

## Amniozentese

### Entnahme von Fruchtwasser

Patientendaten/Aufkleber

### Sehr geehrte Schwangere,

dieser Aufklärungsbogen dient der Vorbereitung des Aufklärungsgesprächs. Bitte lesen Sie ihn vor dem Gespräch aufmerksam durch und füllen Sie den Fragebogen gewissenhaft aus.

### Wann wird die Amniozentese durchgeführt?

Die Amniozentese wird empfohlen z.B. wenn Sie über 35 Jahre alt sind, bei besonderen Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie oder vorherigen Schwangerschaften oder bei auffälligen Ultraschall- und/oder Blutuntersuchungsbefunden während der Schwangerschaft.

Auch auf besonderen Wunsch der Patientin, z.B. bei besonderen Ängsten, ist eine Amniozentese möglich. Allerdings sollten Sie genau die Risiken des Eingriffs gegen den potentiellen Nutzen abwägen.

Durch die Amniozentese können manche Erkrankungen oder Fehlbildungen des Embryos schon in einem frühen Stadium der Schwangerschaft nachgewiesen oder ausgeschlossen werden. Die Befunde einer Amniozentese können Ihnen frühzeitig Befürchtungen nehmen.

Machen Sie sich bitte schon vor der Entscheidung zur Amniozentese bewusst, dass evtl. nachgewiesene Erbgutschäden nicht geheilt werden können und sich eine Behandlung ggf. auf vorhandene Symptome beschränkt. Deshalb haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes. Die zuständige Beratungsstelle nennt Ihnen Ihr Arzt.

Eine Amniozentese kann von der 15. Schwangerschaftswoche ab bis zum Ende der Schwangerschaft durchgeführt werden. Eine Frühamniozentese (vor der 15. SSW) hat ein wesentlich höheres Risiko für eine Fehlgeburt und sollte nach aktuellen Empfehlungen nicht durchgeführt werden. Der Zeitpunkt, zu dem eine Amniozentese sinnvoll ist, hängt von der Fragestellung und der Zielsetzung ab.

### Was kann erkannt werden?

Die **Chromosomenuntersuchung** ermöglicht bestimmte **Störungen in den Erbanlagen**, die auf einer veränderten Chromosomenstruktur oder -anzahl beruhen, z.B. Trisomie 13, 18, 21 (Down-Syndrom), frühzeitig zu erkennen. Dabei werden möglicherweise auch andere Chromosomenveränderungen entdeckt, die gesundheitliche Auswirkungen haben. Wird z.B. eine bestimmte Erbkrankheit vermutet, kann das Erbgut durch **DNA-Sequenzanalyse** analysiert werden.

Nicht alle krankhaften Chromosomen-Veränderungen oder andere Erkrankungen des Kindes können durch eine Fruchtwasseruntersuchung erkannt werden.

Die **Untersuchung des Fruchtwassers** im Labor, v.a. die Bestimmung eines speziellen Eiweißes (Alpha-Fetoprotein, AFP), weist auf mögliche **Spaltbildungen der Wirbelsäule, Bauchwanddefekte oder Stoffwechselstörungen** des Kindes hin. Diese lassen sich dann durch andere Untersuchungen weiter abklären. Bei entsprechendem Verdacht kann auch eine mögliche **Infektion des Kindes** nachgewiesen werden.

Bei der Untersuchung wird auch das **Geschlecht des Kindes** festgestellt. Wir können es Ihnen mitteilen, wenn Sie es wissen wollen. Bei Verdacht auf geschlechtsspezifische Erbkrankheiten werden wir Sie von uns aus über das Geschlecht informieren.

### Gibt es Alternativmethoden?

Nichtinvasive Pränataltests (NIPT), die bereits früher in der Schwangerschaft durchgeführt werden können, treffen eine Aussage darüber, ob bestimmte Chromosomenauffälligkeiten vorliegen. Bei diesem Test kann eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomieformen (z.B. Trisomie 13, 18, 21) durch genetische Fragmente des Embryos im mütterlichen Blut ermittelt werden. Ein negatives Testergebnis spricht mit hoher Wahrscheinlichkeit dafür, dass keine Chromosomenanomalie vorliegt. Ein positives Testergebnis sollte durch eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese verifiziert werden.

