

Prof. Dr. med. Rolf Becker  
PD Dr. med. Michael Entezami  
PD Dr. med. Ilka Fuchs  
Dr. med. Andreas Hagen  
Dr. med. Julia Lange  
PD Dr. med. Andreas Schröer  
Ärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe  
Partnerschaft  
**Zentrum für Pränataldiagnostik und Humangenetik Kudamm-199**

Dr. med. Ute Knoll  
Ärztin für Kinderheilkunde - Med. Genetik  
PD Dr. med. Tina Buchholz  
Dr. med. Joachim Bürger  
Fachärzte für Humangenetik  
PD Dr. rer. nat. Markus Stumm  
Fachhumangenetiker

Kurfürstendamm 199, 10719 Berlin  
Tel.: 030 – 88043188 Fax.: 030 - 882 56 06  
[www.kudamm-199.de](http://www.kudamm-199.de)

## **Amniozentese- Fruchtwasseruntersuchung**

Sehr geehrte Frau Musterfrau,

sie haben sich heute in unserer Praxis vorgestellt, um eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) durchführen zu lassen. Vor dem Eingriff ist es wichtig, dass Sie die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken dieser Untersuchung verstanden haben. Dieser Aufklärungsbogen soll Ihnen daher vor dem Gespräch mit der Ärztin/dem Arzt grundlegende Informationen vermitteln.

### **Gründe ( Indikationen ) für eine Amniozentese:**

Die Fruchtwasseruntersuchung dient als zusätzliche Diagnostik in der Schwangerschaft in erster Linie der Erkennung von Chromosomenstörungen (Störungen der Erbanlagen des ungeborenen Kindes). Diese Untersuchung wird bei Schwangeren durchgeführt bei denen sich aus Vorgeschichte oder Befund in der Schwangerschaft ein erhöhtes Risiko hinsichtlich dieser Erberkrankungen zeigt oder falls die Abklärung von Ihnen aus persönlichen Gründen gewünscht wird.

In Deutschland wird entsprechend der Mutterschaftsrichtlinien allen Frauen die bei Geburt 35 Jahre oder älter sind, die Durchführung einer Fruchtwasseruntersuchung angeboten ( sogenannte Altersindikation ). Grund hierfür ist ein mit dem mütterlichen Alter steigendes Risiko für eine fehlerhafte Verteilung der Chromosomen ( dies sind die Träger des Erbmaterials in den Zellen ) bei der Entwicklung der Eizelle. Durch diese fehlerhafte Zellteilung kann es zum Beispiel dazu kommen, dass die Anzahl der Chromosomen verändert ist. Die häufigste und bekannteste dieser Störungen ist das Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreimal statt zweimal vorliegt ( Trisomie 21 ).

Andere Gründe für eine Amniozentese können auffällige Befunde bei der Ultraschalluntersuchung, auffällige Blutuntersuchungen ( Risikotests ) oder in der Familie bzw. bei den Eltern vorliegende Chromosomenveränderungen sein. Auch bei dem Verdacht auf eine Infektion des ungeborenen Kindes ( z.B. durch den Zytomegalievirus oder bei Toxoplasmose ) kann eine Fruchtwasseruntersuchung sinnvoll sein.

Somit lassen sich mittels der Fruchtwasseruntersuchung bestimmte fetale Erkrankungen sicher ausschließen und Ihnen damit die Furcht vor einer möglichen Erkrankung oder Fehlbildung des Kindes nehmen.

### **Grenzen der Untersuchung:**

Die Analyse des Fruchtwassers beinhaltet standardmäßig die Untersuchung der Chromosomen. Liegen bekannte Erbkrankheiten in der Familie vor ( bei denen meist nicht ein ganzes Chromosom, sondern nur kleine Abschnitte auf dem Chromosom – die sogenannten Gene - verändert sind ), ist es in einigen Fällen möglich auch diese zu überprüfen ( dies nennt man dann molekulargenetische Untersuchung ). Zusätzlich gibt es heute die Möglichkeit, die Chromosomen mittels der sogenannten Array-CGH genauer zu untersuchen. Dies ist eine Zusatzuntersuchung, die nur im Einzelfall von der Krankenkasse nach genetischer Beratung und bei Indikation übernommen wird, und ca. 1000 Euro kostet.

## **Es ist aber in keinem Falle möglich sämtliche denkbaren Erkrankungen auszuschließen.**

In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder einem unklaren Untersuchungsergebnis kommen (z.B. weil sich die Zellen nicht regelrecht vermehren, oder unterschiedliche Chromosomenverteilungen gefunden werden). Es kann dann nötig werden, die Amniozentese zu wiederholen.

