

Klinik / Praxis:



Patientendaten:

Der Geburtstermin ist am (Datum):

Liebe werdende Mutter,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung des ungeborenen Kindes mit Hilfe einer Gewebeentnahme aus der Frühplazenta (Chorionzottenbiopsie) geplant.

Diese Informationen dienen zu Ihrer Vorbereitung für das Aufklärungsgespräch mit der Ärztin/dem Arzt (im Weiteren Arzt). Im Gespräch wird Ihnen Ihr Arzt die Vor- und Nachteile der geplanten Maßnahme gegenüber Alternativmethoden erläutern und Sie über die Risiken aufklären. Er wird Ihre Fragen beantworten, um Ängste und Besorgnisse abzubauen. Anschließend können Sie Ihre Einwilligung in die vorgeschlagene Untersuchung erteilen. Nach dem Gespräch erhalten Sie eine Kopie des ausgefüllten und unterzeichneten Bogens.

GRÜNDE FÜR DIE UNTERSUCHUNG

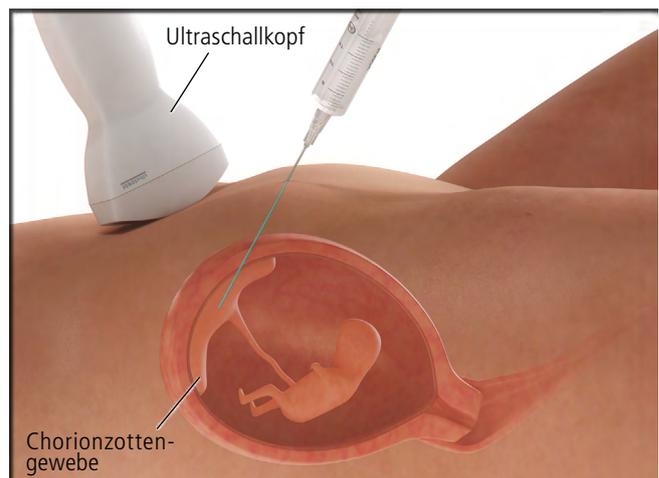
In den ersten drei Monaten der Schwangerschaft ist der Embryo von einer speziellen Gewebenhülle umgeben. In dieser Hülle liegen im Bereich des Ansatzes der Nabelschnur die sogenannten Chorionzotten, welche die gleiche Erbinformation tragen wie das Kind. Über eine Probe aus den Chorionzotten können schon früh in der Schwangerschaft bestimmte Erbkrankheiten, Stoffwechselstörungen oder Änderungen in den Chromosomen (z. B. Trisomie 21, Down-Syndrom) nachgewiesen werden. Diese sogenannte Chorionzottenbiopsie wird angeboten, wenn andere Voruntersuchungen (Ultraschall) Hinweise auf eine mögliche Erkrankung geben, wenn bereits ein Kind in der Familie erkrankt ist, bei einem Alter der Mutter ab 35 Jahren oder wenn bei anderen Familienmitgliedern erbliche Erkrankungen oder Chromosomenveränderungen vorliegen. Die Untersuchung kann auch nur auf Wunsch der Eltern erfolgen, z. B. bei übergroßer Angst vor Missbildungen. Allerdings sollten hier die möglichen Risiken des Eingriffs besonders gegenüber dem Nutzen abgewogen werden. In der Regel kann die Chorionzottenbiopsie ab dem Ende der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

ABLAUF DER UNTERSUCHUNG

Vor der Untersuchung kontrolliert der Arzt mittels Ultraschall die Lage des Kindes und der Plazenta. In seltenen Fällen, z. B. bei ungünstiger Lage des Kindes, kann die Untersuchung erschwert bis unmöglich sein.

Die Probenentnahme erfolgt anschließend über die Bauchdecke. Hierbei führt der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Hohlnadel bis zu den Chorionzotten vor und entnimmt die Gewebeprobe (vgl. Abb.).

Vor der Punktion kann eine örtliche Betäubung durchgeführt werden.



Nach der Chorionzottenbiopsie überprüft der Arzt die kindlichen Herzschläge und die Fruchtwassermenge, um mögliche Komplikationen frühzeitig erkennen zu können. Zur weiteren Kontrolle kann nach einigen Tagen eine Ultraschalluntersuchung erfolgen. Das Ergebnis der Untersuchung liegt in der Regel bereits nach wenigen Tagen vor. Abhängig vom Untersuchungsergebnis wird der Arzt das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen.

MÖGLICHE ERWEITERUNGSMASSNAHMEN

Falls Ihre Blutgruppe das Merkmal „Rhesus negativ“ aufweist, wird nach der Untersuchung standardmäßig eine Anti-D-Prophylaxe empfohlen, damit sich keine Antikörper in Ihrem Blut bilden, die Komplikationen in der nächsten Schwangerschaft zur Folge haben könnten.

