



Klinikeindruck/Stempel

53 10 611
Dr. med. Gerald Weber
 Facharzt für Frauenheilkunde
 und Geburtshilfe
 Tel: 0621-151856 (Fax: 13182)
 07, 13
 68161 Mannheim

Patientendaten/Aufkleber

Chorionzottenbiopsie

Untersuchungsmethode:

- Von der Scheide aus
- Punktion der Bauchdecke

■ Sehr geehrte Schwangere,

Ihnen wird eine Chorionzottenbiopsie empfohlen oder Sie wünschen diese Untersuchung von sich aus. Die Ärztin/Der Arzt (im Folgenden nur Arzt) wird mit Ihnen über Möglichkeiten und Durchführung der geplanten Maßnahme, aber auch über ihren Sinn und mögliche Folgen des Befundes sprechen. Sie müssen die typischen Risiken und Folgen des Eingriffs, sowie alternative Untersuchungsmethoden kennen, damit Sie sich entscheiden und in die Untersuchung einwilligen können. Dieses Aufklärungsblatt soll helfen, das Gespräch vorzubereiten und die wichtigsten Punkte zu dokumentieren.

■ Was sollten Sie über die Untersuchung wissen?

Eine Chorionzottenbiopsie wird meist empfohlen:

- wenn die Mutter das 35. Lebensjahr vollendet hat;
- wenn schon ein Kind mit einer Erbkrankheit geboren wurde;
- bei bekannter Störung der Erbanlagen eines Elternteils;
- bei auffälligen Ultraschall- oder Blutuntersuchungsbefunden während der Schwangerschaft.

Auch auf besonderen Wunsch der Patientin z.B. bei besonderen Ängsten ist eine Chorionzottenbiopsie möglich.

Durch die **Chorionzottenbiopsie** können ab der 10.-11. Schwangerschaftswoche – und damit bereits sehr früh in der Schwangerschaft – manche Erkrankungen/Fehlbildungen des Embryos nachgewiesen oder auch ausgeschlossen werden. Die Befunde einer Chorionzottenbiopsie können Ihnen frühzeitig Befürchtungen nehmen.

Für den gegenteiligen Fall müssen Sie jedoch wissen, dass nach geltendem Recht in Deutschland eine schwerwiegende Erkrankung des Kindes **alleine keinen** Grund für einen Schwangerschaftsabbruch darstellt. Nur wenn die Schwangerschaft eine Gefahr für das Leben der Mutter bedeutet oder das Risiko einer schwerwiegenden Beeinträchtigung

ihrer eigenen körperlichen oder seelischen Gesundheit in sich birgt, und wenn es keine anderen zumutbaren Maßnahmen gibt, um die Gefahr abzuwenden, ist ein Abbruch rechtmäßig.

Die Chorionzottenbiopsie zählt zu den genetischen Untersuchungen, für die seit dem 01.02.2010 das Gendiagnostikgesetz (GenDG) gilt. Danach haben Sie das Recht selbst zu entscheiden, ob und welche Auskünfte Sie über die genetische Ausstattung des Embryos erhalten und an wen diese Ergebnisse ggf. weitergegeben werden dürfen. Der Gesetzgeber verlangt vom Arzt, Sie in einem persönlichen Gespräch über Wesen, Bedeutung und Tragweite einer genetischen Untersuchung zu informieren und dieses Gespräch zu dokumentieren. Vor und nach einer genetischen Untersuchung ist eine genetische Beratung durchzuführen, auf die Sie auch schriftlich verzichten können (z.B. falls der Befund einer genetischen Untersuchung unauffällig ist). Die Informationen und Ihre Rechte, die sich aus dem Gendiagnostikgesetz ergeben, gehen über diesen Aufklärungsbogen hinaus und werden Ihnen gesondert mitgeteilt.

Außerdem haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG). Die zuständige Beratungsstelle nennt Ihnen Ihr Arzt.

■ Wie entstehen Störungen im Erbgut?

