



# Pränataldiagnostik

**Spezielle vorgeburtliche Untersuchungen**

[www.bmfj.gv.at](http://www.bmfj.gv.at)



# 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.



Ich wünsche Ihnen und Ihrer Familie alles Gute für Ihre Zukunft.

**Dr. Sophie Karmasin**  
Bundesministerin für Familien und Jugend



# Inhalt

## **Schwangerschaft und Pränataldiagnostik ..... 7**

Pränataldiagnostik – was ist das genau? .....	7
Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik .....	8
Worüber Sie sich als werdende Mutter und zukünftiger Vater vor Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik genauer informieren sollten .....	8
Beratung – wann und wozu? .....	9

## **Ärztliche Beratung und Aufklärung vor Pränataldiagnostik ..... 10**

## **Untersuchungsmethoden der Pränataldiagnostik .... 12**

Nicht-invasive Methoden .....	12
Ultraschall im ersten Drittel (Trimenon) .....	12
Nackenfaltenmessung (Nackendickemessung) .....	13
Combined Test .....	14
Triple-Test.....	15
Dopplerultraschall (Sonographie) .....	16
Organscreening .....	17
Invasive Methoden .....	18
Chorionzottenbiopsie / Plazentabiopsie .....	19
Amniozentese (Fruchtwasserpunktion).....	20

## **Psychosoziale Beratung im Rahmen der Pränataldiagnostik..... 22**

Information – Beratung – Begleitung bei allen persönlichen Fragen zur Pränataldiagnostik .....	22
Beratung vor den Untersuchungen.....	22
Begleitung während und nach der Pränataldiagnostik .....	22
Es stimmt etwas nicht – was dann?	
Unterstützung bei einem auffälligen Befund.....	23

## **Adressen der Familienberatungsstellen ..... 24**

## **Genetische Beratung ..... 28**

Was ist genetische Beratung? .....	28
Ziel der genetischen Beratung in der Pränataldiagnostik .....	28
Wer führt die genetische Beratung durch? .....	29
Wann soll eine genetische Beratung durchgeführt werden?.....	29
Wer bezahlt die genetische Beratung?.....	29

## **Humangenetische Beratungsstellen und pränatalmedizinische Zentren..... 30**



# 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.



### **Wichtig!**

Im Mutter-Kind-Pass sind fünf Untersuchungen der Schwangeren vorgesehen. Bei drei Untersuchungen ist eine Ultraschalluntersuchung inkludiert. Das ist zwischen der 8. und 12. Schwangerschaftswoche, 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 und Lage des Kindes sowie der Sitz der Plazenta und gegebenenfalls die Fruchtwassermenge 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 außer Ultraschalluntersuchungen keine pränataldiagnostischen Untersuchungen vorgesehen. Eine Nichtdurchführung dieser Untersuchungen hat keine Auswirkungen auf das Kinderbetreuungsgeld.

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. In 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?



### **Wichtig!**

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 Komplikationen 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.

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

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

# 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 laut Österreichischem Gentechnikgesetz eine Genetische Beratung bei genetischen Analysen wie DNA- und Chromosomenuntersuchung vor und nach einer Pränataldiagnose vorgeschrieben. Diese kann von einem Facharzt / einer Fachärztin für Medizinische Genetik oder einem Frauenarzt / einer Frauenärztin 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 der Pränataldiagnostik

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

### Ultraschall im ersten Drittel (Trimenon)

Zeitpunkt	In den ersten 12 SSW, Ergebnis sofort
Art des Verfahrens	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).
Zweck	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.
Risiken, Nachteile	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.
Vorteile	Freudvolles Erlebnis für die Mutter bzw. die Eltern
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	Wachstumsstörungen und Fehlbildungen

## Nackenfaltenmessung (Nackendickemessung)

Zeitpunkt	11. bis 14. SSW, Ergebnis sofort
Art des Verfahrens	Ultraschallmessung, fast immer über die Bauchdecke
Zweck	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.
Risiken, Nachteile	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.
Vorteile	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.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	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

Zeitpunkt	11. bis 14. SSW, Ergebnis innerhalb weniger Tage
Art des Verfahrens	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.
Zweck	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.
Risiken, Nachteile	Die Untersuchungsergebnisse werden für eine Wahrscheinlichkeitsberechnung herangezogen. Ein unauffälliges Ergebnis schließt eine Chromosomenveränderung oder eine Behinderung aufgrund anderer Ursachen nicht aus. Bei einem auffälligen Ergebnis findet sich bei der weiteren Abklärung häufig ein normaler Chromosomenbefund. Die Kosten werden von der Sozialversicherung nicht übernommen.
Vorteile	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.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	Liefert für Frauen jeden Alters Angaben über die individuelle Wahrscheinlichkeit, dass beim ungeborenen Kind die drei häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenveränderungen auftreten.

