



Chorionzottenbiopsie

Patientendaten/Aufkleber

Sehr geehrte Schwangere,

dieser Aufklärungsbogen dient der Vorbereitung des Aufklärungsgesprächs. Bitte lesen Sie ihn vor dem Gespräch aufmerksam durch und füllen Sie den Fragebogen gewissenhaft aus. Für die bessere Lesbarkeit verwenden wir die männliche Form, sprechen aber damit alle Geschlechter an.

Was sollten Sie über die Untersuchung wissen?

Anhand von Gewebe aus den Chorionzotten lassen sich Chromosomenveränderungen und genetische Erkrankungen beim ungeborenen Kind in einem frühen Stadium der Schwangerschaft nachweisen. Eine Chorionzottenbiopsie wird meist empfohlen

- 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- oder Blutuntersuchungsbefunden während der Schwangerschaft.

Auch auf besonderen Wunsch der Patientin, z.B. bei besonderen Ängsten, ist eine Chorionzottenbiopsie möglich. Allerdings sollten Sie genau die Risiken des Eingriffs gegen den potenziellen Nutzen abwägen.

Durch die **Chorionzottenbiopsie** können ab der vollendeten 11. Schwangerschaftswoche – und damit bereits sehr früh in der Schwangerschaft – manche Erkrankungen/Fehlbildungen des Embryos nachgewiesen oder auch ausgeschlossen werden. Die Befunde einer Chorionzottenbiopsie können Ihnen frühzeitig Befürchtungen nehmen.

Für den gegenteiligen Fall müssen Sie jedoch wissen, dass bei Chromosomenstörungen keine Heilung möglich ist und die Auswirkungen auf das Kind unterschiedliche Ausprägungen haben können. Dies kann zu einer großen Belastung führen. Wir beraten Sie in dieser Situation sehr ausführlich und stellen ggf. auch Kontakt zu Kinderärzten, Sozialberatungsstellen, Behindertenverbänden und Selbsthilfegruppen her. Sollten Sie sich mit dem Gedanken an einen Schwan-

gerschaftsabbruch auseinandersetzen, werden wir Sie auch hierbei im Rahmen der rechtlichen Möglichkeiten intensiv beraten und begleiten.

Kostenübernahme

Da die Chorionzottenbiopsie kein Bestandteil der regulären Vorsorgeuntersuchungen ist, übernehmen die Krankenkassen die Kosten dafür nur, wenn der Arzt eine medizinische Notwendigkeit feststellt. Es empfiehlt sich daher, die Kostenfrage schon im Vorfeld mit Ihrem Arzt/Ihrer Kasse zu klären.

Prinzip der Untersuchung

Um Veränderungen des Fröbuts feststellen zu können, werden Zellen benötigt, die denselben genetischen Ursprung haben wie der Embryo. Bei einer Chorionzottenbiopsie wird dafür eine kleine Gewebeprobe aus den sog. **Chorionzotten** entnommen, aus denen sich im weiteren Verlauf der Schwangerschaft der Mutterkuchen (**Plazenta**) entwickelt. Diese Zellen werden im Labor untersucht, und es wird eine Chromosomenkarte erstellt.

Die Chorionzottenbiopsie kann Krankheiten beim Ungeborenen identifizieren, die auf einer veränderten Chromosomenstruktur oder -anzahl beruhen wie z.B. Trisomie 13, 18, 21 (Down-Syndrom). Nicht alle krankhaften Chromosomenveränderungen oder andere Erkrankungen des Kindes können durch eine Chorionzottenbiopsie erkannt werden.

Eine Chromosomenkarte macht u.U. auch Chromosomenstörungen sichtbar, die vielleicht nicht Anlass der Untersuchung waren. Ebenso wird aufgrund der Chromosomenkarte 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** (in der Schweiz nach der 12. Schwangerschaftswoche) mitteilen. Bei Verdacht auf geschlechtsspezifische Erbkrankheiten werden wir Sie über das Geschlecht informieren.

Es gibt auch Erbkrankheiten, deren Chromosomenstörung mikroskopisch nicht erkennbar sind. Manchmal hilft dann eine **molekulargenetische Analyse** (DNA-Sequenzanalyse). Diese Untersuchungen werden nur im Einzelfall bei begründetem Verdacht und in der Regel nach vorheriger genetischer Beratung durch spezialisierte Beratungsstellen durchgeführt. Auch manche familiäre Erbkrankheiten wie Mukoviszidose, Bluterkrankheit (Hämophilie) oder Muskelschwund (Muskeldystrophie) lassen sich bei besonderen Fragestellungen feststellen.

