### WIE ERFAHRE ICH DAS ERGEBNIS?

Die Untersuchungsergebnisse der Fruchtwasseruntersuchung wird Ihnen durch uns oder durch das genetisches 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.



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

#### **WIE SIE ZU UNS FINDEN**

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

#### PARKEN

Parkmöglichkeiten finden Sie in der Tiefgarage Kronprinzstraße.

#### S-BAHN

Haltestelle Stadtmitte, Ausgang Rotebühlplatz

#### U-BAHN

Haltestelle Rotebühlplatz, Ausgang Rotebühlplatz

# CHORIONZOTTENBIOPSIE PLAZENTESE





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

Alte Poststraße 3 70173 Stuttgart

Telefon 0711 400601-0 www.praenatalstuttgart.de info@praenatalstuttgart.de 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 Biopsiennadel 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 Punktionstag 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 (0,1%), 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.



Schematische Darstellung einer Chorionzottenbiopsie

## 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 einer 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 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.