



## **Chorionzottenbiopsie – Punktion des Mutterkuchens**

Sehr geehrte Schwangere,

sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, 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 (sogenannte 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 sogenannte 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 sogenannte Direktpräparation durchgeführt. Durch spezielle Techniken kann 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 sogenannten 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 (sogenannte Kulturversager). Es kann dann nötig werden, die Chorionzottenbiopsie zu wiederholen, oder (je nach Schwangerschaftsalter) eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) durchzuführen.

Selten treten sogenannte 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.- 22. 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.-22. 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 eine unbeabsichtigte Verletzung des Kindes 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 naturgemäß im Einzelfalle trotz sorgfältiger Durchführung der Untersuchung nicht auszuschließen.

Das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko beträgt ca. 0.5 %.

Sehr selten kommt es zu einem intermittierenden Fruchtwasserabgang oder 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.

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 beim behandelnden Frauenarzt/-ärztin innerhalb einer Woche nach Punktion ist anzuraten.

Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung beim behandelnden Frauenarzt(-ärztin), 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. 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.

### **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:

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 einen Facharzt/ärztin für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt. Falls Sie sich aber schon ausreichend informiert und beraten fühlen, können sie auf eine zusätzliche genetische Beratung auch schriftlich verzichten.

Bitte kreuzen Sie auf Ihrem **persönlichen Einwilligungsbogen** an, ob Sie eine zusätzliche Beratung wünschen oder auf sie verzichten wollen, bzw. schon früher genetisch beraten wurden.