

Pränatale Diagnostik

Gemeinschaftspraxis
Dr. med. Holger Lebek
DEGUM Stufe II, DEGUM-Kursleiter
Dipl.-Med. Larissa Liepe
DEGUM Stufe II
Dr. med. Jeannett Paulick
DEGUM Stufe II
FÄ für Gynäkologie und Geburtshilfe
Frankfurter Allee 231 a, 10365 Berlin, MedizinZentrum Lichtenberg, Tel.: 030 577987-0, Fax: 030 577987-22



Medizinische Genetik

Überörtliche Berufsausübungsgemeinschaft
Dr. med. Lutz Pfeiffer, Dr. med. Annegret Buske
Dr. med. Miriam Kinzel (angestellt)
Fachärzte für Humangenetik
Dr. rer. nat. Britta Belitz (in Apparategemeinschaft)
Fachhumangenetikerin
Kronenstr. 55-58, 10117 Berlin, Tel./Fax: 030 4000 47 63-0/69

Aufklärung über einen invasiven vorgeburtlichen Eingriff zur Gewinnung von Zellen oder Flüssigkeiten des Feten (des ungeborenen Kindes) aus Fruchtwasser bzw. Chorionzotten, aus der Plazenta oder aus fetalem Blut

Sehr geehrte Schwangere!

NAME: Vorname: geb.:

Patienten-Nr:

Im Rahmen Ihrer Schwangerschaft hat sich eine medizinische Fragestellung ergeben, zu deren Klärung eine invasive Diagnostik oder eine invasive Therapie nötig ist. Invasiv bedeutet „eindringend“. Das heißt, dass hierzu mittels einer dünnen Hohlnadel durch die Bauchdecke in die Fruchthöhle oder die Plazenta punktiert (eingestochen) wird.

Die häufigsten Indikationen (medizinische Gründe) für invasive Eingriffe in der Schwangerschaft sind:

1. Verdacht bzw. Ausschluss einer genetischen Schädigung des zu erwartenden Kindes (z. B. bei erhöhtem mütterlichen Alter und bei auffälligen Risikotests wie z.B. Nackentransparenzmessung und Triple-Test)
2. Verdacht auf eine Infektion des Feten (z. B. Toxoplasmose, CMV, Ringelröteln)
3. Verdacht auf eine Anämie (Blutarmut) des zu erwartenden Kindes (z. B. bei einer Blutgruppen-unverträglichkeit)
4. Therapeutische Gründe (z. B. Blutübertragungen zum Feten, Entlastung bei krankhaft vermehrter Fruchtwassermenge, Punktionen von fetalen Körperhöhlen bei fetalen Erkrankungen).

Für die invasive Diagnostik stehen verschiedene Formen der Materialgewinnung zur Verfügung. Welche der Methoden bei Ihnen zur Anwendung kommt, hängt von der medizinischen Fragestellung und dem Schwangerschaftsalter ab.

Das Vorgehen ist bei allen Formen der invasiven Diagnostik ähnlich:

Vor jeder dieser Maßnahmen findet 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 eine unbeabsichtigte Verletzung des Feten oder benachbarter Organe verhindert. Über eine an die Nadel aufgesetzte Spritze wird ein Unterdruck erzeugt und damit das gewünschte Material (Fruchtwasser, fetales Blut, Chorion- oder Plazentazotten, fetale Körperflüssigkeiten) gewonnen.

Die Schmerzen dabei werden von betroffenen Frauen als unangenehmer Druck im Unterbauch empfunden und als mit denen einer Blutabnahme oder einer Impfung vergleichbar angegeben.

Methoden der invasiven Diagnostik

1. Chorionzottenbiopsie

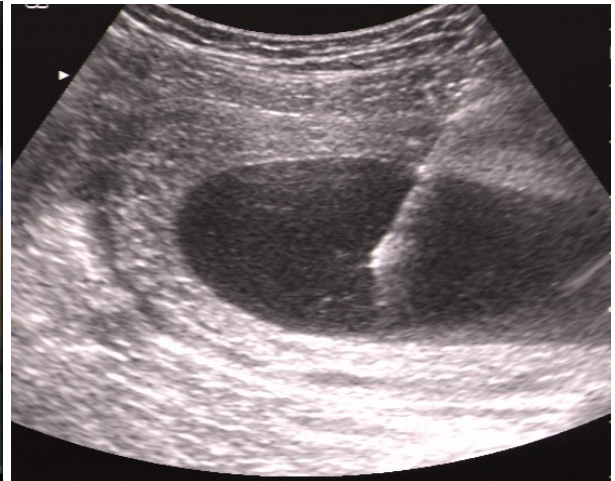
Das Chorion nennt man die Frühform der Plazenta, des „Mutterkuchens“.
Zeitraum: ca. 10.-13. SSW

