

Frauenarztpraxis
 Frau Khamlane YINNAVONG
 Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe
 Marienstr. 27
 03046 Cottbus

Aufklärung über die Fruchtwasserpunktion (Amniocentese (AC))

Sehr geehrte Schwangere, Frau

Sie haben sich heute in unsere Praxis eingefunden, um eine Fruchtwasserpunktion durchführen zu lassen. Vor dem Eingriff möchten wir Sie über Gründe, Zweck, Grenzen, Risiken, Komplikationen, Tragweite sowie „Alternative“ dieser Untersuchung aufklären.

Was ist Fruchtwasserpunktion?

Die Fruchtwasseruntersuchung ist eine spezielle weiterführende pränatale Diagnostik in der Schwangerschaft und dient der Erkennung von Chromosomenaberrationen (=Störungen der Erbanlagen) des Fetus (=ungeborenen Kindes) sowie der Plazenta (=Mutterkuchens). Dazu ist ein kleiner operativer Eingriff in die Fruchthöhle (=invasiv) zur Entnahme des Fruchtwassers und der darin schwimmenden Zellen notwendig. Dieser invasiver Eingriff wird als Fruchtwasserpunktion (=Amniocentese) bezeichnet.

Was sind Gründe für eine Amniocentese?

Entsprechend den Mutterschafts-Richtlinien in Deutschland werden allen Frauen, die bei Geburt 35 Jahre oder älter sind (=Altersindikation bzw. -risiko), die Fruchtwasseruntersuchung zur Erkennung der Chromosomen-Anomalien angeboten. Grund hierfür ist ein mit dem mütterlichen Alter steigendes Risiko für eine Fehlverteilung der Chromosomen in den Eizellen. Dadurch kommt es zur fehlerhaften Veränderung der Chromosomenzahl. Die drei häufigsten dieser Störungen sind die Trisomie 21 (=Down-Syndrom), Trisomie 18 (=Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (=Patau-Syndrom). Eine Trisomie ist eine Fehlverteilung der Träger der Erbanlagen (=Chromosomen), bei der das jeweilige Chromosom in dreifacher anstatt doppelter Ausführung in einer Zelle vorliegt. Die Trisomie 21 geht mit einer geistigen Behinderung und evtl. Fehlbildung(en) von Organen unterschiedlicher Schweregrade einher. Der Schweregrad der Erkrankung zeigt sich in der Ausprägung, welche sich in eine Bandbreite (=Varianz) abstufen lässt. Der Grund hierfür ist, dass sie interne und externe Regulierungen unterliegt. Dadurch unterscheidet sich die Ausprägung der Erkrankung vom Individuum zu Individuum, nämlich über sehr mild, mild, über moderate bis schwer. Betroffene des Down-Syndroms mit sehr milder, milder bzw. moderater Ausprägung können ein für sich und der Umwelt beglückendes Leben führen. Die Trisomie 18 und Trisomie 13 kennzeichnen sich durch schwere geistige Behinderung durch Gehirnefehlbildung und andere schwere Organfehlbildungen (z.B. Herz, Gesicht, Extremitäten etc.) aus, die aufgrund ihrer Schwere zu hoher Sterblichkeit der Kinder während der Schwangerschaft und in den ersten Jahren nach der Geburt führen. Alle drei o.g. Trisomien sind nicht heilbar.

Andere Gründe für eine Amniocentese sind auffällige Befunde mit einem Verdacht auf eine Chromosomenanomalie, dessen Abklärung die Fruchtwasseruntersuchung bedarf. Das können Ultraschall-Auffälligkeiten wie Plexuszyste, kurze Oberarm- und Oberschenkelknochen, kurze Ober- und Unterarmknochen, nicht zeitgerechter Kopfumfang, White Spots (=weiße Flecken im Herzen), Hydrocephalus (=„Wasserkopf“), Ventrikulomegalie (=erweiterte Seitenventrikel), beidseitige Hydronephrosen (=erweiterte Nierenbecken), Lippen-Gaumen-Kiefer-Spalte, (partiale) Corpus cllosum-Agenesie, (hyper)echogener Darm, Gastroschisis, Omphalozele, Sandalenlücke, erweiterte Cisterne magna, Retrognathie etc. sein.

