

# Pränatal- diagnostik

Spezielle vorgeburtliche  
Untersuchungen



## Impressum

Eigentümer, Herausgeber und Verleger:  
Bundesministerium für Wirtschaft, Familie und Jugend  
(Sektion II, Abteilung 6)  
1010 Wien, Franz-Josefs-Kai 51

Konzeption und Text: Teilnehmer/innen des Arbeitskreises „Pränataldiagnostik im BMWFJ“  
Layout: josefundmaria – die Werbe- und Marketingagentur, Graz  
Fotos: gettyimages, Fotolia, iStock  
Druck: Druckhaus Thalerhof  
Erscheinungsjahr: 2010

Bestellmöglichkeit:  
Familienservice zum Nulltarif 0800 240 262  
Broschüren erhalten Sie unter [www.bmwfj.gv.at](http://www.bmwfj.gv.at)

Alle Rechte vorbehalten. Jede Verwertung (auch auszugsweise) ist ohne schriftliche Zustimmung des Medieninhabers unzulässig. Dies gilt insbesondere für jede Art der Vervielfältigung, der Übersetzung, der Mikroverfilmung, der Wiedergabe in Fernsehen und Hörfunk, sowie der Verarbeitung und Einspeicherung in elektronische Medien, wie z. B. Internet oder CD-Rom. Irrtümer, Druck- und Satzfehler vorbehalten.

# Inhalt

<b>Vorwort</b>	<b>4</b>
<b>Schwangerschaft und Pränataldiagnostik</b>	<b>5</b>
Pränataldiagnostik – was ist das genau?	5
Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik	6
Worüber Sie sich als werdende Mutter und zukünftiger Vater vor der Pränataldiagnostik genauer informieren sollten	6
Beratung wann und wozu?	7
<b>Ärztliche Beratung und Aufklärung vor Pränataldiagnostik</b>	<b>8</b>
<b>Untersuchungsmethoden (Nicht-invasive und invasive Methoden)</b>	<b>10</b>
Ultraschall im ersten Drittel (Trimenon)	10
Nackenfaltenmessung (Nackendickemessung)	10
Combined Test	11
Triple-Test	11
Dopplerultraschall	12
Organscreening (detaillierte Ultraschalluntersuchung)	12
Chorionzottenbiopsie/Plazentabiopsie	13
Amniozentese (Fruchtwasserpunktion)	13
<b>Psychosoziale Beratung bei Pränataldiagnostik</b>	<b>14</b>
Beratung vor den Untersuchungen	14
Begleitung während und nach der Pränataldiagnostik	14
Es stimmt etwas nicht – was dann?	14
Unterstützung bei einem auffälligen Befund	15
<b>Adressen der Familienberatungsstellen mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik</b>	<b>16</b>
<b>Genetische Beratung</b>	<b>19</b>
Was ist genetische Beratung?	19
Ziel der genetischen Beratung in der Pränataldiagnostik	19
Wer führt die genetische Beratung durch?	20
Wann soll eine genetische Beratung durchgeführt werden?	20
Wer bezahlt die genetische Beratung?	20
<b>Genetische Beratungsstellen und pränatalmedizinische Zentren</b>	<b>21</b>



## Vorwort

„Wird mein Kind gesund sein?“, das ist sicherlich eine der zentralen Fragen, die sich Frauen und Paare stellen, wenn sie ein Kind erwarten oder eine Familie gründen wollen.

Es gibt immer mehr spezielle vorgeburtliche Untersuchungen, für werdende Mütter und Väter ergeben sich dazu aber auch viele Fragen. Fragen, die immer auch eng mit Gefühlen verbunden sind. Die Entscheidung für oder gegen Pränataldiagnostik macht sich niemand leicht. Die vielen Möglichkeiten der diagnostischen Verfahren stellen schwangere Frauen und ihre Partner daher oftmals vor schwierige Entscheidungen.

Für eine in vielerlei Hinsicht so wichtige Beratung bleibt im Rahmen der normalen Schwangerenvorsorge oft zu wenig Zeit. Diese Broschüre soll Ihnen daher behilflich sein und dementsprechende Basisinformationen bieten. Hier erfahren Sie, von wem und wo Sie Antworten auf Ihre Fragen bekommen, damit Sie sich Ihre eigene Meinung bilden können. Denn nur Sie treffen schlussendlich die - oft weitreichende - Entscheidung, ob Sie spezielle vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen oder angebotene Untersuchungen ablehnen.

Wir wünschen Ihnen und Ihrer Familie alles Gute für Ihre Zukunft

**Dr. Reinhold Mitterlehner**  
Bundesminister für Wirtschaft,  
Familie und Jugend

**Mag. Verena Remler**  
Staatsekretärin im Bundesministerium  
für Wirtschaft, Familie und Jugend

# Schwangerschaft und Pränataldiagnostik



*SCHWANGER sein, MUTTER oder VATER werden – ein Kind bedeutet Veränderungen und ist für viele Frauen und Paare der Beginn einer ganz neuen Lebensphase. Die Schwangerschaft ist begleitet von unterschiedlichen Gefühlen und Fragen. Eine wichtige Frage lautet: „Ist mein Kind gesund?“*

## Pränataldiagnostik – was ist das genau?

In der Pränataldiagnostik (pränatal = vorgeburtlich) stehen mehrere Verfahren zur Verfügung, um das ungeborene Kind zu untersuchen: Ultraschall, Untersuchungen des mütterlichen Blutes, Fruchtwasser-Analyse, Zelluntersuchungen und es kommen immer neue Verfahren dazu.

Die Ursachen für Erkrankungen, mögliche Behinderungen und Entwicklungsstörungen in der vorgeburtlichen Phase sind sehr unterschiedlich. Es können unter anderem Infektionen sein, Veränderungen in den Erbanlagen (z.B. Chromosomenabweichungen), Beeinträchtigungen aufgrund von Umwelteinflüssen, Suchtmitteln etc.