Vorteil: Frühes Ergebnis, frühe Gewissheit und frühe Entscheidung im Krankheitsfall. Die Untersuchung eignet sich zur Klärung der meisten genetischen Fragestellungen, die in der Frühschwangerschaft oder bereits vor Schwangerschaft bekannt sind. Ein weiterer Vorteil besteht darin, dass hierfür die innere Schwangerschaftshülle, die so genannten Eihäute nicht verletzt werden, da das Chorion außerhalb dieser inneren Hülle liegt. Die Kurzzeitkultur (Vorbefund) liegt nach meistens 24-48 Stunden, der Endbefund nach ca. 14 Tagen vor. Ein sogenannter **Pränataler Schnelltest (FISH-TEST)*** ist möglich.

Nachteil: In ca. 2% der Fälle ergeben sich unklare Befunde (Mosaik), die mit einer Fruchtwasserpunktion geklärt werden müssen.

Risiko: 0,3-0,5%iges Risiko für eine Fehlgeburt bei unseren Patienten. Da zu diesem Zeitpunkt auch noch spontane Fehlgeburten wegen fetaler Entwicklungsstörungen auftreten können, ist es im Einzelfall schwierig, bei eintretender Fehlgeburt einen ursächlichen Zusammenhang mit der Chorionzottenbiopsie herzustellen oder sicher auszuschließen.

2. Fruchtwasserentnahme (Amniocentese)



Zeitraum: ca. 14.-22. SSW (auch später noch möglich)

Vorteil: Technisch die einfachste Punktion. Ergebnisse der genetischen Untersuchung liegen frühestens nach 14 Tagen vor. Auch aus Fruchtwasser kann ein **Pränataler Schnelltest (FISH Test)*** durchgeführt werden.

Risiko: 0,3-0,5%iges Risiko für eine Fehlgeburt bei unseren Patienten.

3. Nabelschnurpunktion (Cordocentese):

Hierbei wird fetales Blut durch Punktion der Nabelschnur gewonnen. Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung liegen nach ca. 5-7 Tagen vor. Auch aus Fetalblut besteht die Möglichkeit, einen **Pränatalen Schnelltest (FISH Test)*** durchzuführen.

Zeitraum : ca. ab 19. SSW

Nachteil: Späte Untersuchung, späte Gewissheit, späte Entscheidung im Krankheitsfall.

Risiko: Bei unseren Patienten 0,3-0,5%iges Risiko für Fehlgeburt oder für extreme Frühgeburt, wenn Punktionen später als 23. SSW durchgeführt werden. Um die diagnostische Aussage noch sicherer zu gestalten, nehmen wir im Regelfall zusätzlich Fruchtwasser ab, dass bei genetischen Fragestellungen ebenfalls untersucht wird.

4. Placentese (Punktion der Plazenta)

Zeitraum: ab 14. SSW

Vorteil: Kurzzeitkultur nach 2 Tagen. Der Endbefund liegt nach 12-18 Tagen vor. Es besteht die Möglichkeit, einen **Pränatalen Schnelltest (FISH-Test)*** durchzuführen.

Nachteil: Mosaik in ca. 2% der Fälle möglich

Klinisch relevante, unbeabsichtigte Verletzungen des Feten bei der Punktion sind bei unseren Patienten bisher nicht aufgetreten.

Wo liegen die Grenzen?

Eine generelle Untersuchung auf sämtliche denkbare Krankheiten ist unmöglich. Es können nur jene Krankheiten erkannt werden, deren mikroskopische oder molekulargenetische Auswirkungen bekannt sind. Ein Screening auf Erbkrankheiten ist bisher weder möglich noch wäre es aus rechtlichen Gründen bzw. aus Kostengründen durchführbar.

