

Wann ist eine vorgeburtliche genetische Diagnostik sinnvoll?

■ Bei erhöhtem Risiko auf Grund einer Risikoberechnung oder des mütterlichen Alters

Mittels spezieller Ultraschall- und/oder Blutuntersuchungen in der frühen Schwangerschaft kann das Risiko für das Vorliegen von Fehlverteilungen der Chromosomen errechnet werden und somit als Basis für die Entscheidung hinsichtlich einer zusätzlichen Diagnostik dienen. Liegen diese Informationen nicht vor, wird auch ein mütterliches Alter über 34 Jahre als Grund für eine weitere Diagnostik gesehen, da das Risiko einer Verteilungsstörung der Chromosomen mit dem mütterlichen Alter ansteigt. Die häufigste dieser Verteilungsstörungen ist die Trisomie 21, die dem klinischen Bild des Down-Syndroms entspricht.

■ Bei auffälligen Ultraschallbefunden

Mitunter finden sich auch im Ultraschall Befunde, die auf eine Chromosomenstörung hinweisen können, z.B. ein Nackenödem, Fehlbildungen oder andere sonografische Hinweiszeichen.

■ Bei familiären Risiken

Möglicherweise ergeben sich aus der genetischen Beratung oder aus vorangegangenen Schwangerschaften Hinweise auf genetisch bedingte Erkrankungen in der Familie, deren Erkennung aus den kindlichen Zellen bereits möglich ist.

■ Aus anderen Gründen

Manchmal werden Fruchtwasserpunktionen zum Nachweis oder Ausschluss von kindlichen Infektionen durchgeführt. Auch persönliche Beweggründe (z.B. Ängste vor einer genetisch bedingten Erkrankung) können ein Grund für eine solche Untersuchung sein.

Name: _____

Vorname: _____

PC-Nummer: _____

Datum: _____

■ Informationen zur vorgeburtlichen genetischen Diagnostik (Chromosomenanalyse)

■ Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

■ Bankgasse 3, 90402 Nürnberg

■ Telefon 0911 - 2061010

■ Fax 0911 - 2061012

■ eMail kontakt@praenatal.com

■ web praenatal.com

■ Sehr geehrte Schwangere,

Ihnen wurde die Durchführung einer vorgeburtlichen genetischen Diagnostik (Chromosomenanalyse) empfohlen oder Sie wünschen diese von sich aus.

Für eine solche Untersuchung werden fetale Zellen benötigt. Diese können durch eine diagnostische Punktion ab der 12. Schwangerschaftswoche aus Mutterkuchengewebe (Chorionzottenbiopsie) oder ab der 16. Schwangerschaftswoche aus dem Fruchtwasser (Amniozentese) gewonnen werden.

Welche Methode für Sie in Frage kommt, wird individuell und gemeinsam mit Ihnen nach genetischer Beratung und Ultraschalluntersuchung in Abhängigkeit von der Fragestellung entschieden.

Durch eine solche Untersuchung können eine Reihe von Erkrankungen des Ungeborenen bereits frühzeitig ausgeschlossen oder nachgewiesen werden, was durch eine Ultraschalluntersuchung alleine nicht in allen Fällen möglich wäre.

Nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) vom 1.2.2010 haben Sie das Recht, selbst zu entscheiden, ob und welche Informationen Sie über die genetische Ausstattung Ihres Kindes erhalten und an wen diese Ergebnisse gegebenenfalls weiter gegeben werden dürfen.

Außerdem haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG); wir empfehlen dies insbesondere bei seelischer Belastung durch die Untersuchung, das Warten auf das Ergebnis oder das Ergebnis selbst.

Vor der Punktion ist Ihre schriftliche Einwilligung erforderlich. Als Voraussetzung bitten wir Sie, die folgenden Informationen aufmerksam zu lesen und eventuell offene Fragen im Gespräch zu benennen.



praenatal.com



praenatal.com



praenatal.com

Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

Frauenheilkunde und Humangenetik

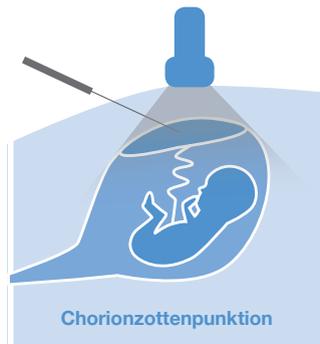


praenatal.com

Wie wird eine Chorionzottenpunktion (CVS) durchgeführt?

