

Aufklärung

PRAXIS FÜR PRÄNATALMEDIZIN
UND ULTRASCHALLDIAGNOSTIK
Dr. med. Jens-Peter Frenz · Birgit Völlmecke



Chorionzottenbiopsie (Punktion des Mutterkuchens)

Pränataldiagnostik
Intrauterine Therapie
Mammasonographie
Gynäkologischer Ultraschall

Sehr geehrte Schwangere,

sie stellen sich in unserer Praxis vor, um eine Chorionzottenbiopsie durchführen zu lassen. Vor dem Eingriff ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Untersuchung verstanden haben. Dieser Aufklärungsbogen soll Ihnen daher vor dem Gespräch mit der Ärztin/dem Arzt grundlegende Informationen vermitteln.

Gründe (Indikationen) für eine Chorionzottenbiopsie:

In Deutschland wird entsprechend der Mutterschaftsrichtlinien allen Frauen die bei Geburt 35 Jahre oder älter sind, die Durchführung einer vorgeburtlichen Diagnostik angeboten (so genannte Altersindikation).

Grund hierfür ist ein mit dem mütterlichen Alter steigendes Risiko für eine fehlerhafte Verteilung der Chromosomen (dies sind die Träger des Erbmaterials in den Zellen) bei der Entwicklung der Eizelle. Durch diese fehlerhafte Zellteilung kann es zum Beispiel dazu kommen, dass die Anzahl der Chromosomen verändert ist. Die häufigste und bekannteste dieser Störungen ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal statt zweimal vorliegt (Trisomie 21).

Das Chorion ist eine Zellschicht an der Außenseite der Fruchtblase. Aus den Chorionzellen entstehen so genannte Chorionzotten, die im weiteren Verlauf den kindlichen Teil des Mutterkuchens (Plazenta) ausbilden. Diese Zellen sind zwar kein Teil des Ungeborenen, aber in der Regel genetisch identisch.

Da die Chorionzottenbiopsie schon ab der vollendeten 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann, ist sie für Paare geeignet, die ein möglichst frühes Untersuchungsergebnis wünschen.

Andere Gründe für eine Chorionzottenbiopsie können auffällige Befunde bei der Ultraschalluntersuchung (z.B. eine erweiterte Nackentransparenz), auffällige Blutuntersuchungen (Risikotests) oder in der Familie bzw. bei den Eltern vorliegende Chromosomenveränderungen sein. Auch bei Stoffwechselstörungen oder bekannten Erbkrankheiten in der Familie wird häufig eine Chorionzottenbiopsie angeboten.

Grenzen der Untersuchung:

Bei der Chorionzottenbiopsie wird aus einem Teil der gewonnenen Gewebeprobe eine so genannte Direktpräparation durchgeführt. Durch spezielle Techniken können hierbei

innerhalb von 24-48 Stunden bereits die grobe Struktur und die Anzahl der Chromosomen bestimmt werden. Ein unauffälliges Ergebnis schließt die häufigsten Chromosomenstörungen (das sind die Trisomien 21, 18 und 13 und das Turner-Syndrom) weitgehend aus.

Aus dem übrigen Gewebe wird dann eine Langzeitkultur angelegt, deren Ergebnis nach ca. 14 Tagen vorliegt. Die Untersuchung der gezüchteten Zellen bildet dann das endgültige Ergebnis, bei dem auch kleinere Anomalien (soweit sie mikroskopisch erkennbar sind) erfasst bzw. ausgeschlossen werden können.

Liegen bekannte Erbkrankheiten in der Familie vor (bei denen meist nicht ein ganzes Chromosom, sondern nur kleine Abschnitte auf dem Chromosom – die so genannten Gene - verändert sind), ist es in einigen Fällen möglich auch diese zu überprüfen (dies nennt man dann molekulargenetische Untersuchung).

Es ist aber in keinem Falle möglich sämtliche denkbaren Erkrankungen auszuschließen.

Nicht immer enthält die Probe genügend Gewebe, sodass in seltenen Fällen auf die Direktpräparation verzichtet, und die Langzeitkultur abgewartet werden muss.

In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass in der Langzeitkultur kein ausreichendes Wachstum erzielt wird (so genannte Kulturversager). Es kann dann nötig werden, die Chorionzottenbiopsie zu wiederholen, oder (je nach Schwangerschaftsalter) eine Fruchtwasseruntersuchung (Amnionozentese) durchzuführen.

Selten treten Chromosomenmosaik auf. Hierbei finden sich in der Direktpräparation und/oder der Langzeitkultur unterschiedliche Chromosomenmuster in den Zellen. Zur weiteren Abklärung können zusätzliche Eingriffe notwendig werden (Fruchtwasseruntersuchung, Nabelschnurpunktion).

Da bei der Chorionzottenbiopsie kein Fruchtwasser zur Bestimmung des Alpha – Feto – Proteins (AFP) zum Nachweis von offenen Spaltbildungen des Rückens oder der Bauchwand entnommen wird, sollte in der 16. bis 18. Schwangerschaftswoche eine AFP-Bestimmung aus dem Blut der Mutter und/oder eine Ultraschalluntersuchung in der 20.-25. Schwangerschaftswoche erfolgen, um derartige Defekte auszuschließen.