Das Erbmateriale (**Genom**) ist in den Zellen in Form von **Chromosomen** organisiert. Vor jeder Zellteilung verdoppeln sich zunächst die Chromosomen und werden dann gleichmäßig auf die beiden Tochterzellen verteilt. Dabei können Fehler auftreten.

Solche fehlerhaften Zellteilungen können schon bei der Entstehung von Ei- bzw. Samenzelle oder aber erst bei der Entwicklung des Embryos auftreten. Je nach Ausmaß und Ort der Chromosomen-Störung kann

- der Embryo bzw. das Kind nicht lebensfähig sein und während bzw. nach der Schwangerschaft (ab-)sterben;
- der Embryo Schädigungen davontragen, die sich z.B. in **geistiger Behinderung**, **Fehlbildungen** oder **Krankheiten** äußern können;
- der Embryo sich völlig gesund entwickeln.

Entwickelt sich der Embryo zum lebensfähigen Menschen, so kann dieser im Erwachsenenalter die Störung über die Keimzellen an seine Kinder weitervererben. Krankheiten, deren Ursache Chromosomenveränderungen sind, die von Generation zu Generation weitergegeben werden, nennt man **Erbkrankheiten**.

■ Wie erkennt man Erbgut-Störungen?

Um Veränderungen des Erbgutes feststellen zu können, werden Zellen benötigt, die denselben genetischen Ursprung haben wie der Embryo. Bei einer Chorionzottenbiopsie wird dafür eine kleine Gewebeprobe aus den sog. **Chorionzotten** entnommen, aus denen sich im weiteren Verlauf der Schwangerschaft der Mutterkuchen (**Plazenta**) entwickelt. Diese Zellen werden im Labor untersucht.

Während der Zellteilung lassen sich die Chromosomen einer Zelle anfärben, mikroskopisch begutachten und fotografieren (**Chromosomenkarte**). Verändertes Aussehen oder ungewöhnliche Anzahl der Chromosomen gehen oft mit bestimmten Erbkrankheiten einher. So äußert sich z.B. das herkömmlich „Mongolismus“ genannte Down-Syndrom (**Trisomie 21**) durch 3 (anstelle von 2) Chromosomen Nr. 21.

Eine Chromosomenkarte macht u.U. auch Chromosomen-Störungen sichtbar, die vielleicht nicht Anlass der Untersuchung waren. Ebenso wird aufgrund der Chromoso-

menkarte das Geschlecht des Kindes offenkundig. Sie können selbst entscheiden, ob Sie solche zusätzlichen Informationen erfahren möchten. Das Geschlecht des Kindes darf Ihnen der Arzt jedoch **erst nach der vollendeten 14. Schwangerschaftswoche** (nach Beginn der letzten Regelblutung) mitteilen.

Es gibt auch Erbkrankheiten, deren Chromosomen-Störung mikroskopisch nicht mehr erkennbar sind. Manchmal hilft dann eine **molekulargenetische Analyse** (DNA-Sequenzanalyse) derjenigen Zellen, die bei der Chorionzottenbiopsie gewonnen wurden. Diese Untersuchungen werden nur im Einzelfall bei begründetem Verdacht durchgeführt. Weiterführende Informationen geben deshalb häufig dafür spezialisierte Beratungsstellen (z.B. Humangenetische Institute), an die Sie Ihr Arzt ggf. überweist.

Nicht immer enthalten die Gewebeproben jedoch genügend Zellen, um Labortests direkt durchzuführen. Deshalb wird in jedem Fall ein Teil des gewonnenen Materials zur Vermehrung angereicht und eine sog. **Langzeitkultur** angelegt.

■ Wo liegen die Grenzen?

• **Unmöglichkeit einer Such-Aktion (Screening):**

Eine generelle Untersuchung auf sämtliche denkbaren Krankheiten ist nicht möglich. Außerdem können nur jene Krankheiten erkannt werden, deren mikroskopische oder molekulargenetische Auswirkung man kennt. Dies ist nicht für alle Erbkrankheiten der Fall.