Im Mutter-Kind-Pass sind fünf Untersuchungen vorgesehen. Bei zwei Untersuchungen ist eine Ultraschalluntersuchung inkludiert. Das ist zwischen der 18. und 22. Schwangerschaftswoche und zwischen der 30. und 34. Schwangerschaftswoche. Es handelt sich hierbei um so genannte Basisuntersuchungen bei denen jeweils die Herzaktion, die Größe des Kindes, der Plazentasitz, die Fruchtwassermenge und die Lage des Kindes beurteilt werden.

Bei den pränataldiagnostischen Untersuchungsmethoden handelt es sich um erweiterte Untersuchungen, die im Laufe der Schwangerschaft zusätzlich zu den Mutter-Kind-Pass Untersuchungen durchgeführt werden können. Zumeist werden diese Untersuchungen nicht von der Sozialversicherung bezahlt.

Die pränataldiagnostischen Untersuchungen geben Hinweise auf die Entwicklung des ungeborenen Kindes. In den meisten Fällen sind die Befunde unauffällig und tragen zur Beruhigung der Eltern bei. Es können aber auch Auffälligkeiten erkannt werden, die auf mögliche Behinderungen und Erkrankungen hinweisen. In diesen Fällen kann eine spezielle Schwangeren- und Neugeborenenbetreuung angeboten werden.

## Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik

Pränataldiagnostische Untersuchungen sind ein Angebot. Die Entscheidung darüber, ob und welche Untersuchung/en Sie in Anspruch nehmen wollen, liegt immer bei Ihnen als werdende Mutter bzw. werdende Eltern.

Vorgeburtliche Untersuchungen bieten keine Garantie für ein gesundes bzw. nicht behindertes Kind, da es auch Erkrankungen/Behinderungen gibt, die durch pränataldiagnostische Untersuchungen nicht festgestellt werden (können).

Im Rahmen des Mutter-Kind-Passes sind pränataldiagnostische Untersuchungen nicht vorgesehen, eine Nichtdurchführung kann daher auch keine Auswirkungen auf das Kinderbetreuungsgeld haben.

Der Arzt/die Ärztin ist verpflichtet, Sie über einzelne Untersuchungsmöglichkeiten ausführlich zu informieren. Wenn Sie sich gegen eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, wird Sie der Arzt/die Ärztin ersuchen dies per Unterschrift zu bestätigen.

Informieren Sie sich bei Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin über die zu erwartenden Kosten der einzelnen pränataldiagnostischen Untersuchungen und welchen Anteil Ihre Krankenkasse übernimmt.

Sie haben Anspruch, sich ausführlich und kostenfrei in Fragen der Schwangerschaft und pränataler Diagnostik beraten zu lassen. Dafür stehen Ihnen anerkannte Schwangerenberatungsstellen zur Verfügung. Im Anhang dieser Broschüre finden Sie die Adressen von Stellen, an die Sie sich wenden können.

## **Worüber Sie sich als werdende Mutter und zukünftiger Vater vor Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik genauer informieren sollten:**

- Wie hoch ist die Treffsicherheit der einzelnen Methoden?
- Welche Untersuchungsmethoden gibt es und welche Erkrankungen und Behinderungen können damit festgestellt werden?
- Welche Risiken entstehen dabei für mich und das ungeborene Kind?

## Was Sie vor einer Untersuchung überdenken sollten:

- Will ich überhaupt spezielle vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen?
- Welche Erwartungen habe ich gegenüber vorgeburtlicher Diagnostik?
- Welche Konsequenzen haben die Untersuchungen und etwaige auffällige Befunde für mich?
- Finden wir als Paar eine gemeinsame Entscheidung im Umgang mit Pränataldiagnostik?

**97% aller Kinder kommen gesund und ohne Behinderung zur Welt**

Von den 3 Prozent, die mit Behinderungen geboren werden, wird 0,5 Prozent durch die Methoden der vorgeburtlichen Diagnostik festgestellt. Die anderen 2,5 Prozent werden bei den Untersuchungen nicht entdeckt oder sie entstehen erst durch Komplikation bei der Geburt.

## Beratung – wann und wozu?

Ärzte/innen und Berater/innen mit psychosozialer Ausbildung und Qualifizierung für Pränataldiagnostik sind um eine gute Begleitung während der Schwangerschaft bemüht und möchten eine Versorgung in medizinischer und psychosozialer Hinsicht gewährleisten.

**Gynäkologische Beratung** und Aufklärung decken vorwiegend den fachlich-gynäkologischen Informationsbedarf ab.

**Genetische Beratung** behandelt Fragen über genetische Erkrankungswahrscheinlichkeiten und deren Untersuchungsmöglichkeiten und erklärt Aussagekraft und Konsequenzen möglicher Ergebnisse.

**Psychosoziale Beratung** gibt Hilfestellung bei allen im Kontext der Pränataldiagnostik entstehenden emotionalen Themen, unterstützt Entscheidungsfindungen und begleitet bei persönlichen Unsicherheiten und Ängsten.

# Ärztliche Beratung und Aufklärung vor Pränataldiagnostik



*Nach geltendem Recht ist vor jeder diagnostischen und therapeutischen Maßnahme eine ärztliche Aufklärung und die Zustimmung der Betroffenen erforderlich. Vor allem ist lt. Österreichischem Gentechnikgesetz eine Genetische Beratung bei genetischen Analysen wie DNA- und Chromosomenuntersuchung vor und nach einer Pränataldiagnose vorgeschrieben. Diese kann von einem/einer Facharzt/-ärztin für Medizinische Genetik oder Frauenarzt/-ärztin durchgeführt werden. Die Aufklärung soll umfassend und rechtzeitig sein und folgende Elemente enthalten:*

## Erklärung

- der angewendeten Untersuchungsmethode und der genauen Vorgehensweise

## Informationen

- darüber, was die Untersuchung aussagen kann und was trotzdem unklar bleibt
- über die eventuellen Risiken, die durch die Untersuchung entstehen können (z.B.: Wie hoch ist das Risiko, dass eine Fehlgeburt ausgelöst werden kann?)