Zu beachten ist, dass ein normaler Chromosomensatz nicht immer bedeutet, dass ihr Kind gesund ist. Viele Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen (z.B. Herzfehler, Extremitätenfehlbildungen, Stoffwechselerkrankungen) können durch diese Untersuchung nicht ausgeschlossen werden. Einige dieser Erkrankungen sind aber durch eine hochauflösende Ultraschalluntersuchung in der 20.-25. Schwangerschaftswoche erkennbar.

Alternativen:

Je nach Schwangerschaftsalter und Fragestellung können für Sie auch andere Untersuchungsmethoden in Frage kommen (weiterführende Ultraschalluntersuchung, Risikoabschätzung durch bestimmte Blutuntersuchungen). Falls Sie hierzu genauere Informationen wünschen, sprechen Sie dies bitte im Aufklärungsgespräch an.

Ablauf der Untersuchung:

Vor jeder Chorionzottenbiopsie findet zunächst eine detaillierte Ultraschalluntersuchung statt. Anschließend erfolgt eine Hautdesinfektion, um das Einschleppen von Bakterien oder Viren zu verhindern.

Unter Ultraschallsicht wird dann eine dünne Nadel in die gewünschte Region geführt. So ist gewährleistet, dass die angestrebte Region gezielt und schnell erreicht wird. Außerdem wird durch die optische Kontrolle das Risiko für unbeabsichtigte Verletzung des Feten oder benachbarter Organe minimiert. Durch eine aufgesetzte Spritze werden dann einige Zotten abgesaugt.

Die Schmerzen dabei werden von betroffenen Frauen als etwas unangenehmer Druck im Unterbauch empfunden und als mit denen einer Blutabnahme oder einer Impfung vergleichbar angegeben. Deshalb ist die Gabe eines Schmerzmittels oder eine lokale Betäubung nicht erforderlich.

Mögliche Komplikationen:

Komplikationen treten selten auf, sind aber naturgemäß im Einzelfall trotz sorgfältiger Durchführung der Untersuchung nicht auszuschließen. Eine Fehlgeburt tritt nach ca. 0.1 – 0.5 % der Punktions auf. Sehr selten kommt es zu Blutungen. In den meisten Fällen kann die Schwangerschaft durch geeignete Maßnahmen (Schonung, evtl. stationäre Überwachung) erhalten werden. Noch seltener sind Verletzungen von Nachbarorganen (z.B. Blase, Darm oder Blutgefäße) oder Infektionen.

Verhalten nach dem Eingriff:

Am Tage des Eingriffs und am Folgetag sollten sie größere Anstrengungen vermeiden (bitte auch auf Geschlechtsverkehr verzichten). Eine Kontrolluntersuchung bei der behandelnden Frauenärztin/dem behandelnden Frauenarzt innerhalb einer Woche nach Punktions ist anzuraten. Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung bei der behandelnden Frauenärztin/dem behandelnden Frauenarzt, bei uns oder in einer Frauenklinik vor, wenn Sie:

- Blutungen
- Fruchtwasserabgang
- anhaltende oder zunehmende Bauchschmerzen verspüren.

Bitte bedenken Sie Folgendes:

Der überwiegende Teil der Untersuchungen zeigt keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Im Verlauf und Ergebnis der Chorionzottenbiopsie können aber bei den werdenden Eltern ethische und psychosoziale Konflikte entstehen. Besonders in Fällen von nachgewiesenen schweren fetalen Krankheiten bzw. im Fall einer Fehlgeburt infolge einer Chorionzottenbiopsie, sind diese Konflikte zu erwarten. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetikern und Kinderärzten, Selbsthilfegruppen etc).

Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung:

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) die Schwangere vor einer Chorionzottenbiopsie und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt im Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt.

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Das Untersuchungsergebnis der Chorionzottenbiopsie wird Ihnen durch die Ärztin, die die Untersuchung vorgenommen hat/den Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat oder der mit beratenden Fachärztin/dem mit beratenden Facharzt für Humangenetik, mitgeteilt.

Die Mitteilung an andere Personen (Partner, behandelnde Frauenärztin/behandelnder Frauenarzt) ist nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung möglich.

Sie haben das Recht, das Ergebnis der Untersuchung oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Ich bin einverstanden mit der Übermittlung des Ergebnisses an meine(n)

Partner: _____

Frauenärztin/arzt: _____

Weitere Ärzte: _____

Weitere Personen: _____

Ich bin einverstanden, dass mein Befund in der elektronischen Patientenakte (ePA) eingetragen wird. Ja Nein

Persönliche Fragen: _____

Geschlechtsmitteilung erwünscht, nicht erwünscht.

Ärztliche Anmerkungen: _____

Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Mitteilung des fetalen Geschlechts vor der vollendeten 14. SSW nach der letzten Periode untersagt. Bitte haben Sie Verständnis dafür, dass wir Ihnen deswegen das Geschlecht noch nicht mitteilen können.

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau B. Völlmecke / Herrn Dr. J.-P. Frenz ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, und habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

Sie können all Ihre Einwilligungen jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen.

Bitte beachten Sie, dass das Erstellen von Ton-, Bild- und Videomaterial während der Untersuchung aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht erlaubt ist. Bitte stellen Sie Ihre Handys für die Zeit der Untersuchung in den Flugmodus.