Was können Sie tun, um das Risiko einer Fehlgeburt zu vermeiden?

In den ersten 2-3 Tagen nach dem Eingriff sollten Sie sich körperlich schonen. Verzichten Sie auf sportliche Betätigung, Fahrradfahren und das Heben schwerer Lasten (über 15 Kilogramm). Für die ersten 2-3 Tage nach Punktion verzichten Sie bitte auf Sex. Sollten Sie eine körperlich anstrengende Tätigkeit ausüben, informieren Sie uns bitte. In einem solchen Fall ist eine kurze Arbeitsunfähigkeitsbescheinigung möglich.

Eine Kontrolluntersuchung bei dem/der behandelnden Frauenarzt/-ärztin innerhalb einer Woche nach Punktion ist anzuraten.

Bitte stellen Sie sich zu einer Untersuchung bei dem/der behandelnden Frauenarzt/-ärztin, bei uns oder in einer Frauenklinik vor, wenn Sie

- Blutungen,
- Fruchtwasserabgang,
- oder anhaltende bzw. zunehmende Bauchschmerzen verspüren.

Prüfen Sie bitte genau, ob für Sie die Notwendigkeit oder Dringlichkeit der invasiven Diagnostik nachvollziehbar ist, und ob **Sie** den Eingriff nach Abwägen aller dafür und dagegen sprechenden Gründe **wirklich wollen**.

Bitte bedenken Sie: *weder* die invasive Diagnostik noch die professionell mit "high-end"-Geräten durchgeführten Ultraschalluntersuchungen sind in der Lage, *alle* Krankheiten zu erkennen. So sind z. B. Blindheit, Taubheit und etliche Formen geistiger Behinderungen *nicht* vorhersagbar.

Im Verlauf und Ergebnis der heutigen Ultraschalluntersuchung können bei den werdenden Eltern ethische und psychosoziale Konflikte entstehen. Besonders in Fällen von nachgewiesenen schweren fetalen Krankheiten oder bei Hinweiszeichen für genetisch bedingte Erkrankungen sind diese Konflikte zu erwarten. Nach §2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes haben Frauen und Männer einen Anspruch auf psychosoziale Beratung in diesen Fällen. Dieses Beratungsangebot ist für Sie kostenfrei. Es ist dazu auch keine Überweisung notwendig. Bitte sprechen Sie uns im Bedarfsfall auf Adressen an, die wir Ihnen gerne vermitteln.

Gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 31.07.2009 ist: „...die Schwangere entsprechend §10 Abs. 2 und 3 genetisch zu beraten...“(Inkrafttreten ab 01.02.2010). Ergeben sich für Sie im Zusammenhang mit der heute geplanten Ultraschalluntersuchung weitere Fragen, die in vorherigen ärztlichen Gesprächen und aus diesem Aufklärungsbogen nicht ausreichend beantwortet wurden, empfehlen wir Ihnen eine **genetische Beratung** in Anspruch zu nehmen.

Im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgt die ausführliche Erhebung der eigenen und familiären Krankheitsgeschichte (Stammbaumerhebung). Dabei wird auf dem aktuellen wissenschaftlichen Stand ermittelt, inwiefern familiäre oder andere Risiken oder Dispositionen für Krankheiten für Sie, Ihre Nachkommen bzw. den Embryo bestehen. Dabei werden vertiefend die Möglichkeiten, Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft genetischer Untersuchungen und deren Risiken (körperliche und psychische), deren Wesen, Bedeutung, Tragweite und Sicherheit, deren psychosoziale Auswirkungen sowie die Grenzen der genetischen Diagnostik erläutert und, soweit vorhanden, deren Therapiemöglichkeiten besprochen.

Sollte sich im Verlauf des heutigen Aufklärungsgespräches oder im Verlauf der Untersuchung die Erkenntnis ergeben, dass Sie diese Untersuchung nicht wünschen, so haben Sie jederzeit die Möglichkeit, dies zu signalisieren und von Ihrem Recht auf NICHTWISSEN Gebrauch zu machen. Sie können jederzeit ihre Zustimmung zur Untersuchung widerrufen!