### **Alternativen:**

Je nach Schwangerschaftsalter und Fragestellung können für Sie auch andere Untersuchungsmethoden in Frage kommen (weiterführende Ultraschalluntersuchung, Risikoabschätzung durch bestimmte Blutuntersuchungen). Falls Sie hierzu genauere Informationen wünschen, sprechen Sie dies bitte im Aufklärungsgespräch an.

### **Ablauf der Untersuchung:**

Vor jeder Amniozentese findet zunächst eine detaillierte Ultraschalluntersuchung statt. Anschließend erfolgt eine Hautdesinfektion, um das Einschleppen von Bakterien oder Viren zu verhindern.

Unter Ultraschallsicht wird dann eine dünne Nadel in die gewünschte Region geführt. So ist gewährleistet, dass die angestrebte Region gezielt und schnell erreicht wird. Außerdem wird durch die optische Kontrolle das Risiko für unbeabsichtigte Verletzung des Feten oder benachbarter Organe minimiert. Durch eine aufgesetzte Spritze wird dann die Fruchtwasserprobe entnommen.

Die Schmerzen dabei werden von betroffenen Frauen als etwas unangenehmer Druck im Unterbauch empfunden und als mit denen einer Blutabnahme oder einer Impfung vergleichbar angegeben. Deshalb ist die Gabe eines Schmerzmittels oder eine lokale Betäubung nicht erforderlich.

Die in der Fruchtwasserprobe vorhandenen kindlichen Zellen werden anschließend in einem entsprechenden Labor vermehrt. Wenn genügend Zellen gewachsen sind, kann die Analyse vorgenommen werden. Dies dauert im Durchschnitt 14 Tage.

Zusätzlich ist es möglich mittels eines Schnelltestverfahrens (sogenannte FISH-Diagnostik) das Ergebnis für einzelne Chromosomenstörungen, wie die Trisomie 21 (Down-Syndrom), schon innerhalb von 24 Stunden zu erhalten.

### **Mögliche Komplikationen:**

Komplikationen treten selten auf, sind aber naturgemäß im Einzelfalle trotz sorgfältiger Durchführung der Untersuchung nicht auszuschließen.

Eine Fehlgeburt tritt nach der Punktion in ca. 0,1 % eingriffsbedingt auf.

Sehr selten kommt es zu einem vorübergehenden Fruchtwasserabgang oder zu Blutungen, in den meisten Fällen kann die Schwangerschaft durch geeignete Maßnahmen (Schonung, evtl. stationäre Überwachung) erhalten werden.

Noch seltener sind Verletzungen von Nachbarorganen (z.B. Blase, Darm oder Blutgefäße) oder Infektionen. Theoretisch kann es durch die Fruchtwasseruntersuchung zu einer Übertragung von Infektionskrankheiten von der Schwangeren auf das ungeborene Kind kommen. Bitte teilen Sie uns mit, wenn bei Ihnen eine Infektion mit Hepatitis (Gelbsucht) oder HIV nachgewiesen wurde.

Extrem selten sind Verletzungen des Kindes.

### **Verhalten nach dem Eingriff:**

Am Tage des Eingriffs und am Folgetag sollten sie größere Anstrengungen vermeiden (bitte auch auf Geschlechtsverkehr verzichten).

Eine Kontrolluntersuchung beim behandelnden Frauenarzt/-ärztin) innerhalb einer Woche nach Punction ist anzuraten.

Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung beim behandelnden Frauenarzt(-ärztin), bei uns oder in einer Frauenklinik vor, wenn Sie:

- Blutungen
- Fruchtwasserabgang
- anhaltende oder zunehmende Bauchschmerzen verspüren.

### **Bitte bedenken Sie Folgendes:**

Der überwiegende Teil der Untersuchungen zeigt keine Auffälligkeiten, was zum Abbau von Ängsten und zu einem ungestörten Schwangerschaftsverlauf beitragen kann.

Im Verlauf und Ergebnis der Amniozentese können aber bei den werdenden Eltern ethische und psychosoziale Konflikte entstehen. Besonders in Fällen von nachgewiesenen schweren fetalen Krankheiten bzw. im Fall einer Fehlgeburt infolge einer Amniozentese, sind diese Konflikte zu erwarten. Wir werden Sie aber umfassend informieren und begleiten, auch unter Hinzuziehung von weiteren Ärzten (z.B. Humangenetiker und Kinderarzt, Selbsthilfegruppen etc.).

