Pränatalzentrum
A.D. WIEN

ab der 11. Schwangerschaftswoche

Chorionzottenbiopsie

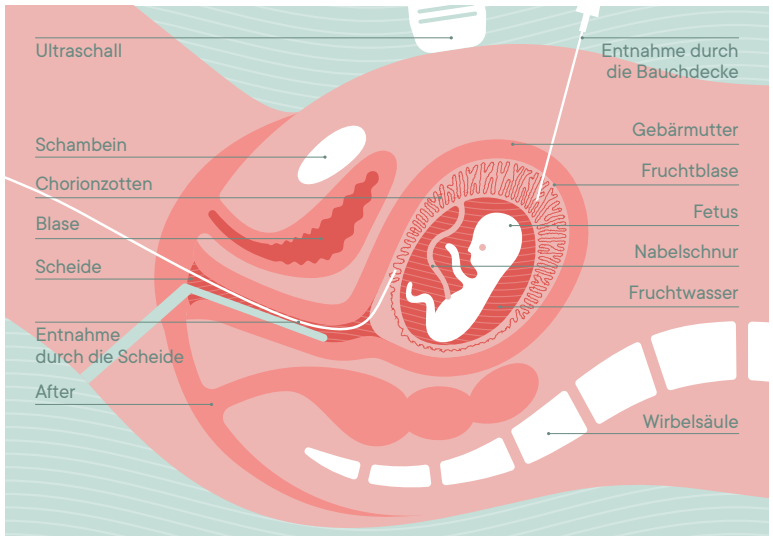
Plazentapunktion

Was wird untersucht?

Die Chorionzottenbiopsie (Plazentapunktion) zählt zur **invasiven Diagnostik.** Dabei wird Gewebe aus den Chorionzotten der Plazenta (Mutterkuchen) gewonnen. Anhand der Biopsie dieses Gewebes können **Chromosomenveränderungen und genetische Erkrankungen des Fetus in einem sehr frühen Stadium sicher diagnostiziert bzw. ausgeschlossen werden.**

Wann und Wie?

Die Durchführung einer Chorionzottenbiopsie ist ab der vollendeten 11. SSW möglich und **wird empfohlen, wenn auffällige Ergebnisse aus vorangegangenen Untersuchungen (z.B. Ersttrimesterscreening (Combined Test) oder NIPT) vorliegen,** die Schwangere bereits ein Kind mit einer Erbkrankheit geboren hat und wenn genetische Erkrankungen in der Familie der Kindeseltern bekannt sind.



Vereinfachte, schematische Darstellung

Eine Chorionzottenbiopsie gehört nicht zu den Routineuntersuchungen und erfolgt auf Wunsch der Eltern. Die Untersuchung beginnt mit einem Ultraschall, um die zeitgerechte Entwicklung des Kindes und die Lage der Plazenta zu beurteilen. Die Punktion kann anschließend auf zwei Wegen erfolgen: Die **Punktionsnadel wird durch die Bauchdecke zu den Chorionzotten vorgeschoben** und diese werden **abgesaugt** (transabdominal) oder das Chorionzottengewebe wird mithilfe eines dünnen, biegsamen Schlauchs (Katheter) durch die Scheide gewonnen (transzervikal). Im Pränatalzentrum a.d. Wien erfolgt die Plazentapunktion transabdominal.

Die **Fruchthöhle bleibt während der gesamten Punktion unberührt**, was eine Verletzung des Kindes unwahrscheinlich macht. Die Nadel wird während des Eingriffs ununterbrochen mittels Ultraschalls überwacht. Die **Dauer der Punktion beträgt einige Minuten** und wird eventuell als unangenehm aber selten als sehr schmerzhaft empfunden.

Was bedeutet das Ergebnis?

Anhand der Chorionzottenbiopsie können Krankheiten diagnostiziert werden, die auf einer veränderten Chromosomenstruktur oder -anzahl beruhen, wie z.B. Trisomie 13, 18, 21. Im Labor wird anhand des entnommenen Materials ein Schnelltest sowie ein Array-CGH durchgeführt. **Der Befund des Schnelltest umfasst Trisomie 21, 13 und 18 sowie die Geschlechtschromosomen.** Bei der Array-CGH (Array based Comparative Genomic Hybridization) handelt es sich um eine molekulargenetische Analyse, welche Chromosomenstörungen erfassen kann, die mikroskopisch nicht erkennbar sind. Dabei können Verluste (Deletionen) sowie Hinzugewinne (Duplikationen) von genomischen Bereichen detektiert werden. Solche Veränderungen können in ihrer Größe sehr variabel sein und einige hundert bis mehrere Millionen Basenpaare umfassen. Methodisch bedingt können balancierte Chromosomenveränderungen (z.B. Inversionen) nicht erfasst werden. Der Befund des Schnelltests ist in der Regel nach 2 – 3 Tagen, der Befund der Array-CGH nach 1 – 2 Wochen verfügbar.

In einzelnen Fällen kann es vorkommen, dass nicht alle Zellen das gleiche Muster zeigen (Mosaik), wodurch der Befund unklar wird. Im sehr seltenen Fall einer nicht befundbaren Auswertung kann eine erneute Punktion in Erwägung gezogen werden. In diesem Fall wird meist eine Fruchtwasserpunktion empfohlen.

Gibt es Komplikationen?

Komplikationen treten bei der Chorionzottenbiopsie selten auf. Das größte Risiko bei invasiven Untersuchungen ist die leicht erhöhte Fehlgeburtsneigung (0,5 – 1%). Noch seltener treten Komplikationen auf wie leichte Blutungen, Wundinfektionen und Verletzungen der Nachbarorgane. **Als häufigste Komplikation gilt der Abgang von Fruchtwasser.** Extrem selten kann es zur Verletzung des Kindes kommen. Bei Schwangeren mit Rhesus-negativer Blutgruppe besteht das Risiko einer Rhesus-Inkompatibilität: Beim Herausziehen der Nadel kann fetales Blut in die Blutbahn der Mutter gelangen, woraufhin deren Blut Antikörper bildet. Eine solche Immunreaktion wird jedoch durch eine (nach der Punktion durchgeführte) Prophylaxe verhindert. Nach der Chorionzottenbiopsie kann für wenige Stunden bis Tage ein leichtes Ziehen im Unterleib spürbar sein. Körperliche Schonung wird empfohlen.

Ich habe die obenstehenden Informationen über die Untersuchung, deren Grenzen und mögliche Folgen gelesen, verstanden und zur Kenntnis genommen.

Name der Patientin

Wien, am

Unterschrift Patientin

Unterschrift Ärztin