

## **Information zur vorgeburtlichen Diagnostik durch eine Fruchtwasseruntersuchung in der ersten Schwangerschaftshälfte**



### **Wann besteht ein Grund für eine Fruchtwasseruntersuchung?**

1. Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung
  - bei erhöhtem mütterlichen Alter ab vollendetem 35. Lebensjahr )
  - bei vorangegangenem Kind mit Chromosomenstörung
  - bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen
  - bei bestimmten künstlichen Befruchtungstechniken (ICSI)
2. Erhöhtes Risiko für erkennbare Stoffwechselstörungen
3. Erhöhtes Risiko für eine Neuralrohrverschlusßstörung ( "offener Rücken" )
4. Sichtbare Fehlbildung des Kindes im Ultraschall

### **Wie wird eine Fruchtwasseruntersuchung ( Amniocentese ) durchgeführt?**

Ab der ca. 13. Schwangerschaftswoche wird durch eine Ultraschalluntersuchung die Größe des Kindes, die Lage des Mutterkuchens und die Fruchtwassermenge bestimmt. Anschließend wird die Fruchtblase unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke punktiert. Es werden ca. 10-20 ml Fruchtwasser entnommen in dem kindliche Zellen schwimmen, die über mindestens zwei Wochen kultiviert werden. Wenn genügend Zellen angezüchtet sind, wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Das Resultat dieser Untersuchung liegt frühestens zwei - drei Wochen nach der Punktion vor. Routinemäßig werden eine Chromosomenanalyse sowie die Bestimmung des Alpha-Feto-Proteins und der neurogenen Cholinesterase durchgeführt. Ein erhöhter Wert des Alpha- Feto-Proteins bzw. der neurogenen Cholinesterase kann ein Hinweis auf bestimmte schwere kindliche Fehlbildungen, am häufigsten sogenannte " Neuralrohrverschlusßstörungen " sein ( z.B.: Spina bifida ). Die Amniocentese ist praktisch schmerzlos und wird ambulant durchgeführt. Körperliche Schonung während einiger Tage nach dem Eingriff ist zu empfehlen.

### **Risiken der Fruchtwasseruntersuchung:**

Durch die Punktion der Fruchtblase kann ein Abort ausgelöst werden. Aufgrund großer internationaler Studien und eigener Erfahrungen der letzten 10 Jahre läßt sich sagen, daß dieses Risiko in der Größenordnung von ca. 0,5% liegt. Verletzungen des Kindes durch den Eingriff sind praktisch ausgeschlossen ( Punktion unter ständiger Ultraschallsichtkontrolle ). Das Risiko für eine Fruchtwasserinfektion, die auch eine Gefahr für die Mutter sein kann, liegt in der Größenordnung von 0,1%. Einige Fruchtwassertropfen werden kultiviert, um Infekte bzw. die Sterilität beweisen und gegebenenfalls therapieren zu können. In Ausnahmefällen kann es nach der Punktion zu einem Verlust von Fruchtwasser kommen.

### **Ergebnisse der Chromosomenanalyse:**

1. In den meisten Fällen wird ein normaler männlicher oder weiblicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine kindliche Chromosomenstörung mit höchster Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Die Häufigkeit falsch negativer, d.h. nicht zutreffender Normalbefunde, wird auf die Größenordnung von unter 0,1% geschätzt.
2. Es wird eine Chromosomenstörung festgestellt, die bei einem Kind eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Erkrankung verbunden ist, wie z.B. eine Trisomie 21, die zum Down-Syndrom ( Mongolismus ) führt. Dann ist davon auszugehen, daß bei dem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit ebenfalls diese Chromosomenstörung besteht.
3. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, der jedoch nicht eindeutig und regelmäßig mit einer schwerwiegenden Erkrankung verbunden ist, wie z.B. bei einer Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen.
4. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann. In diesem Fall können zusätzliche Untersuchungen zur weiteren Abklärung notwendig werden. Alle nicht normalen Befunde werden im Rahmen eines genetischen Beratungsgespräches mitgeteilt.

### **Wann ist mit einem Ergebnis zu rechnen? - Welche Konsequenzen stehen zur Wahl?**

Das Ergebnis der Chromosomenuntersuchung liegt ca. 3 Wochen nach der Fruchtwasserpunktion vor. Sie werden hiervon benachrichtigt und über alle erhobenen Befunde und ihre Bedeutung für die kindliche Entwicklung noch einmal ausführlich im Rahmen eines Beratungsgespräches informiert. Das weitere Vorgehen nach der Diagnosestellung wird mit Ihnen gemeinsam besprochen. Die Fruchtwasseruntersuchung stellt Sie bei der Feststellung einer schwerwiegenden Erkrankung des erwarteten Kindes vor die Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft. Es handelt sich um eine freiwillige, über die Schwangerschaftsvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, deren Inanspruchnahme Ihre persönliche Entscheidung voraussetzt.