



## **Informationen zur vorgeburtlichen genetischen Diagnostik nach Amniozentese**

### **Anwendungsbereiche**

1. Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung
  - bei höherem Alter der Mutter
  - bei vorangegangenen Kind mit Chromosomenstörung
  - bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen
  - bei auffälligem Ultraschall
  - bei auffälligem Erst-Trimester-Screening oder auffälligem Zweit-Trimester-Test
2. Erhöhtes Risiko für erkennbare genetische Störungen
3. Erhöhtes Risiko für Verschlussstörungen (z. B. spina bifida)
4. Risiko für Infektionen des ungeborenen Kindes (Röteln, Ringelröteln, Toxoplasmose, Zytomegalie)
5. Abklärung einer Blutgruppenunverträglichkeit

### **Durchführung**

Ab der 14. Schwangerschaftswoche wird die Fruchtblase unter Ultraschallkontrolle durch die Bauchdecke punktiert. Es werden ca. 10-20 ml Fruchtwasser entnommen, in dem kindliche Zellen schwimmen, die kultiviert werden können. An den unkultivierten und kultivierten Zellen kann eine genetische Diagnostik durchgeführt werden. Das Ergebnis eines Schnelltests auf die häufigsten Chromosomenstörungen (siehe dort) liegt nach einem Tag, das einer Chromosomenanalyse spätestens drei Wochen nach der Punktion vor. Molekulargenetische oder Array-Untersuchungen (siehe Allgemeine Information zur genetischen Diagnostik) können wenige Tage bis zu zwei Wochen beanspruchen. Schwierigkeiten bei der Kultivierung der Fruchtwasserzellen oder bei der Interpretation des Untersuchungsergebnisses können eine Wiederholungspunktion notwendig machen.

Routinemäßig wird die Konzentration des Alpha-Fetoproteins im Fruchtwasser bestimmt. Ein erhöhter Wert ist ein Hinweis auf offene Verschlussstörungen der Wirbelsäule (spina bifida) oder der Bauchdecken.

### **Risiken des Eingriffs**

Durch die Punktion der Fruchtblase kann eine Fehlgeburt ausgelöst werden. Das durch den Eingriff verursachte Risiko für eine Fehlgeburt bis zur 28. Schwangerschaftswoche liegt nach großen internationalen Studien in der Größenordnung von 0,5 - 1% (1/200 - 1/100).

Verletzungen des Kindes durch den Eingriff (in der Regel Hautnarben) sind selten. Das Risiko liegt in der Größenordnung von 0,1% (1/1.000).

Das Risiko für eine Fruchtwasserinfektion, die auch eine Gefahr für die Mutter sein kann, liegt ebenfalls in der Größenordnung von 0,1% (1/1.000).

## Untersuchungen

An Fruchtwasserzellen kann jede Art genetischer Diagnostik durchgeführt werden. Abgesehen von der Chromosomenanalyse und der Alpha-Fetoprotein-Bestimmung werden die meisten dieser Untersuchungen nur bei gegebener Indikation, d. h. bei erhöhtem Risiko für hierdurch erkennbare Erkrankungen durchgeführt. Darüber werden Sie gegebenenfalls gesondert informiert und beraten.

## Ergebnisse der Chromosomenanalyse

1. In allen untersuchten Zellen wird ein unauffälliger männlicher oder weiblicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Die Wahrscheinlichkeit für einen nicht zutreffenden Normalbefund, z. B. bei Verunreinigung des Fruchtwassers mit mütterlichen Zellen, wird auf die Größenordnung von 0,1% (1/1.000) geschätzt.
2. Es wird eine Chromosomenstörung festgestellt, die bei einem Kind regelmäßig mit einer Entwicklungsstörung verbunden ist. Dann ist davon auszugehen, dass das Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit diese Entwicklungsstörung hat.
3. . Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann. In diesem Fall können zur weiteren Abklärung zusätzliche Untersuchungen notwendig werden.

Die Interpretation der Ergebnisse spezieller molekulargenetischer Diagnostik hängt von der jeweiligen Indikationsstellung ab und wird im Einzelfall in der vorangehenden genetischen Beratung besprochen.

Über die Ergebnisse der genetischen Diagnostik werden Sie umgehend benachrichtigt und über die erhobenen Befunde und deren Bedeutung für die kindliche Entwicklung ausführlich beraten. Das weitere Vorgehen nach Diagnosestellung wird mit Ihnen gemeinsam festgelegt.

**Bei der Fruchtwasseruntersuchung handelt es sich um eine freiwillige, über die übliche Schwangerschaftsvorsorge hinausgehende Zusatzuntersuchung, deren Inanspruchnahme Ihre persönliche Entscheidung voraussetzt. Auf die Möglichkeit nicht zutreffender normaler (Punkt 1) und nicht zutreffend krankhafter (Punkt 3) Befunde wird ausdrücklich hingewiesen.**

**Ein auffälliger Befund ist für sich genommen kein Grund für einen Schwangerschaftsabbruch. Die gültige Regelung des § 218a sieht vor, dass der Abbruch einer Schwangerschaft nur dann nicht rechtswidrig ist, wenn er unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.**