## Hinweis

- dass uneindeutige Ergebnisse weitere Untersuchungen nach sich ziehen können
- dass die Entscheidung bei der Schwangeren und deren Partner liegt und dass jede Entscheidung respektvoll akzeptiert wird

## Ansprechen

- möglicher Konsequenzen und nötiger Entscheidungen bei auffälligem Befund (vorgeburtliche Therapie, Geburtseinleitung)
- möglicher ethischer Fragen, die in Zusammenhang mit der vorgeburtlichen Diagnostik und den weiteren Entscheidungen stehen (eventuell Schwangerschaftsabbruch)

## Empfehlung

- bei weitergehenden Fragen psychosoziale Beratung, Selbsthilfegruppen oder andere Hilfsangebote in Anspruch zu nehmen

## Nennung

- von Beratungsstellen im Wohnumfeld, die unabhängig von den Anbietern der vorgeburtlichen Diagnostik arbeiten



# Untersuchungsmethoden im Bereich der Pränataldiagnostik

## Nicht-invasive Methoden (ohne Eingriff in den Körper der Frau)

### Ultraschall im ersten Drittel (Trimenon)

<b>Zeitpunkt:</b>	In den ersten 12 SSW, Ergebnis sofort
<b>Art des Verfahrens:</b>	Beim Ultraschall werden Schallwellen ausgesandt, von den Organen und Weichteilen reflektiert, vom Gerät aufgenommen und in ein Bild übersetzt. Die Untersuchung erfolgt über die Bauchdecke (abdominal) oder durch die Scheide (vaginal).
<b>Zweck:</b>	Bestätigung der Schwangerschaft, Nachweis von Mehrlingen, Untersuchung der Eihautverhältnisse, Ausschluss von Eileiterschwangerschaft oder Erkennen von Fehlbildungen, Registrieren des Herzschlages, Klärung vaginaler Blutungen. Es wird die Scheitel-Steiß-Länge des Kindes gemessen, womit der errechnete Geburtstermin bestätigt oder korrigiert werden kann.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Achtlos ausgesprochene Bemerkungen des Untersuchers/der Untersucherin oder unzureichende Erklärungen, sowie unbegründeter Verdacht auf Fehlbildungen des Ungeborenen, können große Verunsicherungen auslösen. Die Befunde hängen stark von der Erfahrung und Sorgfalt des Arztes/der Ärztin und von den verwendeten Ultraschallgeräten ab. Fehldiagnosen kommen vor. Die Ultraschalluntersuchungen können eigene Empfindungen und Erfahrungen der Frau in Bezug auf Schwangerschaft und das Ungeborene beeinflussen.
<b>Vorteile:</b>	Freudvolles Erlebnis für die Mutter bzw. Eltern.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Wachstumsstörungen und Fehlbildungen

### Nackenfaltenmessung (Nackendickemessung)

<b>Zeitpunkt:</b>	11. bis 14. SSW, Ergebnis sofort
<b>Art des Verfahrens:</b>	Ultraschallmessung fast immer über die Bauchdecke.
<b>Zweck:</b>	Messung der Dicke der Nackenfalte (Gewebsflüssigkeit im Nacken) beim Kind. Die Untersuchung gibt einen Hinweis auf Down-Syndrom und auch andere Chromosomenveränderungen sowie auf Herzfehler. Etwa 70 Prozent der Kinder mit Down-Syndrom werden durch diese Methode entdeckt.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Ein unauffälliges Ergebnis schließt eine Chromosomenveränderung oder Behinderung durch andere Ursachen nicht aus. Bei einem auffälligen Befund werden Eltern beunruhigt, obwohl das Kind vollkommen gesund sein kann. Zusätzliche Untersuchung zum Mutter-Kind-Pass – die Kosten werden nicht von der Sozialversicherung übernommen.
<b>Vorteile:</b>	In den meisten Fällen ist die Nackendicke schmal und kann daher zur Beruhigung der Schwangeren beitragen. Die Untersuchung findet früh in der Schwangerschaft statt und kann Verdachtshinweise auf Chromosomenveränderungen und/oder schwere Fehlbildungen ergeben. Kein Eingriffsrisiko.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Hinweis auf Down-Syndrom, andere Chromosomenveränderungen und auf Herzfehler. Je größer die Nackendicke, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit einer Fehlbildung oder chromosomalen Abweichung. Auch bei einer auffälligen Nackendicke kann das Kind vollkommen gesund sein.

## Combined Test

<b>Zeitpunkt:</b>	11. bis 14. SSW, Ergebnis innerhalb weniger Tage
<b>Art des Verfahrens:</b>	Wahrscheinlichkeitsberechnung einer Chromosomenveränderung des Kindes durch eine Kombination aus Nackendickemessung, Alter der Schwangeren und einer speziellen mütterlichen Blutuntersuchung. Zusätzlich kann auch die Verknöcherung des kindlichen Nasenbeins als Risikofaktor in die Berechnung einbezogen werden.
<b>Zweck:</b>	Individuelle Wahrscheinlichkeitsberechnung für Down-Syndrom (Trisomie 21) sowie Trisomie 13 und 18. Knapp über 90 Prozent der Schwangerschaften mit einem Down-Syndrom sind im Combined Test auffällig.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Die Untersuchungsergebnisse werden für eine Wahrscheinlichkeitsberechnung herangezogen. Ein unauffälliges Ergebnis schließt eine Chromosomenveränderung oder eine Behinderung aufgrund anderer Ursache nicht aus. Bei einem auffälligen Ergebnis findet sich bei der weiteren Abklärung häufig ein normaler Chromosomenbefund. Die Kosten werden von der Sozialversicherung nicht übernommen.
<b>Vorteile:</b>	Bei Überschreiten eines gewissen Grenzwertes wird den Eltern, nach ausführlicher Beratung, die Möglichkeit einer weiteren Abklärung durch eine Chromosomenanalyse angeboten. Diese erfolgt mittels Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie. Die sich daraus ergebenden Kosten werden in der Regel von der Sozialversicherung übernommen.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Liefert für Frauen jeden Alters Angaben über die individuelle Wahrscheinlichkeit, dass beim ungeborenen Kind die drei häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenveränderungen auftreten.