Nicht immer enthalten die Gewebeproben jedoch genügend Zellen, um Labortests direkt durchzuführen. Deshalb wird in jedem Fall ein Teil des gewonnenen Materials zur Vermehrung angeregt und eine sog. **Langzeitkultur** angelegt.

Wie erfolgt die Untersuchung?

Die Chorionzottenbiopsie erfolgt ambulant. Zuerst prüft Ihr Gynäkologe in einer Ultraschalluntersuchung die zeitgerechte Entwicklung des Kindes und die Lage der Chorionzotten. Dann gibt es zwei Möglichkeiten, die Chorionzotten zu gewinnen:

- **Entnahme durch die Bauchdecke (transabdominal):**
Mit einer Punktionsnadel, die durch die Bauchdecke zu den Chorionzotten vorgeschoben wird, saugt der Arzt einige Chorionzotten an.
- **Katheterabsaugung von der Scheide aus (transzervikal):**
Hierzu führt der Arzt einen dünnen, biegsamen Schlauch (Katheter) durch die Scheide und den Gebärmutterhals an das Chorionzottengewebe heran und saugt einige Chorionzotten ab.

Beide Verfahren werden evtl. als unangenehm, aber nicht als sehr schmerzhaft empfunden, sodass nur selten eine örtliche Betäubung erforderlich ist. Die Gewebeentnahme erfolgt unter ständiger Ultraschallkontrolle. Bei beiden Verfahren bleibt die Fruchthöhle unberührt, sodass eine Verletzung des Kindes unwahrscheinlich ist.

Sofern Ihre Blutgruppe Rhesus-negativ ist und eine Einlingschwangerschaft besteht, haben Sie ab der 12. Schwangerschaftswoche die Möglichkeit, durch eine Blutuntersuchung feststellen zu lassen, ob Ihr Kind ebenfalls Rhesus-negativ oder ob es Rhesus-positiv ist. Sollten Sie sich gegen diese Untersuchung, die insgesamt ein hohes Maß an Sicherheit

bietet und nur sehr selten falsch positive oder falsch negative Ergebnisse liefert, entscheiden, die Blutuntersuchung nicht auswertbar sein oder der Befund ergeben, dass Sie ein Rhesus-positives Kind erwarten, wird Ihnen ein Impfstoff verabreicht (Anti-D-Prophylaxe), um Rhesusunverträglichkeiten, die sonst vor allem bei weiteren Schwangerschaften auftreten können, vorzubeugen. Sollte dies bei Ihnen vorgesehen sein, werden Sie darüber getrennt aufgeklärt.

Gibt es Alternativmethoden?

Nichtinvasive Pränataltests (NIPT) bieten eine Möglichkeit, eine Aussage über bestimmte Chromosomenauffälligkeiten zu erhalten. Bei diesem Test kann eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomieformen (z.B. Trisomie 13, 18, 21) durch genetische Fragmente des Embryos im mütterlichen Blut ermittelt werden. Ein negatives Testergebnis spricht mit hoher Wahrscheinlichkeit dafür, dass keine Chromosomenanomalie vorliegt. Ein positives Testergebnis sollte durch eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese verifiziert werden.

Eine **humangenetische Beratung** oder eine spezielle **Ultraschalluntersuchung** (Nackenfaltenmessung in Kombination mit einer Blutuntersuchung) sind zwar ebenfalls keine echten Alternativen zur Chorionzottenbiopsie, weil sie 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.

Embryonale Zellen können auch aus dem Fruchtwasser (Fruchtwasseruntersuchung; **Amniozentese**) oder – bei bestimmten Fragestellungen und vermuteten Erkrankungen – aus dem Blut der Nabelschnur (**Nabelschnurpunktion**) gewonnen werden. Beide Verfahren haben Ihre eigenen Risiken und Vorteile. Einer der Hauptunterschiede der Methoden liegt im Zeitpunkt, zu welchem die Untersuchung durchgeführt werden kann. Entscheidender Vorteil der Chorionzottenbiopsie ist, dass sie bereits früher als eine Amniozentese durchgeführt werden kann.