• **Chromosomen-Mosaiken:**

Manchmal weisen verschiedene Bereiche des embryonalen Gewebes bzw. des Mutterkuchens unterschiedliche Chromosomenstrukturen auf. Man spricht dann von einem **Mosaik**. Theoretisch ergibt sich dadurch ein Problem der Befundinterpretation: die Zellkultur ergibt ein krankhaftes Ergebnis, obwohl der Embryo gesund ist, oder aber das Testergebnis ist gut, obwohl der Embryo Erbschäden trägt. Man spricht in diesen seltenen Fällen von **falsch-positivem** bzw. **falsch-negativem Befund**.

Solchen Befundproblemen begegnet man dadurch, dass man völlige Übereinstimmung der Ergebnisse von Kurzzeit- und Langzeitkultur, sowie absolut eindeutige Ergebnisse fordert. Ist eine dieser Forderungen nicht erfüllt, so wird zu einem späteren Schwangerschaftszeitpunkt eine Fruchtwasseruntersuchung empfohlen, um eine Fehldiagnose zu vermeiden.

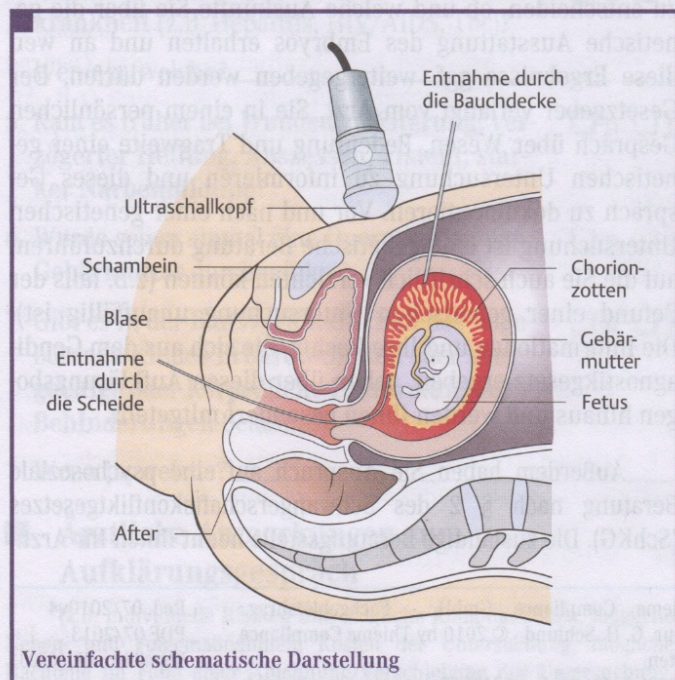
• **Kulturversager:**

In einigen Fällen kann es vorkommen, dass die Langzeitkultur nicht ausreichend wächst (sog. Kulturversager). In solchen Fällen kann es nötig sein, eine Fruchtwasseruntersuchung ab der 14. Schwangerschaftswoche durchzuführen.

• **α -Fetoprotein/Neuralrohrdefekt:**

Im Rahmen der Chorionzottenuntersuchung ist eine Bestimmung der erhöhten Konzentration eines speziellen kindlichen Eiweißes (des α -Fetoproteins) als Hinweis auf eine Spaltbildung im Rücken-/Bauchbereich (**Neuralrohrdefekt**) **nicht möglich**.

Trotz unauffälligem Untersuchungsergebnis können - neben Störungen, die nicht vermutet und deshalb nicht überprüft werden - Missbildungen, Störungen oder Krankheiten des Embryos vorliegen (z.B. nichterbliche Erkrankungen, Stoffwechselerkrankungen) oder im weiteren Verlauf der Schwangerschaft, bei oder nach der Geburt auftreten. Der Arzt kann



Ihnen also auch unter optimalen Bedingungen nie garantieren, dass Sie ein gesundes Kind bekommen werden.

