



## Informationsblatt zur Durchführung der invasiven pränatalen Diagnostik

Der Eingriff *Fruchtwasserentnahme / Chorionzottenbiopsie / Fetalblutentnahme*, der bei Ihnen zur Diskussion steht, bedarf Ihrer Einwilligung. Damit Sie sich entscheiden können, unterrichten wir Sie in diesem Informationsblatt und in einem Beratungsgespräch über die Durchführung und Bedeutung des Eingriffs und die etwaigen, damit verbundenen Risiken und Komplikationen.

Die *Amniocentese (Fruchtwasserentnahme)* führen wir in der Regel ab der 16. v.SSW (vollendete Schwangerschaftswoche) durch. Es wird dabei unter Ultraschallsicht eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Fruchthöhle eingeführt und mit einer Spritze eine kleine Menge Fruchtwasser entnommen (je nach Schwangerschaftswoche, zwischen 10 und 20 ml). Aus dem gewonnenen Material erfolgt i. d. Regel die **cytogenetische Untersuchung**, bei der die im Fruchtwasser schwimmenden, vom Fetus stammenden Zellen im Labor aufbereitet und auf **Chromosomenstörungen** hin untersucht werden (z. B. Trisomie 21 = Down-Syndrom u.a.) und die **biochemische Untersuchung**, bei der die Eiweißstoffe *Alpha-Fetoprotein (AFP)* und *Acetyl-Cholinesterase (AChE)* bestimmt werden und eine genauere Aussage über das Risiko für *Neuralrohrverschlussstörung* (offener Rücken) oder einen *Bauchwanddefekt* ermöglichen;

Das Ergebnis steht nach ca. zwei (bis drei) Wochen zur Verfügung. Ein erstes Schnellresultat kann nach 24–48 Std. mitgeteilt werden, wenn auf Wunsch zusätzlich ein **Schnelltest** (AnEu-PCR/FISH) durchgeführt wird. Mit dieser Methode können die häufigsten pränatalen Chromosomenanomalien an unkultivierten fetalen Zellen des Fruchtwassers diagnostiziert werden.

Hierzu zählen die zahlenmäßigen Abweichungen der Chromosomen 21, 18 und 13 sowie der Geschlechtschromosomen X und Y. Eine Zellzüchtung ist für diese Untersuchung nicht notwendig. Strukturelle Anomalien oder zahlenmäßige Abweichungen anderer Chromosomen können hierdurch nicht erfasst werden. Daher kann auf die klassische Chromosomenanalyse der gezüchteten kindlichen Zellen nicht verzichtet werden.

Bei entsprechender Vorgeschichte, existieren zusätzliche **biochemische** und **molekulargenetische Untersuchungen** zur gezielten Suche nach einzelnen vererbten Krankheiten.

Die transabdominale **Chorionzottenbiopsie**, d.h. die Entnahme von Gewebe aus der entstehenden Plazenta, führen wir ab der 12. SSW durch. Der Eingriff geschieht in ähnlicher Weise wie die Fruchtwasserentnahme. Hier nicht in die Fruchthöhle, sondern in das Chorion (Mutterkuchen) eingegangen und so genanntes Zottenmaterial gewonnen. Auch hier wird i. d. Regel eine **cytogenetische Untersuchung** angeschlossen; das Ergebnis steht nach ca. zwei bis drei Wochen zur Verfügung, ein erstes Kurzzeit-Kulturergebnis kann meist schon nach 24 – 48 Std. mitgeteilt werden. Bei entsprechender Vorgeschichte, existieren auch hier zusätzliche **biochemische** und **molekulargenetische Untersuchungen** zur gezielten Suche nach vererbten Krankheiten. Eine AFP-Bestimmung im Fruchtwasser ist anlässlich dieser Untersuchung nicht möglich, daher empfehlen wir eine **AFP-Bestimmung** aus dem mütterlichen Blut in der **16. SSW** und eine genaue **Ultraschalluntersuchung** im Zeitraum zwischen der **20.-22. SSW**.

