



## **Informationen zur vorgeburtlichen Diagnostik durch Chorionzottenbiopsie**

### **Anwendungsbereiche**

Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung

- bei höherem Alter der Mutter
- bei vorangegangenem Kind mit Chromosomenstörung
- bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen
- bei auffälligem Ultraschall

Erhöhtes Risiko für molekulargenetisch diagnostizierbare Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen

### **Durchführung**

Ab der 12. Schwangerschaftswoche werden unter Ultraschallkontrolle mit einer Nadel durch die Bauchdecke mittels eines Saugkatheters 2 - 3 Chorionzotten entnommen und für die Untersuchung aufgearbeitet. In manchen Fällen kann kein oder nicht genügend Gewebe für die Untersuchung gewonnen werden. Dann kann ab der 14. Schwangerschaftswoche eine Amniozentese durchgeführt werden.

### **Risiken**

Komplikationen wie Blutungen, Fruchtwasserabgang oder Temperaturerhöhungen kommen in etwa 20% aller Fälle vor, bleiben jedoch meistens ohne Folgen für Mutter und Kind. Das wesentliche Risiko besteht - ähnlich wie bei der Amniozentese - in der Auslösung einer Fehlgeburt. Dieses Risiko ist von der Erfahrung des Untersuchers abhängig und übersteigt bei erfahrenen Untersuchern nicht das Risiko einer Amniozentese (1%, 1/100). Das durch eine verschleppte Infektion verursachte Risiko für Mutter und Kind scheint gering zu sein, genauere Daten sind hierzu nicht bekannt.

### **Untersuchungen**

An dem Gewebe kann mittels Direktpräparation bzw. Kurzzeitinkubation innerhalb eines bzw. weniger Tage eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden, die einen vorläufigen Befund ergibt. Dieser bedarf der Bestätigung durch die Langzeitkultur (Ergebnis nach ca. 3 Wochen). Bei zu geringer Gewebemenge muss auf die Direktpräparation bzw. Kurzzeitkultur verzichtet werden. Andere Untersuchungen werden nur bei gegebener Indikation, das heißt bei erhöhtem Risiko für hierdurch erkennbare Erkrankungen durchgeführt. Darüber werden Sie gegebenenfalls gesondert informiert und beraten.

## Ergebnisse der Chromosomenanalyse

1. In den meisten Fällen wird ein unauffälliger männlicher oder weiblicher Chromosomensatz gefunden. Damit ist eine kindliche Chromosomenstörung mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen. Für einen vollständigen Normalbefund ist sowohl der Befund nach Direktpräparation als auch nach Langzeitkultur erforderlich.

Für den Befund nach Direktpräparation bzw. Kurzzeitinkubation gilt folgendes: Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Normalbefund nicht zutrifft (sog. falsch negativer Befund wie z. B. bei Verunreinigung mit mütterlichem Gewebe), wird auf etwa 1/10 der Ausgangswahrscheinlichkeit für eine kindliche Chromosomenstörung geschätzt. Somit verbleibt bei einem Normalbefund in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter ein Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung von bis zu wenigen Promille. Dieses wird in der Regel durch den Befund nach Langzeitkultur geklärt.

2. Es wird eine Chromosomenstörung festgestellt, die bei einem Kind eindeutig und regelmäßig mit einer Entwicklungsstörung verbunden ist. Dann ist davon auszugehen, dass bei dem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit ebenfalls diese Chromosomenstörung besteht. Dieser Befund kann gegebenenfalls durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigt werden.

3. Es findet sich ein auffälliger Chromosomensatz, dessen Bedeutung für die kindliche Entwicklung nicht endgültig beurteilt werden kann. In diesem Fall sind zur weiteren Abklärung zusätzliche Untersuchungen notwendig.

4. In ca. 1% aller Fälle wird an Chorionzotten eine Chromosomenstörung festgestellt, die nach den bisherigen Erfahrungen nicht unbedingt auch bei dem Kind vorliegt (sog. falsch positiver Befund). Zur endgültigen diagnostischen Klärung ist in der Regel eine Fruchtwasseruntersuchung erforderlich.

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 Geschlecht des Kindes wird erst nach der 14. Schwangerschaftswoche mitgeteilt. Das weitere Vorgehen nach Diagnosestellung wird mit Ihnen gemeinsam festgelegt.

**Bei der Chorionzottenbiopsie 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, 4) 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.**