■ Gibt es Alternativmethoden?

Eine **humangenetische Beratung**, eine spezielle **Ultraschalluntersuchung** (Nackenfaltenmessung) und/oder eine Laboruntersuchung einer **mütterlichen Blutprobe** auf bestimmte Hormone und Eiweiße (z.B. Tripeltest) sind zwar keine echten Alternativen zur Chorionzottenbiopsie, weil sie z.T. in einem anderen Zeitfenster der Schwangerschaft möglich sind und lediglich eine Risikoabschätzung und keinen individuellen Befund liefern. Dennoch können Sie einzeln oder in Kombination in vielen Fällen sinnvoll sein, auch zur Vorabschätzung, ob ein invasiver Eingriff anschließend noch durchgeführt werden soll oder von Ihnen gewünscht wird.

Embryonale Zellen können auch aus dem Fruchtwasser (Fruchtwasseruntersuchung; **Amniozentese**) oder – bei bestimmten Fragestellungen und vermuteten Erkrankungen – aus dem Blut der Nabelschnur (**Nabelschnurpunktion**) gewonnen werden. Beide Verfahren haben Ihre eigenen Risiken und Vorteile. Einer der Hauptunterschiede der Methoden liegt im Zeitpunkt, zu welchem die Untersuchung durchgeführt werden kann.

Auf Wunsch klärt Sie Ihr Arzt über die in Ihrem Fall bestehenden Alternativen näher auf.

■ Wie erfolgt die Untersuchung?

Die Chorionzottenbiopsie erfolgt ambulant. Es gibt zwei Möglichkeiten, die Chorionzotten zu gewinnen:

Katheterabsaugung von der Scheide aus:

Hierzu führt der Arzt einen dünnen, biegsamen Plastikschlauch (Katheter) durch die Scheide und den Gebärmutterhals an das Chorionzottengewebe heran und saugt einige Chorionzotten ab.

Entnahme durch die Bauchdecke:

Mit einer Punktionsnadel, die durch die Bauchdecke zu den Chorionzotten vorgeschoben wird, saugt der Arzt einige Chorionzotten an.

Bei beiden Verfahren sind die Schmerzen im Allgemeinen so gering, dass nur selten eine örtliche Betäubung erforderlich ist. Die Gewebeentnahme erfolgt unter ständiger Ultraschallkontrolle.

Einer Schwangeren mit einer Rhesus negativen Blutgruppe wird ein Impfstoff verabreicht (Anti-D-Prophylaxe), um Rhesusunverträglichkeiten, die sonst bei weiteren Schwangerschaften auftreten können, vorzubeugen. Sollte dies bei Ihnen vorgesehen sein, werden Sie darüber getrennt aufgeklärt.

Nach der Entnahme wird die gewonnene Gewebeprobe sofort zur weiteren Aufbereitung an das Labor weitergeleitet.

■ Ist mit Komplikationen zu rechnen?

Kein ärztlicher Eingriff ist völlig frei von Risiken! Bei der Chorionzottenbiopsie treten Komplikationen nur selten auf. Trotz größter Sorgfalt kann es dennoch zu Zwischenfällen kommen, die gelegentlich auch einen stationären Aufenthalt notwendig machen und/oder in einer Fehlgeburt enden können. Zu nennen sind:

- da im frühen Stadium der Schwangerschaft sowieso spontane **Fehlgeburten** aufgrund von Entwicklungsstörungen des Embryos auftreten können, ist es schwierig, eine Fehlgeburt mit einer Chorionzottenbiopsie ursächlich in Verbindung zu bringen. Das Risiko

ko einer Fehlgeburt nach einer Chorionzottenbiopsie besteht zwar, ist aber niedrig;