Zusätzlich legen wir Ihnen besonders in diesen Situationen eine psychosoziale Beratung nahe und vermitteln auf Ihren Wunsch hin den Kontakt.

### **Genetische Beratung:**

Zusätzlich zu dieser Aufklärung ist gemäß dem Gendiagnostikgesetz ( GenDG ) die Schwangere vor einer Fruchtwasseruntersuchung und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

Eine genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG umfasst:

- die Klärung Ihrer persönlichen Fragestellung,
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte,
- die untersuchungsbezogene Erhebung von Auffälligkeiten in Ihrer persönlichen und familiären gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese),- Informationen über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung, die sich aus Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte ergeben sowie Informationen über die Möglichkeiten, Grenzen und die mit der Materialentnahme verbundenen Risiken der zur Abklärung in Frage kommenden Untersuchungsverfahren,
- eine Abschätzung der genetischen Risiken einschließlich der Erörterung der Bedeutungen aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit,
- Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis,
- eine Einschätzung der Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung durch einen Fachärztin/arzt für Humangenetik.

Diese Beratung wird von uns in der Regel direkt in Zusammenhang mit dem Aufklärungsgespräch und der Ergebnismitteilung durchgeführt, falls Sie aber eine zusätzliche genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik wünschen, ist dies ebenfalls möglich. Bitte kreuzen Sie hier an, ob Sie eine zusätzliche Beratung wünschen oder auf sie verzichten wollen, bzw. schon früher genetisch beraten wurden.

### **Einwilligung:**

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf die Fruchtwasseruntersuchung genetisch beraten:

Ja ( )  Nein ( )

Ich wünsche vor der Untersuchung eine zusätzliche genetische Beratung:

Ja ( )  Nein ( )

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine genetische Beratung

Ja ( )  bei auffälligem Befund ( )  Nein ( )

**Einwilligung:**

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse:

Die Untersuchungsergebnisse der Fruchtwasseruntersuchung wird Ihnen durch den Arzt, der die Untersuchung vorgenommen hat oder einem ärztlichen Kollegen aus unserer Praxis 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

Ich bin einverstanden, dass der Untersuchungsbefund weitergegeben wird an (nicht-Gewünschtes oder nicht-Zutreffendes bitte streichen)

( ) Meine Partnerin/ Partner

( ) mitbehandelnde Ärztinnen/Ärzte

Aus technischen Gründen ist es für uns problematisch, die erhobenen Befunde nach 10 Jahren pünktlich zu vernichten. Wir wären Ihnen dankbar, wenn Sie uns gestatten würden, Befunde nach 10 Jahren und die Proben nach endgültigem Abschluss der Untersuchung nicht zu vernichten.

Einverstanden

( ) Ja  ( ) Nein

Ich bin einverstanden, dass überflüssiges Material für Qualitätskontrollen verwendet werden darf.

( ) Ja  ( ) Nein

Ich bin einverstanden, dass überflüssiges Material und die Ergebnisse der Untersuchung anonym für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden dürfen.

( ) Ja  ( ) Nein

Persönliche Fragen:

---

---

Ärztliche Anmerkungen:

---

---

Ich wurde in dem Aufklärungsgespräch mit Frau/Herrn ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung, ihre Risiken und Komplikationen wurden besprochen und mir verständlich beantwortet. Ich fühle mich gut informiert, und habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung und Gewinnung der genetischen Probe ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

Sie können all Ihre Einwilligungen jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen.

Ich beauftrage folgende Untersuchungen

|   |                             |                               |
|---|-----------------------------|-------------------------------|
| Amniozentese                            | <input type="checkbox"/> Ja | <input type="checkbox"/> Nein |
| Chromosomenanalyse                      | <input type="checkbox"/> Ja | <input type="checkbox"/> Nein |
| Molekulargenet. Untersuchung bei Bedarf | <input type="checkbox"/> Ja | <input type="checkbox"/> Nein |
| Sonstige spezielle Untersuchung:        | <input type="checkbox"/> Ja | <input type="checkbox"/> Nein |
| FISH- Test                              | <input type="checkbox"/> Ja | <input type="checkbox"/> Nein |

Berlin, den \_\_\_\_\_

Datum, Unterschrift der Schwangeren ( AiltoninaMusterfrau)

Berlin, den \_\_\_\_\_

Unterschrift der Ärztin/ des Arztes