicklungsstörungen gibt es keine Behandlung. Schwangere beziehungsweise Paare müssen daher gegebenenfalls entscheiden, ob sie sich ein gemeinsames Leben mit dem Kind vorstellen können oder die Schädigung so schwer wiegt, dass nur ein Schwangerschaftsabbruch infrage kommt.

Wer sich für oder gegen Maßnahmen der Pränataldiagnostik ausspricht, sollte sich dieser Zusammenhänge bewusst sein.



GLOSSAR

A

ABDOMINAL: Im Bereich des Unterleibs (Abdomen).

ALPHA-FETO-PROtEIN (AFP): Vom Embryo gebildeter Eiweißstoff, der ins Fruchtwasser und Blut der Mutter gelangt. Erhöhte Konzentrationen deuten auf eine Spina bifida hin.

ALTERSRISIKO: Das mit dem Alter der Mutter steigende Risiko für eine Chromosomenstörung des Kindes (zum Beispiel ein Down-Syndrom).

AMNIOZENTESE: Entnahme von Fruchtwasser mithilfe einer feinen Punktionsnadel durch die Bauchdecke. Sowohl Fruchtwasser als auch darin enthaltene kindliche Zellen werden für weitere Untersuchungen benötigt.

ANAMNESE: Ärztliche Befragung zur Vorgeschichte und zum aktuellen Gesundheitszustand eines Patienten. Die Angaben dazu können vom Patienten selbst kommen (Eigenanamnese) bzw. von Angehörigen oder anderen Personen, die den Patienten kennen (Fremdanamnese).

ARRAY-ANALYSE: Erbgutanalyse, bei der sich Chromosomenveränderungen nachweisen lassen, die mit mikroskopischen Verfahren nicht zu erkennen sind. Die Array-Analyse erfasst sehr kleine Verluste oder Zugewinne von Genbereichen über das gesamte Genom hinweg.

AUTOSOMEN: Chromosomen, die nicht zur Geschlechtsbestimmung beitragen. Der Mensch hat 22 Autosomen, die in den meisten Zellen als doppelter Satz vorliegen, in den Keimzellen als einfacher Satz.

B

BIOPSIE: Entnahme einer Gewebeprobe, die anschließend weiter untersucht wird.

BODY-MASS-INDEX (BMI): Der Body-Mass-Index bewertet das Körpergewicht eines Menschen im Verhältnis zu seiner Körpergröße. Die Formel zur Berechnung lautet Körpermasse (in kg) geteilt durch Körpergröße (in m) zum Quadrat, die Dimension beträgt dementsprechend kg/m^2. Nach einer Einteilung der WHO sind Menschen mit einem BMI von 18,5 bis < 25,0 normalgewichtig. Niedrgere Indizes stehen für Untergewicht, höhere für Übergewicht.

CHORION: Von kindlichem Gewebe gebildeter Teil des Mutterkuchens (Plazenta).

CHORIONGONADOTROPIN: In der Plazenta gebildetes Hormon (HCG)

CHORIONZOTTEN-BIOPSIE: Entnahme von Gewebe aus dem kindlichen Teil des Mutterkuchens (Chorion); die Zotten sind Ausstülpungen dieses Gewebes.

CHROMOSOM: Spiralisierte DNA im Zellkern, durch Färbung im Mikroskop sichtbar. Der Mensch hat normalerweise einen doppelten Satz aus 22 Chromosomenpaaren (Autosomen) sowie zwei Geschlechtschromosomen (XX beim weiblichen Geschlecht, XY beim männlichen), also insgesamt 46.

CHROMOSOMENSTÖRUNGEN/-ANOMALIEN: Falsche Anzahl oder in ihrer Struktur veränderte Chromosomen, in denen Genmaterial verloren gegangen ist oder verdoppelt vorliegt. Zahlenmäßige Chromosomenstörungen nehmen mit dem Alter der werdenden Mutter zu (Altersrisiko).

D

DNA: Englische Abkürzung für Desoxyribonukleinsäure (DNS); Erbsubstanz, deren molekulare Bausteine in ihrer Abfolge wie eine Schrift die Erbinformationen speichern.

DOWN-SYNDROM: Häufigste und bekannteste Störung der Autosomen; statt zwei tragen Betroffene drei Kopien des Chromosoms 21, deshalb wird das Syndrom auch Trisomie 21 genannt. Die Bezeichnung Mongolismus ist überholt und wird nicht mehr verwendet.

E

EPIGENETIK: Gesamtheit jener Faktoren, die nicht das Gen selbst, sondern dessen Aktivität festlegen. Durch epigenetische Einflüsse wird die Entwicklung der Zelle maßgeblich gesteuert.

F

FETAL: Zum ungeborenen Kind (Fetus) gehörend.

G

GENE: Abschnitte auf der DNA, aus denen sich Proteine bilden. Ein Chromosom kann mehrere tausend Gene beinhalten. Insgesamt umfasst das menschliche Genom etwa 25.000 Gene.

GENETISCHE ERKRANKUNGEN: Vererbbare Krankheiten, die auf ein oder mehrere defekte Gene zurückzuführen sind (zum Beispiel Bluterkrankheit oder Mukoviszidose).

GENOM: Die Gesamtheit aller Gene im Erbgut.

K

KARYOGRAMM: Geordnete Darstellung der Chromosomen einer Zelle, in normalen Körperzellen des Menschen insgesamt 46.

M

MITOCHONDRIEN: Strukturen im Inneren einer Zelle, die unter anderem der Energiegewinnung dienen. Neben dem Zellkern enthalten auch sie DNA, allerdings mit wesentlich weniger Genen und nicht in Form von Chromosomen.

