Pränataldiagnostik

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) [Genetische Schwangerschaftsvoruntersuchung](#)

Englischer Begriff prenatal diagnosis

Definition Unter Pränataldiagnostik fasst man die vielfältigen Möglichkeiten zur vorgeburtlichen Diagnostik zusammen, mit dem Ziel, eventuelle Entwicklungsstörungen, genetisch-bedingte Erkrankungen oder mütterliche Risiken zeitnah zu erfassen.

Beschreibung Die Pränataldiagnostik kann nichtinvasiv erfolgen durch routinemäßige fetale Ultraschalluntersuchungen, wie z. B. Messung der Nackenfalte, durch routinemäßige biochemische Untersuchungen aus dem maternalem Blut, wie z. B. ► [Triple-Test](#) (β -HCG, AFP und Estradiol) oder durch nichtroutinemäßige DNA-Untersuchungen der zellfreien fetalen DNA aus mütterlichem Blut. Sie kann invasiv erfolgen durch weitergehende Untersuchungsverfahren wie ► [Chorionzotten-Biopsie](#), ► [Amniocentese](#) oder Cordocentese, wobei hierbei fetale Zellen gewonnen und kultiviert werden, die dann umfassend biochemisch, molekulargenetisch oder zytogene-

tisch analysiert werden können. Diese Möglichkeiten sollten aber nach Vorgabe des Gendiagnostikgesetzes (► [Gendiagnostikgesetz \(GenDG\)](#)) durch eine genetische Beratung der Schwangeren bzw. des Paares begleitet werden.

Die Indikation für eine weitergehende Pränataldiagnostik ist am häufigsten ein erhöhtes maternales Altersrisiko. So steigt bei einer Frau über 34 Jahre das altersbedingte Risiko für eine Chromosomenfehlverteilung und damit das Risiko für eine fetale Trisomie 21, 18 oder 13 bzw. Monosomie X (X0, Turner-Syndrom) exponentiell an. Weitere Indikationen sind eine familiäre Belastung und Segregation mit einer bekannten erblichen Erkrankung oder auch eine auffällige fetale Ultraschalluntersuchung mit Hinweisen auf Dysmorphien, die dann durch chromosomale oder auch gezielte molekulargenetische Diagnostik abgeklärt werden können.

Eine Pränataldiagnostik, insbesondere bei unauffälligem Ergebnis, kann auch helfen, die psychische Belastung der Schwangeren bzw. der künftigen Eltern zu reduzieren. Umgekehrt kann ein auffälliger Befund die Entscheidung über Annahme der Schwangerschaft oder einen möglichen Schwangerschaftsabbruch eine größere Belastung auslösen.

Literatur

Wieacker P, Steinhard J (2010) The prenatal diagnosis of genetic diseases. Dtsch Arztebl Int 107:857–862