



53 10 611
 Dr. med. Gerald Weber
 Facharzt für Frauenheilkunde
 und Geburtshilfe
 Tel: 0621 - 15 16 56 (Fax: 13182)
 07. 13
 68161 Mannheim

Amniozentese

Entnahme von Fruchtwasser

Der Eingriff ist für den _____ geplant.
Datum

Sehr geehrte Schwangere,

Ihnen wird eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) empfohlen oder Sie wünschen diese Untersuchung von sich aus. Dieser Aufklärungsbogen soll das bevorstehende Gespräch vorbereiten und die relevanten Punkte dokumentieren. Bitte lesen Sie ihn aufmerksam durch und füllen Sie den Fragebogen gewissenhaft aus.

Was sollten Sie über die Untersuchung wissen?

Die Amniozentese wird empfohlen z.B.:

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

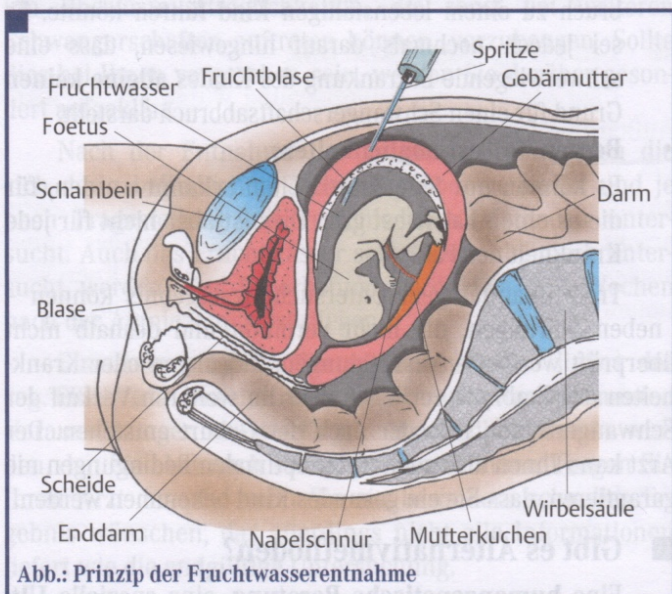
- bei auffälligen Ultraschall- und/oder Blutuntersuchungsbefunden während der Schwangerschaft.

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

Durch die Amniozentese können manche Erkrankungen oder Fehlbildungen des Embryos schon in einem sehr frühen Stadium der Schwangerschaft nachgewiesen oder aber auch ausgeschlossen werden. Die Befunde einer Amniozentese 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 rechters.

Je nach Zielsetzung zählt die Amniozentese in den allermeisten Fällen (Ausnahmen z.B. Infektionsverdacht, Spaltbildung des Rückens) 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**.

■ Was kann erkannt werden?

Bei einer Amniozentese lassen sich das Fruchtwasser und darin befindliche, abgestoßene kindliche Zellen des Magen-Darm-Traktes, der Haut und des Nierensystems untersuchen. Dadurch kann man Aussagen treffen über:

- **Erbkrankheiten**, die man im Mikroskop anhand von Veränderungen der Chromosomen erkennen kann, z.B. das herkömmlich „Mongolismus“ genannte Down-Syndrom (**Trisomie 21**), das mit geistiger und körperlicher Behinderung in unterschiedlicher Ausprägung einhergeht.

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

- **Erbkrankheiten**, die mit molekulargenetischen Methoden nachgewiesen werden können. 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;

- **Stoffwechselstörungen**, die sich auf die chemische Zusammensetzung des Fruchtwassers auswirken oder sich in den kindlichen Zellen nachweisen lassen, z.B. Galaktosämie. Auch diese Untersuchungen werden nur in bestimmten Verdachtsfällen durchgeführt, über die die humangenetischen Beratungsstellen informieren;
- **Fehlentwicklungen des zentralen Nervensystems** (z.B. Spaltbildungen des Rückens oder der Bauchwand), die mit einer erhöhten Konzentration eines speziellen kindlichen Eiweißes (α -Fetoprotein) im Fruchtwasser einhergehen;
- mögliche **Infektion des Kindes** im Mutterleib bei entsprechendem Verdacht;
- eine etwaige **Blutgruppenunverträglichkeit** zwischen Mutter und Kind, die für die Planung der Geburt von Bedeutung sein kann.

■ Wo liegen die Grenzen?

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

In den meisten Fällen werden die Chromosomen mikroskopisch untersucht und eine Bestimmung des α -Feto-Proteins durchgeführt. Falls Erbkrankheiten in der Familie vorliegen, können auch diese in einigen Fällen mit feineren Gen-Analysemethoden (DNA-Sequenzanalyse) überprüft werden. Eine Untersuchung auf sämtliche denkbaren Erbkrankheiten ist hingegen nicht möglich.

- **Grenzen der Labordiagnostik:**

Trotz technisch einwandfreier Durchführung ergeben sich **in seltenen Fällen** keine oder unklare Laborergebnisse (z.B. weil die kindlichen Zellen sich im Labor nicht ausreichend vermehren, weil sie von mütterlichen Zellen überwuchert werden oder weil Zellen mit unterschiedlichem Chromosomenmuster gefunden werden). Meistens kann die Untersuchung jedoch wiederholt werden. Bis zum Vorliegen der Diagnose könnte die Schwangerschaft dann u.U. so weit fortgeschritten sein, dass ein möglicherweise vorgenommener Schwangerschaftsabbruch zu einem lebensfähigen Kind führen könnte. Es sei jedoch nochmals darauf hingewiesen, dass eine schwerwiegende Erkrankung des Kindes **alleine keinen** Grund für einen Schwangerschaftsabbruch darstellt.

