

Merkblatt und Einverständniserklärung zur Fruchtwasserentnahme (Amniozentese)

Sehr geehrte Frau _____

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

Ziel der Fruchtwasserentnahme:

Eine Fruchtwasserentnahme kann durchgeführt werden, um Störungen an den Trägern des Erbgutes, den Chromosomen, zu erkennen. Hierzu werden die im Fruchtwasser befindlichen kindlichen Zellen in einer Kultur angezüchtet. Nach einer ca. zweiwöchigen Zellkultur kann der Chromosomensatz des ungeborenen Kindes ermittelt werden. 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.

Ein normaler Chromosomensatz schließt Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen, z.B. Herzfehler, Extremitätenfehlbildungen, Spaltbildungen im Gesicht sowie viele geistige Behinderungen grundsätzlich nicht aus, da sie zumeist nicht mit Chromosomenstörungen verbunden sind beziehungsweise Folge von genetischen Veränderungen sind, die mit einer Chromosomenanalyse nicht nachgewiesen werden können. Einige dieser Erkrankungen können aber durch eine hochauflösende Ultraschalluntersuchung (optimaler Zeitpunkt 21.-22. Schwangerschaftswoche) erkannt werden.

In besonderen Fällen (fortgeschrittene Schwangerschaftswoche, auffälliger Ultraschallbefund, etc.) kann nach Absprache eine zusätzliche Diagnostik (FISH / PCR-Test) angeboten werden, mit der einige Chromosomenstörungen mit relativ hoher Sicherheit schon innerhalb von 2-3 Tagen nachgewiesen bzw. ausgeschlossen werden können.

Eine Fruchtwasseruntersuchung kann auch zur Diagnostik bei anderen Erkrankungen (z.B. Infektionen, vererbte Stoffwechselstörungen, in der Familie bekannte Erbkrankheiten) erforderlich sein. Auch bei Fruchtwasserpunktionen mit primär anderer Zielsetzung kann ergänzend eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Ablauf der Fruchtwasserentnahme:

Üblicherweise wird die Fruchtwasserentnahme ab der 15+0 Schwangerschaftswoche durchgeführt. Nach einer Ultraschalluntersuchung wird unter Berücksichtigung der Lage des Kindes und des Mutterkuchens die günstigste Einstichstelle gewählt. Nach Desinfektion der Bauchdecke unter ständiger Ultraschallkontrolle wird eine sehr dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Fruchthöhle eingeführt und ein geringer Teil (10-15 ml) des Fruchtwassers mit einer Spritze angesaugt. 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. Innerhalb weniger Stunden hat sich das Fruchtwasser wieder nachgebildet.

In seltenen Fällen gelingt die Fruchtwasserentnahme nicht beim ersten Einstich; daher kann ein zweiter Einstich erforderlich sein. Außerordentlich selten ist das Zellwachstum in der angelegten Kultur nicht ausreichend oder das Ergebnis nicht eindeutig zu interpretieren und daher eine erneute spätere Punktion notwendig.

Nach Abschluss der Zellkultur mit anschließender Untersuchung der Chromosomen erhalten Sie einen schriftlichen Bericht (in der Regel ca. 2 Wochen nach Punktion). Darin wird auch das Geschlecht des Kindes mitgeteilt, wenn Sie dies wünschen.

Risiken der Fruchtwasserentnahme:

Etwa auf 1:500 Fruchtwasserpunktionen (0,2%) ist mit einer Fehl- oder Frühgeburt infolge Wehentätigkeit der Gebärmutter, Blutungen, Infektionen oder Fruchtwasserabgang zu rechnen. Nadelverletzungen des Kindes sind hingegen extrem selten. Ebenfalls gering sind Gefahren für die Mutter, wie Infektionen und Blutungen.

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