# Zentrum für Pränatalmedizin

Praxen für Frauenheilkunde · Geburtshilfe · Pränatalmedizin

**Zentrum für Pränatalmedizin Hannover**
Praxis Dr. Wüstemann - Praxis Prof. Dr. Staboulidou - Dr. Praxis Röchte-Christoforatou
Podbielskistrasse 122, 30177 Hannover

Untersucher: 0 Dr. Wüstemann 0 Prof.Dr.Staboulidou 0 Dr. Röchte-Christoforatou

## Aufklärung

**Chorionzottenbiopsie –** Punktion des Mutterkuchens

Sehr geehrte Schwangere,
Sie möchten eine Chorionzottenbiopsie durchführen lassen. Vor dem Eingriff ist es wichtig, dass Sie über die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Untersuchung aufgeklärt werden, damit Sie dann Ihre Einwilligung zum Eingriff und zur genetischen Untersuchung schriftlich geben können.
Dieser Aufklärungsbogen soll Ihnen vor dem Gespräch mit der Ärztin/dem Arzt grundlegende Informationen vermitteln.

**Gründe (Indikationen) für eine Chorionzottenbiopsie:**
Die Untersuchung von Zellen einer Chorionzottenprobe wurde Ihnen als zusätzliche Diagnostik empfohlen. Gründe für diese Untersuchung können sein:

- erhöhtes Alter der Schwangeren
- auffällige Befunde bei der Ultraschalluntersuchung (z.B. erweiterte Nackentransparenz)
- auffällige Blutuntersuchungen (Risikotests)
- in der Familie bzw. bei den werdenden Eltern vorliegende Chromosomenveränderung

Das Ziel einer Untersuchung von Zellen einer Chorionzottenprobe ist abhängig von der Fragestellung.
Vorrangig ist:

- die Erkennung von kindlichen Chromosomenstörungen (Chromosomen = Träger des Erbmaterials in den Zellen). Ein erstes Ergebnis über den gesamten Chromosomensatz liegt in der Regel nach 24 – 48 h vor. Das Gesamtergebnis ist nach etwa 21 Tagen zu erwarten.

Seltener ist:

- die molekulargenetische Analyse der Erbsubstanz selbst (DNA / DNS) zum Ausschluss einer familiären genetischen Erkrankung bei dem zu erwartenden Kind.

**Ergebnisse aus der Chorionzottenprobe:**
**Bedeutung:**

- Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Chromosomenstörung) bei dem zu erwartenden Kind nachgewiesen, ist der Befund in der Regel eindeutig.
- Es können auch Ergebnisse auftreten, die nicht im Zusammenhang mit der aktuellen Fragestellung stehen. Diese Ergebnisse können aber für Sie oder Ihre Angehörigen von klinischer Bedeutung sein. Sie werden über derartige Ergebnisse nur informiert, wenn diese von medizinischer Bedeutung sind. Sie können aber im Rahmen Ihrer Einwilligung entscheiden, ob Sie über derartige zufällige Befunde überhaupt informiert werden möchten.

**Grenzen:**

- Es ist nicht möglich, sämtliche denkbare genetische Erkrankungen auszuschließen.
- In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung der genetischen Untersuchung zu keinem oder einem unklaren Ergebnis kommen. Gegebenenfalls ist dann, zur Klärung des Befundes eine weitere Punktion z.B. zur Gewinnung von Fruchtwasser erforderlich.

Da die Bestimmung des Alpha-Feto-Proteins (AFP) zum Nachweis des sogen. offenen Rückens aus einer Chorionzottenprobe nicht möglich ist, sollte in der 16. bis 18. Schwangerschaftswoche eine AFP-Bestimmung aus dem Blut der Mutter und / oder eine Ultraschalluntersuchung in der 20. - 22. Schwangerschaftswoche erfolgen, um eine derartige Fehlbildung auszuschließen.

**Alternativen:**
Je nach Schwangerschaftsalter und Fragestellung können für Sie eventuell auch andere Untersuchungsmethoden in Frage kommen (weiterführende Ultraschalluntersuchung, Risikoabschätzung durch bestimmte Blutuntersuchungen). Jedoch ist eine diagnostische Punktion wie die Chorionzottenbiopsie und auch die Amniozentese die einzige diagnostische Methode zum Ausschluss einer Chromosomenstörung. Falls Sie hierzu genauere Informationen wünschen, sprechen Sie dies bitte im Aufklärungsgespräch an.

**Genetische Beratung:**
Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen vor einer Chorionbiopsie und nach dem Vorliegen der Untersuchungsergebnisse eine fachgebundene genetische Basisberatung. Diese Beratung umfaßt:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese) im Zusammenhang mit Ihrer Fragestellung,
- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben,
- Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen der in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch den Untersuchungsverlauf und durch das Ergebnis aus der Fruchtwasserprobe,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen humangenetischen Beratung durch eine/n Fachärztin / Facharzt für Humangenetik.

Die genetische Basisberatung wird von uns oder unseren Humangenetikern in der Regel in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch vor der Chorionbiopsie und / oder der Ergebnismitteilung durchgeführt.
Falls Sie sich schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können Sie auf diese zusätzliche(n) genetische(n) Basisberatung(en) auch schriftlich verzichten.

**Ablauf der Chorionzottenbiopsie:**
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, sterile 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 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 in aller Regel nicht erforderlich.

**Mögliche Komplikationen:**

- Komplikationen treten selten auf, sind aber im Einzelfall trotz sorgfältiger Durchführung der Punktion nicht völlig auszuschließen.
- Eine punktionsbedingte Fehlgeburt tritt nach der Punktionen äußerst selten auf. Das untersuchungsbedingte Risiko einer Fehlgeburt ist sehr gering.
  Neuere Untersuchungen zeigen sogar keinen messbaren statistischen Unterschied zwischen zwischen dem untersuchungsbedingten und natürlichen Fehlgeburtsrisiko.
- Sehr selten kommt es zu einem vorübergehenden Fruchtwasserabgang oder zu Blutungen. In den meisten Fällen kann die Schwangerschaft durch geeignete Maßnahmen (Schonung, evtl. stationäre Überwachung) aber erhalten werden.
- Noch seltener sind Verletzungen von Nachbarorganen (z.B. Blase, Darm oder Blutgefäße) oder Infektionen.
- Extrem selten sind Verletzungen des Kindes.

**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 Punktion ist anzuraten.
- Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung 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 genetischen Untersuchungen führt nicht zu auffälligen Befunden. Dieses kann zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen.

Im Verlauf der gesamten Untersuchung und nach Ergebnismitteilung aus 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 Chorionbiopsie, sind diese Konflikte zu erwarten. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetiker und Kinderarzt, Selbsthilfegruppen etc.).
Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.