Auch Auffälligkeiten im Ersttrimester-Screening, AFP-Wert, Triple-Test oder NIPT (z.B. Praena-, Harmony-, Fetalis-, Previa- oder Varacity-Test) mit einem Hinweis auf eine Chromosomenaberration können ein Anlass zur Fruchtwasseruntersuchung sein, um diese zu bestätigen bzw. auszuschließen.

Liegen in der Familie bzw. bei den Eltern Chromosomenveränderungen vor oder wenn schon in der vorangegangenen Schwangerschaft ein Kind mit einer Chromosomenanomalie geboren wurde, ist das Wiederholungsrisiko erhöht. Daher kann die Amniocentese sinnvoll sein, um diese nachzuweisen bzw. auszuschließen.

Auch beim Verdacht auf eine Infektion des ungeborenen Kindes z.B. mit Cytomegalie, Toxoplasmose oder Ringelröteln etc. bei erstmaliger Infektion der Schwangeren mit diesen Erregern, kann eine Amniocentese begründet sein. Eine fetale Infektion mit diesen Erregern kann mit sonographischer Auffälligkeit einhergehen. Diese Ultraschall-Auffälligkeit kann auch auf andere Faktoren zurückgehen. Durch die Fruchtwasseruntersuchung können einerseits die möglichen Erreger und andererseits die möglichen Chromosomenaberrationen etc. als mögliche Ursache identifiziert werden.

Zweck und Grenzen der genetische/biochemische Amniocentese:

Mit der Amniocentese werden das Fruchtwasser und die darin schwimmenden Zellen des Fetus und des Amnions (=innere Schicht der Fruchthöhle) gewonnen. Die fetalen Zellen stammen vom Epithel überwiegend der Haut und der Harnblase. Die

Amnionzellen gehören zu den Zellen des Nährorgans, nämlich des Mutterkuchens (=Plazenta). Extern, in einem humangenetischen Labor werden diese Zellen kultiviert und vermehrt. Wenn genügend Zellen gewachsen sind, dies dauert im Durchschnitt 14 Tage, kann die genetische oder biochemische Analyse vorgenommen werden. Um die oft als belastend empfundene Wartezeit hierbei zu verkürzen, kann in vielen Fällen auch ein pränataler Schnelltest (PCR-Test oder FISH-Test) durchgeführt werden, bei dem der Vorbefund schon nach 1-2 Tagen vorliegt. Der Pränataler Schnelltest ist i.d.R. keine Regelleistung gesetzlicher Krankenkassen. Diese Kosten können bei medizinischer Begründung von gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden. Die Information dazu erteilt Ihnen die humangenetische Praxis.

Die Analyse des Fruchtwassers beinhaltet standardmäßig die zytogenetische Untersuchung der Chromosomen auf Anzahl und grobe Struktur und die biochemische Bestimmung (i) des alpha-Fetoproteins (AFP) und (ii) der Acetylcholinesterase (AChE). Das sind Eiweiße, deren Konzentrationen bei Spaltbildung (i) der Bauchwand (wie Gastroschisis, Omphalozele) oder (ii) des Rückens und Gehirns (wie Neuralrohrdefekte (=Spina bifida), Exencephalie etc.) beim Ungeborenen im Fruchtwasser erhöht sind. Das AFP wird in der kindlichen Leber produziert und ins Fruchtwasser sezerniert. Die AChE ist ein Enzym, welches den Neurotransmitter Acetylcholin in den Nervenzellen im Gehirn und Rückenmark abbaut.

Die feinstrukturelle Chromosomen-Analyse (z.B. auf Mikrodeletionen, Punktmutationen, Einzelnukleotidpolymorphismen (=engl. single nucleotide polymorphism = SNPs) etc. erfolgt ausschließlich nur bei einem Verdacht bzw. bekannter familiärer Anhäufung. Liegen bspw. bekannte Erbkrankheiten in der Familie vor, bei denen meist nicht ein ganzes Chromosom, sondern nur kleine Abschnitte auf dem Chromosom (=Gene) verändert sind, ist es in einigen Fällen möglich auch diese zu überprüfen. Dies nennt man dann molekulargenetische Untersuchung. Es ist unmöglich sämtliche vorgeburtliche (zyto)genetisch/molekularbiologisch nachweisbaren Erkrankungen, die z.B. durch Mikrodeletionen, Punktmutationen, SNPs etc. verursacht werden, auszuschließen! Denn es können nur Krankheiten erkannt werden, für die es einen Labortest gibt. Dies ist aber nicht für jede Krankheit der Fall. Störungen können nur ausgeschlossen bzw. diagnostiziert werden, wenn gezielt danach gesucht wird!