Ihr Arzt klärt Sie über die Vor- und Nachteile der in Ihrem Fall bestehenden Alternativen näher auf.

Risiken und mögliche Komplikationen

Bei der Chorionzottenbiopsie 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. Die Häufigkeitsangaben sind eine allgemeine Einschätzung und sollen helfen, die Risiken untereinander zu gewichten. Sie entsprechen nicht den Definitionen für Nebenwirkungen in den Beipackzetteln von Medikamenten. Vorerkrankungen und individuelle Besonderheiten können die Häufigkeiten von Komplikationen wesentlich beeinflussen.

- Da im frühen Stadium der Schwangerschaft spontane **Fehlgeburten** aufgrund von Entwicklungsstörungen des Embryos auftreten können, ist es schwierig, eine Fehlgeburt mit einer Chorionzottenbiopsie ursächlich in Verbindung zu bringen. Das Risiko einer Fehlgeburt nach einer Chorionzottenbiopsie besteht zwar, ist aber niedrig. Die Zahl der spontanen Fehlgeburten wird auch stark vom Alter der Mutter und von Schwangerschaftsrisiken wie z.B. fetalen Fehlbildungen beeinflusst.

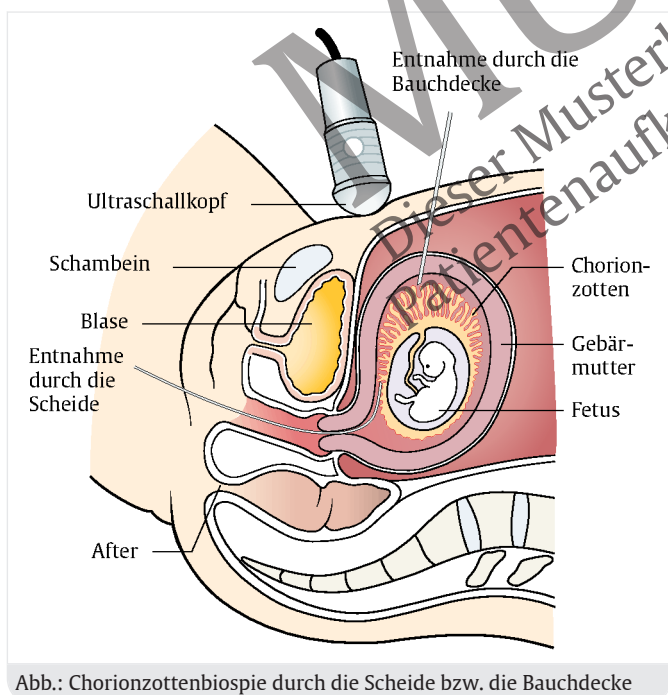


Abb.: Chorionzottenbiopsie durch die Scheide bzw. die Bauchdecke

- Sehr selten **Fruchtwasserabgang**, der dann eine sofortige medizinische Versorgung notwendig 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. Scheide, Darm, Blase, Harnleiter, Blutgefäße) durch die Punktionsnadel, die meist ungefährlich sind und in der Regel keiner weiteren Behandlung bedürfen. Nach früheren Operationen innerhalb der Bauchhöhle ist das Risiko wegen der Möglichkeit von Verwachsungen erhöht.
- Sehr selten **Infektionen** an der Punktionsstelle oder in der Gebärmutter, die mit Fieber einhergehen und in die Blutbahn übertreten können (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.

Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen unklar und wichtig erscheint.

Wo liegen die Grenzen?

Trotz unauffälligen Untersuchungsergebnisses können Fehlbildungen, Störungen oder Krankheiten des Embryos vorliegen (z.B. nichterbliche Erkrankungen, Stoffwechselerkrankungen) oder im weiteren Verlauf der Schwangerschaft auftreten. Fehlbildungen wie Herzfehler oder ein offener Rücken (Spina bifida) lassen sich mit der Chorionzottenbiopsie nicht feststellen.

Fehldiagnosen und nicht ganz eindeutige Befunde sind möglich. Zeigen die entnommenen Zellen kein einheitliches Bild (Mosaikbefund) oder wurden versehentlich mütterliche Zellen punktiert, können Folgeuntersuchungen nötig sein. Außerdem kann es vorkommen, dass das entnommene Gewebe bezüglich der Menge nicht ausreicht. Dann muss eine weitere Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden. In einigen Fällen kann es vorkommen, dass die Langzeitkultur nicht ausreichend wächst (sog. Kulturversager). In solchen Fällen kann es nötig sein, eine Fruchtwasseruntersuchung ab der 15. Schwangerschaftswoche durchzuführen.

