



# Chorionzotten- biopsie

Abklären und vorsorgen

Informationen für Schwangere  
mit speziellen Risiken



**genetikum**<sup>®</sup>

GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK



## Chorionzottenbiopsie: Warum? Wann? Für wen?

### Was „verraten“ die Chorionzellen?

Das Chorion, die äußere Schicht der Fruchthüllen um den Embryo, wächst schon ganz am Anfang der Schwangerschaft. An seiner Oberfläche ist es gleichmäßig mit Zotten (fingerförmigen Ausstülpungen) besetzt. Diese senken sich in die Gebärmutter-schleimhaut der Mutter ein und bilden gemeinsam mit dieser die Plazenta (= Mutterkuchen). Sie sind zwar kein Teil des Embryos, enthalten aber dessen genetische Information. Durch die Entnahme einer winzigen Menge Chorionzotten können zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft die genetischen Anlagen des Ungeborenen untersucht werden.

### Fragen und Sorgen, die geklärt werden können

Meist wird eine Chorionzottenbiopsie empfohlen, wenn bei der Ultraschalluntersuchung ein auffälliger Befund vorliegt, der Verdacht auf eine genetische Erkrankung wegen einer entsprechenden familiären Vorbelastung besteht oder eine sehr frühe Untersuchung gewünscht ist.

Die Untersuchung der Chorionzotten ermöglicht in erster Linie, eventuelle Chromosomenstörungen beim ungeborenen Kind zu erkennen, wie z. B. die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Aus den Chorionzellen können aber auch durch eine DNA-Analyse spezifische Untersuchungen zu möglichen monogenen Erkrankungen (z. B. vererbte Muskel- oder Stoffwechselerkrankungen) durchgeführt werden.

Die in den letzten Jahrzehnten gewonnene große Erfahrung und die moderne Technik haben die Gefahren für Mutter und Baby bei der Chorionzottenbiopsie extrem reduziert. So ist das Risiko einer Fehlgeburt mit nur 1,0 bis 0,5 Prozent geringfügig höher als bei einer Fruchtwasserpunktion. Auch die Gefahr einer Gebärmutterinfektion ist heute (1:2000) sehr gering.

**Möglich ist die Chorionzottenbiopsie ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die Kosten werden in der Regel von den Krankenkassen übernommen.**



## Chorionzottenbiopsie: Was passiert? Tut sie weh?

### Das müssen Sie beachten!

Nach dem Eingriff ruhen Sie sich am besten noch 30 Minuten in der Praxis aus. Danach können Sie problemlos nach Hause fahren und am gleichen Tag baden oder duschen. Normale Arbeit und Bewegung am Untersuchungstag sind unbedenklich. Sport, Geschlechtsverkehr und das Heben schwerer Lasten sollten Sie in den nächsten drei Tagen vermeiden. Innerhalb von drei Tagen nach der Punktion lassen Sie die Herzöne des Kindes von Ihrem Frauenarzt nochmals untersuchen. In sehr seltenen Fällen können Blutungen, Fieber, Schmerzen im Unterbauch auftreten oder etwas Fruchtwasser abgehen. Dann informieren Sie bitte umgehend Ihren Frauenarzt. Meist kann sich die Schwangerschaft in ein paar Tagen Bettruhe wieder stabilisieren.

### Sicherheit für Mutter und Baby!

Bei der Chorionzottenbiopsie entnimmt der Arzt mit einer sehr dünnen Hohlnadel durch die Bauchdecke wenige Milligramm des Choriongewebes. Dies geschieht unter ständiger Ultraschallkontrolle – das Ungeborene wird nicht berührt, so dass eine Verletzungsgefahr ausgeschlossen ist.

Die Punktion dauert wenige Minuten. Die werdende Mutter empfindet dabei einen leichten Stich, in etwa wie bei einer Blutabnahme, vielleicht auch ein leichtes Ziehen im Bauch. Unmittelbar danach verschließt sich der winzige Stichkanal wieder.

Jeder Biopsie geht eine systematische Ultraschalluntersuchung des Kindes voraus. Dabei wird festgestellt, ob seine Maße mit dem Schwangerschaftsalter übereinstimmen. Auch die jetzt sichtbaren Organe werden auf grobe Fehlbildungen hin untersucht.

