



## **Amniozentese - Fruchtwasseruntersuchung**

Sehr geehrte Schwangere,

sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) 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 Amniozentese**

Die Fruchtwasseruntersuchung dient als zusätzliche Diagnostik in der Schwangerschaft in erster Linie der Erkennung von Chromosomenstörungen (Störungen der Erbanlagen des ungeborenen Kindes). Diese Untersuchung wird bei Schwangeren durchgeführt bei denen sich aus Vorgeschichte oder Befund in der Schwangerschaft ein erhöhtes Risiko hinsichtlich dieser Erberkrankungen zeigt oder falls die Abklärung von Ihnen aus persönlichen Gründen gewünscht wird.

In Deutschland wird entsprechend der Mutterschaftsrichtlinien allen Frauen die bei Geburt 35 Jahre oder älter sind, die Durchführung einer Fruchtwasseruntersuchung 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).

Andere Gründe für eine Amniozentese können auffällige Befunde bei der Ultraschalluntersuchung, auffällige Blutuntersuchungen (Risikotests) oder in der Familie bzw. bei den Eltern vorliegende Chromosomenveränderungen sein. Auch bei dem Verdacht auf eine Infektion des ungeborenen Kindes (z.B. durch den Zytomegalievirus oder bei Toxoplasmose) kann eine Fruchtwasseruntersuchung sinnvoll sein.

Somit lassen sich mittels der Fruchtwasseruntersuchung bestimmte fetale Erkrankungen sicher ausschließen und Ihnen damit die Furcht vor einer möglichen Erkrankung oder Fehlbildung des Kindes nehmen.

## **Grenzen der Untersuchung**

Die Analyse des Fruchtwassers beinhaltet standardmäßig die Untersuchung der Chromosomen und die Bestimmung des alpha-Fetoproteins (dies ist ein kindlicher Eiweißkörper, dessen Konzentration bei Spaltbildungen des Rückens oder der Bauchwand vermehrt ins Fruchtwasser übertritt).

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. In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Untersuchungsergebnis kommen (z.B. weil sich die Zellen nicht regelrecht vermehren, oder unterschiedliche Chromosomenverteilungen gefunden werden). Es kann dann nötig werden, die Amniozentese zu wiederholen.

## **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 Amniozentese 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 wird dann die Fruchtwasserprobe entnommen.

Die Schmerzen dabei werden von betroffenen Frauen als etwas 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 nicht erforderlich.

Die in der Fruchtwasserprobe vorhandenen kindlichen Zellen werden anschließend in einem entsprechenden Labor vermehrt. Wenn genügend Zellen gewachsen sind, kann die Analyse vorgenommen werden. Dies dauert im Durchschnitt 14 Tage.

Zusätzlich ist es möglich mittels eines Schnelltestverfahrens (sogenannte PCR-Diagnostik) das Ergebnis für einzelne Chromosomenstörungen, wie die Trisomie 21 (Down-Syndrom), schon innerhalb von 24 Stunden zu erhalten. Diese Schnellteste sind in der Regel nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen enthalten und müssen, falls gewünscht

von Ihnen selber getragen werden. Falls Sie konkrete Fragen dazu haben sprechen Sie uns bitte darauf an.

## **Mögliche Komplikationen**

Komplikationen treten selten auf, sind aber naturgemäß im Einzelfalle trotz sorgfältiger Durchführung der Untersuchung nicht auszuschließen.

Das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko liegt bei ca. 0.3 – 0.5 %.

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) 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 Amniozentese 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 Amniozentese, 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 Fruchtwasseruntersuchung und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

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.