Gynäkologe 2021 · 54:530–531
<https://doi.org/10.1007/s00129-021-04835-z>
Angenommen: 18. Juni 2021

© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von
Springer Nature 2021

Aktuelle Aspekte der Pränataldiagnostik

Andreas Schröer¹ · Klaus Vetter²

¹ Zentrum für Pränataldiagnostik, Berlin, Deutschland

² Berlin, Deutschland

Autoren

PD Dr. Andreas Schröer
Zentrum für
Pränataldiagnostik,
Berlin

Prof. Dr. Klaus Vetter
Berlin

QR-Code scannen & Beitrag online lesen

Wie viele andere Disziplinen ist die Pränatalmedizin seit mehreren Jahren von erheblichen technologischen Fortschritten und einem massiven Zuwachs an Wissen geprägt. Zum einen können aufgrund einer erheblichen Entwicklung der Ultraschallgeräte immer mehr fetale Details erkannt werden, oft schon am Beginn der Schwangerschaft. Auf der anderen Seite stehen seit einigen Jahren Hochdurchsatzverfahren für die vorgeburtliche genetische Diagnostik zur Verfügung, die eine Klärung in 2–3 Wochen erlauben.

Insgesamt besteht damit eine Vielzahl von Untersuchungsmöglichkeiten, die Risikoabschätzungen und vorgeburtliche Diagnosen für bedrohliche Komplikationen zulassen. Ihr Einsatz erhöht die Chance auf frühe zielgerichtete Interventionen oder Therapien, um Risiken für Mutter und Kind zu minimieren.

In den Beiträgen zur frühen Feindiagnostik von *Prodan, Kagan und Hoopmann* und zum Aneuploidiescreening von *Kozłowski* wird deutlich, wie präzise und umfassend heute Fehlbildungen und die klassischen Chromosomenstörungen, wie etwa Trisomie 21, im ersten Trimenon

erkannt werden können. Es wird aber auch deutlich, dass trotz der Aufnahme nichtinvasiver pränataler Tests in den Leistungskatalog der Krankenkassen noch lange kein konsistentes und intelligentes Gesamtkonzept der Schwangerschaftsvorsorge im Hinblick auf pränatale Untersuchungen der fetoplazentaren Einheit geschaffen werden konnte. Die Autoren zeigen hier alternative Konzepte zu Zielen und Vorgehen auf.

» Für fast alle genetisch bedingten Krankheiten kann eine Diagnose gestellt bzw. ausgeschlossen werden

Der Artikel zur genetischen Diagnostik von *Bergmann* unterstreicht, wie umfassend zu jedem Zeitpunkt der Schwangerschaft ausgehend von familiären Risiken oder Auffälligkeiten im Ultraschall innerhalb von etwa 2 Wochen eine Diagnose nahezu aller genetisch bedingter Krankheiten gestellt bzw. ausgeschlossen werden kann. Auch hier ist erkennbar, dass enormer Sachverstand und interdisziplinäre Zusammenarbeit nötig sind, um die ver-

schiedenen Möglichkeiten zielführend und ökonomisch vertretbar einzusetzen.

Dies ist insbesondere dann möglich, wenn anhand einer strukturierten Feindiagnostik im zweiten Trimenon sehr viele Details des fetalen Körpers dargestellt werden und auch subtile Fehlbildungen sowie Muster von Fehlbildungen erkannt werden. *Dückelmann* und *Kalache* veranschaulichen in ihrem Artikel, dass die präzise Erfassung des fetalen Phänotyps unabdingbar für eine schnelle und zielgerichtete Diagnosestellung ist.

Schlussendlich beleuchtet der Artikel über die effektiven Ergebnisse pränataler Diagnostik von *Hackelöer*, wie „leistungsfähig“ die eingesetzten Methoden wirklich sind. Solche Erkenntnisse sind wichtig für jeden behandelnden Arzt, um die Leistungsfähigkeit von Maßnahmen und deren Folgen adäquat einschätzen und kompetent beraten zu können. Sie sind aber auch wichtig für die Regulatoren der Schwangersorgenvorsorge, wie den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), um die geregelten Maßnahmen kritisch zu überprüfen und sinnvoll anpassen zu können.

Korrespondenzadresse

PD Dr. Andreas Schröer

Zentrum für Pränataldiagnostik
Kurfürstendamm 199, 10719 Berlin,
Deutschland
andreas@drschoer.de

Prof. Dr. Klaus Vetter

Friedrichshaller Str. 7C, 14199 Berlin,
Deutschland
kvetter@ngi.de

Interessenkonflikt. A. Schröer und K. Vetter geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

35. DEUTSCHER KREBSKONGRESS

KREBSMEDIZIN

SCHNITTSTELLEN
ZWISCHEN INNOVATION
UND VERSORGUNG

23. BIS 26. FEBRUAR 2022 // CITYCUBE BERLIN

JETZT ABSTRACTS EINREICHEN!

WWW.DKK2022.DE // #DKK2022