Der Vor- und Endbefund geben direkt Auskunft über die Genetik der untersuchten Zellen des Fetus und Amnions wieder. Aufgrund der gemeinsamen Herkunft aus der Zygote (=befruchtete Eizelle) teilen sich daher alle Zellen des Fetus und seines Nährorgans, nämlich des Mutterkuchens, die identische genetische Information. Aufgrund dieser Tatsache kann daher indirekt auf die Genetik der restlichen nicht untersuchten Zellen des Ungeborenen und der Plazenta (=Mutterchen) geschlossen werden. Das trifft in 98-99% der Fälle zu. In seltenen Fällen von 1-2% unterscheidet sich die Genetik der fetalen und plazentaren Zellen. Dies bezeichnet man als fetoplazentare Diskrepanz, welche auf ein Mosaik zurückgeht. Unter einem Mosaik versteht man eine unterschiedliche Chromosomen-Verteilung bzw. ungleiche genetische Information in den verschiedenen Zellen bzw. Zell-Typen eines einzelnen Organismus/Lebewesen. Das Mosaik kann den ganzen Fetus oder die komplette Plazenta betreffen oder sich nur auf bestimmte Zell-Linien des Fetus bzw. der Plazenta begrenzen. So können in den seltensten Fällen **monozygote, monoamniotische Gemini diskordant** bspw. in **Trisomie 21** sein, jedoch liegt **keine Diskordanz** für einen **genetischen Defekt** (s. unten: NIPT als „Alternative“ zur Fruchtwasserpunktion) vor.

In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu (i) keinem Ergebnis z.B. bei blutigen Proben (Blutzellen ≠ Epithelzellen) oder (ii) einem unklaren Untersuchungsergebnis kommen. Dies kann sein, weil sich die Zellen nicht regelrecht vermehren daher kann eine Wiederholung der Fruchtwasserpunktion notwendig sein. Durch Zugabe von Zytokinen/Wachstumsfaktoren kann die Zellkultivierung beschleunigt und synchronisiert werden. Ein unklares Untersuchungsergebnis kann auf (i) ein Artefakt oder (ii) meist auf ein **Mosaik** in den untersuchten Zellen zurückgehen. In diesem Fall ist eine weitere Abklärung (i) geläufig durch eine fetale Blasenpunktion oder (ii) in den seltensten Fällen durch eine Cordozentese (=Nabelschnurpunktion) durchzuführen.

Feindiagnostik vor der Amniocentese als Entscheidungshilfe

Vor der Amniocentese findet zunächst eine Ultraschalluntersuchung mittels eines hochauflösenden Gerätes (=Feindiagnostik) zur Suche nach sonographischer Auffälligkeit in Form von Fehlbildung(en) und/oder Softmarker(n) mit einem Hinweis auf eine chromosomale Störung bzw. ein genetisches Syndrom statt. Dadurch wird erst eine **individuelle Aussage** zur jeweiligen Schwangerschaft getroffen. Erst im Anschluss **nach** der **Risikoabwägung der Schwangeren/Eltern mit ärztlicher** Beratung erfolgt die Fruchtwasserpunktion.

Eine **unauffällige** Ultraschalluntersuchung kann eine gewisse Sicherheit über die Unversehrtheit des Ungeborenen liefern (s. Einschränkungen und Grenzen der Ultraschalluntersuchungen und s. unten: Zweck und Grenzen der biochemischen/genetischen Amniocentese) und die Ängste der Schwangeren/Eltern mindern. In diesem Fall kann die Schwangere/Eltern den Verzicht auf eine Amniocentese in Erwägung ziehen (s. unten: Mögliche Komplikationen und Risiken der Amniocentese), denn hier ist das punktionsbedingte Risiko für eine Fehlgeburt oder Komplikationen **höher** als das Erkrankungsrisiko.

Werden dabei sonographische Auffälligkeit(en) in Form von Fehlbildung(en) und/oder kombinierten Softmarkern bei vorliegender Indikation (z.B. beidseitige Hydronephrosen beim weiblichen Fetus und mütterlichen Altersrisiko) entdeckt, welche einen Verdacht auf eine Chromosomenstörung begründen, wird die Fruchtwasseruntersuchung dringend empfohlen, denn hier **übersteigt** das Erkrankungsrisiko deutlich dem punktionsbedingten Fehlgeburtsrisiko.

