

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 Mehrlingschwangerschaft ergeben können, werden Sie vor dem Eingriff gesondert informiert.

WIE ERFAHRE ICH DAS ERGEBNIS?

Die Untersuchungsergebnisse der Fruchtwasseruntersuchung wird Ihnen durch uns oder durch das genetische Labor (Genetikum Stuttgart) mitgeteilt. Die Mitteilung an andere Personen (Partner, behandelnder Frauenarzt) ist nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung möglich. Sie haben das Recht, das Ergebnis der Untersuchung oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Obwohl die weitaus meisten Kinder gesund geboren werden, finden wir bei einem kleinen Teil der Ungeborenen eine Auffälligkeit in den Chromosomen oder eine Erkrankung. Falls dies der Fall sein sollte, lassen wir Sie nicht allein. Wir werden Ihnen bei einem auffälligen genetischen Befund eine kurzfristige humangenetische Beratung im Genetikum Stuttgart vermitteln. 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 Rotenbühlplatzes.

PARKEN

Parkmöglichkeiten finden Sie in der Tiefgarage Kronprinzstraße.

S-BAHN

Haltestelle Stadtmitte, Ausgang Rotenbühlplatz

U-BAHN

Haltestelle Rotenbühlplatz, Ausgang Rotenbühlplatz

PRÄNATAL
MEDIZIN
STUTT GART

Priv.-Doz. Dr. med. I. Tekesin

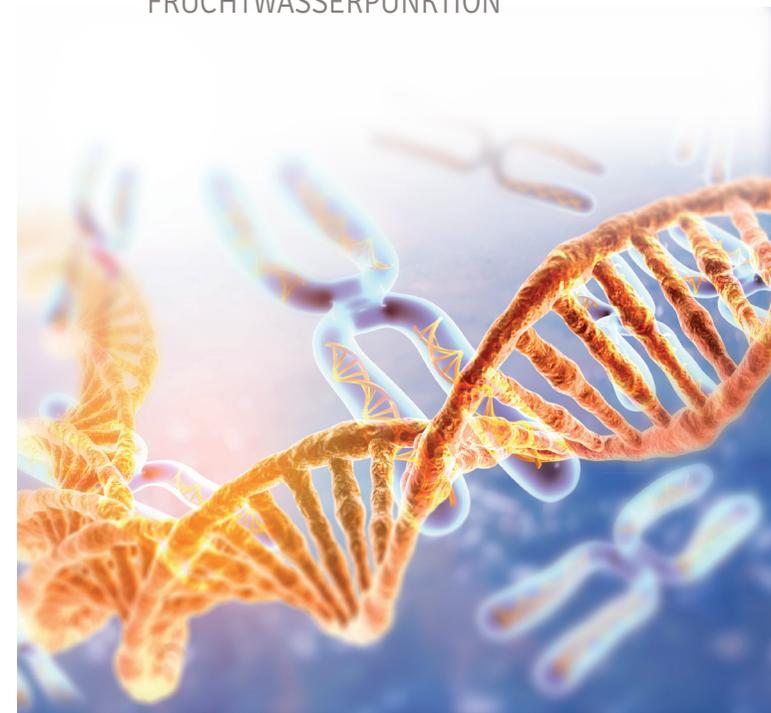
Alte Poststraße 3
70173 Stuttgart

Telefon 0711 400601-0
www.praenatalstuttgart.de
info@praenatalstuttgart.de

PRÄNATAL
MEDIZIN
STUTT GART

Priv.-Doz. Dr. med. I. Tekesin

AMNIOZENTESE FRUCHTWASSERPUNKTION



Bei der Fruchtwasseruntersuchung handelt es sich um eine über die übliche Schwangerenvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, die eine ausführliche Beratung voraussetzt, und mit der nur einige der möglichen angeborenen Störungen erkannt werden können, wie z.B. Chromosomenstörungen, Neuralrohrverschlusstörungen („offener Rücken“) und in der Familie vorkommende Erbkrankheiten, sofern diese mit heutigen Methoden nachweisbar sind und die betroffenen Familienmitglieder voruntersucht sind. Die Amniozentese führen wir erst durch, wenn mindestens 15 SSW vollendet sind, um Komplikationen zu vermeiden, die eine frühere Punktion mit sich bringt.