Eine spezielle **Ultraschalluntersuchung** (Nackenfaltenmessung in Kombination mit einer Blutuntersuchung) und/oder

eine Laboruntersuchung einer **mütterlichen Blutprobe** auf bestimmte Hormone und Eiweiße (z.B. Triple-Test) sind keine echten Alternativen zur Amniozentese, weil sie z.T. in einem anderen Zeitfenster der Schwangerschaft möglich sind und lediglich eine Risikoabschätzung (nur im Hinblick auf Erkrankungen aufgrund von Chromosomenstörungen) und keinen individuellen Befund liefern. Dennoch können Sie einzeln oder in Kombination in vielen Fällen sinnvoll sein, auch zur Vorabschätzung, ob ein invasiver Eingriff anschließend noch durchgeführt werden soll oder von Ihnen gewünscht wird.

Eine Aussage über die Konzentration bestimmter Eiweiße im Fruchtwasser (Hinweis auf Spaltbildung im Rücken oder Bauch) oder über eine Infektion des Kindes kann mit keiner der genannten Methoden getroffen werden, sondern ist ausschließlich mit der Amniozentese möglich.

Ggf. kommen anstelle oder ergänzend zur Fruchtwasseruntersuchung z.B. eine **Chorionzottenbiopsie** zu einem früheren Zeitpunkt der Schwangerschaft oder eine **Nabelschnurpunktion** (bei speziellen Fragestellungen) in Betracht. Über die Vor- und Nachteile der verschiedenen Methoden informieren wir Sie im Aufklärungsgespräch.

## Wie läuft die Untersuchung ab?

Vor dem Eingriff stellt der Arzt durch eine Ultraschalluntersuchung fest, ob die Schwangerschaft intakt und der Zeitpunkt für die Fruchtwasserentnahme richtig ist.

An der vorher sorgfältig ausgesuchten Stelle führt der Arzt unter Ultraschallkontrolle nach der Hautdesinfektion eine dünne Hohlnadel (Kanüle) durch die Bauchdecke in die Fruchtblase ein (vgl. Abb.). Dieser Vorgang ist – ähnlich wie eine Blutentnahme – nur wenig schmerzhaft. Er entnimmt bis zu 20 ml Fruchtwasser mit den darin enthaltenen kindlichen Zellen. Das Fruchtwasser bildet sich anschließend in kurzer Zeit nach.

Die im Fruchtwasser schwimmenden kindlichen Zellen werden in einem Fachlabor isoliert und untersucht. Dies kann bis zu drei Wochen dauern. Andere Untersuchungen, z.B. bei Rhesus-Unverträglichkeit oder bei Verdacht auf eine Infektion, ermöglichen nach wenigen Stunden oder Tagen ein Ergebnis. Eine spezielle Untersuchung (der sog. FISH-Test) liefert auch ein schnelles, jedoch weniger aussagekräftiges Ergebnis (meist nur bzgl. einer Trisomie 13, 18 oder

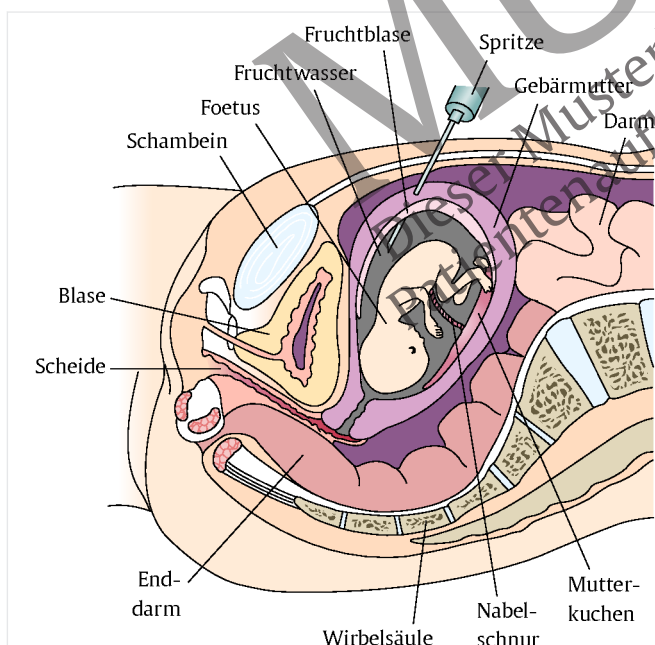


Abb.: Prinzip der Fruchtwasserentnahme

21, der Geschlechtschromosomen und einer Triploidie). Die Kosten dafür werden in den meisten Fällen aber nicht von den Krankenkassen übernommen.