ALTERNATIV-VERFAHREN

Alternativ zur Chorionzottenbiopsie kann auch eine sog. Amniozentese (Punktion der Fruchtblase) durchgeführt werden. Hierbei wird eine Probe aus dem Fruchtwasser entnommen und im Labor

untersucht. Die Amniozentese kann jedoch frühestens ab der 15. Schwangerschaftswoche erfolgen.

Bestimmte Chromosomenveränderungen (z. B. Down-Syndrom) können auch über das mütterliche Blut und die darin enthaltenen embryonalen Zellen nachgewiesen werden (sog. nichtinvasiver Pränataltest, NIPT).

Ihr Arzt wird die Alternativen mit Ihnen besprechen und Ihnen erklären, warum er in Ihrem Fall eine Chorionzottenbiopsie empfiehlt.

ERFOLGSAUSSICHTEN

Mit der Chorionzottenbiopsie lassen sich einfach und schonend Gewebeproben zur weiteren Untersuchung entnehmen. Allerdings kann es sein, dass die Entnahme aufgrund von anatomischen Besonderheiten nicht gelingt und später wiederholt werden muss oder eine andere Methode notwendig wird. Auch kann das Labor nach erfolgreicher Gewebeentnahme nicht immer ein eindeutiges Ergebnis liefern.

In der Regel ist es möglich, durch die Untersuchung bestimmte Erkrankungen nachzuweisen oder auszuschließen. Die Untersuchung stellt jedoch kein generelles Screening für alle möglichen Erkrankungen und Genveränderungen dar.

Enthält die Gewebeprobe auch mütterliche Zellen, kann die Auswertung schwierig bis unmöglich werden. Auch kann es sein, dass nur einige Zellen Veränderungen aufweisen und andere nicht (sog. Mosaik). Auch dann ist eine Diagnose erschwert.

In seltenen Fällen weist das untersuchte Gewebe Veränderungen auf, obwohl das Kind gesund ist, oder aber es können trotz einer bestehenden Erkrankung keine veränderten Zellen nachgewiesen werden (falsch positives bzw. falsch negatives Ergebnis).

HINWEISE ZUR VORBEREITUNG UND NACHSORGE

Vorbereitung:

Medikamenteneinnahme: Teilen Sie Ihrem Arzt mit, welche Medikamente Sie regelmäßig einnehmen oder spritzen. Nennen Sie bitte auch alle Medikamente (auch rezeptfreie und pflanzliche Medikamente), die Sie in den letzten 8 Tagen vor der Untersuchung eingenommen haben. Ihr Arzt informiert Sie, ob und für welchen Zeitraum Sie Ihre Medikamente absetzen müssen.

Nachsorge:

Nach der Untersuchung sollten Sie für einige Tage auf **Geschlechtsverkehr** verzichten und sich **körperlich schonen**. Ihr Arzt wird Ihnen hierzu genaue Anweisungen geben.

Bitte informieren Sie sofort Ihren Arzt, falls es nach der Untersuchung zu **Fieber, Blutungen oder Schmerzen kommt**. Die Beschwerden können auch Tage nach der Chorionzottenbiopsie auftreten und erfordern eine sofortige Abklärung.

RISIKEN, MÖGLICHE KOMPLIKATIONEN UND NEBENWIRKUNGEN

Es ist allgemein bekannt, dass **jeder medizinische Eingriff Risiken** birgt. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir Sie aus rechtlichen Gründen über alle bekannten eingriffsspezifischen Risiken informieren müssen, auch wenn diese z. T. nur in Ausnahmefällen eintreten. Ihr Arzt wird im Gespräch auf Ihre individuellen Risiken näher eingehen. Sie können aber auch auf eine ausführliche Aufklärung verzichten. Überspringen Sie dann diesen Risiko-Abschnitt und bestätigen Sie dies bitte am Ende der Aufklärung.

Eine **Verletzung** benachbarter Organe (Darm, Blase) ist sehr selten. Dann können weitere Maßnahmen notwendig werden.

Bei einer Chorionzottenbiopsie ist das Risiko einer **Fehlgeburt** gegenüber dem normalen Risiko einer Fehlgeburt in der Frühschwangerschaft erhöht und höher als z. B. bei einer Fruchtwasserpunktion (Amniozentese). Eine Fehlgeburt kann z. B. durch eine Blutung oder eine Infektion ausgelöst werden.

In seltenen Fällen kann es durch die Nadel zu einer **Verletzung des ungeborenen Kindes** kommen. Auch eine **Fehlbildungen der Extremitäten** wurde sehr selten beobachtet.

Blutungen an der Entnahmestelle werden meist sofort erkannt und gestillt. **Blutergüsse** (Hämatome) treten gelegentlich auf. Dadurch können sich harte, schmerzhaftige Schwellungen bilden. Meist verschwinden sie auch ohne Behandlung nach Tagen oder Wochen.