Die **Fetalblutentnahme (Nabelschnurpunktion)** wird dann durchgeführt, wenn Fruchtwasser oder Chorionzotten zur Chromosomenbestimmung nicht zu gewinnen sind, oder wenn z.B. eine Diagnostik zur Feststellung einer Infektion des Feten erforderlich ist. Auch in den Situationen, in denen, aufgrund des fortgeschrittenen Schwangerschaftsalters, eine besonders schnelle und zuverlässige Chromosomenanalyse (**cytogenetische Untersuchung**) oder spezielle **biochemische** und **molekulargenetische Untersu-**

**chungen** notwendig sind, ist die Fetalblutentnahme angezeigt.

Als Hauptrisiko vorgeburtlicher Eingriffe, wie *Amniocentese*, *Chorionzottenbiopsie* oder *Fetalblutentnahme*, ist die Auslösung einer Fehlgeburt anzusehen: das individuelle Fehlgeburts-Risiko der Patientin erhöht sich -je nach Erfahrung des Untersuchers sowie der anatomischen Situation- um ca. 0,1 - 0,2 %.

Zu den seltenen **Komplikationen** vorgeburtlicher Eingriffe zählen Infektionen, Blutungen, Austritt von Fruchtwasser aus der Scheide ("leakage"), oder Verletzungen mütterlicher Nachbarorgane. Unmittelbare Gefahren für das Kind, z. B. eine Verletzung durch die Nadel, sind Ausnahmen, da der Eingriff unter Ultraschallsicht durchgeführt wird.

Zu den seltenen Problemen, die anschließend im Labor entstehen können, zählt man das Nichtgelingen der cytogenetischen Untersuchung (=Chromosomenbestimmung), z.B. wenn nicht genügend Zellmaterial gewonnen wurde oder die Zellkulturen kein Wachstum zeigen, oder die Anzüchtung mütterlicher, anstelle fetaler Zellen. Auch gibt es Fälle, wo sich ein kindlicher Chromosomenbefund ergibt, der es erforderlich macht, eine Chromosomenbestimmung aus dem Blut beider Eltern zum Vergleich durchzuführen.

Es können auch die Ergebnisse der zytogenetischen und/oder biochemischen Untersuchung, bei vorliegender genetischer Erkrankung in ganz seltenen Ausnahmefällen schwer interpretierbar sein oder auch vom tatsächlichen Befund beim Kind abweichen.

Bei Misslingen der Chromosomenbestimmung, oder bei unklaren Befunden, kann somit eine Wiederholungspunktion erforderlich werden. Wichtig ist auch noch, dass Sie sich vergegenwärtigen, dass natürlich der Befund eines normalen Chromosomensatzes oder eines normalen biochemischen Faktors nicht ausschließt, dass ihr Kind eine vorgeburtliche Fehlentwicklung durchmacht, oder an ei-

ner nicht vorhersehbaren genetischen oder nicht genetischen Krankheit leidet.

Rhesus-negative Schwangere erhalten i. d. R. unmittelbar nach der Punktion eine intramuskuläre Injektion mit Anti-D-Immunglobulin vom Menschen. Diese Injektion, die bei allen Rhesus-negativen Schwangeren auch in der 28. SSW und nach der Geburt verabreicht wird, soll die Bildung von mütterlichen Antikörpern gegen einen Rhesus-positiven Fetus verhindern. Für die Gewinnung des Immunglobulins werden nach Angaben der Hersteller ausschließlich Plasmen kontrollierter Spender verwendet, bei denen weder Hepatitis- noch HIV-Antikörper nachweisbar waren.

Nach dem vorgeburtlichen Eingriff sollten Sie einige Tage Anstrengungen vermeiden, die einen vorzeitigen Blasensprung begünstigen könnten. Falls Sie beruflich schwere körperliche Tätigkeiten ausüben müssen, sollten Sie eine Arbeitsunfähigkeit von einigen Tagen einplanen.

