

Pränatale Diagnostik Berlin - Lichtenberg

Dres. J. Paulick, A. Sarut Lopez, K. Ramos

Name:		Vorname:		Geboren:	
-------	--	----------	--	----------	--

Information zu diagnostischen Punktionen

Im Rahmen Ihrer Schwangerschaft hat sich eine medizinische Fragestellung ergeben, zu deren Klärung eine invasive Diagnostik nötig ist. Dabei wird mittels einer dünnen Hohlnadel durch die Bauchdecke in die Fruchthöhle oder in die Plazenta punktiert, um Zellen vom Feten oder aus der Plazenta für genetische Untersuchungen zu gewinnen. Die häufigsten Indikationen (medizinische Gründe) für diagnostische Punktionen in der Schwangerschaft sind:

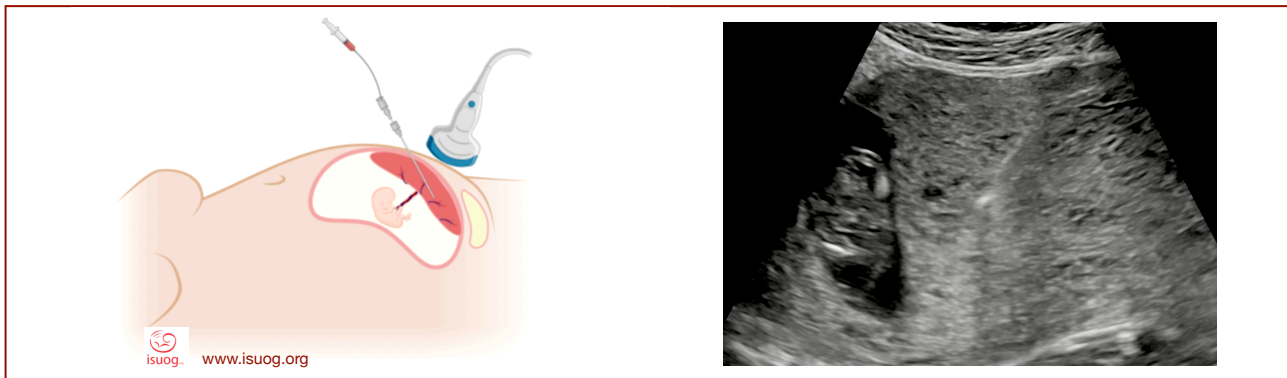
- Verdacht bzw. Ausschluss einer genetischen Störung des zu erwartenden Kindes, zum Beispiel bei erhöhtem Alter der Schwangeren oder des Kindsvaters, bei Fehlbildungsverdacht oder bei auffälligen Risiko-Tests, wie Nackentransparenz-Messung oder NIPT (Nicht-Invasiver Pränatal Test)
- Verdacht auf eine Infektion des Feten (Toxoplasmose, CytoMegalieVirus)

Für die invasive Diagnostik stehen verschiedene Formen der Materialgewinnung zur Verfügung. Welche der Methoden bei Ihnen zur Anwendung kommt, hängt von der medizinischen Fragestellung, der Lokalisation der Plazenta und dem Schwangerschaftsalter ab.

Das Vorgehen ist bei allen Formen der invasiven Diagnostik ähnlich:

Vor jeder dieser Maßnahmen findet eine detaillierte Ultraschalluntersuchung statt. Anschließend erfolgt eine Hautdesinfektion, um das Einschleppen von Bakterien und Viren zu verhindern. Unter ständiger Ultraschallsicht wird dann eine dünne Nadel in die gewünschte Region geführt. Eine unbeabsichtigte Verletzung des Feten oder benachbarter Organe wird dadurch verhindert. Das gewünschte Material (Fruchtwasser, Chorionzotten) wird über eine Nadel mit aufgesetzter Spritze gewonnen. Die betroffenen Frauen empfinden dabei häufig einen unangenehmen Druck im Unterbauch, vergleichbar mit einer Blutabnahme oder Impfung. Maternale Komplikationen nach diagnostischen Punktionen sind extrem selten und beschränken sich meist auf Schmerzen an der Einstichstelle, kleinere Hämatome in der Bauchdecke oder Kreislaufdysregulation.

Chorionzottenbiopsie (CVS: Mutterkuchen-Punktion)



Zeitraum: 11-14 SSW

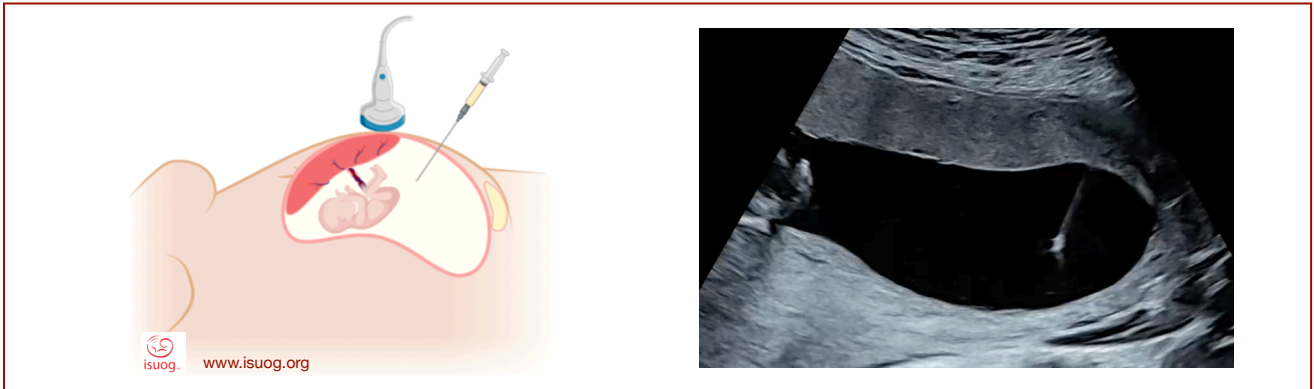
Vorteil: Frühes Ergebnis, frühe Gewissheit und frühe Entscheidung im Krankheitsfall.