Einer Schwangeren mit einer Rhesus negativen Blutgruppe wird ein Impfstoff verabreicht (Anti-D-Prophylaxe), um Rhesusunverträglichkeiten, die sonst bei weiteren Schwangerschaften auftreten können, vorzubeugen. Darüber werden Sie gesondert aufgeklärt.

## Ist mit Komplikationen zu rechnen?

Der Eingriff ist für Mutter und Kind risikoarm und verläuft meist ohne Komplikationen. Trotz größter Sorgfalt kann es dennoch zu Zwischenfällen kommen, die gelegentlich auch einen stationären Aufenthalt notwendig machen und/oder in einer Fehlgeburt enden können. Die Häufigkeitsangaben sind eine allgemeine Einschätzung und sollen helfen, die Risiken untereinander zu gewichten. Sie entsprechen nicht den Definitionen für Nebenwirkungen in den Beipackzetteln von Medikamenten. Vorerkrankungen und individuelle Besonderheiten können die Häufigkeiten von Komplikationen wesentlich beeinflussen.

- Es besteht ein gewisses geringes Risiko einer **Fehlgeburt** durch eine Fruchtwasserentnahme. Da in diesem Stadium der Schwangerschaft spontane Fehlgeburten aufgrund von Entwicklungsstörungen des Embryos auftreten können, ist es schwierig, eine Fehlgeburt mit einer Fruchtwasseruntersuchung ursächlich in Verbindung zu bringen. Deshalb variiert auch die in Studien ermittelte Angabe der eingriffsbedingten Fehlgeburten. Verschiedene mütterliche Faktoren wie z.B. Bluthochdruck, erhöhtes Lebensalter, vaginale Blutungen oder Infektionen, eine Vorgeschichte von 3 oder mehr Fehlgeburten, Rauchen und hohes Körpergewicht (BMI > 40 kg/m<sup>2</sup>) können das Risiko einer Fehlgeburt erhöhen.
- Da die Fruchtwasserentnahme unter Ultraschallsichtkontrolle erfolgt, sind **Verletzungen des Kindes** oder der Nabelschnur durch die Nadel sehr unwahrscheinlich.
- **Blutungen, Wundinfektionen oder Verletzungen** von Nachbarorganen sind selten. Nach früheren Operationen innerhalb der Bauchhöhle ist das Risiko wegen der Möglichkeit von Verwachsungen erhöht.
- Die häufigste Komplikation nach einem invasiven Eingriff ist der **Abgang von Fruchtwasser** (evtl. auch blutig). Häufig hält dieser nur kurze Zeit an, manchmal wird eine medizinische Versorgung nötig. Fruchtwasserabgang kann auch zur Fehlgeburt führen. Fast immer reagiert die Gebärmutter auf den Eingriff mit Kontraktionen, die jedoch meist rasch wieder aufhören. Gelegentlich wird eine Behandlung erforderlich.
- Seelische Belastungen durch die Untersuchung, das Warten auf das Ergebnis oder das Ergebnis selbst sind häufig möglich und können je nach individueller Situation auch zu **psychischen Erkrankungen** führen.
- **Allergie/Unverträglichkeit** (z.B. auf Latex, Medikamente) kann zu einem akuten Kreislaufschock führen, der intensivmedizinische Maßnahmen erfordert. Sehr selten sind schwerwiegende, u.U. bleibende Schäden (z.B. Organversagen, Hirnschädigung, Lähmungen).

Bitte fragen Sie im Aufklärungsgespräch nach allem, was Ihnen wichtig oder noch unklar ist!

## Wo liegen die Grenzen?

Trotz unauffälligem Untersuchungsergebnis können Missbildungen, Störungen oder Krankheiten des Embryos vorlie-

gen oder im weiteren Verlauf der Schwangerschaft, bei oder nach der Geburt entstehen. Der Arzt kann Ihnen auch unter optimalen Bedingungen nie garantieren, dass Sie ein gesundes Kind bekommen werden.

