

# Amniozentese Fruchtwasserpunktion

## Gründe für eine Amniozentese – Indikationen

Der Begriff „invasive Diagnostik“ bezeichnet Verfahren, mit deren Hilfe kindliche Zellen zur weiteren Untersuchung gewonnen werden. Während mit der reinen Ultraschalluntersuchung Entwicklungsstörungen und organische Fehlanlagen erkannt werden, dient die Amniozentese zur Erkennung von Chromosomenstörungen, das heißt von Veränderungen der Anzahl oder des Aufbaus der Erbräger. Im Normalfall hat jeder Mensch 46 Chromosomen in jeder Zelle seines Körpers, welche die Erbinformation tragen.

Um die Empfängnisphase herum können zufällige Verteilungsstörungen auftreten. Der bekannteste dieser Zufallsfehler ist die Trisomie 21, das Down-Syndrom. In jeder Schwangerschaft besteht ein gewisses Risiko, dass das Kind eine solche zufällige Störung haben könnte. Mit zunehmendem Alter der Schwangeren nimmt dieses Risiko zu (Altersindikation).

Gründe für eine Amniozentese können auffällige Befunde beim Screening im ersten Trimenon (Messung der Nackentransparenz und Serumparameter beta-hCG und PAPP-A), bei der Ultraschalluntersuchung des Feten oder bei familiär vererbten und gehäuft auftretenden Erkrankungen sein (molekulargenetische Diagnostik). Auch der Wunsch der werdenden Eltern nach größtmöglicher Sicherheit kann eine Indikation zu Amniozentese darstellen.

Bei vielen Chromosomenstörungen (wie z.B. dem Down Syndrom) kommen zwar häufig Herzfehler und andere strukturelle Fehlanlagen vor, in einigen Fällen zeigen sich aber im Rahmen der Organdiagnostik keine darstellbaren Auffälligkeiten. Das Risiko einer Chromosomenstörung sinkt zwar mit einer unauffälligen Ultraschalluntersuchung, sicher auszuschließen ist diese aber mit dem Ultraschall nicht. Der sichere Ausschluss einer Chromosomenstörung gelingt nur mit einer invasiven Diagnostik.

Der seit einigen Jahren verfügbare Bluttest auf Trisomie 21, 13, 18 aus mütterlichem Blut kann viele Fragestellungen, die sich aus solchen Situationen ergeben, nicht vollständig beantworten und ersetzt daher die invasive Diagnostik in der Regel nicht. In bestimmten Situationen kann dieser Bluttest aber hilfreich sein, dazu beraten wir Sie gerne im persönlichen Gespräch.

Die eigentlichen Erbkrankheiten beruhen auf Genveränderungen, die entweder neu entstanden sind oder bei einem bzw. bei beiden Eltern bereits vorliegen. Beispiele für eine solche Erkrankung sind etwa die Mukoviszidose oder andere Stoffwechselerkrankungen.

Bei der großen Zahl möglicher Störungen müssen die Möglichkeiten der Erkennung und auch die etwaigen Konsequenzen einer Erkrankung vor einer invasiven Diagnostik in einem humangenetischen Beratungsgespräch geklärt werden. Wenn in den Familien bislang keine Erkrankungsfälle aufgetreten sind, sind vorgeburtliche Suchtests auf das Vorliegen von derartigen Erkrankungen nur selten möglich.

## Ablauf der Untersuchung

Vor jeder Amniozentese wird eine detaillierte Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Sie müssen für den Eingriff nicht nüchtern sein. Unter ständiger Ultraschallkontrolle wird eine sehr dünne Nadel so in die Fruchthöhle eingeführt, dass eine Verletzung des Kindes extrem unwahrscheinlich ist. Die Punktion erfolgt unter sterilen Bedingungen. Eine lokale Anästhesie, ist nicht notwendig.

Der Eingriff dauert nur wenige Minuten. Es werden ca. 15-20 ml Fruchtwasser abgezogen und aus den darin enthaltenen kindlichen Zellen Kulturen angelegt. Da diese Zellkulturen Zeit für Wachstum und Vermehrung benötigen, liegt das Ergebnis der Fruchtwasseranalyse erst ca. 2 Wochen nach der Punktion vor.

In besonderen Fällen oder auf Wunsch kann ein zusätzlicher Schnelltest (FISH-Analyse) durchgeführt werden, welcher die drei häufigsten Chromosomenstörungen Trisomie 21 (Down Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom), sowie Störungen der geschlechtsbestimmenden Chromosomen bereits einen Tag nach der Untersuchung mit hoher Sicherheit ausschließen oder nachweisen kann.