Die Untersuchung eignet sich zur Klärung der meisten genetischen Fragestellungen, die in der Frühschwangerschaft oder bereits vor der Schwangerschaft bekannt sind. Ein weiterer Vorteil besteht darin, dass hierfür die innere Schwangerschaftshülle, die sogenannten Eihäute (Amnion) nicht verletzt werden, da das Chorion ausserhalb dieser inneren Hülle liegt. Die Kurzzeitkultur (Vorbefund) liegt meist nach 24-48 Stunden, der Endbefund nach etwa 14 Tagen vor.

Nachteil: In ca. 2% der Fälle ergeben sich unklare Befunde (Mosaik), die mit einer Fruchtwasserpunktion geklärt werden müssen.

Risiko: 0,3-0,5% Risiko für eine Fehlgeburt bei unseren Patientinnen. Da zu diesem Zeitpunkt auch noch spontane Fehlgeburten wegen fetaler Entwicklungsstörungen auftreten können, ist es im Einzelfall schwierig, bei eingetretener Fehlgeburt einen ursächlichen Zusammenhang mit der Chorionzottenbiopsie herzustellen oder sicher auszuschließen.

Amniocentese (AC: Fruchtwasserpunktion)



Zeitraum: ab 15+0 SSW

Vorteil: Für die Schwangere ist der Eingriff etwas weniger unangenehm. Das endgültige Ergebnis der Untersuchung (Karyogramm) liegt nach ca. 14 Tagen vor, Ergebnisse der Trio-Exom-Untersuchung etwa nach 3 Wochen. Ein Schnelltest bezüglich der fetalen Trisomien 21, 18 und 13 (FISH) kann nach 24-48 Stunden ein Ergebnis liefern.

Risiko: 0,1 - 0,2% Risiko für eine Fehlgeburt bei unseren Patientinnen. Klinisch relevante unbeabsichtigte Verletzungen des Feten bei der Punktion sind extrem unwahrscheinlich und in unserer Praxis bisher nicht aufgetreten. In sehr seltenen Fällen kann es zum vorübergehenden Abgang kleiner Fruchtwassermengen (Leakage) kommen, das nach kurzer Zeit von selbst stoppt.

Wo liegen die Grenzen?

Eine generelle Untersuchung auf sämtliche Krankheiten ist nicht möglich. Es können nur jene Krankheiten erkannt werden, deren genetischer Ursprung bekannt ist.

Was können Sie tun, um das Risiko einer Fehlgeburt zu vermindern?

In den ersten 2 Tagen nach dem Eingriff sollten Sie sich körperlich schonen. Verzichten Sie beispielsweise auf sportliche Betätigung und das Heben schwerer Lasten (über 5 Kilogramm).

Eine Kontrolluntersuchung bei der behandelnden Frauenärztin innerhalb einer Woche nach Punktion ist empfehlenswert. Falls Sie eine Arbeitsunfähigkeitsbescheinigung für 2 Tage benötigen, sprechen Sie uns an.

Bei folgenden Beschwerden stellen Sie sich bitte bei der behandelnden Frauenärztin oder in einer Frauenklinik vor: Blutungen, Abgang von Fruchtwasser, anhaltende oder zunehmende Bauchschmerzen, Fieber.

Bitte bedenken Sie:

Weder die invasive Diagnostik noch die professionell mit „high-end“-Geräten durchgeführte Ultraschalluntersuchung sind in der Lage, alle Krankheiten zu erkennen. So sind zum Beispiel Blindheit, Taubheit und verschiedene Formen der geistigen Entwicklungsstörungen nicht vorgeburtlich diagnostizierbar.

Im Verlauf und Ergebnis der heutigen diagnostischen Punktion können bei den werdenden Eltern ethische und psychosoziale Konflikte entstehen. Besonders in Fällen von nachgewiesenen schweren fetalen Krankheiten oder bei Hinweiszeichen für genetisch bedingte Erkrankungen sind diese Konflikte zu erwarten. Nach §2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes haben Frauen und Männer in diesen Fällen einen Anspruch auf kostenfreie psychosoziale Beratung. Bitte sprechen Sie uns auf Adressen an, die wir Ihnen gerne vermitteln.

Im Zusammenhang mit einer diagnostischen Punktion empfehlen wir Ihnen, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen. Dabei erfolgt die ausführliche Erhebung der eigenen und familiären Krankheitsgeschichte. Bei der Stammbaum-Erhebung wird auf Basis der aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisse ermittelt, ob familiäre oder andere Risiken für Krankheiten für Sie, Ihre Nachkommen bzw. den Embryo bestehen und ggf. Therapiemöglichkeiten besprochen.

Sollte sich im Verlauf des heutigen Aufklärungsgespräches oder im Verlauf der Untersuchung die Erkenntnis ergeben, dass Sie diese Untersuchung nicht wünschen, so haben Sie jederzeit die Möglichkeit, dies zu signalisieren und von Ihrem Recht auf Nichtwissen Gebrauch zu machen. Sie können jederzeit Ihre Zustimmung zur Untersuchung widerrufen.