**In seltenen Fällen** ergeben sich keine oder unklare Laborergebnisse (z.B. weil die kindlichen Zellen sich im Labor nicht ausreichend vermehren). Bei der Entnahme können kindliche und mütterliche Blutzellen vermischt werden und zu einer fehlerhaften Beurteilung führen. Meistens kann die Untersuchung jedoch wiederholt werden.

Nach unklaren Ergebnissen können weitere diagnostische Tests, Ultraschalluntersuchungen bzw. auch eine erneute Amniozentese notwendig sein, um das Ergebnis zu sichern.

## Wenn der Befund vorliegt

In den meisten Fällen ergibt die Untersuchung keinen Hinweis, der Sie beunruhigen müsste.

Falls der Befund doch auffällig ist, werden Sie intensiv beraten. Nach geltendem Recht in Deutschland ist eine schwerwiegende Erkrankung des Kindes **alleine kein** Grund für einen Schwangerschaftsabbruch. Nur wenn die Schwangerschaft eine Gefahr für das Leben der Mutter bedeutet oder das Risiko einer schwerwiegenden Beeinträchtigung ihrer eigenen körperlichen oder seelischen Gesundheit in sich birgt, und wenn es keine anderen zumutbaren Maßnahmen gibt, um die Gefahr abzuwenden, ist ein Abbruch rechtmäßig. Sie haben Anspruch auf eine psychosoziale Beratung. Die zuständige Beratungsstelle nennt Ihnen Ihr Arzt.

Falls eine kindliche Fehlbildung nachgewiesen wird, ergeben sich daraus möglicherweise Konsequenzen für die Art und Ort der Geburt und die Geburtsleitung.

## Genetische Beratung

Bis auf wenige Ausnahmen (z.B. Infektionsverdacht, Spaltbildung der Wirbelsäule) wird Fruchtwasser entnommen, um das Erbgut (die Gene) des Kindes zu untersuchen. Seit 2010 gilt für genetische Untersuchungen das Gendiagnostikgesetz (GenDG). Dieses Gesetz verlangt vom Arzt, Sie in einem persönlichen Gespräch über Wesen, Bedeutung und Tragweite der geplanten Untersuchung zu informieren. Vor und nach einer genetischen Untersuchung ist eine genetische Beratung durchzuführen, auf die Sie auch schriftlich verzichten können (z.B. falls der Befund einer genetischen Untersuchung unauffällig ist). Sie entscheiden selbst, ob und welche Auskünfte Sie über die genetische Ausstattung Ihres Kindes erhalten und an wen diese Ergebnisse ggf. weitergegeben werden dürfen. Die Informationen und Ihre Rechte nach dem Gendiagnostikgesetz werden gesondert mit Ihnen besprochen. Außerdem haben Sie Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG).

## Verhaltenshinweise

Nach dem Eingriff sollten Sie sich etwa 1–3 Tage schonen. Über andere oder spezielle Verhaltensregeln werden wir Sie im Aufklärungsgespräch informieren.

**Informieren Sie bei Blutungen, Schmerzen, Fieber (über 38 °C), Abgang klarer oder blutiger Flüssigkeit über die Scheide oder anderen Beschwerden bitte umgehend Ihre Ärztin/Ihren Arzt, auch wenn diese Beschwerden erst einige Tage nach der Untersuchung auftreten.**

Nehmen Sie bitte weitere Kontrolluntersuchungen gewissenhaft wahr. Ein Feinultraschall in der 20. bis 22. Schwanger-

schaftswoche ist auch bei unauffälliger Amniozentese zu empfehlen.

## Wichtige Fragen

Das Risiko ärztlicher Eingriffe hängt u.a. von der körperlichen Verfassung und von Vorschäden ab. Um Gefahrenquellen rechtzeitig erkennen zu können, bitten wir Sie, folgende Fragen zu beantworten:

Alter: \_\_\_\_\_ Jahre • Größe: \_\_\_\_\_ cm • Gewicht: \_\_\_\_\_ kg

n = nein/j = ja

1. Werden regelmäßig oder derzeit **Medikamente**  n  j eingenommen (z.B. gerinnungshemmende Mittel [z.B. Marcumar®, Aspirin®, Plavix®, Xarelto®, Pradaxa®, Eliquis®, Lixiana®, Heparin], Schmerzmittel, Herz-/Kreislauf-Medikamente, Hormonpräparate, Schlaf- oder Beruhigungsmittel, Antidiabetika [v.a. metforminhaltige])?