## Triple-Test

<b>Zeitpunkt:</b>	16. bis 18. SSW, Ergebnis nach einer Woche
<b>Art des Verfahrens:</b>	Blutabnahme bei der Mutter. Das Verhältnis von drei bestimmten Hormonen wird gemessen. Unter Berücksichtigung des Alters der Frau wird so das individuelle Risiko für Chromosomenveränderungen, wie Down-Syndrom, errechnet. Wurde großteils durch den Combined Test abgelöst.
<b>Zweck:</b>	Individuelle Risikoberechnung für Down-Syndrom und andere Chromosomenstörungen.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Wie der Combined Test ist dies eine Wahrscheinlichkeitsberechnung. Die Aussagekraft liegt deutlich unter der des Combined Tests. Ca. 80 Prozent der Down-Syndrome können entdeckt werden. Die Kosten werden nicht von der Sozialversicherung übernommen.
<b>Vorteile:</b>	Bei Überschreiten eines gewissen Grenzwertes, wird den Eltern die Möglichkeit der Abklärung durch eine Chromosomenanalyse angeboten, wozu eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt werden muss. Die Kosten dieser invasiven Diagnostik werden von der Sozialversicherung bezahlt.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Liefert Angaben über ein individuelles Risiko für Down-Syndrom und andere zahlenmäßige Chromosomenveränderungen.

## Dopplerultraschall (Sonographie)

<b>Zeitpunkt:</b>	ab 20. SSW, Ergebnis sofort
<b>Art des Verfahrens:</b>	Die Frequenz der Wellen ist um ein Vielfaches höher als beim normalen Ultraschall. Mittels Farbcodierung werden am Ultraschallbild die Blutströme in den Gefäßen sichtbar gemacht. Die Strömungsgeschwindigkeiten werden gemessen.
<b>Zweck:</b>	Gibt Aufschluss, ob das Kind noch ausreichend mit Sauerstoff versorgt wird und bei Verdacht auf Herzfehler des Kindes, wichtig bei Wachstumsstörungen.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Wie bei Ultraschall im ersten Trimenon

## Organscreening (detaillierte Ultraschalluntersuchung)

<b>Zeitpunkt:</b>	20. bis 22. SSW, Ergebnis sofort
<b>Art des Verfahrens:</b>	Eine detaillierte Ultraschalluntersuchung über die Bauchdecke.
<b>Zweck:</b>	Dabei werden die inneren Organe, wie Gehirn, Herz, Nieren, Harnblase, Lunge, Magen und Leber sowie die Extremitäten und Körperkonturen auf Auffälligkeiten untersucht.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Das Wissen um Auffälligkeiten oder Normabweichungen kann psychische Belastungen für den Rest der Schwangerschaft bedeuten. Die Kosten dieser Untersuchung werden von der Sozialversicherung nicht übernommen.
<b>Vorteile:</b>	Die meisten Untersuchungen sind unauffällig und tragen zur Beruhigung bei. Bei auffälligen Befunden kann bereits während der Schwangerschaft mit den Ärzten/innen verschiedener Fachbereiche wie Neonatologie, Kinderchirurgie, Kieferchirurgie und Neurochirurgie die optimale Planung der Geburt sowie die nachfolgende Therapie besprochen werden. In manchen Fällen ist auch schon im Mutterleib (intrauterin) eine Behandlung notwendig. Die weitere Abklärung mittels einer Chromosomenanalyse ist auch zu diesem Zeitpunkt noch möglich.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Manche Ergebnisse können zu einer Verunsicherung der Schwangeren bzw. der Eltern führen. Eine mögliche Konsequenz aus schwerwiegenden Befunden ist ein Schwangerschaftsabbruch.

## Invasive Methoden (mit Eingriff in den Körper der Frau)

### ■ Durch invasive Methoden wird der kindliche Chromosomensatz bestimmt.

Gründe für die Anwendung invasiver Methoden in der pränatalen Diagnostik sind:

- auffällige Nackendicke-Messung und/oder Combined-Test/Triple-Test
- Auffälligkeiten des Kindes im Ultraschall
- Wachstumsstörungen (vor allem im 2. Schwangerschaftsdrittel)
- Chromosomenveränderungen in der Familie oder einer vorangegangenen Schwangerschaft
- Genetische Erkrankungen bzw. Anlageträger/innen in der Familie

## Chorionzottenbiopsie/Plazentabiopsie

<b>Zeitpunkt:</b>	Chorionzottenbiopsie bzw. Plazentabiopsie (gleiches Verfahren) ab der 11. SSW, Ergebnisse frühestens nach 2 bis 3 Tagen
<b>Art des Verfahrens:</b>	Mittels Einstich einer Punktionsnadel durch die Bauchdecke wird Gewebe aus der Plazenta gewonnen. Der Eingriff findet unter Ultraschallkontrolle und unter lokaler Betäubung statt. Das Gewebe wird untersucht.
<b>Zweck:</b>	Die Chorionzottenbiopsie dient der Gewinnung kindlicher Zellen, um sie auf zahlenmäßige und strukturelle Chromosomenveränderungen zu untersuchen. Bei bestimmten Fragestellungen sind auch DNA und biochemische Untersuchungen möglich.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Die Angaben über das Risiko einer Fehlgeburt durch den Eingriff sind sehr unterschiedlich und schwanken zwischen 0,5 und 2 Prozent. Dies ist abhängig von der Erfahrung des Arztes/der Ärztin. Manchmal Auftreten von Bauchschmerzen oder leichten Blutungen. In 1-2 Prozent der Fälle ergibt sich ein unklarer Befund, der mittels Fruchtwasseruntersuchung weiter abgeklärt werden muss.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Abklärung zahlenmäßiger und struktureller Chromosomenveränderungen. Andere genetische Erkrankungen werden in der Routinediagnostik nicht erfasst. Behinderungen, denen andere Ursachen zugrunde liegen, sind nicht erfassbar.

