



## Pränatale Chromosomenuntersuchungen

### Diagnostischer Standard und zusätzliche Untersuchungsoptionen

Vorgeburtliche Chromosomenuntersuchungen werden meist an Fruchtwasserzellen oder Chorionzotten durchgeführt. Diagnostischer Standard ist gegenwärtig eine mikroskopische Beurteilung der Chromosomen (konventionelle Chromosomenuntersuchung) an kultivierten Zellen. Einzelheiten dazu finden sich im Informationsblatt [Chromosomenuntersuchung](#). Der endgültige Befund wird an kultivierten Fruchtwasser- oder Chorionzellen erhoben. Die minimale Untersuchungsdauer liegt bei etwa 7-8 Tagen, im Durchschnitt werden rund zwei Wochen benötigt. Die obligatorische Krankenversicherung übernimmt die Kosten, wenn die Schwangere älter als 34 Jahre ist oder ein mindestens vergleichbares Risiko hat.

### Sog. Schnelltests

Bei medizinischer Notwendigkeit oder auf Wunsch der Eltern können einige der häufigsten Chromosomenstörung (z.B. Trisomie 21) mit Hilfe sog. Schnelltests ausgeschlossen werden. Die meist verwendeten Methoden sind in der Tabelle zusammengefasst:

Schnelltests: Häufig verwendete Methoden		
	Untersuchte Chromosomen	Dauer (Tage)
FISH	Unterschiedlich, meist 13, 18, 21, X, Y	1-2
QF-PCR	Unterschiedlich, meist 13, 18, 21, X, Y	1-2
Direktpräparation	Alle (nur möglich an Chorionzotten)	1-2

Das Ergebnis liegt rasch vor, gilt allerdings nur für die häufigsten Anomalien der untersuchten Chromosomen. Die Berücksichtigung dieser Einschränkung ist wichtig für die Interpretation der Befunde:

- Alle Befunde sind vorläufig und müssen durch eine Chromosomenuntersuchung an kultivierten Zellen bestätigt werden.
- Bei pathologischem Befund ist ein Schwangerschaftsabbruch allein aufgrund eines Schnelltestbefundes nicht vertretbar.

Bei medizinischer Notwendigkeit werden Schnelltests von der obligatorischen Krankenversicherung bezahlt. Eine Direktpräparation an Chorionzotten wird routinemässig nur noch in Hochrisikosituationen durchgeführt und von der Krankenversicherung übernommen.

### Erweiterte Chromosomendiagnostik mit molekularen Methoden

Eine hochauflösende Chromosomenanalyse mithilfe von Microarrays ist heute diagnostischer Standard für Chromosomenuntersuchungen bei Kindern und Erwachsene-

nen. Weitere Details zu dieser Methode finden Sie im Informationsblatt [molekulare Chromosomendiagnostik](#). Nach internationalen Richtlinien und Empfehlungen wird diese Methode bei pränatalen Untersuchungen gegenwärtig insbesondere dann eingesetzt, wenn die Ultraschalluntersuchung oder andere Umstände auf ein deutlich erhöhtes Risiko für unbalancierte Chromosomenanomalien besteht oder wenn die Eltern dies ausdrücklich wünschen. Grund für die Zurückhaltung ist u.a. die bislang noch beschränkte Erfahrung mit der prognostischen Einschätzung von kleinen Strukturauffälligkeiten (copy number variation), welche insbesondere in einer Schwangerschaft zu einer erheblichen Verunsicherungen führen kann. Wir haben jedoch keinen Zweifel, dass die Methode mit zunehmender Erfahrung zukünftig in der Routine eine wichtige Rolle spielen wird.

In Hochrisikosituationen sollten die (höheren) Kosten von der obligatorischen Krankenversicherung übernommen werden. Allerdings kann dies nicht garantiert werden. Bei niedrigem Risiko ist eine Kostenübernahme erfahrungsgemäss unwahrscheinlich.

### Nichtinvasive Pränataldiagnostik am mütterlichen Blut (NIPT)

Neue molekulargenetische Untersuchungsverfahren erlauben seit jüngstem eine recht zuverlässige Diagnose einiger kindlicher Erkrankungen an einer mütterlichen Blutprobe. Der Test steht für die Trisomien 21, 13 und 18 sowie abhängig vom Anbieter auch die Geschlechtschromosomen zur Verfügung und wird voraussichtlich in Zukunft auch für andere ausgewählte Erkrankungen möglich sein. Gegenwärtig ist die diagnostische Zuverlässigkeit bei niedrigem Ausgangsrisiko noch nicht abschliessend geklärt. Pathologische Befunde müssen durch ein etabliertes Verfahren bestätigt werden, bevor unumkehrbare Entscheidungen fallen. Nicht alle betroffenen Schwangerschaften werden korrekt identifiziert.

Die Kosten der Untersuchung werden gegenwärtig nicht von der obligatorischen Krankenversicherung übernommen.

### Zusammenfassung

Die zunehmende Zahl diagnostischer Optionen erfordert eine aktive Entscheidung der Eltern zum weiteren diagnostischen Vorgehen. Das GUMG verlangt für pränatale genetische Untersuchungen die schriftliche Zustimmung der Mutter nach einer angemessenen Beratung (Art. 14-17).

Falls erforderlich und erwünscht, stehen wir für eine ausführliche Diskussion der Alternativen gerne zur Verfügung.

Bei Rückfragen oder weiterem Informationsbedarf wenden Sie sich bitte an das Sekretariat der Medizinischen Genetik: 061 265 36 20