Der Arzt kann Ihnen auch unter optimalen Bedingungen nie garantieren, dass Sie ein gesundes Kind bekommen werden.

Wenn der Befund vorliegt

Das Ergebnis der Laboruntersuchung liegt nach etwa 2–3 Tagen vor. Nach 1–2 Wochen steht auch das Ergebnis aus den Langzeitkulturen zur Verfügung.

Der Gesetzgeber hat vor und nach der Untersuchung eine genetische Beratung vorgesehen, in der der Arzt mit Ihnen den Befund bespricht.

Ein auffälliges Untersuchungsergebnis kann zu einer erheblichen Verunsicherung führen. Machen Sie sich bewusst, dass es für die meisten feststellbaren Besonderheiten keine Therapie zur Heilung gibt. Allerdings lässt sich nicht vorher-sagen, wie schwer das Kind beeinträchtigt sein wird.

Ihr Arzt wird Sie in solchen Situationen umfassend beraten und begleiten und mit Ihnen die Möglichkeiten einer weiterführenden Diagnostik mit den jeweiligen Risiken, Aussagen und Grenzen besprechen. Sie haben Anspruch auf eine psychosoziale Beratung. Ihr Arzt vermittelt auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

Genetische Beratung

Die Chorionzottenbiopsie zählt zu den genetischen Untersuchungen, für die spezielle gesetzliche Regelungen gelten. Ihr Arzt wird Sie über die Rechte, die Sie kraft gesetzlicher Anordnung im Zusammenhang mit der Durchführung einer Chorionzottenbiopsie haben, sowie über Bedeutung und Tragweite der Untersuchung in einem persönlichen Gespräch umfassend aufklären. Sie können sich auch psychosozial beraten lassen. Die zuständige Beratungsstelle nennt Ihnen Ihr Arzt.

Verhaltensmaßnahmen

Schonen Sie sich bitte in den ersten Tagen, und verzichten Sie nach der Untersuchung auf Geschlechtsverkehr.

Falls Sie eine Betäubung oder eine Schmerz-/Beruhigungsspritze erhalten haben, beachten Sie bitte die **vorübergehende Einschränkung Ihrer Straßenverkehrstauglichkeit**. Lassen Sie sich deshalb von einer erwachsenen Person abholen, und stellen Sie für die ersten 24 Stunden bzw. die vom Arzt angegebene Zeit eine Betreuung zu Hause sicher. Sie dürfen in diesem Zeitraum **nicht aktiv am Straßenverkehr** teilnehmen und keine gefährlichen Tätigkeiten ausüben. Sie sollten in dieser Zeit keine wichtigen Entscheidungen treffen. Wie in der gesamten Schwangerschaft sollten Sie auch besonders nach der Untersuchung nicht rauchen und keinen Alkohol trinken.

Bei **Fieber, stärkeren Blutungen, Flüssigkeitsabgang** oder **Schmerzen im Unterleib** suchen Sie **sofort** ärztliche Hilfe auf.

Nehmen Sie weitere Kontrolluntersuchungen gewissenhaft wahr. Auch ein Feinultraschall in der 20. bis 22. Schwangerschaftswoche ist trotz durchgeführter, unauffälliger Chorionzottenbiopsie zu empfehlen.

Wichtige Fragen

Das Risiko ärztlicher Eingriffe hängt von der körperlichen Verfassung und von Vorschäden ab. Um Gefahrenquellen rechtzeitig erkennen zu können, bitten wir Sie, folgende Fragen zu beantworten:

Alter: _____ Jahre • Größe: _____ cm • Gewicht: _____ kg

n = nein/j = ja

1. Werden Medikamente eingenommen (z.B. gerinnungshemmende Mittel [z.B. Marcumar®, Aspirin], Schmerzmittel, Antidiabetika [v.a. metforminhaltige], Herz-/Kreislauf-Medikamente, Hormonpräparate, Schlaf- oder Beruhigungsmittel, blutdrucksenkende Mittel)? n j

Wenn ja, welche? _____

2. Besteht eine Allergie (z.B. Medikamente [z.B. Antibiotika, Metamizol, Paracetamol], Betäubungsmittel, Röntgenkontrastmittel, Latex, Desinfektionsmittel, Jod, Pflaster, Kunststoffe)? n j

Wenn ja, welche? _____

3. Besteht eine erhöhte Blutungsneigung wie n j z.B. häufig Nasen-/Zahnfleischbluten, blaue Flecken, längeres Bluten nach Verletzungen?

