

Genetisches Risiko und mögliche Fehlbildungen

In Südtirol kamen im Jahr 2019 3,4 Prozent der Neugeborenen mit einer Fehlbildung zur Welt.

Bei einigen Paaren ist das Risiko höher, dass bei ihrem Neugeborenen genetische Krankheiten auftreten, beispielsweise in folgenden Fällen:

- Blutsverwandtschaft (wenn die Partner aus der gleichen Familie stammen, z.B. Cousins und Cousinen)
- In der Familie gibt es bereits Personen mit genetischen Krankheiten
- Die Mutter oder der Vater haben spezifische Krankheiten
- Geografische Herkunft (wie bei Mittelmeeranämie)

In diesen Fällen ist es möglich, vor der Empfängnis eine sogenannte präkonzeptionelle Untersuchung mit einer genetischen Beratung durchzuführen. Bei dieser Untersuchung wird das spezifische Risiko für das Paar bewertet, ein Kind mit einer genetischen Krankheit zu bekommen und es können einige Tests am Paar durchgeführt werden. Wenn das Paar gefährdet ist, werden diese Untersuchungen kostenlos angeboten.

Es ist ratsam, diese Untersuchungen vor der Empfängnis durchzuführen, da es manchmal Zeit braucht, die Beratung mit spezifischen Tests zu vertiefen.

Wenn diese Untersuchung nicht vor der Empfängnis durchgeführt wurde, wird sie dennoch in den ersten Schwangerschaftsmonaten kostenlos angeboten.

Risiko von Fehlbildungen

In Südtirol hatten im Jahr 2019 3,4 Prozent der Neugeborenen Fehlbildungen bei der Geburt. Dieser Wert verzeichnet einen leichten, aber kontinuierlichen Anstieg und hat sich im Laufe der Jahre im Vergleich zum Jahr 2005 verdoppelt (1,66% im Jahr 2005 gegenüber 4,40% im Jahr 2018). Die häufigsten angeborenen Anomalien, die bei der Geburt festgestellt wurden, waren kardiovaskuläre Fehlbildungen (33,0%), Fehlbildungen des Verdauungssystems (29,1%), und 26 Fälle (14,5%) von Fehlbildungen an den Gliedmaßen.

Im Allgemeinen betreffen die häufigsten schwereren Fehlbildungen das Herz und das zentrale Nervensystem (Gehirn), gefolgt von denen des Verdauungs-, Ausscheidungsapparats, der Bauchdecke und des Skeletts.

Während der Schwangerschaft können über die Ultraschalluntersuchung des Fötus viele Fehlbildungen erkannt werden. Einige werden jedoch nicht erkannt, und zwar aus mehreren Gründen:

1. die Fehlbildung ist eine sogenannte entwicklungsbedingte Fehlbildung, d.h. sie manifestiert sich erst in der Spätphase der Schwangerschaft oder sogar erst nach der Geburt
2. die Fehlbildung ist im Ultraschall schwer zu erkennen (wegen ihrer geringen Größe oder aus anderen Gründen)
3. in einigen Fällen erschweren die Eigenschaften der Mutter oder der Schwangerschaft die Ultraschalluntersuchung des Fötus (z.B. Adipositas, Übergewicht, Bauchnarben, Vorderwandplazenta, Gebärmuttermyomen, Lage des Fötus)

Der Plan der vom gesamtstaatlichen Gesundheitsdienst in der autonomen Provinz Bozen angebotenen Ultraschalluntersuchungen umfasst, neben dem ersten Ultraschall in der 7.-9. Woche zur Datierung der Schwangerschaft, weitere 3 Screening-Ultraschalluntersuchungen. Der sogenannte morphologische Ultraschall wird in der 20. Schwangerschaftswoche durchgeführt und ermöglicht die Überprüfung der Anatomie des Fötus. Bei Verdacht auf eine Fehlbildung merkt die Gynäkologin oder der Gynäkologe direkt einen Ultraschall zur gezielten Untersuchung vor, den sog. Stufe-II-Ultraschall oder Ultraschall bei Indikation.

Bei manchen Schwangerschaften ist das Fehlbildungsrisiko überdurchschnittlich hoch. Auch in diesen Fällen wird eine eingehende Untersuchung mit hochauflösendem oder Stufe-II-Ultraschall durchgeführt.

Einige Indikationen können sein:

- Exposition gegenüber Substanzen, die Fehlbildungen fördern (Teratogene) oder genetische Mutationen (Mutagenen) fördern
- In der Familie gibt es Personen mit Fehlbildungen (einschließlich die Schwangere und ihr Partner)
- Zwillingschwangerschaft
- Einnahme von Medikamenten
- Einige Krankheiten der Mutter
- Anforderung im Rahmen einer teratologischen oder genetischen Beratung

Die genetische Beratung wird von der Gynäkologin/dem Gynäkologen aufgrund der Krankengeschichte der Schwangeren angefordert und wird beim Genetischen Beratungsdienst Bozen vorgenommen.

Eine teratologische Beratung kann von der Gynäkologin/vom Gynäkologen oder von der Fachärztin/dem Facharzt für Genetik vor oder während der Schwangerschaft angefordert werden. Im Rahmen dieser Beratung wird das Risiko von Fehlbildungen in der Familie eingeschätzt und ein entsprechender Untersuchungsplan vorgeschlagen.

Gibt es in der Familie Personen mit Fehlbildungen, wird eine eingehende Untersuchung mit hochauflösendem oder Stufe-II-Ultraschall durchgeführt.

Eine teratologische Beratung kann von der Gynäkologin/vom Gynäkologen oder von der Fachärztin/dem Facharzt für Genetik vor oder während der Schwangerschaft angefordert werden. Im Rahmen dieser Beratung wird das Risiko von Fehlbildungen in der Familie eingeschätzt und ein entsprechender Untersuchungsplan vorgeschlagen.