**Erste Ergebnisse der Untersuchung liegen nach ein bis zwei Tagen vor. Bei weiterführenden Untersuchungen bekommen Sie die Ergebnisse nach ca. zwei Wochen.**



## Ein sicheres Ergebnis – und was es bedeutet

### Was die Chorionzottenbiopsie nicht kann

Die Untersuchung der Zellen aus dem Chorion erlaubt es nicht, sämtliche denkbaren Erkrankungen beim Kind auszuschließen, insbesondere natürlich nicht Erkrankungen ohne genetischen Hintergrund. So können zum Beispiel nicht die Folgen von Medikamenten-, Nikotin- und Alkoholeinwirkung in der Frühschwangerschaft abgeschätzt werden. Auch Probleme, die möglicherweise während der Geburt für das Kind entstehen, sind durch diese Untersuchung nicht voraussehbar. Verschlussstörungen des Rückens oder der Bauchwand können nicht mit den Chorionzotten bestimmt werden. Hierzu ist eine Untersuchung des mütterlichen Blutes und eine Ultraschalluntersuchung erforderlich.

## Die Möglichkeiten der Chorionzottenbiopsie

Aus einem Teil der gewonnenen Chorionzotten wird eine Kurzzeitkultur angelegt, aus dieser liegt nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis zur groben Struktur und Anzahl der Chromosomen vor. Dabei können die häufigsten Chromosomenstörungen – Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) – sowie zahlenmäßige Veränderungen der Geschlechtschromosomen mit hoher Sicherheit ausgeschlossen bzw. nachgewiesen werden.

Parallel dazu wird aus dem Gewebe eine Langzeitkultur angelegt, die nach ca. 10-14 Tagen ausgewertet werden kann. Hierbei können strukturelle Veränderungen der Chromosomen, wie z. B. Deletionen oder Translokationen, festgestellt werden.

Sofern in der Familie bekannte Erbkrankheiten vorliegen oder sich bei der Ultraschalluntersuchung ein Hinweis auf eine spezifische Erbkrankheit ergeben hat, sind weiterführende molekulargenetische Untersuchungen möglich.

Das Ergebnis ist in hohem Maße zuverlässig. Nur in sehr seltenen Fällen erlaubt der Befund keine eindeutige Aussage (z. B. Chromosomen-Mosaik oder -Translokationen). Zur genaueren Abklärung können dann bei Ihnen und Ihrem Partner weitere Blutuntersuchungen erforderlich sein.

**Je nach individueller Situation, insbesondere wenn beim Ultraschall Auffälligkeiten vorliegen, können weitere Untersuchungen (Array-CGH oder eine spezielle Fehlbildungs-Ultraschalluntersuchung) notwendig und sinnvoll sein. Falls Sie Informationen wünschen, sprechen Sie uns bitte an.**



## Genetische Beratung: Damit Sie erfahren, was Sie wissen müssen

### Das Ergebnis liegt vor – wie geht es weiter?

In den meisten Fällen werden bei der Untersuchung der Chorionzotten keine Auffälligkeiten festgestellt – das ist ein wichtiger Beitrag, damit Sie eine sorglose Schwangerschaft erleben können.

In den seltenen Fällen, in denen wir schwere Erkrankungen beim Ungeborenen festgestellt haben, beraten wir die betroffenen Eltern unter Hinzuziehung von weiteren Fachärzten und stellen Kontakte zu psychosozialen Einrichtungen her.

Die Kosten der genetischen Beratung und Diagnostik werden über Krankenschein / Überweisungsschein mit den Krankenkassen abgerechnet.

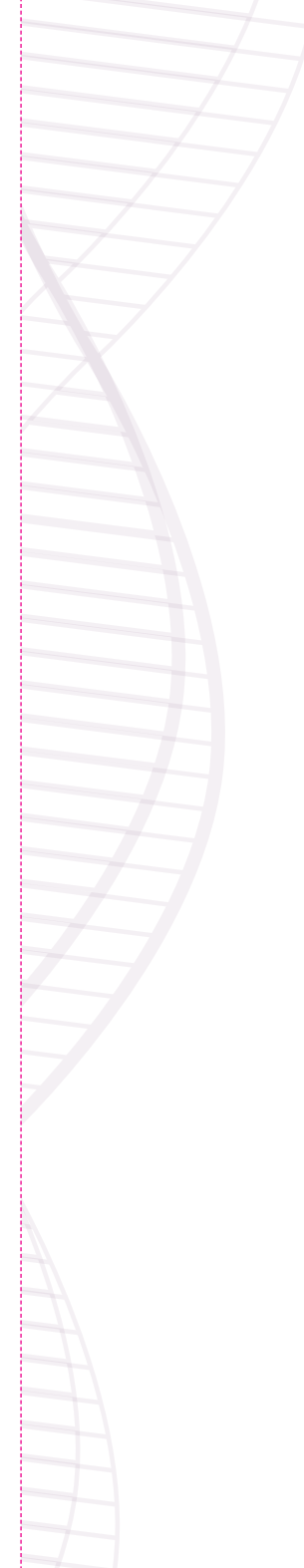
## Vor und nach der Untersuchung: Zwei wichtige Termine für Sie

