

Pränatal-Medizin München Frauenärzte und Humangenetiker

Dr. med. Karl-Philipp Gloning
Dr. med. Sabine Minderer
Priv.-Doz. Dr. med. Thomas Schramm
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas

Lachnerstraße 20, 80639 München
Telefon +49 89 130744-0
Telefax +49 89 130744-99
info@praenatal-medizin.de
www.praenatal-medizin.de

Zytogenetisches Labor:

Telefon +49 89 130744-55
zytogenetik@praenatal-medizin.de

Labor für molekulare Genetik:

Telefon +49 89 130744-22
molekulargenetik@praenatal-medizin.de

Rotkreuzklinikum München – Frauenklinik:

Taxisstraße 3, 80637 München
Telefon +49 89 15706-519
Telefax +49 89 15704-909



Was kann nicht erkannt werden – Grenzen

Die Möglichkeit, dass das erwartete Kind andere körperliche oder geistige Fehlentwicklungen zeigt wie Herzfehler, offener Rücken oder andere Organentwicklungsstörungen, ist trotz der Diagnose eines normalen Chromosomensatzes nicht ausgeschlossen. Durch eine spezielle Ultraschalluntersuchung in der 20.-22. Schwangerschaftswoche kann eine solche Fehlentwicklung jedoch weitgehend erkannt werden.

Was sind die Risiken

Im Verlauf einer Schwangerschaft besteht ein unterschiedliches Risiko, sie nicht bis zum Ende auszutragen. Dieses Risiko ist in den ersten Wochen sehr hoch und wird zum Ende hin immer kleiner. Eingriffsabhängige Komplikationen sind sehr selten (0,2-0,4%), jedoch nicht ausgeschlossen.

Nach dem Eingriff

Der Eingriff sollte wenig schmerzhaft sein. Nach einer Stunde bzw. spätestens am Abend des Punktionstages sollte kein Druckgefühl mehr empfunden werden. Nach der Punktion bleiben Sie in aller Regel noch für eine halbe Stunde in der Klinik. Im Verlauf der nächsten Tage sollten Sie sich bei Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin zu einer Kontrolluntersuchung vorstellen.

Wir raten zu einer körperlichen Schonung für ein bis zwei Tage. In der Woche nach der Punktion sollten Sie keinen Geschlechtsverkehr haben. Selbstverständlich können Sie aufstehen, spazieren gehen, leichten Arbeiten nachgehen und Ihre übliche Körperpflege beibehalten.

Beim Auftreten von Beschwerden (Schmerzen, Blutungen, Fruchtwasserabgang), melden Sie sich direkt bei Ihrem behandelnden Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin oder bei uns, [Pränatal-Medizin München Frauenärzte und Humangenetiker](#) Telefon 089 13 07 44-0, nachts und am Wochenende im Rotkreuzklinikum München - Frauenklinik, Telefon 089 157060.

Für Nachfragen und weitere Erläuterungen stehen wir selbstverständlich gerne zur Verfügung.



Warum eine solche Untersuchung gemacht wird – Indikationen

Es ist gesichert, dass mit zunehmendem Alter die Fehler bei der Neuverteilung der Chromosomen in der Eizelle häufiger werden. Diese Fehlverteilung betrifft vor allem die Anzahl der Chromosomen. Das bekannteste Krankheitsbild in diesem Zusammenhang ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Eine hohe Wahrscheinlichkeit für die Trisomie 21, die durch die Messung der Nackentransparenz des Embryo und ein Serumscreening (β-hCG und PAPP-A) ermittelt wurde, kann Anlass für eine Chromosomenuntersuchung sein.

Andere Gründe für eine vorgeburtliche Diagnostik können in vorangegangenen Schwangerschaften mit auffälligen Chromosomenbefunden liegen.

Weitere Gründe sind ein auffälliger Ultraschallbefund oder eine familiär vererbte und gehäuft auftretende Erkrankung (molekulargenetische Diagnostik).

Wie läuft die Untersuchung ab – Diagnostik

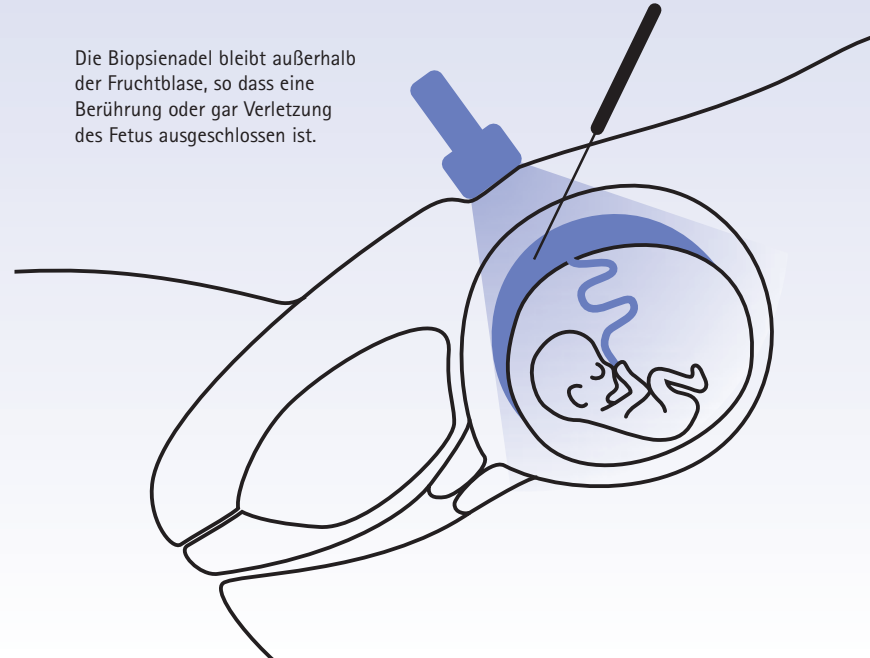
Zur Punktion müssen Sie **nicht nüchtern** sein. Die Entnahme von Gewebeproben aus dem Chorion frondosum/der Plazenta erfolgt unter sterilen Bedingungen und ohne lokale Anästhesie. Der Eingriff ist wenig schmerzhaft, vergleichbar einer intramuskulären Injektion. Die Führung der Biopsienadel durch die Bauchdecke und im Gewebe wird ständig mit dem Ultraschall kontrolliert. Die Nadel bleibt außerhalb der Fruchthöhle, so dass eine Berührung oder gar Verletzung des Fetus ausgeschlossen ist.