## Amniozentese (Fruchtwasserpunktion)

<b>Zeitpunkt:</b>	Ab 16. SSW, Endergebnis in 2-3 Wochen. Ein Schnelltest gibt erste Informationen über die häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenveränderungen meist nach 2-3 Tagen.
<b>Art des Verfahrens:</b>	Einstich einer dünnen Nadel durch die Bauchdecke und Fruchtblase (Amnion) unter Ultraschallkontrolle. Entnahme von Fruchtwasser in eine Spritze und Anlegen einer Zellkultur aus darin abgelösten Zellen des Feten.
<b>Zweck:</b>	Untersuchung von kindlichen Zellen zur Abklärung von zahlenmäßigen und strukturellen Chromosomenveränderungen. Bei bestimmten Fragestellungen auch DNA und biochemische Untersuchungen möglich.
<b>Risiken, Nachteile:</b>	Das Fehlgeburtsrisiko liegt je nach Studie zwischen 0,5 und 1 Prozent, abhängig von der Erfahrung des Arztes/der Ärztin. Häufigste Komplikation nach einer Fruchtwasserpunktion ist ein Blasensprung. Aber auch Infektionen, Krämpfe, Wehen oder Blutungen sind nach diesem Eingriff möglich.
<b>Vorteile:</b>	Eine klare Aussage über die untersuchten genetischen Veränderungen ist möglich. Durchführung auch zu einem späteren Zeitpunkt in der Schwangerschaft sowie zusätzliche biochemische Untersuchungen möglich.
<b>Mögliche Ergebnisse und Diagnosen:</b>	Abklärung zahlenmäßiger und struktureller Chromosomenveränderungen. Andere genetische Erkrankungen werden in der Routinediagnostik nicht erfasst. Behinderungen denen andere Ursachen zugrunde liegen, sind nicht erfassbar.

# Psychosoziale Beratung im Rahmen der Pränataldiagnostik

## Information - Beratung - Begleitung bei allen persönlichen Fragen zur Pränataldiagnostik

*Psychosoziale Beratung im Rahmen vorgeburtlicher (pränataler) Diagnostik ist ein Angebot, das von Beginn der Schwangerschaft an in Anspruch genommen werden kann. Sie haben dabei die Möglichkeit, alle im Hinblick auf Pränataldiagnostik anfallenden Fragen und Entscheidungen mit speziell dafür ausgebildeten Berater/innen im persönlichen Gespräch zu erörtern. So finden Sie über die ärztlichen Informationsgespräche hinaus einen Rahmen, Ihre persönlichen Fragen zu vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden in Ruhe zu besprechen.*

## Beratung vor den Untersuchungen

Wird mein Kind gesund sein? Was ist das Beste für mich und das Kind?

Diese Fragen, die sich die meisten schwangeren Frauen bzw. werdenden Eltern stellen, lösen vor allem in der ersten Zeit der Schwangerschaft oft Verunsicherung aus.

Die Angst der Eltern und der Ärzte/innen vor einer Erkrankung oder Behinderung des Kindes mit den damit verbundenen Anforderungen verstärkt den Druck, alle Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik auszuschöpfen.

Psychosoziale Beratung vor Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik bietet Ihnen die notwendige Zeit und den Raum, um in Ruhe und ohne Druck von außen entscheiden zu können und Grundinformationen über verschiedene Methoden der Pränataldiagnostik zu erhalten. Beratungsgespräche können Ihnen helfen herauszufinden, ob und welche Untersuchungen Sie machen wollen, was Sie sich zutrauen zu wissen oder nicht zu wissen.

Die Beraterin/der Berater unterstützt Sie auch dahingehend, sich über die eigenen Ängste und Hoffnungen bewusster zu werden.

## Begleitung während und nach der Pränataldiagnostik

Im Verlauf der 10. bis 24. Schwangerschaftswoche wird ein Großteil der vorgeburtlichen Untersuchungen durchgeführt. Die Aussage des Arztes/der Ärztin, dass die Schwangerschaft planmäßig verlaufe, löst Erleichterung

aus. Eine kleine diagnostizierte Unregelmäßigkeit führt hingegen zu großer Verunsicherung. Nicht alle Befunde sind eindeutig, was Folgeuntersuchungen nach sich ziehen kann. Sie stehen dann vor der Entscheidung, ob und welche weiteren Untersuchungen Sie durchführen lassen sollen. Die Wartezeit auf ein Untersuchungsergebnis ist zumeist geprägt von der Hoffnung auf ein gutes Ergebnis und der Angst vor einem auffälligen Befund. Während des Wartens auf den Befund hilft Beratung, die quälende Zeit leichter überstehen zu können, sich über persönliche Ängste und Zweifel auszusprechen, den emotionalen Kontakt zum Kind nicht zu verlieren und möglicherweise auftretende (Paar)konflikte aufzufangen.