Die Punktion wird **ab der 12. Schwangerschaftswoche** unter sterilen Bedingungen durch die Bauchdecken hindurch durchgeführt. Die Position der Nadel in der Bauchdecke bzw. in der Plazenta wird während der Biopsie ständig mittels Ultraschall kontrolliert. Der Fruchtsack wird dabei nicht punktiert, somit besteht auch keine Gefahr, das Kind zu verletzen. Der Eingriff ist nach örtlicher Betäubung der Bauchdecken leicht schmerzhaft, vergleichbar mit stärkeren Regelbeschwerden.

Ein erstes Ergebnis ist 1 bis 2 Tage nach der Zottenentnahme zu erwarten (Direktpräparation). Dieses wird Ihnen als Vorbefund mitgeteilt. Der endgültige Befund folgt nach Abschluss der Langzeitkultur nach **etwa 10 bis 15 Tagen**. Das Resultat wird Ihnen und Ihrer/m Ärztin/Arzt zeitgleich schriftlich mitgeteilt.



Wie wird die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese, AC) durchgeführt?

Die Punktion wird **ab der 16. Schwangerschaftswoche** unter sterilen Bedingungen durch die Bauchdecken hindurch durchgeführt. Das Einführen der sehr dünnen Punktionsnadel und ihre Position in der Fruchthöhle werden ständig mittels Ultraschall kontrolliert. Eine Berührung oder gar Verletzung des Kindes sind damit nahezu ausgeschlossen. Der Eingriff ist wenig schmerzhaft, vergleichbar mit einer Blutentnahme. Es werden 15 bis 20 Milliliter Fruchtwasser gewonnen. Das Fruchtwasser bildet sich innerhalb weniger Stunden nach.

Die Chromosomenanalyse wird erst nach Kultivierung und

Aufarbeitung der im Punktat schwimmenden kindlichen Zellen möglich. Diese Phase dauert **10 bis 15 Tage**. Im Regelfall werden Sie und Ihre/Ihr Ärztin/Arzt über das Ergebnis zeitgleich schriftlich benachrichtigt.



Was ist ein FISH-„Schnelltest“?

Durch den FISH-Test können zum Ausschluss bestimmter Auffälligkeiten Chromosomen (z.B. 13, 18 und 21 sowie die Geschlechtschromosomen X und Y) oder spezielle Chromosomenabschnitte in Zellkernen sichtbar gemacht werden, ohne die Zellen zuvor kultivieren zu müssen. Daher besteht die Möglichkeit, bereits nach 1 bis 2 Tagen besonders interessierende Teilergebnisse zu erhalten. Die Kultivierung der Zellen erfolgt aber in jedem Falle.

Was kann erkannt werden?

Bei der Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser werden die **Zahl und Struktur der menschlichen Chromosomen** begutachtet. So können zahlreiche Besonderheiten wie z.B. das Down-Syndrom (Trisomie 21) sicher ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Darüber hinaus lässt sich das Geschlecht des Kindes feststellen.

Mittels moderner **molekulargenetischer Methoden** können heute auch zunehmend Erkrankungen erkannt werden, deren Ursache in der einzelnen Erbinformation liegt. Dies setzt meist voraus, dass die veränderte Erbinformation im Detail bekannt ist und gezielt danach gesucht werden kann.

Bei der **Fruchtwasseruntersuchung** ist **zusätzlich** eine Aussage über das Vorhandensein einer **Spaltbildung** im Bauch- oder Rückenbereich sowie bei entsprechender Fragestellung über **Infektionen** möglich. Gegebenenfalls werden Auffälligkeiten sichtbar, die nicht Anlass der Untersuchung waren. Sie selbst entscheiden, welche dieser Ergebnisse Ihnen mitgeteilt werden und welche nicht.

Nach Vorliegen der Ergebnisse werden diese mit Ihnen besprochen und bei Notwendigkeit weitere Spezialisten hinzugezogen, um Konsequenzen, Therapiemöglichkeiten etc. zu erläutern. **In den weitaus meisten Fällen lassen sich jedoch Ängste und Befürchtungen der werdenden Eltern zerstreuen.**

Wie zuverlässig ist die Chromosomenanalyse aus Plazentazotten oder Fruchtwasser?

