

Merkblatt und Einverständniserklärung zur Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion)

Sehr geehrte Frau _____

Die folgenden Erläuterungen sollen Ihnen Ziel, Ablauf und mögliche Risiken der Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion) verdeutlichen.

Ziel der Chorionzottenbiopsie:

Die Chorionzottenbiopsie wird durchgeführt, um Störungen an den Trägern des Erbgutes, den Chromosomen, zu erkennen. Hierzu werden die aus dem Mutterkuchen gewonnenen kindlichen Zellen in einer Kultur angezüchtet. Nach einer ca. zweiwöchigen Zellkultur kann dann der Chromosomensatz des ungeborenen Kindes ermittelt werden. Ein Teil der entnommenen Zotten kann zur mikroskopischen Untersuchung der Chromosomen aufgearbeitet werden (Direktpräparation), sodass ein erstes Ergebnis bereits nach 1-2 Tagen vorliegt. Bei der Chromosomenanalyse sind zahlenmäßige Chromosomenstörungen (die bekannteste ist hierbei das Down-Syndrom = Trisomie 21) sowie grobe Veränderungen der Chromosomenstruktur nachweisbar.

Kleinere Strukturveränderungen im submikroskopischen Bereich (z.B. Mikrodeletionen oder -duplikationen) können hingegen nicht erkannt werden. Diese sind häufiger bei Feten mit Fehlbildungen (in ca. 5%) anzutreffen, aber auch selten bei sonographisch unauffälligen Feten (bei ca. 0,5%). Durch Zusatzuntersuchungen z.B. einem Mikroarray, können auch sie nachgewiesen werden; die Kosten hierfür werden von den Krankenkassen allerdings nicht übernommen.

Bei entsprechender familiärer Belastung können zudem durch spezielle molekularbiologische und biochemische Untersuchungen mittlerweile viele Erbkrankheiten (z.B. Mucoviszidose, Muskeldystrophie, Speicherkrankheiten) nachgewiesen oder ausgeschlossen werden. Dies setzt aber eine genaue Kenntnis über die jeweilige Erkrankung voraus.

Ein normaler Chromosomensatz schließt Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen, z.B. Herzfehler, Extremitätenfehlbildungen, Spaltbildungen im Gesicht sowie viele geistige Behinderungen nicht aus, da diese oft nicht mit erkennbaren Abweichungen im Chromosomensatz verbunden sind. Einige dieser Erkrankungen können aber durch eine hochauflösende Ultraschalluntersuchung (optimaler Zeitpunkt 21.-22. Schwangerschaftswoche) erkannt werden.

Ablauf der Chorionzottenbiopsie:

Üblicherweise wird die Chorionzottenbiopsie zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Nach einer Ultraschalluntersuchung zur Beurteilung des Kindes und der Lage des Mutterkuchens wird die günstigste Einstichstelle gewählt. Nach Desinfektion der Bauchdecke wird unter Ultraschallkontrolle eine sehr dünne Nadel durch die Bauchdecke in den Mutterkuchen (Chorion frondosum) vorgeschoben und die Chorionzotten durch Ansaugen in eine Spritze entnommen.

Dieser Vorgang dauert in der Regel weniger als eine Minute. Die mit dem Eingriff verbundenen Schmerzen sind so gering, dass eine örtliche Betäubung nicht erforderlich ist.

In einigen wenigen Fällen werden zu wenige Zotten gewonnen oder diese sind so verändert, dass eine Chromosomenanalyse nicht möglich ist. Dann kann eine zweite Punktion erforderlich sein.

Selten treten in Chorionzotten Chromosomenmosaik oder andere Befunde auf, die nicht repräsentativ für den Chromosomensatz des Feten sein müssen und zu schwieriger oder fehlerhafter Interpretation führen können. In 1-3% der Fälle ist dann die Untersuchung eines zweiten Zellsystems, in der Regel Fruchtwasser, erforderlich.

Nach Abschluss der Langzeitkultur (in der Regel 2 Wochen nach Punktion) mit abschließender Beurteilung des kindlichen Chromosomensatzes erhalten Sie einen schriftlichen Bericht. Im Brief wird auch das Geschlecht des Kindes mitgeteilt, wenn Sie dieses wünschen.

Risiken der Chorionzottenbiopsie:

Wie bei der Fruchtwasserpunktion liegt das eingriffsbedingte Risiko bei 0,2%, d.h. auf 500 Punktionen ist mit einer Fehlgeburt zu rechnen. Zu bedenken ist, dass zu diesem Zeitpunkt der Schwangerschaft das Risiko einer Fehlgeburt noch relativ hoch ist und auch ohne Eingriff um 4% liegt. Nadelverletzungen des Kindes oder Gefahren für die Mutter, wie Infektionen und Blutungen sind hingegen extrem selten.

Bei Frauen mit einer Rhesus-negativen Blutgruppe muss nach dem Eingriff ein Anti-D-Präparat verabreicht werden, um eine Antikörperbildung zu verhindern.

Einverständniserklärung

Sehr geehrte Patientin,

mit Ihrer nachstehenden Unterschrift bestätigen Sie, dass Sie mit der geplanten genetischen Untersuchung bzgl. _____ sowie der dazu notwendigen Blut-/Gewebe-Entnahme (Art, Technik, Risiko) einverstanden sind und über Aussagemöglichkeiten, Aussagegrenzen und mögliche Konsequenzen dieser Untersuchung umfassend informiert wurden.

Mir wurde ausreichend Zeit für meine Fragen eingeräumt. Ich habe die Aufklärung verstanden und habe keine weiteren Fragen mehr.

Vermerk zum Aufklärungsgespräch: _____

Ich willige in die Untersuchung ein.

Ich lehne die Untersuchung ab. Über mögliche Nachteile einer Ablehnung wurde ich informiert.

Zusätzlich zur konventionellen Chromosomenanalyse soll ein Mikroarray durchgeführt werden; dessen Kosten ich selbst übernehme

Ja:

Nein:

Überschüssiges Material darf anonym für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

Ja:

Nein:

Ich stimme der Übermittlung des Ergebnisses der Untersuchung an meine(n) Frauenärztin / Frauenarzt zu

Ja:

Nein:

ferner an weitere Ärztinnen/Ärzte:

weitere Personen: _____

Bemerkungen und Fragen Ihrerseits: _____

Widerruf: Ich kann sämtliche oder Teile meiner Einwilligung/en jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen. Ich habe das Recht, das Ergebnis der Untersuchung oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen.

Ich möchte eine Kopie des Aufklärungsbogens erhalten Ja nein

Bonn, den _____

Unterschrift der Patientin

Bonn, den _____

Unterschrift der Ärztin / des Arztes