

Ultraschalluntersuchung und pränatale Diagnostik in der Schwangerschaft – Was Sie wissen sollten

Ultraschall

Sicherheit

Seit über 60 Jahren wird der Ultraschall in der Schwangerschaft angewendet. Bis jetzt konnte nie ein schädlicher Einfluss auf Kind oder Mutter gezeigt werden.

Nutzen

Mit der Ultraschalluntersuchung lassen sich folgende Fragen beantworten:

Im ersten Schwangerschaftsdrittel

- Nachweis, dass das Kind lebt und am richtigen Ort in der Gebärmutter liegt.
- Festlegung des Schwangerschaftsalters. Dies ist von grosser Bedeutung, um beispielsweise ein vermindertes Wachstum des Kindes festzustellen.
- Erkennen von Mehrlingen
- Erstscreening (Erkennen von schweren Fehlbildungen, Messung der Nackentransparenz)

Im zweiten Schwangerschaftsdrittel

- Organscreening (Erkennen von schweren Fehlbildungen)
- Beurteilung der Fruchtwassermenge und des Wachstums des Kindes
- Bestimmung der Plazentalage

Im dritten Schwangerschaftsdrittel

- Beurteilung der Fruchtwassermenge und des Wachstums des Kindes
- Beurteilung der Lage des Kindes wie beispielsweise Schädellage oder Beckenendlage (das Kind liegt 'verkehrt' in der Gebärmutter)

Bedeutung der Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft

Ist der Ultraschallbefund normal, kann man mit grosser Wahrscheinlichkeit davon ausgehen, dass alles in Ordnung ist.

Kann man aber garantieren, dass das Kind gesund ist, wenn die Ultraschalluntersuchung normal ist? *Nein, dies ist nicht möglich.*

Die Ultraschalluntersuchung eignet sich gut, um schwere kindliche Probleme zu entdecken (90% Genauigkeit), z.B. Fehlbildungen, die ein Überleben des Kindes möglicherweise nicht erlauben. Die Ultraschalluntersuchung ist ziemlich gut, um Probleme zu erkennen, die eine intensive Betreuung und Therapie erfordern (75% Genauigkeit). Die Ultraschalluntersuchung eignet sich jedoch nur mässig um 'geringfügige' Fehlbildungen, wie zum Beispiel Fehlbildungen der Finger, zu sehen (30% Genauigkeit). Ferner können wir manchmal Veränderungen, feststellen, die selbst keinen Krankheitswert haben, jedoch ggf. auf eine Erkrankung hindeuten können. Kann diese spezielle Erkrankung ausgeschlossen werden, hat das Hinweiszeichen keine Bedeutung mehr. Gewisse Fehlbildungen zeigen sich erst im Laufe der Schwangerschaft und sind manchmal beim Organscreening im mittleren Schwangerschaftsdrittel noch nicht erkennbar.

Ein normaler Ultraschallbefund kann stark beruhigen. Falls wir aber im Ultraschall eine Auffälligkeit entdecken, veranlassen wir eine Beurteilung bei einer Ultraschall-Spezialistin oder einem -Spezialisten. Dort werden Sie beraten und es werden, wenn nötig, weitere Abklärungen durchgeführt. Diese Schwangerschaften werden engmaschig kontrolliert.

Die Ultraschalluntersuchung kann wichtige Entscheidungsgrundlagen liefern. Sie ermöglicht den Eltern, sich z.B. auf die Geburt eines kranken Kindes vorzubereiten und die Geburt kann an einem geeigneten Spital geplant werden. Gelegentlich kann auch eine Therapie während der Schwangerschaft den Gesundheitszustand des Kindes entscheidend verbessern.

Die Ultraschalluntersuchung kann jedoch beim Nachweis einer schwerwiegenden kindlichen Störung auch einen ethischen Entscheidungskonflikt bringen: „Soll ich die Schwangerschaft weiterführen oder einen Abbruch durchführen lassen?“

Information zur pränatalen Diagnostik für Chromosomenstörungen und genetische Erkrankungen

Die grosse Mehrheit aller Kinder kommt gesund zur Welt.

Die pränatale Diagnostik umfasst verschiedene vorgeburtliche Untersuchungen (Ultraschall, Ersttrimestertest, NIPT, Chorionzottenbiopsie und Amniozentese). Diese Untersuchungen können Fehlbildungen oder ein hohes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung erkennen.

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heisst, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Es ist sehr wichtig, dass Sie sich zur pränatalen Diagnostik Gedanken machen und gut informiert sind.

Was sind Chromosomenstörungen / Trisomie 21, 13 und 18?

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, insgesamt 46 Chromosomen. Die Chromosomen sind die Träger unserer Erbanlage. Sie bestehen aus einer Vielzahl von Abschnitten, den Genen. Chromosomenstörungen sind Veränderungen an der Zahl oder der groben Struktur der Chromosomen.

Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21, auch Down-Syndrom genannt. Menschen mit Trisomie 21 haben ein Chromosom 21 zu viel (drei statt zwei).

Die Trisomie 21 ist mit unterschiedlich stark ausgeprägter geistiger Behinderung und manchmal auch mit Fehlbildungen von Organen verbunden. Das Risiko für eine Trisomie 21 nimmt mit zunehmendem Alter der Mutter zu und beträgt bei einer 35-jährigen Frau 1:385.

Die Trisomie 13 und Trisomie 18 kommen viel seltener vor. Sie sind mit schwerer geistiger Behinderung und Organfehlbildungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen verunmöglichen.

Es ist sinnvoll, sich vor der Durchführung der pränatalen Diagnostik folgende Fragen zu stellen:

Möchten Sie erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?

Was würde ein auffälliges Ergebnis für Sie bedeuten?

Würde allenfalls ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?

Wie kann das Trisomie-Risiko beurteilt werden?

Ersttrimester-Test (ETT)

Im Rahmen der Ultraschalluntersuchung in der 12.-14. Schwangerschaftswoche ist es möglich, mit Ultraschall die sogenannte Nackentransparenz (NT) des Embryos zu messen. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Je breiter die NT, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine verbreiterte NT kann zudem ein Hinweis für verschiedene angeborene Organfehlbildungen sein, besonders für kindliche Herzfehler. Eine normale NT schliesst aber eine Organfehlbildung oder eine Trisomie nicht aus und es gibt auch gesunde Kinder mit einer verbreiterten NT.

Zusätzlich zur Messung der Nackentransparenz (NT) wird beim Ersttrimester-Test das mütterliche Blut auf zwei Blutwerte (Beta-HCG und Papp-A) untersucht. Diese werden vom Mutterkuchen (Plazenta) gebildet und ihre Konzentration ist bei chromosomalen Veränderungen auffällig. Aus der Kombination von Alter der Mutter, Nackentransparenz und den Blutwerten wird im Labor das individuelle Risiko für eine Trisomie 21, 13 und 18 berechnet. Ein auffälliger Test bedeutet aber noch nicht, dass das Kind auch wirklich von einer Trisomie betroffen ist.

Durch den Ersttrimester-Test werden rund 90% aller Trisomie 21-Fälle erkannt, aber umgekehrt auch rund 10% verpasst. Der Test wird von der Krankenkasse übernommen. Das Resultat liegt nach 2-3 Tagen vor.

Beträgt das Risiko für Trisomie 21, 13 und 18 gemäss den Resultaten des ETT 1:1000 oder mehr, wird den schwangeren Frauen angeboten, einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT, s. unten) durchführen zu lassen. In diesem Fall wird der NIPT von der Krankenkasse bezahlt.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung eine mögliche Fehlbildung beim Kind oder eine sehr stark verbreiterte Nackentransparenz, dann wird für eine weitere Abklärung eine Spezialistin oder ein Spezialist zugezogen. Diese/r führt dann möglicherweise eine weitere Abklärung mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese durch. (siehe unten)

Nackentransparenzmessung



Einteilung der Risiko-Berechnung des ETT für die Trisomien 21, 13 und 18:

Hohes Risiko: bis 1: 300
Mittleres Risiko: 1: 301 bis 1: 999
Niedriges Risiko: kleiner als 1: 1000

Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

Mit einem nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) lassen sich im Blut der Schwangeren die Chromosomen aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Die Chromosomen der Plazenta sind in der Regel identisch mit den Chromosomen des Kindes. Für den Test wird Blut aus der Vene der Schwangeren benötigt. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko für eine Fehlgeburt. Erwartet eine Schwangere ein Kind mit Trisomie 21, kann das mit einer Zuverlässigkeit von über 99% entdeckt werden. Auffällige Befunde im NIPT bedeuten aber nicht zwangsläufig, dass das Kind eine Chromosomenstörung hat. Ein auffälliges Ergebnis sollte weiter abgeklärt werden (mit einer Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese), bevor eine Diagnose definitiv gestellt werden kann. Oft dauern diese weiteren Abklärungen einige Zeit und können psychisch belastend sein.

Gelegentlich muss der NIPT wiederholt werden, wenn in der Blutentnahme nicht genügend Chromosomen-Material aus der Plazenta vorhanden ist.

Sehr selten entdeckt der Test eine unbekannte Chromosomenveränderung oder eine Krebserkrankung bei der Schwangeren.

Das Resultat des NIPT liegt 7-10 Tage nach der Blutentnahme vor.

Die Kosten für den NIPT betragen rund 500 Fr. Sie werden zur Abklärung der Trisomie 21, 13 und 18 ab einem Risiko im Ersttrimestertest (ETT) höher als 1:1000 von der Krankenkasse übernommen.

NIPT auf Wunsch

Der NIPT kann auf Wunsch auch ohne auffälligen Ersttrimestertest (ETT) durchgeführt werden. In diesem Fall muss die Schwangere die Kosten für den NIPT selber übernehmen.

Test der Geschlechtschromosomen

Auf Wunsch können mit dem NIPT auch die Geschlechtschromosomen des Kindes untersucht und somit sein Geschlecht festgestellt werden. Ein Mädchen hat zwei X-Chromosomen (XX), ein Junge hat ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom (XY).

Manchmal liegt eine Störung der Geschlechtschromosomen vor, z.B. das Turner-Syndrom oder das Klinefelter-Syndrom. Diese Kinder sind in der Regel nicht geistig oder körperlich eingeschränkt, können aber meistens keine eigenen Kinder bekommen.

Als Alternative können wir das Geschlecht ab der ca. 16. Schwangerschaftswoche auch im Ultraschall erkennen.

Erweiterter NIPT

Die Entwicklung in der pränatalen Diagnostik schreitet ständig voran und dies ist auch beim NIPT so.

Heute kann der NIPT nicht nur die Chromosomen 21, 13 und 18, sondern auch alle anderen Chromosomen untersuchen. So können an den Chromosomen grössere Veränderungen (Duplikationen und Deletionen) und teilweise sogar Veränderungen in den Genen erkannt werden.

Die bekannten genetischen Erkrankungen (Syndrome), die der Test erkennen kann, sind sehr selten. Häufigkeit: 1:50'000 bis 1:100'000, d.h. 1 betroffenes Kind auf 50'000 bis 100'000 Geburten.

Auffällige Resultate sind gelegentlich falsch und erst weitere Abklärungen (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese) zeigen, dass das Kind gesund ist. Das Warten auf die Resultate dieser Untersuchungen kann einige Wochen dauern und belastend sein.

Chorionzottenbiopsie / Amniozentese

Bei der Chorionzottenbiopsie wird mit einer Nadel unter Ultraschallsicht durch die Bauchdecke der Mutter und die Gebärmutterwand in den Mutterkuchen (Plazenta) gestochen und so Zellen für eine Untersuchung der Chromosomen gewonnen. Bei der Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion wird unter Ultraschallsicht mit einer Nadel durch die Bauchdecke und die Gebärmutter in die Fruchtblase gestochen und daraus 10 bis 15 ml Fruchtwasser gewonnen. Das Risiko eines Schwangerschaftsverlustes durch diese Untersuchungen liegt bei weniger als 0.3%. Das bedeutet, dass es bei einer von 300-400 Schwangerschaften nach der Untersuchung zu einer Fehlgeburt kommt. Das Ergebnis der Untersuchung liegt nach 10-14 Tagen vor. Bei beiden Methoden wird auch ein Schnelltest für die wichtigsten Chromosomen durchgeführt und ergibt ein Ergebnis nach 24-48 Stunden.

Informationen zur Präeklampsie und deren Prävention

Die Präeklampsie ist eine durch die Schwangerschaft ausgelöste Erkrankung. Bei der Präeklampsie steigt bei der Schwangeren u.a. der Blutdruck an und sie scheidet im Urin viel Eiweiss aus. Eine Präeklampsie tritt bei 2-5% der Schwangeren auf. Die Präeklampsie kann für Frau und Kind ein grosses Risiko darstellen, v.a. wenn sie früh in der Schwangerschaft auftritt. Manchmal muss bei einer Präeklampsie die Geburt vorzeitig eingeleitet werden, dies kann bedeuten, dass das Kind deshalb zu früh auf die Welt kommt.

Es gibt verschiedene Vorerkrankungen und Situationen, bei denen das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie erhöht ist (z.B. hoher Blutdruck, gewisse Immunerkrankungen, erste Schwangerschaft in Kombination mit Alter über 40 Jahre u.a.). In diesen Situationen empfehlen wir zur Vorbeugung und zum Schutz gegen die Präeklampsie die Einnahme von tief dosiertem Aspirin ab der Frühschwangerschaft.

Es gibt seit einiger Zeit auch einen Screening-Test, um das Risiko für das Auftreten einer Präeklampsie abzuschätzen. Der Screening-Test wird von den Krankenkassen nicht übernommen. Wir bieten den Screening-Test zurzeit in unserer Praxis nicht an.

Falls Sie ein Präeklampsie-Screening wünschen, informieren Sie uns bitte frühzeitig (vor der 12. Schwangerschaftswoche) darüber. Wir werden Sie dann für den Test an eine geeignete Stelle überweisen. Es fallen für Sie Kosten von ca. 100 Fr. an.

Bei Unklarheiten oder Fragen zu allen beschriebenen Themen geben wir ihnen gerne zusätzliche Auskunft.

Autorenschaft:

die Gynäkologinnen der mediX Gruppenpraxis, entsprechend den Empfehlungen der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM), März 2026