- sehr selten **Einsetzen der Wehentätigkeit**, die in den meisten Fällen jedoch medikamentös gestoppt werden kann;
- sehr selten **Fruchtwasserabgang**, der dann eine sofortige medizinische Versorgung notwendig macht, um einen Fruchtabgang möglichst zu verhindern;
- sehr selten **schwache Gebärmutterblutungen** kurz nach dem Eingriff, die aber meist außer körperlicher Schonung keiner weiteren Behandlung bedürfen;
- sehr selten **Verletzungen von Nachbarorganen** (z.B. Scheide, Darm, Blase, Harnleiter, Blutgefäße) durch die Punktionsnadel, die meist ungefährlich sind und in der Regel keiner weiteren Behandlung bedürfen;
- sehr selten **Infektionen** an der Punktionsstelle oder in der Gebärmutter, die mit Fieber einhergehen und in die Blutbahn übertreten können (Bakteriämie, Sepsis). Sie können eine Antibiotika-Therapie notwendig machen, um eine Keimverschleppung in die Fruchtblase, eine Infektion des Embryos und damit eine spontane oder aus medizinischen Gründen eingeleitete Fehlgeburt oder sogar einen u.U. **lebensbedrohlichen** Verlauf für die Mutter möglichst zu vermeiden;
- extrem selten körperliche **Verletzung des Kindes** durch die Nadel trotz Ultraschallsichtkontrolle;
- auch seelische Belastungen durch die Untersuchung, das Warten auf das Ergebnis oder das Ergebnis selbst sind häufig möglich und können je nach individueller Situation bis zu **psychischen Erkrankungen** reichen.

Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen unklar und wichtig erscheint.

■ Verhaltensmaßnahmen

Fragen Sie Ihren Arzt nach genauen Verhaltensregeln für die Zeit nach der Untersuchung. Vorübergehender körperlicher Schonung und dem Verzicht auf Geschlechtsverkehr kommen hierbei die meiste Bedeutung zu.

Falls Sie eine Betäubung oder eine Schmerz-/Beruhigungsspritze erhalten haben, beachten Sie bitte die **vorübergehende Einschränkung Ihrer Straßenverkehrstauglichkeit**. Sie sollten sich nach der Untersuchung unbedingt von einer erwachsenen Begleitperson abholen lassen, in den **ersten 24 Stunden** kein Kraftfahrzeug oder Zweirad führen, keine gefährlichen Tätigkeiten verrichten (z.B. Arbeiten an gefährlichen Maschinen oder ohne festen Halt) und sollten keine wichtigen Entscheidungen treffen. Auch sollten Sie in diesem Zeitraum das Rauchen und Trinken von Alkohol einstellen, was sich während der Schwangerschaft sowieso grundsätzlich empfiehlt.

Bei **Fieber, stärkeren Blutungen** oder **Schmerzen im Unterleib** suchen Sie Ihren Arzt **umgehend** auf.

Nehmen Sie weitere Kontrolluntersuchungen gewissenhaft wahr. Auch ein Feinultraschall in der 20. bis 22. Schwangerschaftswoche ist trotz durchgeführter, unauffälliger Chorionzottenbiopsie zu empfehlen.

■ Wenn der Befund vorliegt...

Das Ergebnis der Laboruntersuchung liegt nach etwa 2–3 Tagen vor. Nach etwa einer Woche steht auch das Ergebnis aus den Langzeitkulturen zur Verfügung.

Der Gesetzgeber hat nach der Untersuchung eine weitere genetische Beratung vorgesehen, in der der Arzt mit Ihnen den Befund bespricht und Ihnen erklärt, was Sie wissen möchten.

Falls der Befund Chromosomenstörungen ergibt, wird Ihnen der Arzt bis zu einem gewissen Umfang die Konsequenzen erläutern. Lassen Sie sich erklären, ob und welche Therapiemöglichkeiten es gibt, ob Sie sich auf eine spezielle Geburt einrichten sollten (z.B. Kaiserschnitt, Geburt in einer Spezialabteilung, um das Kind sofort optimal medizinisch zu versorgen) und wie das Leben mit dem Kind organisiert werden kann (z.B. spezielle Ernährung, Pflege des kranken Kindes). Lassen Sie sich ggf. auch Adressen von Beratungsstellen und Selbsthilfegruppen nennen.