## **Es stimmt etwas nicht – was dann? Unterstützung bei einem auffälligen Befund**

Die psychischen und physischen Belastungen bei einer so genannten „positiven Diagnose“ sind sehr groß, denn nach einem auffälligen Befund sind betroffene Eltern vor eine enorm belastende und schwierige Aufgabe gestellt, die sie oftmals nur schwer oder nicht bewältigen können.

Beratung bietet einen neutralen Ort und ein einfühlsames Gegenüber, das Ihnen hilft, sich vom ersten Schock zu lösen. Die Berater/innen unterstützen Sie und besprechen mit Ihnen alles, um Sie persönlich in ihrer Lebenssituation, mit ihrer Lebensgeschichte und ihren Umständen bestmöglich betreuen zu können.

Frauen und Paare brauchen Zeit, um wieder Kraft zu schöpfen, ihre widersprüchlichen Gefühle, ihre Ängste und Selbstzweifel aussprechen und einordnen zu können.

Beratungsgespräche helfen dabei, den emotionalen Kontakt zu Ihrem Kind wieder zuzulassen und bieten Hilfestellung bei zusammengebrochenen Wünschen und Erwartungen. Die Beraterin/der Berater unterstützt Sie in Ihrer getroffenen Entscheidung und vermittelt bei Bedarf auch den Kontakt zu Selbsthilfegruppen, informiert über die zur Verfügung stehenden Hilfen (Haushaltshilfen, finanzielle Hilfen etc.) und bietet auch nach der Geburt des Kindes weitere Begleitung an.

In den nach dem Gesetz des BGBl. Nr. 80/1974 geförderten Familienberatungsstellen sind die psychosozialen Beratungen kostenlos, vertraulich und finden auf Basis persönlicher Wertschätzung und Annahme der ratsuchenden Frauen und Paare statt.

# Adressen der Familienberatungsstellen

## Schwerpunkt Pränataldiagnostik

<b>„Der Lichtblick“ Frauen und Familienberatungsstelle</b>	Obere Hauptstraße 27/1/12, 7100 Neusiedl/See Tel: & Fax: 02167/33 38 <a href="http://www.der-lichtblick.at">www.der-lichtblick.at</a>
--	---

### Kärnten

<b>BELLADONNA Frauenberatung und Familienberatung</b>	Villacher Ring 21/2, 9020 Klagenfurt Tel: 0463/511248 <a href="http://www.frauenberatung-belladonna.sid.at">www.frauenberatung-belladonna.sid.at</a>
<b>Familienberatungsstelle Hermagor der Kärntner Landesregierung</b>	Hauptstraße 44, 9620 Hermagor Tel: 05/0536/63500
<b>Familienberatungsstelle Villach des Kärntner Caritas-Verband</b>	Karlgasse 3, 9500 Villach Tel: 04242/21352 <a href="http://www.caritas-kaernten.at">www.caritas-kaernten.at</a>
<b>Integration: Kärnten</b>	Bahnhofstraße 38c, 9020 Klagenfurt Tel: 0664/395 11 63 <a href="http://www.integrationkaernten.info">www.integrationkaernten.info</a>
<b>Vitamin R Zentrum für Gesundheitsförderung</b>	Hauptstraße 60, 9545 Radenthein Tel: 04246/49 20 <a href="http://www.vitamin-r.at">www.vitamin-r.at</a>

### Niederösterreich

<b>Familienzentrum der Caritas</b>	Wassergasse 16, 2500 Baden Tel: 02252/25 93 22 <a href="http://www.caritas-wien.at">www.caritas-wien.at</a>
------------------------------------	---

### Oberösterreich

<b>ELTERN KIND ZENTRUM Klein &amp; GROSS</b>	Salzburgerstraße 57, 4600 Wels Tel: 07242/55091 <a href="http://www.elternkindzentrum-wels.at">www.elternkindzentrum-wels.at</a>
--	--

## Oberösterreich

<b>ZOE – Schwangerschaftsberatung</b>	Bürgerstraße 1, 4020 Linz Tel: 0732/77 83 00 www.zoe.at
<b>Familienberatungsstellen <a href="http://www.beziehungleben.at">BEZIEHUNGLEBEN.AT</a>/ Pastoramt der Diözese Linz</b> Tel: 0732/773676, <a href="http://www.beziehungleben.at">www.beziehungleben.at</a>	
<b>Braunau</b>	Salzburger Straße 20, 5280 Braunau
<b>Grein</b>	Kirchenplatz 2, 4360 Grein
<b>Kirchdorf</b>	Hausmanner Straße 3, 4560 Kirchdorf
<b>Ried</b>	Riedholzstraße 15a, 4910 Ried im Innkreis
<b>Steyr Resthof</b>	Werner-von-Siemensstraße 5 (in den Räumen der Mutterberatung), 4400 Steyr
<b>Steyr</b>	Grünmarkt 1, 4400 Steyr
<b>Vöcklabruck</b>	Pfarrhofgries 1, 4840 Vöcklabruck
<b>Weyer</b>	Oberer Kirchenweg 1, 3335 Weyer

## Salzburg

<b>Amt der Salzburger Landesregierung</b>	LKH Salzburg, Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg, Tel: 0662/80 420
<b>Familienberatungsstelle der Aktion Leben</b>	Hellbrunner Straße 13, 5020 Salzburg Tel: 0662/62 79 84 <a href="http://www.aktionleben.at/salzburg">www.aktionleben.at/salzburg</a>
<b>Familienberatungsstelle der Lebenshilfe Salzburg</b>	Sterneckerstraße 19/1/4a, 5020 Salzburg Tel: 0662/45 82 96

## Steiermark

<b>Beratungszentrum für Schwangere</b>	Leonhardstraße 114, 8010 Graz Tel: 0316/8015-400 <a href="http://www.schwangerenberatung.at">www.schwangerenberatung.at</a>
<b>Landeskrankenhaus Graz Gynäkologische Abteilung</b>	Auenbruggerplatz 14, 8036 Graz Tel: 0316/385-28 88
<b>Lebenshilfe Graz und Umgebung</b>	Conrad v. Hötzendorfstraße 37a, 8010 Graz Tel: 0316/71 55 06

