



Information zum vorgeburtlichen „Schnelltest“

Anwendungsbereiche

Der vorgeburtliche Schnelltest kann nach Amniozentese zur besonders raschen Abklärung der häufigsten zahlenmäßigen (numerischen) Chromosomenstörungen durchgeführt werden. Diese Untersuchung wird in der Regel mit einer Chromosomenanalyse an kultivierten Amnionzellen ergänzt.

Durchführung

Nach einer Amniozentese (ab der 14. Schwangerschaftswoche) wird etwa ein Viertel der Fruchtwassermenge für den Schnelltest und der Rest für die Chromosomenanalyse nach Zellkultur verwendet. Präparierte Zellkerne aus unkultivierten Amnionzellen werden mit DNA-Sonden in der Regel für die Chromosomen 21, 13, 18, X und Y markiert und die Leuchtsignale der gebundenen DNA-Sonden in mindestens 50 Zellkernen ausgewertet. Hierdurch können ca. 80-90% aller Chromosomenstörungen erkannt werden. Eine Beurteilung der Anzahl nicht markierter Chromosomen und eine Beurteilung der Struktur der Chromosomen wie bei der Chromosomenanalyse nach Zellkultur ist nicht möglich.

Die Aussagekraft der Untersuchung ist bei Verunreinigung des Fruchtwassers mit mütterlichen Zellen, z. B. durch mütterliches Blut, stark eingeschränkt, so dass die Untersuchung ggf. wiederholt werden muss. Insgesamt führt der Schnelltest gegenwärtig bei etwa 10-15% der Untersuchungen zu keinem verwertbaren Ergebnis.

Ergebnisse

1. Es wird ein unauffälliger Befund erhoben. Das bedeutet, dass es keinen Hinweis auf eine Trisomie 13, 18, 21 oder eine zahlenmäßige Geschlechtschromosomenstörung gibt. Die Wahrscheinlichkeit für einen nicht zutreffenden Normalbefund ist abhängig von der Schwangerschaftswoche, dem Ausgangsrisiko für eine Chromosomenstörung und dem Ultraschallbefund. Diese Wahrscheinlichkeit kann nur für den Einzelfall angegeben werden. Auf Grund bisheriger Erfahrungen liegt die Rate falsch negativer Befunde für alle Alters- und Indikationsgruppen bei ca. 0,024% (1/4000).
2. Es wird ein auffälliger Befund mit Hinweis auf eine zahlenmäßige Störung der o. g. Chromosomen beim Kind erhoben. Die Wahrscheinlichkeit für einen nicht zutreffend krankhaften Befund ist ebenfalls abhängig von der Schwangerschaftswoche, dem Ausgangsrisiko für eine Chromosomenstörung und dem Ultraschallbefund. Auch diese Wahrscheinlichkeit kann deshalb nur für den Einzelfall angegeben werden. Ein auffälliges Ergebnis des vorgeburtlichen Schnelltests soll durch einen zweiten unabhängigen Befund (auffälliger Ultraschallbefund oder Chromosomenanalyse nach Zellkultur) bestätigt werden. Auf Grund bisheriger Erfahrungen liegt die Rate falsch positiver Befunde für alle Alters- und Indikationsgruppen bei 0,003% (ca. 1/30.000).

3. Es findet sich nur in einem Teil der untersuchten Zellkerne ein auffälliger Chromosomenbefund (sog. Mosaikbefund). Die Bedeutung eines solchen Befundes für die kindliche Entwicklung hängt u. a. vom Anteil der auffälligen Zellen, dem Ausgangsrisiko für eine Chromosomenstörung und dem Ultraschallbefund ab.

Das Ergebnis des vorgeburtlichen Schnelltests liegt in der Regel 2-3 Tage nach der Amniozentese vor. Sie werden über den Befund und dessen Bedeutung für die kindliche Entwicklung ausführlich informiert und beraten. Das weitere Vorgehen wird mit Ihnen gemeinsam festgelegt.

Der vorgeburtliche Schnelltest ist eine über die übliche Schwangerschaftsvorsorge hinaus gehende Zusatzuntersuchung, deren Kosten von den Krankenkassen nicht erstattet werden. Die Untersuchung wird deshalb nur auf Ihren ausdrücklichen Wunsch hin durchgeführt und muss von Ihnen selbst bezahlt werden. Sollten wir von unserer Seite aus einen medizinischen Grund für die Untersuchung sehen, können wir Ihnen ein entsprechendes Attest ausstellen, mit dem Sie versuchen können, die Erstattung der Kosten im Rahmen einer einmaligen Ausnahmeregelung bei Ihrer Krankenkasse zu beantragen. Die Krankenkassen werden dadurch jedoch nicht zur Kostenerstattung verpflichtet.

Auf die Möglichkeit nicht zutreffender normaler und nicht zutreffend krankhafter Befunde wird ausdrücklich hingewiesen. Ein auffälliger Befund ist für sich genommen kein Grund für einen Schwangerschaftsabbruch. Die gültige Regelung des § 218a sieht vor, dass der Abbruch einer Schwangerschaft nur dann nicht rechtswidrig ist, wenn er unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.