Anlässlich der Punktion wird auch eine **Ultraschalluntersuchung** durchgeführt. Hier kann unter guten Ultraschallbedingungen bereits eine große Zahl schwerwiegender fetaler Fehlbildungen erkannt werden. Eine subtile **Ultraschalluntersuchung**, wie sie bei erhöhtem Ausgangsrisiko empfohlen wird, wird in der Regel jedoch erst in der ca. 20.-22. SSW durchgeführt.

**Noch ein Hinweis:** Bitte verwenden Sie in der Woche vor der geplanten Ultraschalluntersuchung keine fetthaltigen Hautpflegemittel im Bereich des Bauches. Die Harnblase soll während der Untersuchung gefüllt sein. Trinken Sie daher während der Wartezeit (Tee u. Wasser stehen zur Verfügung). - Entleeren Sie die Blase, falls notwendig, bitte nur zum Teil.

Dieser Aufklärungsbogen kann ein ausführliches Gespräch über den zur Diskussion stehenden Eingriff nicht ersetzen, er kann Ihnen lediglich die wichtigsten Informationen geben und Ihnen helfen Ihre Fragen zu strukturieren.

Praxisteam Drs. Paul  Chwat  Gast

## Erklärung der werdenden Eltern nach dem Aufklärungsgespräch

Obigen Text und das Informationsblatt zur Aufklärung /genetischen Beratung vor / nach genetischen Untersuchungen gemäß GenDG habe ich durchgelesen, verstanden. - Ich willige hiermit ein in die Durchführung der untenstehenden Entnahme und Untersuchung auf

Über die genetischen Grundlagen, Umfang und Aussagekraft einer genetischen Diagnostik einschließlich der mit der Probenentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt/beraten worden. Ich weiß um die Möglichkeit, auch schon vor pränataler Diagnostik und insbesondere bei auffälligem Befund, zusätzlich eine psychosoziale Beratung in Anspruch nehmen zu können. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

Ich wünsche die Durchführung einer genetischen Beratung **vor** der Untersuchung  ja  nein

Ich wünsche die Durchführung einer genetischen Beratung **nach** der Untersuchung  
bei unauffälligem Befund  ja  nein  
bei auffälligem Befund  ja  nein

Ich gebe hiermit meine Einwilligung zur Durchführung einer Chromosomenanalyse/molekulargenetischen Diagnostik aus dem entnommenen Material. Die Befunde der genetischen Untersuchung, gegebenenfalls auch eine schriftliche Zusammenfassung des Gespräches, dürfen/darf an meine/n behandelnde/n Frauenärztin/Frauenarzt, gegebenenfalls (auf Wunsch) den Hausarzt übermittelt werden. Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen, ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Ich weiß, dass ich das Recht habe, das/die Untersuchungsergebnis/se nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit unterbrechen lassen kann und die Vernichtung meines Untersuchungsmaterials einschließlich der daraus gewonnenen Erkenntnisse, so wie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann und dass i.d.R. das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Ich bin in diesem Zusammenhang mit der Weitergabe meiner persönlichen Daten an mitbehandelnde Ärzte und angeschlossene Laboratorien einverstanden, so weit dies im Rahmen der Diagnosefindung erforderlich ist. Ich bin damit einverstanden, dass die Befundmitteilung in Vertretungssituationen durch ÄrztInnen oder beauftragte MitarbeiterInnen der Praxis oder des die Untersuchung durchführenden Labors (Dr. med. Kläs, Dr. med. Cremer, Dr. med. Hentze, Dr. rer. nat. Louis) erfolgt. (nicht zutreffendes streichen)

## Fruchtwasserentnahme – Chorionzottenbiopsie – Fetalblutentnahme

Datum	Name in DRUCKBUCH-STABEN	Unterschriften:	werdende Mutter	werdender Vater	gem. GenDG verantwortl. ärztl. Person
-------	--------------------------	-----------------	-----------------	-----------------	---------------------------------------