

PRÄNATALMEDIZIN

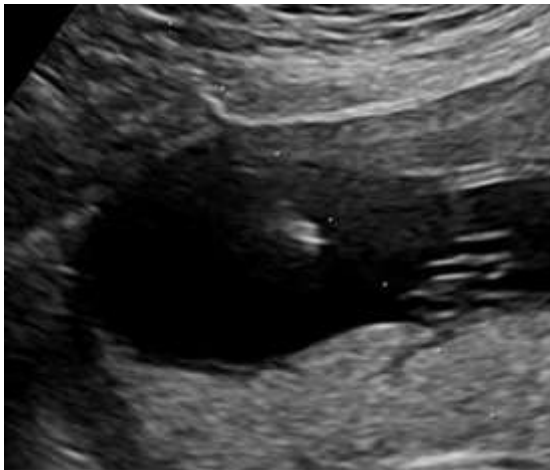
Detailinformationen Invasive Diagnostik

Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese)

Die Amniocentese wird durchgeführt, um eine Analyse an kindlichen Zellen, die im Fruchtwasser schwimmen, durchzuführen und damit mögliche Auffälligkeiten im Erbgut (Chromosomen) nachzuweisen. Dies kann zum Ausschluss einer fetalen Chromosomenstörung bei Auffälligkeiten im Ultraschall aber auch bei bekannter familiärer Belastung genetisch bedingter Erbkrankheiten dienen.

Zur Gewinnung von Zellen aus dem Fruchtwasser wird unter Ultraschallkontrolle mit einer sehr dünnen Nadel 15-20 ml Fruchtwasser durch die Bauchdecke der Mutter entnommen. Die Punktion wird ambulant durchgeführt und bedarf keiner Betäubung und auch keiner speziellen Bettruhe. Die Untersuchung kann circa ab 14+5 SSW durchgeführt werden.

Die Zellen werden bis zur Auswertung des Untersuchungsergebnisses im genetischen Labor in einem speziellen Nährmedium 10-12 Tage kultiviert. Zusätzlich wird im Fruchtwasser das AFP (Alpha-Feto-Protein, Marker für einen möglichen Neuralrohrdefekt (offener Rücken) oder Spaltbildung) bestimmt. Aus der entnommenen Fruchtwasserprobe kann gleichzeitig ein zusätzlicher Schnelltest durchgeführt werden, der nach ca. 24-48 Stunden nach der Entnahme eine erste Aussage über die häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18 und 21 und die Geschlechtschromosomen) machen kann. In jedem Fall wird zusätzlich die Langzeitkultur der Fruchtwasserzellen durchgeführt, um den kompletten Chromosomensatz im Detail zu untersuchen.



Fruchtwasserpunktion

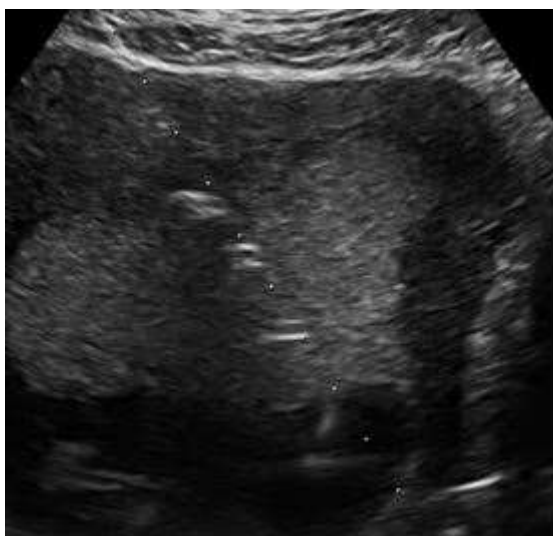
Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie)

Eine alternative Methode zum Ausschluss einer fetalen Chromosomenstörung ist die Chorionzottenbiopsie (Punktion des Mutterkuchens).

Unter Ultraschallkontrolle wird mit einer dünnen Nadel per Punktion durch die mütterliche Bauchdecke eine kleine Menge Gewebe (Chorionzotten) aus dem Mutterkuchen entnommen. Zu 99,5% besitzt der Mutterkuchen die gleichen Erbanlagen wie der Fetus, so dass bei diesem Verfahren nicht die Fruchtblase punktiert werden muss. Sehr selten (0,5%) gibt es bei sogenannten Mosaiken eine abweichende Erbinformation im Mutterkuchen. Die Punktion wird in der Regel ambulant durchgeführt und bedarf keiner örtlichen Betäubung.

Aus der entnommenen Chorionzottenprobe kann gleichzeitig ein zusätzlicher Schnelltest (Direktpräparation) durchgeführt werden, der nach ca. 24-48 Stunden nach der Entnahme eine erste Aussage über die häufigsten Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18 und 21 und die Geschlechtschromosomen) machen kann. Im Gegensatz zur Amniozentese wird bei einer Chorionzottenbiopsie der Schnelltest von der OKP übernommen.

Der Vorteil der Chorionzottenbiopsie liegt darin, dass die Untersuchung bereits zu einem früheren Zeitpunkt durchgeführt werden kann (ca. ab der 11. SSW) und somit auch das Ergebnis früher vorliegt. Allerdings werden nicht direkt kindliche Zellen untersucht, daher ist diese Untersuchung nicht für jede Fragestellung geeignet. Das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko liegt ebenfalls bei ca. 0,5 - 1%.



Mutterkuchenpunktion

Chordozentese

Ab der 18. Schwangerschaftswoche kann bei besonderen Fragestellungen Blut aus der Nabelschnur entnommen werden. Dies geschieht ebenfalls unter ständiger Ultraschallkontrolle. Die Blutzellen sowie andere Blutbestandteile können untersucht werden. Darüber hinaus kann das Blut bei entsprechendem Verdacht auf das Vorliegen von Infektionen, Gerinnungsstörungen oder eine kindliche Blutarmut untersucht werden. Bei einer diagnostizierten kindlichen Blutarmut kann es erforderlich werden, Blut oder Blutbestandteile zu übertragen. Da die Nabelschnur schmerzunempfindlich ist, spürt der Fetus nichts von dem Eingriff. Die Untersuchung des gewonnenen Zellmaterials sowie das Risiko der Punktion ist vergleichbar mit der Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese. Die Chordozentese wird aufgrund mangelnder Häufigkeit nicht mehr bei uns angeboten. Bei Bedarf würde eine Überweisung in ein Universitätsspital erfolgen.