Infektionen sind selten und in den meisten Fällen mit Antibiotika gut behandelbar, selten ist eine operative Behandlung erforderlich oder es kann zu einer Fehlgeburt kommen. In extremen Ausnahmefällen kann eine nicht beherrschbare Infektion zu einer **lebensgefährlichen Blutvergiftung** (Sepsis) führen.

Allergische Reaktionen, z. B. auf Medikamente, Desinfektionsmittel oder Latex, können zu Hautausschlag, Juckreiz, Schwellungen, Übelkeit und Husten führen. Schwerwiegende Reaktionen wie z. B. Atemnot, Krämpfe, Herzrasen oder **lebensbedrohliches Kreislaufversagen** sind selten. Dann können u. U. bleibende Organschäden wie Gehirnschäden, Lähmungen oder dialysepflichtiges Nierenversagen eintreten.

Falls die Gabe einer Anti-D-Prophylaxe nötig ist, kann es in Ausnahmefällen zu **Infektionen mit Krankheitserregern** kommen, wie z. B. sehr selten mit Hepatitis-Viren (Verursacher gefährlicher Leberentzündung), äußerst selten mit HIV (Verursacher von AIDS), mit BSE-Erregern (Verursacher einer Variante von Creutzfeldt-Jakob) oder mit anderen gefährlichen – auch unbekannt – Erregern.

Fragen zu Ihrer Krankengeschichte (Anamnese)

Bitte beantworten Sie vor dem Aufklärungsgespräch die folgenden Fragen gewissenhaft und **kreuzen Sie Zutreffendes an**. Es ist selbstverständlich, dass Ihre Angaben vertraulich behandelt werden. Anhand Ihrer Informationen kann der Arzt das Eingriffsrisiko in Ihrem speziellen Fall besser abschätzen und wird ggf. Maßnahmen ergreifen, um Komplikationen und Nebenwirkungen vorzubeugen.

Angaben zur Medikamenteneinnahme:

Benötigen Sie regelmäßig blutgerinnungshemmende Mittel oder haben Sie in der letzten Zeit (bis vor 8 Tagen) welche eingenommen bzw. gespritzt? ja nein

- Aspirin® (ASS), Heparin, Marcumar®,
 Plavix®, Xarelto®, Pradaxa®, Efixent®,
 Brilique®, Eliquis®, Ticlopidin, Iscover®.

Sonstiges: _____

Wann war die letzte Einnahme? _____

Nehmen Sie andere Medikamente ein? ja nein

Wenn ja, bitte auflisten: _____

(Auch rezeptfreie Medikamente, natürliche oder pflanzliche Heilmittel, Vitamine, etc.)

Hatten Sie schon eine oder mehrere

Geburten? ja nein

Wenn ja, wann? _____

Hatten Sie schon einmal eine Fehlgeburt? ja nein

Wenn ja, wie oft? _____

Gab es während dieser Schwangerschaft Besonderheiten? ja nein

Wenn ja, hatten Sie eine stationäre Aufnahme? ja nein

Liegen oder lagen nachstehende Erkrankungen oder Anzeichen dieser Erkrankungen vor:

Bluterkrankung/Blutgerinnungsstörung? ja nein

- Erhöhte Blutungsneigung (z.B. häufiges Nasenbluten, verstärkte Nachblutung nach Operationen, bei kleinen Verletzungen oder Zahnarztbehandlung),
 Neigung zu Blutergüssen (häufig blaue Flecken, auch ohne besonderen Anlass)

Gibt es bei Blutsverwandten Hinweise auf

Bluterkrankungen/Blutgerinnungsstörungen? ja nein

Allergie/Überempfindlichkeit? ja nein

- Medikamente, Lebensmittel, Kontrastmittel,
 Jod, Pflaster, Latex (z.B. Gummihandschuhe, Luftballon) Pollen (Gräser, Bäume),
 Betäubungsmittel, Metalle (z. B. Juckreiz durch Metallbrillengestell, Modeschmuck oder Hosennieten).

Sonstiges: _____

Herz-/Kreislauf-/Gefäß-Erkrankungen? ja nein

- Herzinfarkt, Angina pectoris (Schmerzen im Brustkorb, Brustenge), Herzfehler, Herzrhythmusstörungen,
 Herzmuskelentzündung, Herzklappenerkrankung,
 Luftnot beim Treppensteigen, Herzoperation (ggf. mit Einsatz einer künstlichen Herzklappe, Herzschrittmacher, Defibrillator), hoher Blutdruck, niedriger Blutdruck, Schlaganfall, Krampfadern,
 Venenentzündung, Thrombose, Embolie.

Sonstiges: _____

Infektionskrankheiten? ja nein

- Hepatitis, Tuberkulose, HIV.

Sonstiges: _____

Nicht aufgeführte akute oder chronische Erkrankungen? ja nein

Bitte kurz beschreiben: _____