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

2. Besteht/Bestand eine **Infektionskrankheit**  n  j (z.B. Hepatitis, Tuberkulose, HIV/AIDS)?

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

3. Besteht bei Ihnen oder in Ihrer Blutsverwandtschaft eine erhöhte **Blutungsneigung** wie z.B. häufig Nasen-/Zahnfleischbluten, blaue Flecken, Nachbluten nach Operationen?  n  j

4. Kam es schon einmal zu **Wundheilungsstörungen** wie z.B. Entzündung, Abszess, Fistel?  n  j

5. Bestehen **weitere Erkrankungen?**  n  j

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

6. Wurde schon einmal eine **Operation an der Gebärmutter** durchgeführt?  n  j

7. Gibt es in der Blutsverwandtschaft des ungeborenen Kindes **Erbkrankheiten** oder sind **geistige oder körperliche Erkrankungen/Behinderungen** bekannt?  n  j

Wenn ja, welche? \_\_\_\_\_

8. Möchten Sie das **Geschlecht des Kindes** erfahren, falls es bei dieser Untersuchung bekannt wird?  n  j

9. Möchten Sie, dass das **Untersuchungsergebnis** auch **weiterbehandelnden Ärzten** oder anderen Personen (z.B. Ihrem Lebenspartner) mitgeteilt wird?  n  j

Wenn ja, welchen Personen soll das Ergebnis der Untersuchung mitgeteilt werden? Bitte geben Sie die vollständigen Namen an: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

10. Sind Sie einverstanden mit der anonymisierten Verwendung der erhobenen Befunde zu Zwecken der Qualitätskontrolle und im Rahmen wissenschaftlicher Arbeiten?  n  j

Arztanmerkungen zum Aufklärungsgespräch

(z.B. Ziel und Aussagekraft des Eingriffs, Wahl und Durchführung des Verfahrens, Vor- und Nachteile gegenüber anderen Untersuchungsmethoden, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen Diagnostik, fragliche Kostenübernahme beim FISH-Test, Risiken und mögliche Komplikationen, risikoe erhöhende Besonderheiten, Erfolgsaussichten, Gesprächsdauer, Verhaltenshinweise Feststellung der Einsichtsfähigkeit minderjähriger Patienten, gesetzliche Vertretung, Betreuungsfall, Bevollmächtigter)

Multiple horizontal lines for handwritten notes.

Nur im Fall einer Ablehnung

Ich willige in die vorgeschlagene Untersuchung nicht ein. Ich habe den Aufklärungsbogen gelesen, verstanden und wurde nachdrücklich darüber aufgeklärt, dass sich ohne Untersuchung möglicherweise Nachteile ergeben können (z.B. Nichterkennen einer erblichen Erkrankung des Kindes).

Form fields for Ort, Datum, Uhrzeit; werdende Mutter; ggf. Zeuge; Ärztin/Arzt.

Einwilligung

Den Aufklärungsbogen habe ich gelesen und verstanden. Über die geplante Untersuchung, ihre Art und Bedeutung, Alternativen, Kostenübernahme, Erfolgsaussichten sowie mögliche Folgen und Risiken wurde ich in einem Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt ausführlich informiert. Alle mir wichtig erscheinenden Fragen wurden vollständig und verständlich beantwortet.

Ich habe keine weiteren Fragen, fühle mich genügend informiert, benötige keine weitere Bedenkzeit und willige in die vorgesehene Untersuchung ein.

Mit der Weiterleitung meiner Einwilligung an das Labor und ggf. an ein weiterführendes Speziallabor bin ich einverstanden.

Recht auf Nichtwissen. Sie haben das Recht, die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen und vernichten zu lassen (Recht auf Widerruf), ohne dass Ihnen daraus Nachteile entstehen.

Form fields for Ort, Datum, Uhrzeit; werdende Mutter; Ärztin/Arzt.

Vorgesehen ist eine Fruchtwasseruntersuchung zu folgendem Zweck:

- Chromosomenuntersuchung
Alpha-Fetoproteinbestimmung
FISH-Test
DNA-Sequenzanalyse bei spezifischem Erkrankungsverdacht
anderer Zweck

Der Eingriff ist für den Datum geplant.

