

Genetische Beratung und pränatale Diagnostik (PND) - Diagnosen, die auch über neues Leben entscheiden

Lies den Text sorgfältig durch und bearbeite mit deinem Nebensitzer folgende Aufgaben:

- Begründe stichwortartig, warum den unten angeführten Paaren oder Frauen eine pränatale Diagnostik empfohlen wird.
- Recherchiere mit Hilfe deines Schulbuches und weiterer Quellen folgende pränatale Untersuchungsmethoden: *Amniocentese, Chorionzottenpunktion, Nabelschnurpunktion* und *Ultraschalluntersuchung*. Notiere jeweils stichwortartig die Vorgehensweise. Was ist der Unterschied zwischen invasiven und nicht-invasiven Methoden?
- Stelle die Methoden vergleichend tabellarisch unter folgenden Gesichtspunkten dar: *Frühester Zeitpunkt* (Schwangerschaftswoche), *Was wird untersucht*, *Wann liegt ein Ergebnis vor*, *Vorteile* und *Risiken* der Methode?

Etwa 3-4% aller Neugeborenen werden mit einer genetisch bedingten Fehlbildung oder Behinderung zur Welt gebracht. Trotz dieser geringen Zahl stellt sich für viele Paare vor oder während einer Schwangerschaft selbstverständlich die drängende Frage „Wird unser Kind gesund sein?“

In Deutschland ist die umfassende medizinische Beratung und Aufklärung Teil der Schwangerenvorsorge und wird daher von den gesetzlichen und privaten Krankenversicherungen bezahlt.

Im Rahmen dieser Vorsorgeuntersuchungen wird festgestellt, ob es zu einer sogenannten „Risiko-schwangerschaft“ kommen kann.

Das Risiko, ein Kind mit einer genetischen Fehlbildung oder Behinderung zu bekommen, ist nicht bei allen Eltern gleich groß und hängt von verschiedenen Faktoren ab.

Genetische Beratungsstellen, aber auch viele Krankenhäuser bieten Paaren bei denen ein erhöhtes Risiko besteht, im Vorfeld oder nach einer entsprechenden Diagnose, aber auch im Verlauf einer Schwangerschaft Hilfe an.

Der Besuch einer genetischen Beratungsstelle wird Paaren empfohlen, **wenn**

- die schwangere Frau älter als 35 Jahre oder das Paar zusammen älter als 75 Jahre ist,
- einer der Partner oder nähere Verwandte von einer Erbkrankheit betroffen sind,
- das Paar bereits ein Kind mit einer Erbkrankheit hat,
- die Partner miteinander verwandt sind (z.B. Cousins),
- die Partnerin bereits Fehlgeburten ohne gynäkologische Ursache hatte,

Die Untersuchungsmethoden der pränatalen / vorgeburtlichen Diagnostik (PND)

Grundsätzlich unterscheidet man in der pränatalen Diagnostik (lat. *prä*, vor; *natus*, Geburt) zwei Vorgehensweisen: **invasiv** (lat. in vadere = hinein gehen) und **nicht-invasiv** Verfahren. Bei den **invasiven Methoden** entnimmt man Zellen, die von dem Fötus stammen. Die gewonnenen Gewebezellen enthalten die genetische Information des werdenden Kindes, welche dann auf Störungen oder Defekte hin untersucht werden. Zusätzlich kann das Fruchtwasser untersucht werden. Bestimmte Krankheiten beeinflussen den Stoffwechsel des Ungeborenen. Ausscheidungen im Fruchtwasser können daher zur Diagnose herangezogen werden.

Bei den **nicht-invasiven** Verfahren wird der Gesundheitszustand des werdenden Kindes visuell per Ultraschall oder durch indirekte Methoden, wie die Untersuchung des mütterlichen Blutes, untersucht.

- die Frau vor oder während der Schwangerschaft therapeutisch bestrahlt wurde oder mutagene Medikamente eingenommen hat,
- die Frau zu Beginn der Schwangerschaft eine Virusinfektion hatte,
- die Frau vor ihrer Schwangerschaft Suchtmittel wie Alkohol und Nikotin konsumiert hat,
- einer der beiden Partner oder beide an einer Krankheit leiden, für die eine genetische Ursache vermutet wird.

Den genetischen Beratungsstellen stehen verschiedene Methoden zur Verfügung, um eine möglichst genaue Risikoabschätzung oder Diagnose zu stellen. Vor einer Schwangerschaft werden in einer **human-genetischen Beratung** möglichst umfangreiche Daten über die die Paare und ihre Familien gesammelt. Auf der Basis dieser Befunde wird ein **Familienstammbaum** erstellt. Stellt sich dabei heraus, dass in einer der Familien eine Erbkrankheit nachgewiesen werden kann, so kann eine Risikoabschätzung vorgenommen werden. Liegt der Erkrankung ein autosomal-rezessiver Erbgang zugrunde, beträgt das Risiko, dass ein von der Krankheit betroffenes Kind zur Welt kommt, bei 25%. Eine sichere Voraussage kann mit dieser Methode jedoch nicht getroffen werden, da ja lediglich eine Wahrscheinlichkeit ermittelt wurde.

Bei einer bestehenden Schwangerschaft werden Methoden der Pränataldiagnostik (PND) empfohlen. Erst dies ermöglicht dann eine exaktere Diagnose.

Alle Untersuchungen sind für die Betroffenen freiwillig und auch das Recht auf Nichtwissen und Bedenkzeit ist gewährleistet.

Nach der Bearbeitung des Themas *Genetische Beratung und pränatale Diagnostik (PND)* sollst du ...

- ... den Unterschied zwischen invasiven und nicht-invasiven Untersuchungsmethoden der PND erklären können.
- ... Gründe/Faktoren nennen und erklären können, aufgrund derer der Besuch einer genetischen Beratungsstelle empfohlen wird.
- ... erklären können, auf welche Weise eine humangenetische Beratungsstelle zu einer Risikoabschätzung gelangt.
- ... an einem Beispiel erläutern können, warum die Risikoabschätzung einer humangenetischen Beratung auf der Basis von Stammbaumanalysen keine sichere Voraussage zulässt.
- ... je eine invasive und nicht invasive Methode der Pränatalen Diagnostik nennen, beschreiben und auf Vorteile und Risiken hin beurteilen können.

Quellen:

Fesch, C. (2000). *Genetische Tests. Wie funktionieren sie, und was sagen sie aus?* Frankfurt am Main: Fischer Taschenbuch Verlag GmbH.

Bundesarbeitsgemeinschaft der Freien Wohlfahrtspflege e.V. (Hrsg.) (2008): *Pränataldiagnostik*. Bachem, Köln. Gefördert durch die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, 51101 Köln.
Bestellmöglichkeit: <http://www.bzga.de/infomaterialien/familienplanung/praenataldiagnostik/>