In diesem Fall können die folgenden Fragen Ihnen als Entscheidungshilfe dienen:

► Spielt der auffällige Befund bzw. die Verdachtsdiagnose eine Rolle für meinen/unseren Seelenfrieden? Kann ich/können wir den weiteren Schwangerschaftsverlauf ruhig genießen? *Beim Bejahen, sollten Sie die Fruchtwasseruntersuchung durchführen.* Beantworten Sie diese Frage mit Nein, sollten Sie den Eingriff ablehnen.

► Bin ich/sind wir bereit, das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko von 0,2-0,5% einzugehen, um Klarheit über den Gesundheitszustand des ungeborenen Kindes zu erfahren? *Beim Ja, sollten Sie der Punktion zustimmen.* Bei einem klaren Nein, sollten Sie sie ablehnen.

► Wie stehe ich/stehen wir zu einem kranken bzw. geistig und/oder körperlich behinderten Kind (z.B. Down-Syndrom)? Würden wir mit ihm leben und umgehen können? Bejahen Sie diese Frage, sollten Sie die Amniocentese ablehnen. *Verneinen Sie diese Fragen, dann sollten Sie sie durchführen.*

► Käme für mich/uns bei Behinderungen, die nicht mit dem Leben vereinbar bzw. sehr schwerwiegend sind (z.B. Edwards-Syndrom oder Patau-Syndrom), eine medizinisch begründete vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung in Frage? *Beim Ja, sollten Sie die Fruchtwasserentnahme durchführen.* Beim Nein, sollten Sie diese ablehnen.

Durchführung der Amniocentese:

Die Amniocentese dauert ca. 3 bis 10 min. Zunächst wird per Ultraschall die günstigste Einstichstelle ausgewählt. Nach der Desinfektion wird an dieser Stelle dann unter kontinuierlicher Ultraschallkontrolle, eine dünne Hohlnadel durch die Bauchdecken in die Fruchthöhle eingeführt und mit der Spritze eine kleine Menge von 2ml bis 20ml Fruchtwasser abgesaugt. Diese Fruchtwassermenge bildet sich gewöhnlich in den nachfolgenden 6-7 Stunden bei gesunden Schwangerschaften (durch den Fetus (Urinabsonderung) **und** die Fruchtwassersekretion der Amnionzellen) nach. Die bei der Punktion auftretende Schmerzempfindung ist der einer Blutentnahme oder Injektion vergleichbar, daher ist eine Betäubung nicht erforderlich. Die Punktionsstelle verschließt sich **in der Regel** bei gesunden Schwangeren und Schwangerschaften innerhalb von ca. 10 min (s. unten: Mögliche Komplikationen und Risiken der Amniocentese und s. unten: Verhalten nach dem invasiven Eingriff). Eine Fruchtwassergewinnung gelingt gelegentlich nicht mit dem ersten Einstich und muss wiederholt werden. In einigen Fällen muss sie abgebrochen werden wegen dem kindlichen Lagewechsel, der zu geringen Fruchtwassermenge oder dem „schreckhaften Aufrichten“ der Schwangeren während der Punktion. Letzteres erhöht die Verletzungsgefahr des Kindes (s. unten: NIPT als „Alternative“ zur Fruchtwasserpunktion). Daher ist die mentale „Vorbereitung und Kooperation“ der Schwangeren durch **Ruhhaltung** notwendig, um das Eingriffsrisiko zu senken.

Mögliche Komplikationen und Risiken der Amniocentese:

Eine absolute Risikofreiheit kann kein Arzt für seine Maßnahmen garantieren. Gefahren für die Schwangere, wie sie bei ärztlichen Eingriffen auftreten, können z.B. Infektionen, Blutungen oder Verletzung von Nachbarorganen (Blase, Darm oder Blutgefäße) sein, sind aber sehr selten. Unmittelbare Gefahren für das Kind z.B. Verletzungen durch die Nadel, sind wegen der kontinuierlichen Ultraschallsichtkontrolle extrem selten. Der Eingriff löst in sehr seltensten Fällen eine Vorderwand-Plazentalösung (welche sich durch andauernde Wehentätigkeit **und** Blutung als Hinweiszeichen auftreten), höchst selten Wehentätigkeit, Gebärmutterblutung, Fruchtwasserabgang/Blasensprung oder eine fieberhafte Infektion verschiedener Ursache (z.B. *unbehandelte* Vaginose bei Plazenta prävia mit rezidivierendem Abort imminens (=wiederholte Blutungen als Hinweis auf drohende Fehlgeburt) etc. aus. Letztere kann ein Amnioninfektions-Syndrom (=AIS) als die gefährlichste Komplikation verursachen, welches eine Fehlgeburt herbeiführt. In seltenen Fällen beim Auftreten einer Komplikation kann die Schwangerschaft durch geeignete Maßnahmen (wie Schonung, stationäre Überwachung, Antibiose (=Behandlung mit Antibiotikum etc.) erhalten werden. Nur in etwa **0,2-0,5%** (1:500 bis 1:200) der Fälle wird durch die Fruchtwasserpunktion selbst eine **Fehlgeburt** ausgelöst (s. AIS). Das bedeutet, dass von 500 bzw. 200 durchgeführten Punktionen bei einem Eingriff eine Fehlgeburt ausgelöst wird.

Verhalten nach dem invasiven Eingriff:

Zum Ausschluss von Kontraktionen (=Wehentätigkeit), welche durch die Punktion ausgelöst werden können, wird im Anschluss die Tokographie durchgeführt. Dazu wird ein tokographischer Schallkopf an den Unterbauch der Schwangeren für 10-15min angelegt. Des Weiteren wird zur Hemmung von Kontraktionen die Einnahme von Magnesium (15mmol bzw. 400mg pro Tag für die nächsten drei Folgetage nach der Amniocentese empfohlen. Zur Vorbeugung einer Infektion ist eine prophylaktische Antibiotika-Einnahme für die nächsten drei Folgetage angeraten. Zur Verhinderung einer Rhesus-Inkompatibilität (Blutgruppen-Unverträglichkeit) im Rahmen der Folgeschwangerschaft erfolgt ausschließlich nur bei Rhesus-negativen Schwangeren zusätzlich eine Anti-D-Prophylaxe (=Injektion von Anti-D-Immunglobulinen) von 300µg. Es handelte sich hierbei um Langzeit-Antikörper der Klasse IgG von 150 kDa, welche im peripheren Blutkreislaufsystem ca. für bis zu 3 Monate verweilen. Auf Grund ihres geringen Molekulargewichtes sind sie diaplazentar (=plazentagängig). Von der geringen injizierten Menge gehen ca. 10% über den Syncytiotrophoblast (=Plazentaschranke) zum Fetus bei einer gesunden Schwangerschaft. Im Anschluss gehen Sie zur Beratung in die human-genetischen Praxis. Eine feindiagnostische Kontrolle ist in 3-4 Wochen nach dem invasiven Eingriff angeraten, da u.a. einige Herz- und Gehirnefehlbildungen in der 17./18. SSW (wie Myokardiopathie, Cavum septum pellicidi (=Trennwand zwischen dem Hirnbalken und Ventrikelsystem (=Liquorflüssigkeit gefülltes Hohlraumssystem zur Versorgung des Gehirns), Ventrikulomegalie, Hydrocephalus (=„Wasserkopf“), erweiterte Cisterne magna (=Hinterhauptgrube), (partielle) Corpus callosum-Agenesie (=Fehlen des Hirnbalkens) etc.) noch nicht ausgeschlossen werden können. Bitte vereinbaren Sie dafür einen Termin in der 20+0 SSW bis 22+6 SSW bei uns.

Eine Ultraschalluntersuchung auf kindliche Herzaktivität (=Vitalitätskontrolle) ist beim betreuenden Frauenarzt oder bei uns, falls dieser nicht da ist, am nächsten oder übernächsten Tag nach der Punktion angeraten. Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung beim betreuenden Frauenarzt oder bei uns bzw. in einer Frauenklinik vor, wenn Sie Blutungen, Fieber oder erhöhte Temperatur, Tropfchen- oder Fruchtwasserabgang/Blasensprung haben sowie anhaltende oder zunehmende Bauchschmerzen (=Wehentätigkeit als Zeichen einer drohenden Fehlgeburt) verspüren. Es ist sehr wichtig, dass Sie sich in den drei nächsten Folgetagen unsere Empfehlungen befolgen und sich schonen und jegliche Art von Anstrengungen meiden. Bitte auf

Sport, Sex, schwere Bauchmuskelbelastungen, schweres Heben, häufiges Treppensteigen, Spaziergänge etc. verzichten. Haben Sie einen langen Fußmarsch bis zur Haustür, ziehen Sie bitte den Transport durch ein Taxi in Erwägung. Bitte setzen Sie sich keinen unangemessenen Belastungen aus, womit Sie möglicherweise Komplikationen auslösen könnten! Berufstätige Schwangere erhalten deshalb eine dreitägige Arbeitsbefreiung für diesen Zeitraum.