## Triple-Test

Zeitpunkt	16. bis 18. SSW, Ergebnis nach einer Woche
Art des Verfahrens	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 größtenteils durch den Combined Test abgelöst.
Zweck	Individuelle Risikoberechnung für Down-Syndrom und andere Chromosomenstörungen.
Risiken, Nachteile	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.
Vorteile	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.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	Liefert Angaben über ein individuelles Risiko für Down-Syndrom und andere zahlenmäßige Chromosomenveränderungen.

## Dopplerultraschall (Sonographie)

Zeitpunkt	ab 20. SSW, Ergebnis sofort
Art des Verfahrens	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.
Zweck	Gibt Aufschluss, ob das Kind noch ausreichend mit Sauerstoff versorgt wird und bei Verdacht auf Herzfehler des Kindes, wichtig bei Wachstumsstörungen.
Risiken, Nachteile	Wie bei Ultraschall im ersten Trimenon



## Organscreening (detaillierte Ultraschalluntersuchung)

Zeitpunkt	20. bis 22. SSW, Ergebnis sofort
Art des Verfahrens	Eine detaillierte Ultraschalluntersuchung über die Bauchdecke.
Zweck	Dabei werden die inneren Organe wie Gehirn, Herz, Nieren, Harnblase, Lunge, Magen und Leber sowie die Extremitäten und Körperkonturen auf Auffälligkeiten untersucht.
Risiken, Nachteile	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.
Vorteile	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.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	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)



### Wichtig:

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

Zeitpunkt	Chorionzottenbiopsie bzw. Plazentabiopsie (gleiches Verfahren) ab 11. SSW, Ergebnisse frühestens nach 2 bis 3 Tagen
Art des Verfahrens	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.
Zweck	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.
Risiken, Nachteile	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 bis 2 Prozent der Fälle ergibt sich ein unklarer Befund, der mittels Fruchtwasseruntersuchung weiter abgeklärt werden muss.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	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)

Zeitpunkt	Ab 16. SSW, Endergebnis in 2 bis 3 Wochen. Ein Schnelltest gibt erste Informationen über die häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenveränderungen meist nach 2 bis 3 Tagen.
Art des Verfahrens	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.
Zweck	Untersuchung von kindlichen Zellen zur Abklärung von zahlenmäßigen und strukturellen Chromosomenveränderungen. Bei bestimmten Fragestellungen auch DNA- und biochemische Untersuchungen möglich.
Risiken, Nachteile	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.
Vorteile	Eine klare Aussage über die untersuchten genetischen Veränderungen ist möglich. Durchführung auch zu einem späteren Zeitpunkt in der Schwangerschaft sowie zusätzliche biochemische Untersuchungen möglich.
Mögliche Ergebnisse und Diagnosen	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.



#### **Wichtig:**

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

### Burgenland

„Der Lichtblick“  
Frauen und Familienberatungsstelle

Obere Hauptstraße 27/1/12, 7100 Neusiedl/See  
Tel. & Fax: 02167/33 38  
[www.der-lichtblick.at](http://www.der-lichtblick.at)

### Kärnten

Vitamin R  
Zentrum für Familie, Soziales und Gesundheit

Neue Heimat 24, 9545 Radenthein  
Tel: 04246/49 20  
[www.vitamin-r.at](http://www.vitamin-r.at)

### Oberösterreich

ELTERN KIND ZENTRUM  
Klein & GROSS

Dragonerstraße 44, 4600 Wels  
Tel: 07242/55091  
[www.elternkindzentrum-wels.at](http://www.elternkindzentrum-wels.at)

---

ZOE –  
Beratung rund um Schwangerschaft und Geburt

Gruberstraße 15/1, 4020 Linz  
Tel: 0732/77 83 00  
[www.zoe.at](http://www.zoe.at)



## Salzburg

Familienberatungsstelle der Aktion Leben

Hellbrunner Straße 13, 5020 Salzburg

Tel: 0662/62 79 84

[www.aktionleben.at/salzburg](http://www.aktionleben.at/salzburg)

---

Familienberatungsstelle der Lebenshilfe Salzburg

Warwitzstraße 9, 5020 Salzburg

Tel: 0662/82 09 84

[www.lebenshilfe-salzburg.at/familienberatung](http://www.lebenshilfe-salzburg.at/familienberatung)

