



PD Info 3

**Universitäts-Frauenklinik
Geburtshilfe und Perinatalogie**
Ärztlicher Leiter
Prof. Dr. med. H. J. Prömpeler
Pränatalmedizin
Telefon 0761 270-31840
Hugstetterstr. 55
79106 Freiburg

Institut für Humangenetik
Ärztliche Direktorin
Frau Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer

Genetische Beratungsstelle
Telefon 0761 270-70560
Telefax 0761 270-70180
Breisacher Straße 33
79106 Freiburg
gb@uniklinik-freiburg.de
www.uniklinikfreiburg.de/humangenetik

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 Erst-Trimester-Screening oder auffälligem Zweit-Trimester-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 ca. 15. Schwangerschaftswoche wird die Fruchtblase unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke punktiert. Es werden ca. 10-15 ml (bei speziellen Fragestellungen ev. mehr) Fruchtwasser entnommen. Die im Fruchtwasser enthaltenen kindlichen Zellen werden kultiviert (angezüchtet). Aus diesen Zellen wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Das Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt i.d.R. etwa drei Wochen nach der Punktion vor. Schwierigkeiten bei der Anzüchtung der Fruchtwasserzellen oder bei der Interpretation des Untersuchungsergebnisses können eine Wiederholung der Punktion 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 in der Größenordnung von ca. 1% (1/100) liegt. Aufgrund eigener Erfahrungen kommen Fehlgeburten im zeitlichen Zusammenhang mit der Amniozentese im weiteren Verlauf der Schwangerschaft mit einer Häufigkeit von ca. 0,5% (1/200) vor.

Das Risiko für eine Infektion in der Fruchthöhle, die auch eine Gefahr für die Mutter darstellen kann, liegt sicher unter 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 lichtmikroskopisch sichtbare 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 unter 0,1% geschätzt. Ein unauffälliger kindlicher Chromosomensatz schließt eine kindliche Entwicklungsstörung oder Erkrankung durch lichtmikroskopisch nicht sichtbare zytogenetische Veränderungen oder Mutationen einzelner Erbanlagen nicht aus. Bei Vorliegen von kindlichen Auffälligkeiten werden Sie über mögliche weiterführende Untersuchungen informiert.
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 in der Regel 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. Als Ergänzung zu dieser Untersuchung kann eine diagnostische Ultraschalluntersuchung ab der 19. bis 22. Schwangerschaftswoche erfolgen.

Auf die Möglichkeit nicht zutreffender normaler (Punkt 1) und nicht zutreffend auffälliger (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.