NIPT als „eingeschränkte Alternative“ zur Fruchtwasserpunktion

Bei primärer Ablehnung invasiver pränataler Diagnostik bietet sich als „Alternative“ der risikolose **Nicht-invasive Pränatale Test (NIPT)** an. Beim NIPT wird die zellfreie (engl. cell free = cf)DNA im mütterlichen Blutplasma molekulargenetisch analysiert und mit einem Programm ausgewertet. Dazu wird der Schwangeren ca. 20ml venöses Blut entnommen. Unter den zellfreien (cf)DNA-Bruchstücken verschiedener Längen befinden sich ca. 4-10% zellfreie **syncytioblastidär-plazentare** (engl. cell free fetal fraction = cff)DNA-Fragmente. Sie entstammt der Plazenta (=Mutterkuchen). Die **Plazenta** entwickelt sich parallel zum Fetus (=ungeborenen Kind) als extrafetales Nährorgan. Aufgrund des gemeinsamen Ursprungs aus der Zygote ist sie in der Regel in 98-99% der Fälle genetisch identisch mit dem Fetus. Das Ergebnis der NIPT ist ein Risikowert, welcher das **genetische** Erkrankungsrisiko der Plazenta wieder gibt. Wird eine plazentare Aberration (=Störung des Erbguts) ermittelt, muss diese durch eine direkte Analyse fetaler und plazentarer DNA/Chromosomen zum Ausschluss einer fetoplazentare Diskrepanz (=Genetik des Fetus und jene der Plazenta stimmen in 1-2% der Fälle **nicht** überein) erfolgen. Dazu wird eine Amniozentese durchgeführt. Ein erkrankter Mutterkuchen, bedingt durch eine plazentare Chromosomenstörung, verursacht bei einer feto-plazentaren Diskrepanz eine Versorgungsstörung, welche das Absterben (=intra-uteriner Fruchttod (IUFT)) bzw. eine Wachstumsverzögerung oder -retardierung (=IUGR) des Fetus zur Folge hat. Daher ist eine intensive Schwangerschaftsbetreuung mit engmaschiger Gewichtskontrolle des Fetus (=Wachstumsschall) notwendig. Eine Erkrankung des Fetus (z.B. verursacht durch uniparentale Disomie, genetischen Imprinting-Fehler, partielle Monosomie etc.) kann dabei nicht ausgeschlossen werden. Eine Erkrankung des Mutterkuchens, die auf eine epigenetische oder multifaktorielle bzw. unbekannte Ursache zurückgeht, kann nicht ausgeschlossen werden. Derzeit werden die NIPT-Varianten Harmony-Test, Praena-Test, Fetalis-Test und Previa-Test in Deutschland angeboten. Mit ihnen können die freie Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie 13, DiGeorge-Syndrom (=Mikrodeletions-Syndrom 22q11.2). Durch die **Nichttrennung** von **Schwesterchromatin** können (X0)-Turner-Syndrom, (XXY)-Klinefelter-Syndrom, (XXX)-Triplo-X-(Syndrom)-Frauen, (XYY)-Diplo-Y-(Syndrom)-Männer. Diese können mit dem NIPT festgestellt werden. Partielle, Translokations- und Mosaik-Trisomien sowie weitere strukturelle Chromosomenaberrationen wie Inversion mit evtl. reduzierendem Gendosiseffekt werden derzeit noch nicht erkannt.

Die Durchführung eines NIPT zur Bestätigung/zum Ausschluß einer Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 ist ab dem 01.07.2022 eine gesetzliche Kassenleistung. Andere genetische Syndrome können optional als IGeL/Selbstzahlerleistung durchgeführt werden. Für private Versicherten kostet die Durchführung eines NIPT zur Bestätigung/zum Ausschluß einer Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 ab 169 EUR. Möchten Sie den NIPT durchführen, teilen Sie uns dies bitte mit.