- **Begrenzte Testmöglichkeiten:**

Es können nur jene Krankheiten erkannt werden, für die es einen Labortest gibt. Dies ist aber nicht für jede Krankheit der Fall.

Trotz unauffälligem Untersuchungsergebnis können – neben Störungen, die nicht vermutet und deshalb nicht überprüft werden – Missbildungen, Störungen oder Krankheiten des Embryos vorliegen oder im weiteren Verlauf der Schwangerschaft, bei oder nach der Geburt entstehen. 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 Amniozentese, 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.

Eine **Chorionzottenbiopsie** (Entnahme von Zellen aus dem Mutterkuchen) kann in manchen Fällen eine ernsthafte Alternative zur Amniozentese sein, da sie zu einem früheren Zeitpunkt durchgeführt werden kann. Auch wenn für den Labortest sehr viele oder ganz bestimmte, kindliche Zellen benötigt werden, kann eine Chorionzottenbiopsie in Erwägung gezogen werden.

Eine Aussage über die Konzentration bestimmter Eiweiße im Fruchtwasser (Hinweis auf Spaltbildung im Rücken oder Bauch) oder über eine Infektion des Kindes kann mit keiner der genannten Methoden getroffen werden, sondern ist ausschließlich mit der Amniozentese möglich.

Ihr Arzt klärt Sie über die Vorteile und Risiken der Alternativmethoden gern näher auf und sagt Ihnen, warum er in Ihrem Fall eine Amniozentese empfiehlt.

■ Wie läuft die Untersuchung ab?

Eine Amniozentese kann **von der 14. Schwangerschaftswoche** ab bis zum Ende der Schwangerschaft durchgeführt werden. Der Zeitpunkt zu dem eine Amniozentese sinnvoll ist, hängt von der Fragestellung und der Zielsetzung ab.

Die Fruchtwasserentnahme gleicht bezüglich der Schmerzhaftigkeit in der Regel etwa dem Einstich bei einer Blutabnahme. Deshalb ist ein Schmerzmittel oder eine örtliche Betäubung nicht erforderlich.

Der Eingriff wird unter Ultraschallüberwachung ausgeführt. Zuerst sucht der Arzt eine geeignete Stelle für die Punktion. Dort wird eine dünne Nadel in die Bauchdecke und weiter bis in die Fruchtblase eingeführt. Durch eine Spritze wird dann die Fruchtwasserprobe entnommen.

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 gesondert aufgeklärt.

Nach der Entnahme des Fruchtwassers werden die sich darin befindlichen Zellen im Labor vermehrt und je nach Fragestellung mit verschiedenen Methoden untersucht. Auch das Fruchtwasser selbst kann chemisch untersucht werden. Der Laborbefund wird etwa 2–3 Wochen nach der Amniozentese vorliegen.

Eine sehr schnelle Chromosomenanalyse liefert der sog. FISH-Test, dessen Kosten jedoch nur unter bestimmten Voraussetzungen von der Krankenkasse übernommen werden, den Sie aber auch selbst bezahlen können. Fragen Sie Ihren Arzt danach, wenn Sie ein besonders schnelles Ergebnis wünschen, das allerdings nicht alle Informationen liefert wie die endgültige Untersuchung.

■ Ist mit Komplikationen zu rechnen?

Die Häufigkeitsangaben entsprechen nicht den Angaben der Beipackzettel von Medikamenten. Sie sind nur eine

allgemeine Einschätzung und sollen helfen, die Risiken untereinander zu gewichten. Bei der Fruchtwasserentnahme 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. Vorerkrankungen und individuelle Besonderheiten können die Häufigkeit von Komplikationen beeinflussen.

- auch bei unauffälliger Schwangerschaft ein gewisses, wenn auch sehr niedriges Risiko zur **Fehlgeburt** alleine aufgrund der Amniozentese;
- sehr selten **Einsetzen der Wehentätigkeit**, die in den meisten Fällen jedoch medikamentös gestoppt werden kann;
- sehr selten **Fruchtwasserabgang**, der dann eine sofortige medizinische Versorgung nötig 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. Darm, Blase, Harnleiter, Blutgefäße) durch die Punktionsnadel, die jedoch 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.

■ Verhaltenshinweise

Fragen Sie Ihren Arzt nach genauen Verhaltensregeln für die Zeit nach der Untersuchung. Eine vorübergehende körperliche Schonung und der Verzicht auf Geschlechtsverkehr ist nach dem Eingriff angeraten.

Treten **Fieber, Blutungen, Flüssigkeitsabgang aus der Scheide** oder **Bauchschmerzen** auf, so 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 Amniozentese zu empfehlen.

■ Wenn der Befund vorliegt

Die Laboruntersuchung wird in etwa 2–3 Wochen vorliegen. Der Gesetzgeber hat dann eine weitere genetische Beratung vorgesehen, in der der Arzt mit Ihnen den Befund bespricht und Ihnen erklärt, was Sie wissen möchten. In den weitaus meisten Fällen lassen sich die Befürchtungen

