

CHORIONZOTTENBIOPSIE

PLAZENTESE

Da der Mutterkuchen (Plazenta, in der Frühschwangerschaft Chorion genannt) von der befruchteten Eizelle abstammt, können Zellen daraus zur Analyse kindlicher Chromosomen herangezogen werden. Die Chorionzottenbiopsie ist sinnvoll, wenn eine Chromosomenanalyse sehr früh in der Schwangerschaft nötig ist, wie bei Auffälligkeiten des Embryos im Ultraschallbild, bei hohem Risiko im Ersttrimester-Screening, bei Erbkrankheiten oder Stoffwechselstörungen in der Familie oder bei Ihrem dringenden Wunsch nach einer frühen Diagnostik.

Die Untersuchung führen wir ab der abgeschlossenen 11. SSW durch. Diese Methode ermöglicht keine Aussage über Spaltbildungen des Rückens („offener Rücken“)

ABLAUF DER UNTERSUCHUNG

Zur Punktion müssen Sie nicht nüchtern sein. Die Entnahme von Gewebeproben aus dem Chorion frondosum/der Plazenta erfolgt unter sterilen Bedingungen und mit lokaler Anästhesie.

Der Eingriff ist wenig schmerzhaft, vergleichbar einer intramuskulären Injektion. Die Führung der Biopsienadel durch die Bauchdecke und im Gewebe wird ständig mit dem Ultraschall kontrolliert. Die Nadel bleibt außerhalb der Fruchthöhle, so dass eine Berührung oder gar Verletzung des Fetus ausgeschlossen ist.

Ein Teil des gewonnenen Gewebes wird noch am Punctionstag weiter bearbeitet. Das Ergebnis dieser so genannten Direktpräparation wird Ihnen und Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin nach ein bis zwei Tagen mitgeteilt. Aus dem zweiten Teil der Probe wird eine

Kultur angelegt. Diese dient zur Bestätigung und Sicherung der Diagnose aus der Direktpräparation. Aus den kultivierten Zellen kann die Struktur der Chromosomen abschließend beurteilt werden. Dieser Befund liegt nach zwei bis drei Wochen vor.

Im Verlauf einer Schwangerschaft besteht ein natürliches unterschiedliches Risiko, das Embryo/Fetus nicht bis zum Ende auszutragen. Dieses Risiko ist in den ersten Wochen sehr hoch und wird zum Ende hin immer kleiner. Eingriffsbedingte Komplikationen sind sehr selten (0,3-0,5%), jedoch trotz größter Sorgfalt nicht ausgeschlossen. Sehr selten kann es zu einer Gebärmutterblutung, Einsetzen der Wehentätigkeit, Fruchtwasserabgang, Infektionen und Verletzungen der Gebärmutter oder von Nachbarorganen (z.B. Darm) kommen.

SICHERHEIT DER INVASIVEN DIAGNOSTIK

In den meisten Fällen (ca. 97%) wird ein unauffälliger weiblicher oder männlicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Ein normaler Chromosomenbefund schließt selbstverständlich andere Erkrankungen nicht aus.

In seltenen Fällen ergibt sich jedoch:

1. Eine Chromosomenstörung, die mit einer Erkrankung beim ungeborenen Kind verbunden ist (Z.B. Down-Syndrom)
2. Ein auffälliger Chromosomensatz, der nicht mit einem schwerwiegenden Erkrankung verbunden ist (z.B. einige Störungen in der Zahl der Geschlechtschromosomen)
3. Ein Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche geistige und/oder körperliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann (z.B. Mosaikbefunde. Strukturelle Abweichungen). In diesen Fällen können zusätzliche Untersuchungen wie eine

erneute Fruchtwasseruntersuchung, Nabelschnurpunktion oder Chromosomenanalyse aus Blut von Ihnen und Ihrem Partner zur weiteren Abklärung nötig sein. Es kann jedoch nicht ausgeschlossen werden, dass auch nach Durchführung dieser weiterführenden Untersuchung unklare Befunde bestehen bleiben.

4. Eine Normvariante, d.h. ein strukturell auffälliger Chromosomenbefund, der nach heutigem Kenntnisstand ohne klinische Bedeutung für die Entwicklung des Kindes ist.

Sehr selten wird kein Ergebnis erhalten (z.B. wegen mangelnden Zellwachstum) oder der Chromosomenbefund aus Fruchtwasserzellen stimmt nicht mit dem des Kindes nicht überein (weil z.B. mütterliche Zellen angezüchtet wurden).

Über die speziellen Probleme, die sich bei einer Mehrlingsschwangerschaft ergeben können, werden Sie vor dem Eingriff gesondert informiert.

VERHALTEN NACH DEM EINGRIFF

Der Eingriff ist üblicherweise wenig schmerzhaft. Nach einer Stunde bzw. spätestens am Abend des Punktionstages sollte kein Druckgefühl mehr empfunden werden. Nach der Punktion bleiben Sie in aller Regel noch für eine halbe Stunde in der Praxis. Im Verlauf der nächsten Tage sollten Sie sich bei Ihrer Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin zu einer Kontrolluntersuchung vorstellen.

Wir raten zu einer körperlichen Schonung für zwei bis drei Tage. In der Woche nach der Punktion sollten Sie keinen Geschlechtsverkehr haben. Selbstverständlich

können Sie aufstehen, spazieren gehen, leichten Arbeiten nachgehen und Ihre übliche Körperpflege beibehalten.

Wenn Sie berufstätig sind, so lassen Sie sich für diese beide Tage von Ihrer Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin eine Krankmeldung ausstellen.

Bei Auftreten von Beschwerden (Schmerzen, Blutungen, Fruchtwasserabgang), melden Sie sich direkt bei Ihrem behandelndem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin oder Ihrer Klinik.

WIE ERFAHRE ICH DAS ERGEBNIS?

Ein unauffälliges Ergebnis wird Ihnen und Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin schriftlich mitgeteilt. Obwohl die weitaus meisten Kinder gesund geboren werden, finden wir bei einem kleinen Teil der Ungeborenen eine Auffälligkeit oder eine Erkrankung. Falls dies der Fall sein sollte, lassen wir Sie nicht allein. Wir werden Sie bei einem auffälligen Befund zu einem weiteren Beratungsgespräch bitten, um das Ergebnis zu erläutern und das weitere Vorgehen zu

besprechen. Da wir mit den Genetikern sehr eng zusammenarbeiten, können wir bei der kurzfristigen Vermittlung einer humangenetischen Beratung behilflich sein.

Wenn nötig, ziehen wir Experten anderer Fachgebiete hinzu, wie zum Beispiel Kinderärzte oder -kardiologen. Wann immer Sie Entscheidungen treffen müssen, bieten wir Ihnen jede erforderliche Unterstützung an.

WIE SIE ZU UNS FINDEN

Unsere Praxis liegt zentral in der Stuttgarter Innenstadt, ganz in der Nähe des Rotebühlplatzes.

PARKEN

Öffentliche Tiefgarage
im Haus

S-BAHN

Haltestelle Stadtmitte,
Ausgang Rotebühlplatz

U-BAHN

Haltestelle Rotebühlplatz,
Ausgang Rotebühlplatz