Als „**Alternative**“ zum NIPT kann der klassische/kombinierte **Triple-Test** (ca. 45EUR), **Quadruple-Test** (ca.70-80EUR) **integriertes/sequenzielles Screening**) als Selbstzahler-Leistung herangezogen werden. Hierfür wird der Schwangeren 10 ml Blut entnommen. Das Serum wird auf biochemischen Marker analysiert, anhand deren eine Risikoschätzung erfolgt. Bei Interesse, teilen Sie uns dies bitte mit. In den Kosten umfassen die ärztliche Beratung, Blutentnahme und Laborkosten.

Tragweite der Fruchtwasserpunktion und biochemischen/genetischen Fruchtwasseruntersuchung

Der überwiegende Teil der Fruchtwasseruntersuchungen zeigt keine Auffälligkeit, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann. Im Verlauf und Ergebnis der Fruchtwasseruntersuchung können aber bei der Schwangeren/den Eltern **ethische** und **psychosoziale Konflikte** entstehen. Diese sind im Falle einer eingriffsbedingten Fehlgeburt als auch bei der Diagnose von Chromosomenstörungen mit einem Krankheitswert (z.B. **Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18**, schwer ausgeprägtes Turner-Syndrom, schwer ausgeprägtes DiGeorge-Syndrom etc.) zu erwarten. Manche Erkrankungen sind so schwerwiegend, dass das Kind während der Schwangerschaft, bei der Geburt, bald danach oder im Säuglings- bzw. Kindesalter stirbt. Manche andere Entwicklungsstörungen erfordern nach der Geburt des Kindes (mehrere) operative Eingriffe und/oder andere lebenserhaltende Maßnahmen. In diesen Fällen von nachgewiesenen Chromosomenstörungen, welche mit schweren Erkrankungen bzw. Nichtlebensfähigkeit des Fetus verbunden sind, kann die Schwangere/Eltern sich zwischen dem Austragen des Kindes und der **Möglichkeit** einer medizinisch begründeten vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft evtl. mit einem Fetozyd (=Tötung des ungeborenen Kindes im Mutterleib um eine Lebendgeburt zu verhindern)) nach §218a Absatz 2 des deutschen Strafgesetzbuches (StGB) entscheiden. Nach **§218a Absatz 2 des StGB** kann eine Schwangerschaft **straffrei** aus **medizinischer Indikation** zu jedem Schwangerschaftsstadium, auch kurz vor dem Entbindungstermin, beendet werden, wenn durch eine Lebendgeburt des Kindes die seelische oder körperliche Gesundheit der Mutter gegenwärtig und zukünftig gefährdet würde und diese Gefahr auf keine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.

Jedoch findet eine Schwangerschaftsbeendigung **nach** der **22. SSW** meist **mit** einem **Fetozyd** statt, da das ungeborene Kind zu diesem Zeitpunkt **außerhalb** des Mutterleibs **lebensfähig wäre** und **mehr als 500g wiegte**. Ein Fetus mit weniger als 500g gilt als Fehlgeburt. Ein Fetus mit einem Gewicht ab 500g gilt als Frühgeburt und ist rechtlich ein Mensch mit gesetzlichem Anspruch auf lebenserhaltende Maßnahmen. In diesem Fall muss daher zuvor der Fetozyd durchgeführt werden, um eine Lebendgeburt zu verhindern bzw. eine Todgeburt sicherzustellen. Eine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung bei einem **Fetus unter 500g** kann in einem normalen Krankenhaus (z.B. Carl-Thiem-Klinikum Cottbus) stattfinden. Eine vorzeitige

Beendigung einer Schwangerschaft mit einem Fetus **ab 500g** darf nur in einem Krankenhaus mit einer **Genehmigung zum Fetozid** (wie an der **Charité** - Universitätsmedizin in Berlin) durchgeführt werden.

Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Fachärzten (z.B. Humangenetiker, Kinderarzt, Psychologe etc. (s. Einwilligungserklärung zur interdisziplinären Konsultation). Unabhängig von Ihrer Entscheidung zur Fortsetzung oder zur vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung. Eine psychosoziale Beratung nach §219 des StGB und eine mindestens dreitägige Bedenkzeit nach Bekanntgabe der Diagnose müssen erfolgen, bevor die Entscheidung für eine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung fällt. Sie können sich dafür an eine spezialisierte (Schwangerschaftskonflikt)-Beratungsstelle für Pränataldiagnostik (PND) wenden. Diese finden Sie in:

**DRK Kreisverband
Cottbus-Spree-Neiße-West e.V.
Schwangerenkonflikt-, Familien-,
Partner- und Sexualberatungsstelle**
Ostrower Damm 2, 03046 Cottbus
Telefon: (0355) 427-771
Telefax: (0355) 753-6942
E-Mail: schwangerenberatung@drk-cottbus.de

**Beratung + Leben GmbH
Familienberatung Calau**
Töpferstr. 3, 03205 Calau
Telefon: (03541) 712-680
Telefax: (03541) 712-679
<http://beratung.immanuel.de/wo-wir-sind/calau/>
E-Mail: familienberatung.calau@immanuel.de

**donum vitae
PND-Beratungsstelle Berlin**
Kurfürstendamm 199, 10719 Berlin
Telefon: (030) 887-133-970
E-Mail: berlin-kudamm@donumvitae.org
http://pnd-kudamm.donumvitae.org/willkommen_pnd_kudamm

Entscheiden Sie sich zum Austragen der Schwangerschaft und **akzeptieren Ihr ungeborenes Kind mit seiner Erkrankung**, können Sie sich dort auch zu gesetzlich geregelten finanziellen und sozialen Hilfeleistungen, welche schwangerschaftsbegleitend, vor und nach der Geburt geltend gemacht werden können, beraten lassen. Des Weiteren können Sie sich über familienunterstützende und Kinderpflegedienste etc. informieren lassen. Es gibt weitere Beratungs- und Unterstützungsangebote, die Sie in Anspruch nehmen können. So gibt es Hilfe zur Selbsthilfe. Zu verschiedenen Krankheiten oder Behinderungen existieren Selbsthilfegruppen, Behinderten- und Elternverbände. Dort können Sie viel über den Alltag von Eltern mit kranken oder behinderten Kindern erfahren. Sie können sich auch rechtlich bezüglich finanzieller Hilfs- und Förderungsmöglichkeiten wie Betreuungs- und Pflegegeld beraten lassen. Auskünfte dazu bieten auch Sozial- und Jugendämter, Kranken- und Pflegekassen. Weitere Hilfsangebote und Unterstützungen finden Sie auch bei Wohlfahrtsverbänden.

Bitte fragen Sie uns, wenn Sie etwas nicht verstanden haben!

Ich habe Fragen und wünsche ein Gespräch: **ja** **nein**

Unterschrift Schwangere

Persönliche Fragen:

.....
.....

Ärztlicher Vermerk:

.....
.....

Erklärung der Patientin nach der Aufklärung zur Amniocentese:

Die Frauenärztin Khamlane Yinnavong hat mit mir heute ein ausführliches Aufklärungsgespräch geführt, bei dem ich alle mich interessierenden Fragen stellen konnte.

Ich benötige keine zusätzliche Bedenkzeit. **Ich willige hiermit in die Amniocentese und vorgeburtliche biochemische oder genetische Untersuchung ein.** Notwendig werdende Folge- und Nebeneingriffe finden meine Zustimmung.

.....
Unterschrift Schwangere

Ich versage meine Zustimmung. Ich wurde darüber informiert, dass Chromosomenstörungen und andere schwere Erkrankungen nur durch die Untersuchung kindlicher Zellen bzw. des Fruchtwassers ausgeschlossen/nachgewiesen werden können.

.....
Unterschrift Schwangere

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich über die Amniocentese, biochemische/genetische (molekularbiologische) Analyse nach Chromosomenstörung des ungeborenen Kindes nach Grundlage des Gendiagnostik-Gesetzes aufgeklärt wurde. Ich bin darauf hingewiesen worden, dass ich eine **humangenetische** und **psychosoziale Beratung**, insbesondere bei einem **auffälligen** Befund, in Anspruch nehmen kann. Von meinem **Recht auf Nichtwissen** eines (**auffälligen**) Befundes kann ich jederzeit anwenden. Ich wurde über die Gründe, Zweck, Komplikationen, Risiken, Alternativen, Tragweite und Grenzen der Fruchtwasserpunktion und Fruchtwasseruntersuchung aufgeklärt und hatte eine ausreichende Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung. Die Einwilligung kann ich jederzeit bis zur Durchführung/Analyse des Fruchtwassers widerrufen.

Cottbus, den

Unterschrift Schwangere

Unterschrift Frauenärztin