

**Genetische Beratungsstelle am
Institut für Humangenetik**
Breisacher Str. 33
79106 Freiburg
Telefon 0761 / 270-70 56

INFORMATIONEN ZUR VORGEBURTLICHEN DIAGNOSTIK DURCH FRUCHTWASSERUNTERSUCHUNG NACH AMNIOZENTESE

ANWENDUNGSBEREICHE

1. Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung
 - bei höherem Alter der Mutter
 - bei vorangegangenem Kind mit Chromosomenstörung
 - bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen
 - bei auffälligem Ultraschall
 - bei auffälligem Serum-Marker-Befund (z.B. Triple-Test)
2. Erhöhtes Risiko für erkennbare Stoffwechseldefekte oder andere diagnostizierbare genetische Störungen
3. Erhöhtes Risiko für eine Neuralrohrverschlussstörung (spina bifida)
4. Risiko für Infektionen des ungeborenen Kindes (Röteln, Ringelröteln, Toxoplasmose, Zytomegalie)
5. Abklärung einer Blutgruppenunverträglichkeit

DURCHFÜHRUNG

Ab der 14. Schwangerschaftswoche wird die Fruchtblase unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke punktiert. Es werden ca. 10-20 ml Fruchtwasser entnommen, in dem kindliche Zellen schwimmen, die angezchtet werden. Wenn genügend Zellen vorhanden sind, wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Das Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt i.d.R. etwa drei Wochen nach der Punktion vor. Schwierigkeiten bei der Anzchtung der Fruchtwasserzellen oder bei der Interpretation des Untersuchungsergebnisses können eine Wiederholungspunktion notwendig machen.

Routinemäßig wird die Konzentration eines biochemischen Faktors (alpha-Fetoprotein) im Fruchtwasser bestimmt. Ein erhöhter Wert ist ein Hinweis auf eine kindliche Fehlentwicklung, am häufigsten auf eine offene Verschlussstörung der Wirbelsäule und des Rückenmarks (spina bifida).

RISIKEN DES EINGRIFFS

Durch die Punktion der Fruchtblase kann eine Fehlgeburt ausgelöst werden. Aufgrund großer internationaler Studien lässt sich sagen, dass das zusätzliche Risiko für eine Fehlgeburt bis zur 28. Schwangerschaftswoche in der Größenordnung von 1% (1/100) liegt. Aufgrund eigener Erfahrungen kommen Fehlgeburten im zeitlichen Zusammenhang mit der Amniozentese (bis zu 3 Wochen nach der Punktion) mit einer Häufigkeit von ca. 0,5% (1/200) vor.

Verletzungen des Kindes durch den Eingriff (in der Regel Hautnarben) sind selten, können aber nicht mit Sicherheit ausgeschlossen werden. Das Risiko liegt in der Größenordnung von 0,1%.

Das Risiko für eine Fruchtwasserinfektion, die auch eine Gefahr für die Mutter sein kann, liegt ebenfalls in der Größenordnung von 0,1%.

UNTERSUCHUNGEN

Abgesehen von der routinemäßigen Chromosomenanalyse und der Bestimmung des alpha-Fetoproteins werden andere Untersuchungen nur bei gegebener Indikation, d.h. bei erhöhtem Risiko für hierdurch erkennbare Erkrankungen durchgeführt. Darüber werden Sie gegebenenfalls gesondert informiert und beraten.

ERGEBNISSE DER CHROMOSOMENANALYSE

1. In den meisten Fällen wird ein unauffälliger männlicher oder weiblicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Die Wahrscheinlichkeit für einen falsch negativen Befund, d.h. einen nicht zutreffenden Normalbefund, z.B. bei Verunreinigung des Fruchtwassers mit mütterlichen Zellen, wird auf die Größenordnung von deutlich unter 0,1% geschätzt.
2. Es wird eine Chromosomenstörung festgestellt, die bei einem Kind eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Entwicklungsstörung verbunden ist, wie z.B. eine Trisomie 21, die zum Down-Syndrom führt. Dann ist davon auszugehen, daß bei dem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit ebenfalls diese Chromosomenstörung besteht.
3. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, der jedoch nicht eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Entwicklungsstörung verbunden ist, wie z.B. bei den Geschlechtschromosomenstörungen. Auch dann ist davon auszugehen, dass bei dem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit ebenfalls diese Chromosomenstörung besteht.
4. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann. In diesem Fall können zusätzliche Untersuchungen wie eine Wiederholung der Amniozentese, eine Nabelvenenpunktion oder eine Chromosomenanalyse aus dem Blut von Ihnen und Ihrem Partner zur weiteren Abklärung notwendig werden.

Das Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt i.d.R. ca. drei Wochen nach der Amniozentese vor. Sie werden hiervon umgehend benachrichtigt und über alle erhobenen Befunde und deren Bedeutung für die kindliche Entwicklung ausführlich informiert und beraten. Das weitere Vorgehen nach Diagnosestellung wird mit Ihnen gemeinsam festgelegt.

Auf die Möglichkeit nicht zutreffender normaler (Punkt 1) und nicht zutreffend krankhafter (Punkt 4) Befunde wird ausdrücklich hingewiesen.

Bei der Fruchtwasseruntersuchung handelt es sich um eine freiwillige, über die übliche Schwangerschaftsvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, deren Inanspruchnahme Ihre persönliche Entscheidung voraussetzt. Ein auffälliger Befund ist für sich genommen kein ausreichender Grund für einen Schwangerschaftsabbruch. Die gültige Regelung des § 218a sieht vor, dass der Abbruch einer Schwangerschaft nur dann nicht rechtswidrig ist, wenn er unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.