ABLAUF DER UNTERSUCHUNG

Zur Punktion müssen Sie nicht nüchtern sein. Die Entnahme von Fruchtwasser erfolgt unter sterilen Bedingungen und ohne lokale Anästhesie. Unter ständiger Ultraschallsicht werden etwa 10-15 ml Fruchtwasser entnommen, weniger als ein Zehntel der gesamten Fruchtwassermenge. Dieses fehlt nicht für die weitere Schwangerschaft, es wird innerhalb von 24 Stunden nachgebildet. Die Zellen, die im Fruchtwasser schwimmen, stammen von der Haut des Fetus, von den Eihäuten, aus dem Verdauungstrakt und aus der fetalen Blase.

Der Eingriff dauert im Allgemeinen nur wenige Minuten und ist in der Regel nicht oder nur wenig schmerzhaft. Unmittelbar nach der Punktion verschließt sich der winzige Stichkanal wieder, da das Gewebe sehr elastisch ist.

Aus den wenigen im Fruchtwasser vorhandenen Zellen werden im genetischen Labor mehrere Zellkulturen angelegt. Nach etwa 10-14 Tagen haben sich die Zellen so weit vermehrt, dass sie für eine Chromosomenuntersuchung geeignet sind. Nach einer speziellen Aufarbeitung der Zellkulturen erfolgt die mikroskopische Auswertung, bei der die Anzahl und die Struktur der Chromosomen beurteilt werden.

Für eine Reihe von Erbkrankheiten sind auch biochemische und molekulargenetische Untersuchungen an kultivierten Fruchtwasserzellen durchführbar. Diese Untersuchungen sind jedoch nur möglich, wenn eine betroffene Familie einschließlich des kranken Familienmitgliedes entsprechend voruntersucht wurde. Zusätzlich zur Chromosomenanalyse wird aus Fruchtwasser ein Eiweißstoff, das Alphafetoprotein (AFP) bestimmt. Erhöhte Werte können auf eine Wirbelsäulenverschlusstörung hindeuten. Kleinere De-

fekte oder gedeckte Spaltbildungen werden jedoch nicht sicher erfasst.



Schematische Darstellung einer Fruchtwasserpunktion

KOMPLIKATIONEN

Durch die Fruchtwasserpunktion kann es zu vorzeitigen Wehen, Blutungen, Fruchtwasserabgang, und/oder zu einer Infektion kommen. Durch den Eingriff erhöht sich das spontane Fehlgeburtsrisiko um ca. 0,1%. Das Risiko einer Verletzung des Feten oder mütterlicher Organe (z.B. Darm) ist aufgrund der kontinuierlichen Ultraschalluntersuchung sehr gering.

SCHNELLTEST NACH FRUCHTWASSERPUNKTION

Um Ihnen die Wartezeit bis zum endgültigen Ergebnis zu erleichtern, bietet Ihnen das genetische Labor (Genetikum Neu-Ulm) routinemäßig einen Schnelltest (PCR- oder FISH-Test) an:

Bei der Fruchtwasseruntersuchung kann an einem kleinen Teil (1-2 ml) der Fruchtwasserprobe eine gesonderte Untersuchung direkt durchgeführt werden. Mit Hilfe der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) können in den Zellkernen direkt die Chromosomen 21, 18, 13 sowie die Geschlechtschromosomen mit fluoreszierenden Farbstoffen markiert werden. Die häufigsten zahlenmäßigen Chromosomenstörungen können hiermit untersucht werden. Hierdurch wird es möglich, Ihnen schon nach 2-3 Tagen einen vorläufigen numerischen Befund bezüglich der oben genannten Chromosomen mitzuteilen.

Für den PCR-Schnelltest benötigen wir nur minimale Mengen Erbsubstanz (DNA), so dass kein zusätzliches Fruchtwasser entnommen werden muss.

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 Ihrem 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 beiden Tage von Ihrem 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.

Für Nachfragen und weitere Erläuterungen stehen wir selbstverständlich gerne zu Verfügung.

SICHERHEITEN 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 einer schwerwiegenden Erkrankung verbunden ist (z.B. einige Störungen in der Zahl der Geschlechtschromosomen)