4. Besteht/Bestand eine Infektionskrankheit (z.B. n j Hepatitis, HIV/AIDS, Hirnhautentzündung, Tuberkulose)?

Wenn ja, welche? _____

5. Besteht eine Neigung zu Wundheilungsstörungen? n j

6. Bestehen weitere Erkrankungen? n j

Wenn ja, welche? _____

7. War schon einmal eine Operation an der Gebärmutter notwendig? n j

Wenn ja, bitte nähere Angaben: _____

8. Gibt oder gab es in der Blutsverwandtschaft Erkrankungen oder Anzeichen einer Erkrankung (z.B. Krebs, Stoffwechselleiden [z.B. Diabetes, Gicht], Herz-/Kreislauf-Erkrankungen [z.B. Herzinfarkt, Schlaganfall], Erbkrankheiten)? n j

Wenn ja, welche? _____

9. Möchten Sie das Geschlecht des Kindes erfahren, falls es bei dieser Untersuchung bekannt wird? n j

10. Möchten Sie, dass das Untersuchungsergebnis auch weiterbehandelnden Ärzten oder anderen Personen (z.B. Ihrem Lebenspartner) mitgeteilt wird? n j

Wenn ja, welchen Personen soll das Ergebnis der Untersuchung mitgeteilt werden? Bitte geben Sie die vollständigen Namen an: _____

11. Sind Sie einverstanden mit der anonymisierten Verwendung der erhobenen Befunde zu Zwecken der Qualitätskontrolle und im Rahmen wissenschaftlicher Arbeiten? n j

Arztanmerkungen

Ich habe die Patientin anhand des vorliegenden Aufklärungsbogens über den Eingriff aufgeklärt und insbesondere folgende Aspekte und individuellen Besonderheiten besprochen (z.B. Ziel und Aussagekraft des Eingriffs, Wahl und Durchführung des Verfahrens, Vor- und Nachteile gegenüber anderen Untersuchungsmethoden, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen Diagnostik, fragliche Kostenübernahme beim FISH-Test, Erfolgsaussichten, Verhaltenshinweise, Gesprächsdauer, Einsichtsfähigkeit Minderjährige/r, Vertretung, Betreuungsfall, Erläuterungen auf Fragen der Patientin etc.):

Folgende Methode der Chorionzottenbiopsie ist vorgesehen:

- Punktion von der Scheide aus
- Punktion durch die Bauchdecke

Nur im Fall einer Ablehnung

Ich willige in die vorgeschlagene Untersuchung nicht ein. Ich wurde über den empfohlenen Eingriff aufgeklärt und nachdrücklich darüber informiert, dass sich aus meiner Ablehnung erhebliche gesundheitliche Nachteile, insbesondere die Geburt eines Kindes mit schwerer Chromosomenstörung, ergeben können.

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

ggf. Zeugin/Zeuge

Ärztin/Arzt

Einwilligung

Den Aufklärungsbogen habe ich gelesen und verstanden. Über die geplante Untersuchung, ihre Art und Bedeutung, Alternativen, Kostenübernahme sowie mögliche Folgen und Risiken wurde ich in einem Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt _____ ausführlich informiert. Alle mir wichtig erscheinenden Fragen wurden vollständig und verständlich beantwortet.

Ich weiß, dass die Untersuchung speziellen gesetzlichen Regelungen unterliegt, was einer gesonderten Aufklärung und Einwilligung bedarf.

Ich habe keine weiteren Fragen, fühle mich genügend informiert, benötige keine weitere Bedenkzeit und willige hiermit in die geplante Untersuchung ein. Verhaltenshinweise werde ich beachten.

Mit der Weiterleitung meiner Einwilligung an das Labor und ggf. an ein weiterführendes Speziallabor bin ich einverstanden.

Sie haben das Recht, die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen (Recht auf Nichtwissen) und vernichten zu lassen (Recht auf Widerruf), ohne dass Ihnen daraus Nachteile entstehen.

Ort, Datum, Uhrzeit

werdende Mutter

Ärztin/Arzt