## Steiermark

Beratungszentrum für Schwangere

Grabenstraße 39, 8010 Graz

Tel: 0316/80 15-400

[www.schwangerenberatung.at](http://www.schwangerenberatung.at)

---

LKH – Univ. Klinikum Graz  
Universitätsklinik für Frauenheilkunde  
und Geburtshilfe

Auenbruggerplatz 146, 8036 Graz

Tel: 0316/385-12270

Fax: 0316/385-13199

[frauenklinik.uniklinikumgraz.at](http://frauenklinik.uniklinikumgraz.at)

---

Lebenshilfe Graz und Umgebung – Voitsberg

Conrad v. Hötendorfstraße 37a, 8010 Graz

Tel: 0316/71 55 06

[www.lebenshilfe-guv.at](http://www.lebenshilfe-guv.at)

## Tirol

Familienberatungsstelle der  
Caritas Innsbruck

Heiliggeiststraße 16, 6020 Innsbruck  
Tel: 0512/7270-15  
www.caritas-innsbruck.at

## Vorarlberg

Ehe- und Familienzentrum

Herrengasse 4, 6800 Feldkirch  
Tel: 05522/74 139  
www.efz.at

### Institut für Sozialdienste

[www.ifs.at](http://www.ifs.at) oder [www.ifs.at/adresse-beratungsstellen.html](http://www.ifs.at/adresse-beratungsstellen.html)

Innovationszentrum Bludenz

Klarenbrunnstraße 12, 6700 Bludenz  
Tel: 05 17/55 560

Beratungsstelle Bregenz

St.-Anna-Straße 2, 6900 Bregenz  
Tel: 0517/55 510

Beratungsstelle Bregenzerwald

Impulszentrum, Gerbe 1135, 6863 Egg  
Tel: 0517/55 520

Beratungsstelle Feldkirch

Ganahl-Areal, Schießstätte 14, 6800 Feldkirch  
Tel: 0517/55 550

Beratungsstelle Dornbirn

Kirchgasse 4b, 6850 Dornbirn

Tel: 0517/55 530

---

Beratungsstelle Hohenems

Franz-Michael-Felder-Straße 6, 6845 Hohenems

Tel: 0517/55 540

## Wien

HEBAMMENZENTRUM – Verein freier Hebammen

Lazarettgasse 6/2/1, 1090 Wien

Tel: 01/408 80 22

Fax: 01/403 98 77-18

[www.hebammenzentrum.at](http://www.hebammenzentrum.at)

---

Schwangerenberatungsstelle

Aktion Leben Österreich

Diefenbachgasse 5/5, 1150 Wien

Tel: 01/512 52 21

[www.aktionleben.at](http://www.aktionleben.at)

---

Nanaya –

Zentrum für Schwangerschaft,

Geburt und Leben mit Kindern

Zollergasse 37, 1070 Wien

Tel: 01/523 17 11

[www.nanaya.at](http://www.nanaya.at)

# 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 bis 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/-innen 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 ihrer / seiner Familie ein Erb leiden 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. Krankenhaus Oberpullendorf  
Spitalstraße 32, 7350 Oberpullendorf  
Tel: 057979/34316  
[www.krages.at/kh\\_oberpullendorf](http://www.krages.at/kh_oberpullendorf)

## **Kärnten**

Landeskrankenhaus Villach – Abteilung für Gynäkologie und  
Geburtshilfe – Funktionsbereich Pränatale Diagnostik

Landeskrankenhaus Villach  
Nikolaigasse 43, 9500 Villach  
Tel: 04242/208-62537

## **Niederösterreich und Wien**

Abteilung für Humangenetik

KIMCL, Medizinischen Universität Wien  
Währingerstraße 10, 1090 Wien  
Tel: 01/40160/56531  
[www.meduniwien.ac.at/hp/medizinische-genetik](http://www.meduniwien.ac.at/hp/medizinische-genetik)

### AKH Wien

Währinger Gürtel 18–20, 1090 Wien  
Tel: 01/404 00-78440, [www.akhwien.at](http://www.akhwien.at)

Genetische Beratung

Ebene 8 C

Genetisches Labor, Universitätsklinik für Frauenheilkunde,  
Medizinische Universität Wien

EBO-E6Q

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

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

FetoMed

Heiligenstädter Straße 57–63, 1190 Wien  
Tel: 01/360 66 56 60  
[www.fetomed.at](http://www.fetomed.at)