MONOSOMIE: Chromosomenanomalie, bei der ein Chromosom, das doppelt vorhanden sein sollte, nur einfach vorliegt. Feten mit Monosomie sind in der Regel nicht lebensfähig, Ausnahme sind Mädchen, die nur ein X-Chromosom haben statt zwei (Turner-Syndrom).

MUKOVISZIDOSE (ZYSTISCHE FIBROSE): Eine der häufigeren vererbbaren Stoffwechselerkrankungen (eine Erkrankung auf ca. 3.000 Neugeborene). Durch eine Störung in der Sekretproduktion leiden Betroffene unter anderem an Problemen im Bereich der Atemwege und des Verdauungstrakts.

MUTATION: Veränderung des Erbguts, potenziell mit Auswirkungen auf die Funktion des Organismus. Mutationen können geerbt sein oder neu auftreten. Sie können auf bestimmte Organe oder Gewebesysteme begrenzt sein. Befinden sie sich im Erbgut der Keimzellen, können sie weitervererbt werden.

P

PAPP-A: Pregnancy-Associated Plasma Protein A, ein Protein im mütterlichen Blut. Es wird im Rahmen des Ersttrimester-Screenings bestimmt und kann Hinweise auf eine kindliche Entwicklungsstörung geben.

PLAZENTA: Mutterkuchen, von mütterlichem und kindlichem Gewebe gebildetes Organ, das der Versorgung des Feten dient und Hormone produziert.

PRÄGUNG/PROGRAMMIERUNG, FETALE: Beeinflussung der Funktion von Genen (Epigenetik) durch äußere Faktoren während der Fetalentwicklung, zum Beispiel durch das Hormon- und Stoffwechselmilieu.

R

RÖTELN-EMBRYOPATHIE: Durch Rötelnerkrankung der werdenden Mutter während der ersten drei Schwangerschaftsmonate hervorgerufene schwere Fehlbildung des ungeborenen Kindes.

S

SCREENING: Reihenuntersuchung

SPINA BIFIDA: Offener Rücken, angeborene Spaltbildung der Wirbelsäule. Das Rückenmark ist dadurch nicht vollständig von Knochen umschlossen (Neuralrohrdefekt).

T

TERATOGENE: Biologische, chemische oder physikalische Einflüsse in den ersten 3 Monaten der Schwangerschaft, die Fehlbildungen beim Embryo hervorrufen können, zum Beispiel Drogen, Alkohol, Nikotin oder Strahlung.

TOXOPLASMOSE: Durch den Krankheitserreger Toxoplasma gondii hervorgerufene, im Allgemeinen harmlose Infektion. Steckt sich eine Schwangere zum ersten Mal in ihrem Leben mit Toxoplasmose-Erregern an, kann die Krankheit auf das Kind übertragen werden und schwere Fehlbildungen hervorrufen.

TRANSLOKATION: Eine Veränderung im Chromosomenbestand, bei der chromosomale Abschnitte aus ihrem angestammten Bereich entfernt und andernorts eingebaut werden. Bei einer balancierten Translokation hat der Umbau keine negativen Folgen, bei einer unbalancierten schon.

TRISOMIE: Chromosomenfehlverteilung, bei der ein Chromosom, das doppelt vorhanden sein sollte, dreifach vorliegt. Die bekannteste Form ist die Trisomie 21, die zum Down-Syndrom führt. Wesentlich schwerwiegendere Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen treten bei der Trisomie 13 (Pätau-Syndrom) und der Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) auf. Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 sterben meist nach der Geburt bzw. in den ersten Lebensmonaten. Trisomien kommen auch bei den Geschlechtschromosomen vor und haben für die körperliche und geistige Entwicklung wesentlich geringere Auswirkungen: XXY und XYY sind Trisomien bei Männern, die zwei X-Chromosomen (Klinefelter-Syndrom) bzw. zwei Y-Chromosomen tragen. XXX wird als Triplo X bezeichnet und kommt bei Frauen vor.

U

Uterus: Gebärmutter

Stiftung für das behinderte Kind
Förderung von Vorsorge und Früherkennung

HELFEN SIE UNS – DAMIT WIR HELFEN KÖNNEN

Die Mittel der Stiftung rekrutieren sich ausschließlich aus freiwilligen Zuwendungen. Darum spenden auch Sie, damit die Stiftung ihre Arbeit effektiv und zum Wohle von Eltern und Kindern fortsetzen kann.

Ihre Spende hilft uns helfen!

KONTO DER STIFTUNG FÜR DAS BEHINDERTE KIND:

Deutsche Apotheker- und Ärztebank
Konto 21 55 672
BLZ 300 60 60 1
BIC DAAEDEDDXXX
IBAN DE 55 30 06 06 01 00 02 15 56 72

KONTAKT

PETRA HINZ

Sekretariat der Stiftung für das behinderte Kind

Tel.: +49 228 287-10901

www.stiftung-behindertes-kind.de

Scannen für weitere Informationen

ukb universitäts klinikum bonn

IMPRESSUM

Prof. Dr. med. Dr. h. c. mult.
WOLFGANG HOLZGREVE, MBA
Vorstandsvorsitzender der Stiftung für das behinderte Kind
Ärztlicher Direktor und Vorstandsvorsitzender Universitätsklinikum Bonn (UKB)
Venusberg-Campus 1
D-53127 Bonn
Tel.: +49 228 287-10901
E-Mail: stiftung.behindertes.kind@web.de
www.stiftung-behindertes-kind.de

Wissenschaftliche Bearbeitung
Prof. Sabine Rudnik-Schöneborn, Innsbruck
Prof. Klaus Zerres, Bonn

Design
Looks.Like.Liepold Kommunikationsdesign
www.looks-like-liepold.de

Stand: Dezember 2021