

Vorgeburtliche Untersuchungen

# Erblich bedingte Erkrankungen?! Was Eltern wissen sollten

**Welche Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchungen auf genetisch bedingte Erkrankungen gibt es? Und welche davon sind in welchen Situationen empfehlenswert? Fragen wie diese beschäftigen werdende Eltern. Um ihnen eine Entscheidungshilfe an die Hand zu geben, bringt der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) eine neue Versicherteninformation auf den Weg. Die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V. (DEGUM) begrüßt das zukünftige Angebot – und informiert darüber, welche wichtigen Punkte es enthalten sollte.**

Erblich bedingte Erkrankungen sowie Risikoschwangerschaften und -geburten können teilweise bereits bei Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchungen erkannt werden. Ein Großteil dieser Untersuchungen wird per Ultraschall durchgeführt, eine Orientierung, was wann und für wen empfehlenswert ist, wird die neue Entscheidungshilfe des G-BA bieten. „Die neue Versicherteninformation kann werdenden Eltern dabei helfen, die schwierige und persönliche Entscheidung zu treffen, welche der verfügbaren Untersuchungen sie in Anspruch nehmen möchten“, sagt Professor Dr. med. Peter Kozłowski, Vorstandsmitglied der DEGUM und Facharzt in der Düsseldorfer Praxis für Pränatal-Medizin und Genetik.

Als nicht-invasive Pränataldiagnostik werden vorgeburtliche Untersuchungen bezeichnet, die nicht in den Körper von Mutter und Kind eingreifen. „Pränatale Untersuchungen erfolgen auf freiwilliger Basis“, so Professor Dr. med. Renaldo Faber, Vorsitzender der DEGUM-Sektion für Geburtshilfe und Gynäkologie und leitender Facharzt im Zentrum für Pränatale Medizin Leipzig. „Gerade deshalb ist es so wichtig, dass werdende Eltern gut

aufgeklärt sind und im Falle einer Risikoschwangerschaft eine fundierte Entscheidung treffen können.“

Eine wichtige Voraussetzung dafür ist nach Ansicht der Ultraschall-Experten, dass in der Versicherteninformation zentrale Informationen auch enthalten sind. So sei es beispielsweise für Eltern wichtig zu wissen, welche Untersuchungen von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen werden und welche nicht. „Werdende Eltern sollten darüber informiert sein, dass zwei wichtige Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft – die frühe Feindiagnostik am Ende des ersten Drittels und der umfassende Organultraschall zwischen der 20. und 22. Schwangerschaftswoche – keine Regelleistungen der gesetzlichen Krankenkassen sind“, meint Kozłowski. Nach Ansicht des Experten sollten diese Untersuchungen im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien von den gesetzlichen Krankenkassen unterstützt werden, da so die Mehrzahl der organischen, genetischen Anomalien bei Ungeborenen identifiziert werden könne. So könnten vielen Schwangeren gegebenenfalls bereits frühzeitig Sorgen genommen werden.

Zudem könnten durch diese vorgeburtlichen Untersuchungen bei einer Mehrzahl der Frauen auch ernsthafte Komplikationen im Verlauf der Schwangerschaft erkannt werden. „Die Untersuchungen sind also auch für Schwangere wertvoll, die ein Screening oder eine Diagnostik auf genetische Erkrankungen ihres ungeborenen Kindes nicht wünschen“, so der Experte.

Anlass für die vor kurzem auf den Weg gebrachte Informationshilfe ist in erster Linie ein aktuelles Bewertungsverfahren des G-BA aus der nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von autosomaler Trisomie 13, 18 und 21 mittels molekulargenetischer Tests.

Diese Trisomien können Entwicklungsstörungen bei Kindern hervorrufen, die zum Teil schwerwiegend sind.

Im Zuge des aktuellen Verfahrens prüft der G-BA, ob und wie neben den bisher von der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) unterstützten Untersuchungen – wie einer Biopsie der Plazenta oder einer Fruchtwasseruntersuchung – auch molekulargenetische Tests an plazentarer DNA im mütterlichen Blut bei Risikoschwangerschaften eingesetzt werden können.

Quelle: [www.degum.de](http://www.degum.de)

Foto: privat

