

Wegweiser diagnostische Punktionen

Diagnostische Punktionen, wie die Fruchtwasserpunktion und die Chorionzottenbiopsie, stellen wichtige Untersuchungsmaßnahmen in der Pränatalmedizin dar, die in erfahrener Hand sehr sicher sind. Voraussetzung ist eine ausreichende Expertise und ein standardisiertes Vorgehen. Die hier aufgezeigten Aspekte fassen wesentliche Punkte des Managements zusammen und basieren unter anderem auf den DEGUM-Empfehlungen zu diagnostischen Punktionen in der Pränatalmedizin (UiM 2023).

1. Vor jeder diagnostischen Punktion ist eine Aufklärung und genetische Beratung im Sinne des GenDG zwingend erforderlich. Insbesondere die Frage nach der Konsequenz eines unauffälligen oder auffälligen Befundes ist für das weitere Management entscheidend. Die Patientin muss ausreichend Zeit haben, um eine Entscheidung treffen zu können.
2. Vor einer diagnostischen Punktion ist das genetische Analyseverfahren zu klären. Dieses richtet sich nach der Fragestellung und erfordert eine Kooperation mit der Humangenetik.
3. Bei vielen Fragestellungen, insbesondere bei komplexen fetalen Auffälligkeiten, sind molekulargenetische Untersuchungen (u.a. Array-, Panel-, Exom-Analysen) notwendig. Hierbei muss auch die geeignete Punktionsmethode (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) geklärt werden.
4. Welche Punktionsmethode eingesetzt wird, richtet sich nach der Schwangerschaftswoche und der Fragestellung. Vor 11+0 SSW sollte generell keine Punktion erfolgen. Ab diesem Gestationsalter kann eine Chorionzottenbiopsie zum Einsatz kommen. Eine Amniozentese ist ab 15+0 SSW bei erfolgter Chorion-Amnion-Fusion durchführbar. Auch zu einem späteren Zeitpunkt in der Schwangerschaft stellt die Plazentapunktion eine mögliche Option dar. Eine Cordozentese ist nur bei wenigen, speziellen Fragestellungen erforderlich.
5. Diagnostische Punktionen sind durch qualifizierte Untersucher mit hoher Sicherheit durchführbar. Voraussetzung sind eine ausreichende Erfahrung bzw. die regelmäßige Durchführung der Punktionen und die technische Ausstattung. Über 99% der Punktionen verlaufen unproblematisch, in 99,8% der Schwangerschaften kommt es durch die Punktion nicht zur Fehlgeburt.

6. Jeder auffällige zellfreie DNA-Test sollte – nach ausführlicher Beratung - mithilfe einer diagnostischen Punktion abgeklärt werden, wenn sich aus dem Befund eine Konsequenz für den Fortgang der Schwangerschaft ergibt. Dabei ist eine Amniozentese immer dann zu bevorzugen, wenn der Fet keine Fehlbildungen oder Marker für Chromosomenstörungen aufweist.
7. Bei dichorialen Mehrlingen ist eine frühzeitige Abklärung mittels CVS bei 11-13 SSW zu bevorzugen, um bei diskordanten Befunden die Option einer selektiven Reduktion am Ende des ersten Trimenons offen zu halten.
8. Diagnostische Punktionen bei Mehrlingen erfordern eine größere Expertise im Vergleich zu den Eingriffen bei Einlingsschwangerschaften. Sie sind mit einem geringfügig höheren Komplikations- und Fehlgeburtsrisiko assoziiert.
9. Sowohl bei Einlings- als auch bei Mehrlingsschwangerschaften ist das Komplikations- und Fehlgeburtsrisiko von der Indikation für die Punktion abhängig. So ist das Risiko bei fetalen Fehlbildungen oder auffälligen Screening-Test-Ergebnissen (zum Beispiel erhöhte Nackentransparenz oder niedrigere PAPP-A-Werte) per se erhöht und wird durch die Punktion selbst nur unwesentlich verändert.
10. Die Befundmitteilung erfolgt durch die verantwortliche ärztliche Person, welche nach GenDG die genetische Untersuchung veranlasst hat. Hierbei ist - unabhängig vom Befund - auf die Möglichkeit einer erneuten genetischen Beratung zu verweisen.

*Prof. Karl Oliver Kagan und Prof. Alexander Scharf-Jahns im Namen
des Boards der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe*

12.02.2024