## Tirol

<b>Familienberatungsstelle der Caritas Innsbruck</b>	Heiliggeiststraße 16, 6020 Innsbruck Tel: 0512/7270-15 <a href="http://www.caritas-innsbruck.at">www.caritas-innsbruck.at</a>
--	---

## Vorarlberg

	Herrengasse 4, 6800 Feldkirch Tel: 05522/82 072 <a href="http://www.efz.at">www.efz.at</a>
	<a href="http://www.ifs.at">www.ifs.at</a>
	Innovationszentrum, Klarenbrunnstraße 12, 6700 Bludenz; Tel: 05552/62 303-0
	St.-Anna-Straße 2, 6900 Bregenz Tel: 05574/42 890/0
	Kirchgasse 4b, 6850 Dornbirn Tel: 05572/21 331/0
	Impulszentrum, Gerbe 1135, 6863 Egg Tel: 05512/ 20 79-0
	Schießstätte 14, 6800 Feldkirch Tel: 05522/75 902
	F.-M.-Felder-Straße 6, 6845 Hohenems Tel: 05576/73 302-0

## Wien

<b>HEBAMMENZENTRUM – Verein freier Hebammen</b>	Lazarettgasse 6/2/1, 1090 Wien Tel: 01/408 80 22 Fax: 01/403 98 77-18 <a href="http://www.hebammenzentrum.at">www.hebammenzentrum.at</a>
<b>Schwangeren- beratungsstelle Aktion Leben Österreich</b>	Dorotheergasse 6-8, 1010 Wien Tel: 01/512 52 21 <a href="http://www.aktionleben.at">www.aktionleben.at</a>
<b>Nanaya – Zentrum für Schwangerschaft, Geburt und Leben mit Kindern</b>	Zollergasse 37, 1070 Wien Tel: 01/523 17 11 <a href="http://www.nanaya.at">www.nanaya.at</a>

## Genetische Beratung



*Angeborene Fehlbildungen, Behinderungen bzw. Krankheiten können durch äußere Anlässe wie z.B. Infektionen, Schadstoffe, Medikamente etc. verursacht werden oder aber rein genetisch bedingt sein. Etwa 2-5 Prozent der Neugeborenen weisen derartige Veränderungen mit unterschiedlichem Schweregrad, klinischer Bedeutung und Therapierbarkeit auf. Vor einer pränatalen Diagnostik ist eine genetische Beratung laut österreichischem Gentechnikgesetz vorgeschrieben, wenn eine Chromosomen- oder*

*biochemische Analyse oder eine spezielle Analyse eines Gens (DNA-Untersuchung) geplant ist. Weiters muss auch die daraus folgende Befundbesprechung im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen, um Information über Bedeutung, Aussage, ev. Therapiemöglichkeiten und sich daraus ergebenden Konsequenzen zu gewährleisten. Die Entscheidung über den weiteren Schwangerschaftsverlauf muss von der Frau bzw. von dem Paar gemeinsam getroffen werden.*

### Was ist genetische Beratung?

Eine genetische Beratung stellt ein medizinisch therapeutisches Angebot dar. Sie soll Ihnen helfen, Fragen und Probleme, die im Zusammenhang mit einer tatsächlichen oder vermuteten erblich bedingten Erkrankung oder Entwicklungsstörung auftreten, zu klären. Die Fragen und Probleme können dabei Sie selbst als Eltern, Ihre bestehende Schwangerschaft, Ihre Kinder, oder sonstige Verwandte betreffen.

### Ziel der genetischen Beratung in der Pränataldiagnostik

Ziel der genetischen Beratung ist, Sie über Möglichkeiten, Wesen, Grenzen, Aussagekraft und Risiken der nichtinvasiven und invasiven Pränataldiagnostik zu informieren und die möglichen, auch unvorhergesehenen, Befunde und deren Tragweite sowie mögliche Konsequenzen anzusprechen. Es soll Ihnen eine Hilfestellung zur selbstbestimmten Entscheidungsfindung durch Information auf Basis vollständiger und aktueller Kenntnisse der medizinischen und genetischen Fakten geboten werden.

---

Dabei wird auf Ihre persönliche Situation und eigenen Wertvorstellungen Rücksicht genommen. Im Zentrum der genetischen Beratung steht Ihr individuelles Interesse, nicht jedoch Interessen der Gesellschaft oder staatlicher bzw. privater Einrichtungen.

### **Wer führt die genetische Beratung durch?**

Die entsprechend dafür ausgebildeten Fachärzte/-ärztinnen für Medizinische Genetik arbeiten eng mit den Gynäkologen/innen zusammen. Die genetische Beratung wird individuell unter Berücksichtigung international anerkannter Richtlinien und Vorgaben durchgeführt.

### **Wann soll eine genetische Beratung durchgeführt werden?**

- Wenn bei der/dem Ratsuchenden oder in derer/dessen Familie ein Erbleiden vorhanden ist oder der Verdacht besteht.
- Bei Medikamenteneinnahme/Strahlenbelastung während oder vor einer geplanten Schwangerschaft.
- Wenn sich im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge Anhaltspunkte für ein genetisch bedingtes Risiko ergeben (z.B. Geburt eines vorangegangenen Kindes mit Erbkrankheit, Auffälligkeit im Ultraschall, auffälliger Combined- oder Triple-Test).
- Wenn die Eltern blutsverwandt sind.
- Wenn zwei oder mehr Fehlgeburten in der Familie bekannt sind.
- Wenn eine künstliche Befruchtung geplant ist.
- Wenn der Wunsch nach Information über humangenetische Untersuchungsmöglichkeiten besteht.