Die zusätzliche Bestimmung eines Eiweißstoffes (Alpha-Fetoprotein) und eines Enzyms im Fruchtwasser ermöglicht mit hoher Sicherheit die Erkennung von Spaltbildungen des Rückens (Spina bifida). Dies ist bei der Chorionzottenbiopsie nicht möglich. Allerdings können Spaltbildungen auch durch eine detaillierte Fehlbildungsdiagnostik mit gleicher Sicherheit ausgeschlossen werden, so dass die Bedeutung der AFP-Diagnostik heute eher gering ist und keine eigenständige Indikation zur Durchführung einer invasiven Diagnostik darstellt.

### **Verhalten nach der Untersuchung**

Nach der Punktion bleiben Sie in aller Regel noch für eine halbe Stunde in der Praxis.

Wir raten zu körperlicher Schonung für zwei bis drei Tage nach dem Eingriff, wobei leichten Betätigungen nachgegangen werden kann. Innerhalb der nächsten Tage nach der Punktion sollten Sie sich bei Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin zu einer Kontrolluntersuchung vorstellen.

Beim Auftreten von Beschwerden (Schmerzen, Blutungen, Fruchtwasserabgang) melden Sie sich direkt bei Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin oder bei uns.

### **Mögliche Komplikationen des Eingriffes**

Komplikationen treten selten auf, sind aber trotz sorgfältigster Durchführung der Untersuchung nicht auszuschließen. Sehr selten kommt es zu einem vorübergehenden Fruchtwasserabgang oder zu Blutungen, in den meisten Fällen kann die Schwangerschaft durch geeignete Maßnahmen (Schonung, evtl. stationäre Überwachung) erhalten werden.

Bei ca. 1 von 200 Punktionen ist mit einer Fehl- oder Frühgeburt zu rechnen. Gefahren für die Mutter wie Infektionen und Blutungen sind dagegen extrem selten.

Da invasive Maßnahmen von unserer Praxis mit großer Routine und unter Einhaltung aller qualitätssichernden Maßnahmen durchgeführt werden, sind Komplikationen äußerst unwahrscheinlich.

Durch die ständige sonographische Kontrolle während der Punktion kann eine direkte Schädigung des Fetus vermieden werden.

### **Wertigkeit und mögliche Probleme der Diagnostik**

Mit einer Amniozentese können zahlreiche, jedoch nicht alle Chromosomenstörungen mit sehr hoher Sicherheit ausgeschlossen werden.

In seltenen Fällen kann es trotz sorgfältiger Durchführung zu keinem oder unklarem Ergebnis kommen (z.B. weil sich die Zellen nicht regelrecht vermehren oder unterschiedliche Chromosomenverteilungen gefunden werden). Es kann dann nötig werden, dass die Amniozentese wiederholt werden muss.

Gelegentlich sieht man Chromosomenmaterial, das nicht eindeutig identifiziert werden kann und dessen Bedeutung für die Entwicklung des Kindes unklar bleibt (sogenannte Markerchromosomen). Zur weiteren Abklärung kann es notwendig sein, andere kindliche Zellen (z.B. durch Nabelschnurpunktion) oder die Chromosomen aus dem Blut der Eltern zu untersuchen.

Veränderungen von sehr kleinen Chromosomenabschnitten oder von einzelnen Genen sind unter dem Mikroskop nicht zu erkennen. Hier ist eine höher auflösende Diagnostik mittels Array-CGH (comperative genomic hybridization) erforderlich. Auch Erkrankungen, die durch Veränderungen einzelner Gene verursacht werden, können nur durch weiterführende molekulargenetische Untersuchungen (Einzelgendiagnostik, Panel- oder Exom Diagnostik) diagnostiziert werden. Diese Techniken sind speziellen Fragestellungen vorbehalten und werden in Routinefällen nicht immer von den gesetzlichen Kassen getragen.

Bei Auffälligkeiten oder unklaren Befunden empfehlen wir eine Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik, der dieses in einem persönlichen Gespräch mit Ihnen erläutert. Auf Wunsch oder bei spezifischen Fragestellungen kann eine fachärztliche genetische Beratung auch vor einer Amniozentese sinnvoll sein.

### **Grenzen der Untersuchung**

Die Möglichkeit, dass das erwartete Kind andere körperliche oder geistige Fehlentwicklungen zeigt, ist trotz der Diagnose eines normalen Chromosomensatzes nicht ausgeschlossen. Entwicklungsstörungen oder Organfehlbildungen können mit hoher Wahrscheinlichkeit durch eine differenzierte Organdiagnostik (Feinultraschall) in der 20.-22. Schwangerschaftswoche dargestellt werden, eine unauffällige Untersuchung kann allerdings nie ein vollkommen gesunde