



## **AMNIOZENTESE (FRUCHTWASSERPUNKTION)**

Die Amniozentese ist ein ärztlicher Eingriff zum Zwecke der vorgeburtlichen Diagnostik. Über eine Kanüle wird in der Regel durch die Bauchdecke unter Ultraschallkontrolle in die Fruchtblase gestochen. Anschließend werden ca. 10 ml Fruchtwasser abgezogen. Die dort enthaltenen Zellen sind größtenteils abgeschilferte Zellen des Feten, die z.B. durch den Urogenitaltrakt herausgespült wurden.

Die Prozedur ist für alle Beteiligten praktisch schmerzfrei. Das Verletzungsrisiko für das Kind sowie die Gefahr einer Infektion ist extrem klein. Zu beachten ist dagegen das Risiko, durch die Prozedur eine **Fehlgeburt** auszulösen. Dies kann noch bis zu etwa 10 Tage nach der Punktion durch die vorangegangene Irritation der Fruchtblase geschehen. Insgesamt muß man mit Fehlgeburten in ca. 0,5% der Punktionen rechnen.

### **Diagnostik**

Fruchtwasserzellen sind weiter teilungsfähig und können daher vermehrt werden. Auf diese Weise kann u.a. eine mikroskopische Analyse des → Chromosomensatzes (Zytogenetik) des Feten durchgeführt werden. Dies ist in den meisten Fällen der

Zweck einer Fruchtwasserpunktion. Eine → Trisomie 21 (Down-Syndrom) beispielsweise, eine Störung der Anzahl der Chromosomen, aber auch strukturelle Veränderungen können so zuverlässig ausgeschlossen/nachgewiesen werden.

Weiterhin kann auch das genetische Material des Feten, die DNA (Desoxyribonukleinsäure), aus Fruchtwasserzellen isoliert werden. Damit besteht die Möglichkeit, molekulargenetische Methoden für genetische Untersuchungen einzusetzen. Ein Beispiel wäre hier das Auftreten von bestimmten Stoffwechselerkrankungen, die dadurch zu untersuchen sind.

Nicht zuletzt können auch biochemische Werte im Fruchtwasser bestimmt und Untersuchungen zum Keim- bzw. Antikörpernachweis durchgeführt werden. Ein Beispiel ist das →  $\alpha$ -Fetoprotein (AFP), das ein Indikator für das Vorliegen eines → Neuralrohrdefekts („offener Rücken“) ist.

### **Indikationen**

Die Gründe für das Durchführen einer Amniozentese sind vielfältig. Ein häufiger Grund ist das fortgeschrittene mütterliche Alter. Seit längerem ist bekannt, dass das Risiko für ein Kind mit → Down-Syndrom (Trisomie 21), meist eine Fehlverteilung der Chromosomen, mit dem Alter der Mutter zunimmt. Aus diesem Grund wird Müttern besonders ab 35 Jahren eine Amniozentese angeboten. Andere Indikationen für eine Fruchtwasseruntersuchung sind z.B. Auffälligkeiten bei der Ultra-

schalluntersuchung des ungeborenen Kindes, die in manchen Fällen mit Störungen der Chromosomen einhergehen. Auch kann eine Fruchtwasserpunktion dann helfen, wenn beide Eltern gesunde Träger des gleichen rezessiven Gendefekts sind und dadurch die Gefahr besteht, dass das Kind an einer schweren Störung erkranken wird (Beispiel Cystische Fibrose = Mukoviszidose).

Das Durchführen einer Fruchtwasserpunktion zum Zwecke einer genetischen Diagnostik macht in der Regel nur dann Sinn, wenn sie auch möglicherweise Konsequenzen hätte, d.h. wenn beispielsweise im schlimmsten Fall ein Schwangerschaftsabbruch erwogen wird. Darüber müssen sich die Eltern bewußt sein. Bei kritischen Fällen sollte unter ärztlicher Beratung durch einen Facharzt für Human-genetik oder einen Arzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik die Indikation für eine Fruchtwasserpunktion durch die Eltern kritisch überprüft werden.

### **Zeitpunkt der Untersuchung**

Eine Fruchtwasserpunktion kann nicht vor der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. In sehr späten Stadien der Schwangerschaft (ab der 22./23. Woche) wird in der Regel ein Schwangerschaftsabbruch von Frauenärzten nur in wenigen Ausnahmefällen durchgeführt. Daher kommt eine Amniozentese zu diesem Zeitpunkt der Schwangerschaft auch nur selten in Betracht.