Ein Teil des gewonnenen Gewebes wird noch am Punctionstag weiter bearbeitet. Das Ergebnis dieser so genannten Direktpräparation wird Ihnen und Ihrem Frauenarzt/Ihrer Frauenärztin nach ein bis zwei Tagen mitgeteilt. Aus dem zweiten Teil der Probe wird eine Kultur angelegt. Diese dient zur Bestätigung und Sicherung der Diagnose aus der Direktpräparation. Aus den kultivierten Zellen kann die Struktur der Chromosomen abschließend beurteilt werden. Dieser Befund liegt nach zwei bis drei Wochen vor.

Während der Untersuchung wird die Führung der Biopsienadel durch die Bauchdecke und im Gewebe ständig mit dem Ultraschall kontrolliert.



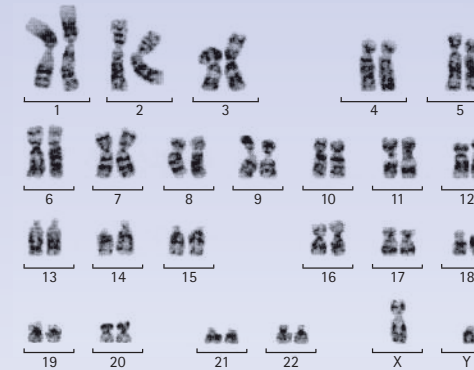
Die Biopsienadel bleibt außerhalb der Fruchtblase, so dass eine Berührung oder gar Verletzung des Fetus ausgeschlossen ist.



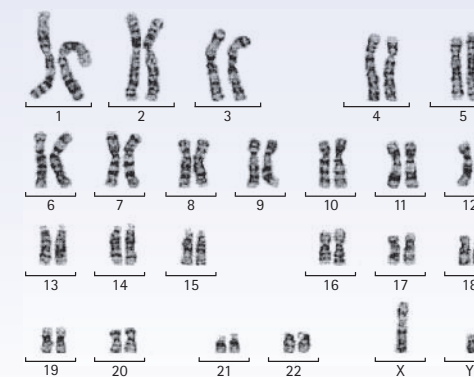
Darstellung der Chromosomen aus den Zellen des punktierten Gewebes.



Ein Teil der Probe wird noch am gleichen Tag für die Befunderstellung aufbereitet (Direktpräparation).



Um die erste Diagnose zu bestätigen und die Struktur zu beurteilen, werden die Chromosomen aus dem zweiten Teil der Probe (Langzeitkultur) erneut analysiert.



Was bringt die Untersuchung – Wertigkeit

Die Untersuchung dient zum Ausschluss oder Nachweis von Krankheitsbildern, die durch zusätzliche oder fehlende Chromosomen bedingt sind (z.B. das zusätzliche Chromosom 21 beim Down-Syndrom). Wir überprüfen die Struktur eines jeden Chromosoms (insbesondere bei familiärer Chromosomenauffälligkeit).

Sind die Befunde in Direktpräparation und Langzeitkultur unauffällig, können Sie davon ausgehen, dass die Chromosomen des von Ihnen erwarteten Kindes in normaler Anzahl vorhanden sind und die Struktur, soweit im Mikroskop beurteilbar, unauffällig ist. Durch Array-CGH kann eine 100-fach höhere Auflösung erreicht werden, mit der zusätzlich eine Vielzahl submikroskopisch kleiner, klinisch aber sehr relevanter Auffälligkeiten (Mikrodeletionssyndrome) erkannt werden können.

Ausführliche Informationen zu dieser neueren Technik finden Sie in unserem Flyer „Array-CGH, Pränatale CHIP-Diagnostik“.

Mit molekulargenetischen Methoden können bei entsprechender Indikation gezielt einzelne Gene oder z.B. die Rhesus-Blutgruppe untersucht werden.

Die Bedeutung eines auffälligen Befundes besprechen wir mit Ihnen in einer ausführlichen genetischen Beratung. Im Falle einer Abweichung, die mit erheblicher Entwicklungsstörung verbunden ist, kann die Schwangerschaft abgebrochen werden, falls Sie dies so entscheiden.

In seltenen Fällen lässt sich keine eindeutige Diagnose erstellen. Dies kann daran liegen, dass sich nebeneinander eine unauffällige und eine pathologische Zelllinie findet (Mosaikkonstellation). Zur weiteren Klärung kann es notwendig sein, andere kindliche Zellen oder die Chromosomen der Eltern zu untersuchen (in weniger als 1-2% der Fälle).