### **Wer bezahlt die genetische Beratung?**

Die genetische Beratung wird von der Sozialversicherung bezahlt. Der/die zuweisende Arzt/Ärztin stellt einen Überweisungsschein aus und die Beratungsstelle verrechnet direkt mit den Sozialversicherungsträgern.

# Humangenetische Beratungsstellen und pränatalmedizinische Zentren

## Burgenland

**Genetische Beratung in Zusammenarbeit mit Institut für Humangenetik der Med. Universität Graz**  
**Gynäkologisch-Geburtshilflicher Verbund Mitte-Süd A.ö.**

KH Oberpullendorf  
 Spitalstraße 32, 7350 Oberpullendorf  
 Tel: 057979/34316  
[www.krages.at/kh\\_oberpullendorf/index.htm](http://www.krages.at/kh_oberpullendorf/index.htm)

## Kärnten

**Landeskrankenhaus Villach - Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe - Funktionsbereich Pränatale Diagnostik**

**Pränatale Diagnostik, geburtshilfliche und gynäkologische Sonographie**

## Niederösterreich und Wien

**Abteilung für Humangenetik**

KIMCL, Medizinischen Universität Wien  
 Währingerstrasse 10, 1090 Wien  
 Tel: 01 4277-60601  
[www.human-genetik.com](http://www.human-genetik.com)

### **AKH Wien**

Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien  
 Tel: 01/404 00, [www.akhwien.at](http://www.akhwien.at)

**Genetische Beratung**

Ebene 8C

**Genetisches Labor, Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Medizinische Universität Wien**

EBO-E6Q

**Donauspital im SMZ-Ost der Stadt Wien – Geburtshilflich-Gynäkologische Abteilung-Ultraschall-Risikoambulanz**

Langobardenstraße 122, A-1220 Wien  
 Tel: 01/28 802 DW-3850 oder DW-3851  
[www.wienkav.at/kav/dsp](http://www.wienkav.at/kav/dsp)

## Niederösterreich und Wien

<b>FetoMed</b>	Heiligenstädter Straße 57-63, 1190 Wien Tel: 01/360 66 56 60 <a href="http://www.fetomed.at">www.fetomed.at</a>
<b>GynSchall, Ambulatorium für pränatale Diagnostik, gynäkologische Sonographie und Genetik</b>	Theresiengasse 46/1, 1180 Wien Tel: 01/402 84 24 <a href="http://www.gynschall.co.at">www.gynschall.co.at</a>
<b>Praxis für Humangenetik</b>	Brünnlbadgasse 15-6, 1090 Wien Tel: 01/958 01 64 <a href="http://www.medizinische-genetik.at">www.medizinische-genetik.at</a>
<b>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde – Bereich Endokrinologie, Stoffwechsel und Genetik</b>	Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien Tel: 01/40 400 32 29 <a href="http://www.metabolic-screening.at">www.metabolic-screening.at</a>

## Oberösterreich

<b>Institut für Pränatalmedizin Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle</b>	Landes-, Frauen- und Kinderklinik Linz Krankenhausstraße 26-30, 4020 Linz Tel: 050/554 63 29 600 <a href="http://www.kinderklinik.at">www.kinderklinik.at</a>
--	--

## Salzburg

<b>Salzburger Universitätsklinikum</b> Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg Tel: 0662/44 82, <a href="http://www.salk.at">www.salk.at</a>	
<b>Humangenetische Beratungsstelle</b>	Tel: DW-26 05
<b>Pränatalambulanz</b>	Tel: DW-25 84

## Steiermark

<b>Institut für Medizinische Biologie und Humangenetik der Medizinischen Universität Graz</b>	Harrachgasse 21/8, 8010 Graz Tel: 0316/380-41 11 <a href="http://www.kfunigraz.ac.at">www.kfunigraz.ac.at</a>
---	---

<b>Pränataldiagnostik und Risikoschwangerenbetreuung an der Privatklinik Graz Ragnitz</b>	Berthold-Linder-Weg 15, 8047 Graz Tel: 0316/59 63 100 <a href="http://www.pkg.at">www.pkg.at</a>
<b>Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe</b>	Auenbruggerplatz 14, 8036 Graz Tel: 0316/385 21 50 <a href="http://www.medunigraz.at/gynaekologie/">www.medunigraz.at/gynaekologie/</a>

## Tirol

<b>Bezirkskrankenhaus Schwaz – Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe</b>	Swarovskistraße 1-3, 6130 Schwaz in Tirol Tel: 05242/600-0 <a href="http://www.kh-schwaz.at">www.kh-schwaz.at</a>
<b>Medizinische Universität Innsbruck Humangenetische Beratungs- und Untersuchungsstelle</b>	Schöpfstrasse 41, 6020 Innsbruck Tel: 0512/90 03 70 531 <a href="http://www.i-med.ac.at/patienten/kliniken/gynaekologie_geburtshilfe.html">www.i-med.ac.at/patienten/kliniken/gynaekologie_geburtshilfe.html</a>
<b>Medizinische Universität Innsbruck, Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Spezialultraschall</b>	Anichstraße 35, 6020 Innsbruck Tel: 0512 504-23095

## Vorarlberg

<b>Ambulatorium für Fetalmedizin</b>	Schillerstrasse 12, 6890 Lustenau Tel: 05577/89 88 87 <a href="http://www.fetalmedizin.com">www.fetalmedizin.com</a>
<b>Landeskrankenhaus Feldkirch – Abteilung für Frauenheilkunde und Geburtshilfe</b>	Carinagasse 47, 6807 Feldkirch Tel: 05522/303 92 21 <a href="http://www.khbg.at/feldkirch/gynaekologie">www.khbg.at/feldkirch/gynaekologie</a>

**Broschüren erhalten Sie unter  
[www.bmwfj.gv.at](http://www.bmwfj.gv.at)**