**Vor der Chorionzottenbiopsie sowie bei Vorliegen des Untersuchungsbefundes wird Ihnen – wie auch laut Gendiagnostikgesetz (GenDG) empfohlen – eine genetische Beratung angeboten.**

### Worum geht es dabei?

- ▷ Wir klären mit Ihnen Ihre persönliche Fragestellung
- ▷ Wir bewerten bereits vorliegende ärztliche Befunde bzw. Befundberichte
- ▷ Wir erheben Ihre persönliche und familiäre gesundheitliche Vorgeschichte (Anamnese), insbesondere in Bezug auf die geplante Chorionzottenbiopsie
- ▷ Wir informieren Sie über mögliche weitere Untersuchungen, die aufgrund Ihrer Fragestellung oder Ihrer Vorgeschichte wichtig sein können
- ▷ Wir informieren Sie über die Möglichkeiten und Grenzen der Untersuchung sowie die mit der Probeentnahme verbundenen Risiken
- ▷ Wir schätzen die genetischen Risiken ab und erörtern die Bedeutung aller Informationen für Ihre Lebens- und Familienplanung und ggf. für Ihre Gesundheit
- ▷ Wir besprechen mit Ihnen die Möglichkeiten der Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und das Ergebnis

**Wichtig: Die Untersuchung kann nur durchgeführt werden, wenn uns hierzu Ihre schriftliche Einwilligung vorliegt. Das entsprechende Formular finden Sie auf der Rückseite.**



## Einwilligung zur Chorionzottenbiopsie

In dem Aufklärungsgespräch mit

Dr. ....  
wurde ich ausführlich über die geplante Untersuchung informiert.

Alle nach meiner Ansicht wichtigen Fragen über die Art und Bedeutung der Untersuchung, ihre Risiken, Konsequenzen und Komplikationen wurden besprochen und mir verständlich beantwortet.

Ich fühle mich gut informiert, habe keine weiteren Fragen mehr und willige in die Untersuchung und Gewinnung der Probe ein. Ich benötige keine weitere Bedenkzeit.

.....  
Name, Vorname der Schwangeren

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift der Schwangeren

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift der Ärztin / des Arztes



### Unsere Ärzte, ihre Ansprechpartner

(Von links nach rechts)

Dr. med. Karl Mehnert  
Dr. med. Gabriele du Bois  
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn  
Helena Böhler-Rabel  
Dr. med. Silke Hartmann  
Dr. med. Eva Rossier  
Dr. med. Sonja Schuster  
Prof. Dr. med. Horst Hameister  
PD Dr. med. Wolfram Klein  
Prof. Dr. med. Gholamali Tariverdian  
Dr. med. Maren Wenzel  
Dr. med. Anna Lena Burgemeister  
Dr. med. Verena Pfaff

### Wir sind kompetente Partner für Sie und Ihre Familie

Das Genetikum ist ein spezialisiertes Facharztzentrum mit hochmodernem Labor. Seit mehr als 25 Jahren beraten wir Menschen mit Erkrankungsbildern, bei denen eine genetische Ursache eindeutig festgestellt wurde oder für möglich gehalten wird. Wir sind Ansprechpartner für Ärzte und Kliniken in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik und Vorsorge. Mehr als 200 000 Untersuchungen bestätigen die Zuverlässigkeit unserer labortechnischen Arbeit.

**Für die persönliche genetische Beratung stehen wir Ihnen an den folgenden Standorten zur Verfügung:**

- Neu-Ulm** Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Telefon 0731 - 98 49 00
- Stuttgart** Lautenschlagerstraße 23  
70173 Stuttgart  
Telefon 0711 - 22 00 92 30
- München** Weinstraße 11  
80333 München  
Telefon 089 - 24 20 76 70
- Singen** Virchowstraße 10c  
78224 Singen  
Telefon 07731 - 99 56 231
- Prien** Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Telefon 08051 - 96 32 767



V5/2016-02

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien