



PD Info 6

**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 CHORIONZOTTENBIOPSIE

ANWENDUNGSBEREICHE

1. Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung
 - bei höherem Alter der Mutter
 - bei vorangegangenen Kind mit Chromosomenstörung
 - bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen
 - bei auffälligem Ultraschall
2. Erhöhtes Risiko für molekulargenetisch diagnostizierbare Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen

DURCHFÜHRUNG

Ab der 12. Schwangerschaftswoche (11+0 gerechnet vom 1. Tag der letzten Regel bzw. nach Ultraschall-Befund) werden unter Ultraschallkontrolle mit einer Nadel durch die Bauchdecke (transabdominal) oder durch den Muttermund (transzervikal), mittels eines Saugkatheters 2 - 3 Chorionzotten entnommen. Dieses Gewebe gehört zu den Fruchthüllen, die das Kind umgeben, und entsteht ebenfalls aus der befruchteten Eizelle. Es wird routinemäßig für die Chromosomenanalyse aufgearbeitet und nur bei speziellen Fragestellungen auch für biochemische oder sonstige Untersuchungen verwendet.

In manchen Fällen kann kein oder nicht genügend Gewebe für die Untersuchung gewonnen werden. Dann kann eine Fruchtwasseruntersuchung nach Amniozentese (Punktion der Fruchtblase) ab der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

RISIKEN DES EINGRIFFS

Komplikationen nach dem Eingriff wie Blutungen, Fruchtwasserabgang oder Temperaturerhöhungen kommen vor, bleiben jedoch meistens ohne Folgen für Mutter und Kind.

Das wesentliche Risiko besteht - ähnlich wie bei der Amniozentese - in der Auslösung einer Fehlgeburt. Aufgrund größerer Statistiken liegt das durch den Eingriff verursachte Fehlgeburtenrisiko bei etwa 1% (1/100).

UNTERSUCHUNGEN

An dem Gewebe kann mittels Direktpräparation bzw. Kurzzeitinkubation innerhalb eines bzw. weniger Tage eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden, die einen vorläufigen Befund ergibt. Dieser bedarf der Bestätigung durch die Langzeitkultur (Ergebnis nach ca. 3 Wochen). Bei zu geringer Gewebemenge muss auf die Direktpräparation bzw. Kurzzeitkultur verzichtet werden. Andere Untersuchungen werden nur bei gegebener Indikation, das heißt bei erhöhtem Risiko für hierdurch feststellbare 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 lichtmikroskopisch sichtbare kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Für einen vollständigen Normalbefund ist sowohl der Befund nach Direktpräparation als auch nach Langzeitkultur erforderlich. 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. Für den Befund nach Direktpräparation bzw. Kurzzeitinkubation gilt folgendes: Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Normalbefund nicht zutrifft (sog. falsch negativer Befund wie z.B. bei Vermischung mit mütterlichem Gewebe), wird auf etwa 1/10 der Ausgangswahrscheinlichkeit für eine kindliche Chromosomenstörung geschätzt. Somit verbleibt bei einem Normalbefund in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter ein Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung von bis zu wenigen Promille. Dieses wird in der Regel durch den Befund nach Langzeitkultur geklärt.
2. Es wird eine Chromosomenstörung festgestellt, die bei einem Kind eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Erkrankung 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. Dieser Befund kann gegebenenfalls durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigt werden.
3. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, der jedoch nicht eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Erkrankung 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 sind zusätzliche Untersuchungen wie eine Chromosomenanalyse an Blutzellen von Ihnen bzw. Ihrem Partner oder eine Fruchtwasseruntersuchung zur weiteren Abklärung notwendig.
5. In ca. 2% (1/50) aller Fälle wird an Chorionzotten eine Chromosomenstörung festgestellt, die nach den bisherigen Erfahrungen nicht unbedingt auch bei dem Kind vorliegt (sog. falsch positive Befunde). Zur endgültigen diagnostischen Klärung ist in der Regel eine Fruchtwasseruntersuchung erforderlich.

Von dem Ergebnis der Chromosomenanalyse werden Sie 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.

Das Geschlecht des Kindes wird erst nach der 14. Schwangerschaftswoche mitgeteilt.

Als Ergänzung zu dieser Untersuchung kann ab der 15. Schwangerschaftswoche eine Bestimmung des alpha-Fetoproteins im mütterlichen Blut sowie in der 19. bis 22. Schwangerschaftswoche eine diagnostische Ultraschalluntersuchung erfolgen.

Auf die Möglichkeit nicht zutreffender unauffälliger (Punkt 1) und nicht zutreffend auffälliger (Punkt 4, 5) Befunde wird ausdrücklich hingewiesen.

Bei der Chorionzottenbiopsie 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. Stand: 2014