

Übersicht Pränatale Untersuchungen

Nicht schwanger

1. Trimester

2. Trimester

3. Trimester

SSW 1-4

SSW 5-8

SSW 9-12

SSW 14-17

SSW 18-21

SSW 22-26

SSW 27-30

SSW 31-34

SSW 34-40

Carrierscreening (Optimalerweise bereits bei Kinderwunsch)

Untersuchung auf Anlageträgerschaft für rezessive Erkrankungen

Ultraschall/Ersttrimester-Screening

11-13 SSW

Fehlbildungsdiagnostik
ETS (incl. NT-Messung)

19-22 SSW

Organultraschall

Nicht-Invasives Pränatales Screening (NIPT)

Risikoabschätzung Trisomien 13, 18, 21

In der Regel bis 9 – 12 SSW, aber auch danach möglich

Diagnostische Punktion und genetische Untersuchungen

CVS ab 11.SSW

AC ab 16. SSW

In Ausnahmefällen auch in späteren SSW

Chromosomenanalyse für numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen

Erweiterte pränatale Diagnostik aus AC und CVS

array-CGH für Mikroduplikationen und -deletionen

Panel-Diagnostik, Exom-Sequenzierung für Mutationen und monogene Erkrankungen mit HPO-Auswertung