Es werden immer zwei getrennte Kulturen angelegt und ausgewertet, um einen sicheren Befund erstellen zu können. Sind die Befunde unauffällig, können Sie zuverlässig davon ausgehen, dass die Chromosomen Ihres ungeborenen Kindes in normaler Anzahl und Struktur vorliegen. Auffällige Befunde werden wir mit Ihnen und Ihrer/m behandelnden Ärztin/Arzt erörtern.

Sowohl die FISH-Analyse als auch das Ergebnis der Direktpräparation aus Chorionzotten stellen jeweils einen vorläufigen Befund dar, der in der Regel durch die Langzeitkultur bestätigt werden muss.

Welche Probleme können bei der Analyse auftreten?

Bei einem Wachstumsstillstand der fetalen Zellen kann eine **erneute Punktion** notwendig werden (weniger als 0,5 Prozent der Fälle). Bei der Analyse von Plazentazotten können in einigen wenigen Fällen (2 bis 3 Prozent) Befunde resultieren, die sich nicht eindeutig dem Kind oder der Plazenta zuordnen lassen, so dass auch hier eine erneute Punktion (Amniozentese) erforderlich wird.

Nach Vorliegen der Ergebnisse werden diese mit Ihnen besprochen und bei Notwendigkeit weitere Spezialisten hinzugezogen, um Konsequenzen, Therapiemöglichkeiten etc. zu erläutern. In den weitaus meisten Fällen lassen sich jedoch Ängste und Befürchtungen der werdenden Eltern zerstreuen.

Was kann nicht erkannt werden?

Alle Erkrankungen, die nicht mit einer Veränderung von Zahl und Struktur der Chromosomen verbunden sind, oder deren molekulargenetische Ursache nicht bekannt ist, können durch eine Chromosomenanalyse nicht erfasst werden. Eine Suche nach sämtlichen denkbaren genetischen Erkrankungen (Screening) ist also nicht möglich.

Fehlbildungen, wie z.B. Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalten sowie Schädigungen, die durch **Infektionen** (z.B. Röteln oder Toxoplasmose) ausgelöst werden, können durch eine Chromosomenanalyse ebenfalls nicht erkannt werden.

Eine erweiterte Organdiagnostik in der 20. bis 23. SSW erlaubt den weitgehenden Ausschluss solcher Fehlbildungen und ist daher zu empfehlen.

Mit welchem Risiko ist bei der Punktion zu rechnen?

Komplikationen sind selten. Die Punktion kann sehr selten einen **Fruchtwasserabgang** auslösen, der in der Hälfte dieser Fälle zum **Verlust der Schwangerschaft** führt. Das Risiko dafür liegt bei ca. 0,3 Prozent (AC) bis 1 Prozent (CVS) über der natürlichen Abortrate von 1 bis 2 Prozent. **Infektionen** treten ebenso wie leichte **Blutungen** nach unserer Erfahrung sehr selten auf.

Eine **Verletzung** des Kindes oder der Mutter ist nahezu ausgeschlossen, da die Punktion unter kontinuierlicher Ultraschallkontrolle erfolgt.

Worauf sollten Sie nach der Punktion achten?

Unmittelbar nach der Punktion bleiben Sie 15 bis 20 Minuten im Ruheraum unserer Praxis. Falls Sie rh-negativ sind, erhalten Sie zur Vermeidung von Rhesusunverträglichkeiten in folgenden Schwangerschaften einen Impfstoff (Anti-D-Prophylaxe).

An den folgenden drei Tagen ist eine **körperliche Schonung** im Sinne der Vermeidung sportlicher Aktivität und körperlicher Anstrengung zu empfehlen. Sie sind nicht bettlägerig, dürfen spazieren gehen und leichte Hausarbeit ausüben. Sie dürfen auch wie üblich duschen oder baden. Bitte stellen Sie sich innerhalb von 7 Tagen nach der Punktion zu einer **Kontrolluntersuchung** bei Ihrer/m Frauenärztin/-arzt vor. Bei Komplikationen (**Blutung, Fruchtwasserabgang, Fieber, Schmerzen**) suchen Sie bitte umgehend Ihre/n behandelnde/n Ärztin/Arzt, eine Klinik oder unsere Praxis auf.