■ Wichtige Fragen

Das Risiko ärztlicher Eingriffe hängt von der körperlichen Verfassung und von Vorschäden ab. Um Gefahrenquellen rechtzeitig erkennen zu können, bitten wir Sie, folgende Fragen zu beantworten:

Alter: _____ Jahre Größe: _____ cm Gewicht: _____ kg
Geschlecht: _____

n = nein j = ja

1. Werden **regelmäßig** (v.a. die letzten Tage) n j **blutverdünnende Medikamente** eingenommen bzw. gespritzt (z.B. Aspirin®, Heparin)?

2. Wurden **Allergien** (z.B. Asthma, Heuschnupfen) oder **Unverträglichkeiten** beobachtet (z.B. gegen Medikamente [insbes. Jod, Penicillin], Pflaster, Latex, Tierfell, Nahrungsmittel, örtliche Betäubungsmittel)? n j

Wenn ja, welche? _____

3. Besteht eine **Bluterkrankung** (z.B. Blutgerinnungsstörung) oder **erhöhte Blutungsneigung** (z.B. Nasen- oder Zahnfleischbluten, häufig blaue Flecken, Nachbluten nach Operationen, bei Geburten oder Zahnbehandlungen, kleinen Wunden) oder gibt es in der **Blutsverwandtschaft eine Anlage** dazu? n j

4. Besteht eine **akute/chronische Infektionskrankheit** (z.B. Hepatitis, HIV/AIDS, Tbc)? n j

Wenn ja, welche? _____

5. Kam es früher bei Wunden zu **Eiterung, verzögerter Heilung, Abszessen, Fisteln, starker Narbenbildung**? n j

6. Wurde schon einmal eine **Operation an der Gebärmutter** durchgeführt? n j

7. Gibt es in der Blutsverwandtschaft des unborenen Kindes **Erbkrankheiten** oder sind **geistige oder körperliche Erkrankungen/Behinderungen** bekannt? n j

Wenn ja, welche? _____

■ Ärztliche Anmerkungen zum Aufklärungsgespräch

(z.B. individuelle Risiken und mögliche Komplikationen, mögliche Neben- und Folgemaßnahmen, Kosten der Untersuchung, mögliche Nachteile im Falle einer Ablehnung/Verschiebung der Untersuchung,

Gründe für die Ablehnung, Feststellung der Einsichtsfähigkeit Minderjähriger, gesetzliche Vertretung, Betreuungsfall, Bevollmächtiger)

Folgende **Untersuchungsmethode** ist vorgesehen:

- Von der Scheide aus
- Punktion der Bauchdecke

Zweck der genetischen Analyse: _____

Folgende **genetische Laboranalyse** sind vorgesehen:

- Chromosomenkarte
- DNA-Sequenzanalyse (bei spezifischem Erkrankungsverdacht)
- weitere _____

Nur bei Ablehnung der Untersuchung

Die vorgeschlagene Untersuchung wurde nach eingehender Aufklärung abgelehnt. Über die sich daraus ergebenden möglichen Nachteile, insbesondere die Geburt eines Kindes mit schwerer Chromosomenstörung, wurde informiert.

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

ggf. Zeuge

Ärztin/Arzt

■ Einwilligungserklärung

Über die geplante Untersuchung wurde ich in einem Aufklärungsgespräch mit

der **Ärztin/dem Arzt** Dr. Weber

ausführlich informiert. Dabei konnte ich alle mir wichtig erscheinenden Fragen über Art und Bedeutung der Untersuchung, über persönliche Risiken und mögliche Komplikationen sowie über Untersuchungsalternativen stellen.

Ich habe **keine weiteren Fragen**, fühle mich **genügend informiert** und **willige** hiermit nach **angemessener Bedenkzeit** in die geplante Untersuchung ein.

MA
Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

Ärztin/Arzt