Institut GynSchall, Ambulatorium für pränatale Diagnostik,  
gynäkologische Sonographie und Genetik

Theresiengasse 46/1, 1180 Wien  
Tel: 01/402 84 24  
[www.gynschall.co.at](http://www.gynschall.co.at)

Praxis für Humangenetik und Medizinische Genetik

Brünnlbadgasse 15/6, 1090 Wien  
Tel: 01/958 01 64  
[www.medizinische-genetik.at](http://www.medizinische-genetik.at)

Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde –  
Bereich Endokrinologie, Stoffwechsel und Genetik

Währinger Gürtel 18–20, 1090 Wien  
Tel: 01/40 400 32 29

## Öberösterreich

Institut für Pränatalmedizin,  
Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz

Krankenhausstraße 26–30, 4020 Linz  
Tel: 05/055463-23940  
[www.frauen-kinderklinik-linz.at](http://www.frauen-kinderklinik-linz.at)

Zentrum Medizinische Genetik Linz,  
Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz

Krankenhausstraße 26–30, 4020 Linz  
Tel: 05/055463-29601  
[www.frauen-kinderklinik-linz.at](http://www.frauen-kinderklinik-linz.at)

## Salzburg

### Salzburger Universitätsklinikum

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg, Tel: 0662/44 82, [www.salk.at](http://www.salk.at)

Humangenetische Beratungsstelle

Tel: 0662/44 82-26 05

Pränatalambulanz

Tel: 0662/44 82-25 84

Institut für pränatalen Ultraschall

Neutorstraße 31, 5020 Salzburg  
Tel: 0662/842 752, Fax: 0662/846 790-24  
[www.praenatal-diagnostik.at](http://www.praenatal-diagnostik.at)

## Steiermark

Institut für Medizinische Biologie und Humangenetik  
der Medizinischen Universität Graz

Harrachgasse 21/8, 8010 Graz  
Tel: 0316/380-41 11  
[www.medunigraz.at/humangenetik](http://www.medunigraz.at/humangenetik)



Pränataldiagnostik und Risikoschwangerenbetreuung  
an der Privatklinik Graz Ragnitz

Berthold-Linder-Weg 15, 8047 Graz  
Tel: 0316/9191 2150  
www.praenatalzentrum.at

---

Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Geburtshilfliche Ambulanz  
Auenbruggerplatz 14, 8036 Graz  
Tel: 0316/385 12888  
www.medunigraz.at

---

## Tirol

Bezirkskrankenhaus Schwaz –  
Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe

Swarovskistraße 1–3, 6130 Schwaz in Tirol  
Tel: 05242/600-2210, www.gyn-ambulanz@kh-schwaz.at

---

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck

Peter-Mayr-Straße 1/1.OG, 6020 Innsbruck  
Tel: 0512/90 03 70 531  
www.humgen.at

---

Medizinische Universität Innsbruck, Universitätsklinik für  
Gynäkologie und Geburtshilfe, Spezialultraschall

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck  
Tel: 0512/504-23101  
www.frauenklinik.at

---

## Vorarlberg

Ambulatorium für Fetalmedizin

Waldfriedgasse 4, 6800 Feldkirch  
Tel: 05522/378 670  
www.fetalmedizin.com

---

Landeskrankenhaus Feldkirch – Abteilung für  
Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Kinderwunschzentrum, Carinagasse 47, 6807 Feldkirch  
Tel: 05522/303 4675  
www.khbg.at/feldkirch/kinderwunschzentrum

---



## **IMPRESSUM**

Eigentümer, Herausgeber und Verleger:  
Bundesministerium für Familien und Jugend (Sektion I, Abteilung 6)  
1020 Wien, Untere Donaustraße 13–15

Konzeption und Text: Teilnehmer / -innen des Arbeitskreises „Pränataldiagnostik im BMFJ“  
Layout: [www.rinnerhofer.at](http://www.rinnerhofer.at)  
Fotos: Fotolia / DragonImages, drubig-photo, mmphoto, nenetus, dloboda; iStock / Mark Bowden, Halfpoint, Squaredpixels  
Druck: Wograndl, Mattersburg  
Erscheinungsjahr: 2015

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



Bundesministerium  
für Familien und Jugend  
Untere Donaustraße 13–15  
1020 Wien  
Tel: 01/71100  
[www.bmfj.gv.at](http://www.bmfj.gv.at)

**Bestellmöglichkeit:**

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

**bmfj**  
BUNDESMINISTERIUM FÜR  
FAMILIEN UND JUGEND