



Gemeinschaftspraxis

Dr. E. Çetin Dr. B. Schulze-König Priv.-Doz. Dr. M. Tavares de Sousa

Ultraschall-Degum II • Fetale Echokardiographie
3D/4D-Sonographie

Gemeinschaftspraxis

Dr. U. Peters Dr. S. Kleier Dr. A. Preuße

Humangenetik • Genetische Labore

Chorionzottenbiopsie

Aufklärung über die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken

Ich, _____ geb. am _____

erkläre hiermit, dass ich eine diagnostische Chorionzottenbiopsie (Entnahme einer Probe aus dem Mutterkuchen) zum Zwecke der Chromosomenanalyse vornehmen lassen möchte.

Im cytogenetischen Labor oder in einem anderen genetischen Labor sollen die vorgeburtliche Chromosomendiagnostik und bei bestimmten Indikationen biochemische Untersuchungen und / oder Genanalysen aus dem gewonnenen Material durchgeführt werden.

Mir wurde erklärt, dass mit dieser Untersuchung Chromosomenstörungen des Kindes wie z.B. das Down-Syndrom (Trisomie 21) mit großer Wahrscheinlichkeit (ca 99,8%) erkannt werden können.

Zur Punktion ist mir im einzelnen erklärt worden, dass

- diese zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche mit einer dünnen Nadel durch die Bauchdecke hindurch vorgenommen wird,
- die Punktion ein geringes Risiko für die schwangere Frau und das Kind darstellt. In ca. 0,2% (Metaanalyse nach R. Akolekar et al.) kann es zur einer Fehlgeburt kommen. Auf extrem seltene Komplikationen wie mütterliche Infektionen und kindliche Verletzungen bin ich ebenfalls hingewiesen worden.
- Im Falle von Komplikationen wenden Sie sich bitte an Ihren Ärztin/Arzt. Sollte sie/er nicht erreichbar sein, kontaktieren Sie bitte uns oder ein Krankenhaus.
- in Ausnahmefällen, z.B. bei ungünstiger Lage der Plazenta, die Punktion nicht durchgeführt werden kann oder um ca. 1–2 Wochen verschoben werden muss,
- im Falle einer Zwillingsschwangerschaft versucht wird, beide Plazenten zu punktieren, um eine Aussage über beide Feten zu erhalten,
- ein unauffälliger Chromosomenbefund angeborene Fehlbildungen (z.B. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Herzfehler etc.) oder Erkrankungen nicht ausschließt,
- die Ultraschalluntersuchung heute nicht den Stellenwert der Fehlbildungsdiagnostik in der ca. 20. SSW hat. Auf diese Untersuchung bin ich gesondert hingewiesen worden.

Zu den Laboruntersuchungen ist mir erklärt worden, dass

- die Anzüchtung von Zellen ausnahmsweise erfolglos bleiben kann, so dass eine Wiederholungspunktion notwendig wird,
- Möglichkeiten für eine Zeitverzögerung in einem langsamen Wachstum der Zellen liegen oder an Befunden, die weitere Färbemethoden oder die Auswertung einer erhöhten Zahl an Zellteilungsfiguren erfordern,
- bei der Chromosomenanalyse in sehr seltenen Fällen die klinische Bedeutung eines erhobenen Befundes offen bleibt, insbesondere, wenn es sich bei der Analyse des Gewebes um einen so genannten Mosaik-Befund (das Nebeneinander von normalen Zellen und Zellen mit einem veränderten Chromosomensatz) handelt. Kleinste strukturelle Veränderungen an einem oder mehreren Chromosomen können der mikroskopischen Analyse entgehen. Andere strukturelle Chromosomenabweichungen machen eine Analyse der elterlichen Chromosomen oder weitere Zusatzuntersuchungen erforderlich, um ihre klinische Bedeutung zu verstehen. Gegebenenfalls muss zu einem späteren Zeitpunkt eine Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt werden. Über die Notwendigkeit der Durchführung solcher zusätzlichen Untersuchungen werden Sie von uns informiert.

Die Vor- und Nachteile einer vorgeburtlichen Untersuchung aus Plazentagewebe (Chorionzotten) sind mir in verständlicher Form erklärt worden. Ich habe zu allen Punkten Fragen stellen können und habe verstanden, dass die Geburt eines gesunden Kindes nicht garantiert werden kann.

Falls noch Unklarheiten bestehen oder zusätzliche Fragen auftauchen sollten, können Sie sich jederzeit an uns wenden.

Datum: _____

Eine Kopie des Merkblattes habe ich erhalten: Ja Nicht gewünscht

Unterschrift Patientin: _____ Unterschrift Ärztin/Arzt: _____

Mir ist eine ausführliche humangenetische Beratung angeboten worden.
 Ich habe von mir aus auf eine weitergehende Aufklärung verzichtet.

 Unterschrift

SSW

US

___ x punktiert

___ ausreichend Zotten ___ wenig Zotten

Anti-D ja nein

1. Medikamente/ Drogen	___ ja	___ nein
2. Chorionzotten	___ ___ ___	Zellzucht FISH Molekulargenetik
3. Blut Serum (weiss) EDTA (rot) Heparin (blau)	___ ___ ___	AFP Molekulargenetische Analyse Chromosomenanalyse aus Lymphozyten