Wir bitten Sie uns anzugeben, welche der folgenden Varianten auf Sie zutrifft. Zutreffendes bitte ankreuzen:

Ich wurde bereits in Vorbereitung auf den heutigen Eingriff in einer Praxis für Medizinische Genetik beraten:

Ja: Nein:

Ich wünsche nach dem heutigen Beratungsgespräch eine zusätzliche erweiterte genetische Beratung in einer Praxis für Medizinische Genetik, da ich noch nicht über ausreichende Informationen verfüge. Bitte beachten Sie: Sollten Sie hier JA ankreuzen, kann der geplante Eingriff heute NICHT stattfinden. Wir würden Ihnen dann eine erweiterte genetische Beratung schnellstmöglich sowie einen zeitnahen Termin für den Eingriff vermitteln.

Ja: Nein:

Ich wünsche nach dem Vorliegen des Untersuchungsbefundes eine nochmalige genetische Beratung in einer Praxis für Medizinische Genetik:

Ja: Nein: Nur bei auffälligem Befund:

In unserer Praxis werden alle Daten elektronisch erfasst und gespeichert. Die gesetzlich vorgeschriebene Aufbewahrungsfrist, für in diesem Zusammenhang erhobene Befunde, liegt bei 10 Jahren. Nach §12 des Gendiagnostikgesetzes sind die Unterlagen danach zu vernichten. Im Rahmen von wissenschaftlichen Arbeiten benötigen wir allerdings einige Daten auch über diesen Zeitraum hinaus. Diese werden in pseudonymisierter Form und unter Einhaltung der gesetzlichen Datenschutzbestimmungen verwendet. Auch für Sie und ggf. Ihre Nachkommen kann es sinnvoll sein, die gewonnenen Daten nach mehr als 10 Jahren zur Verfügung zu haben.

Ich stimme zu, dass die erhobenen Daten länger als 10 Jahre gespeichert werden dürfen:

Ja: Nein:

Ich stimme der Übermittlung der Ergebnisse der Ultraschalluntersuchung wie folgt zu:

Frauenärztin /-arzt:
Weitere Ärzte:
Weitere Personen:

Ich stimme zu, dass die Ergebnisse der genetischen Analyse an mich auch direkt durch die Mitarbeiter der Praxis für Medizinische Genetik – Dres. Pfeiffer, Buske, Kinzel, Belitz – übermittelt werden dürfen:

Ja:

Nein:

Ich wünsche eine Kopie des erstellten genetischen Befundes:

Ja:

Nein:

Persönliche Fragen bzw. Einträge zum persönlichen Gespräch:

Ich habe diese Informationen gelesen, die Aufklärung verstanden und konnte im Vorgespräch meine noch verbliebenen Fragen stellen. Dabei wurden alle Informationen in für mich verständlicher Form dargestellt und meine Fragen über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und damit erzielbare Ergebnisse dieser angeforderten Untersuchung ausführlich und verständlich beantwortet.

Ich stimme der Untersuchung und ggf. weiterführenden Untersuchungen zu, die für die Erstellung des gewünschten Befundes notwendig sind. Ich wünsche keine weitere Bedenkzeit.

Verbleibendes Untersuchungsmaterial stelle ich in pseudonymisierter Form zu Vergleichsuntersuchungen dem Analyselabor zur Verfügung.

Ja:

Nein:

Ich wurde über das Recht auf Nichtwissen, das Recht auf Inanspruchnahme einer Konfliktberatung sowie mein jederzeitiges Widerrufsrecht meiner Einwilligung informiert.

Ja:

Nein:

Datum: Unterschrift der Patientin:

Datum: Unterschrift des Arztes:

*** Der Pränatale Schnelltest (FISH) kann innerhalb von 24 bis 48 Stunden die häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18 und zahlenmäßige Störungen der Geschlechtschromosomen X und Y) mit einer sehr hohen Sicherheit ausschließen. Hierzu wird mit einer speziellen Technik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, FISH) direkt am Zellkern und nicht erst an den nach einigen Tagen zur Verfügung stehenden Chromosomen die entsprechende Zahl der Chromosomen sichtbar gemacht. Da die Kosten hierfür durch die gesetzlichen Krankenkassen nicht gedeckt sind, müssten die dafür anfallenden Kosten durch die Patientin selbst übernommen werden.**