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

Zertifikat ISO 9001:2008

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-17482-01-00

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% der Fälle).

Im Fruchtwasser wird als Screening die Konzentration von Alpha-Fetoprotein gemessen (Hinweis auf offenen Rücken). Mit molekulargenetischen Methoden können bei entsprechender Indikation gezielt einzelne Gene oder z.B. die Rhesus-Blutgruppe untersucht werden.

Was kann nicht erkannt werden – Grenzen

Die Möglichkeit, dass das erwartete Kind geistige oder körperliche Fehlentwicklungen (z.B. Herzfehler) zeigt, ist trotz der Diagnose eines normalen Chromosomensatzes nicht ausgeschlossen. Durch die 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%), jedoch nicht ausgeschlossen. Durch ständige sonographische Kontrolle während der Punktion kann eine direkte Schädigung des Fetus vermieden werden.

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 behandelndem 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.

6/2013 design alliance Büro Roman Lorenz München

Pränatal-Medizin München
Informationen

Pränatale Diagnostik aus Fruchtwasser

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 ein Screening im ersten Trimenon (Messung der Dicke der Nackentransparenz und Serumparameter ß-hCG und PAPP-A) oder durch die Ultraschalluntersuchung des Fetus ermittelt wurde, kann Anlass für eine Chromosomenuntersuchung sein.

Andere Gründe für eine vorgeburtliche Diagnostik können in einer vorangegangenen Schwangerschaft mit auffälligem Chromosomenbefund oder familiär vererbten und gehäuft auftretenden Erkrankungen liegen (molekulargenetische Diagnostik).

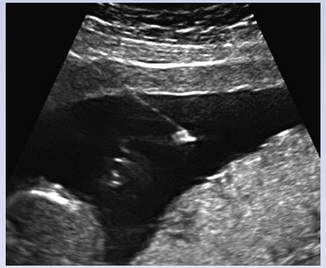
Wie läuft die Untersuchung ab – Diagnostik

Zur Punktion müssen Sie **nicht nüchtern** sein. Die Entnahme von Fruchtwasser erfolgt unter sterilen Bedingungen und ohne lokale Anästhesie.

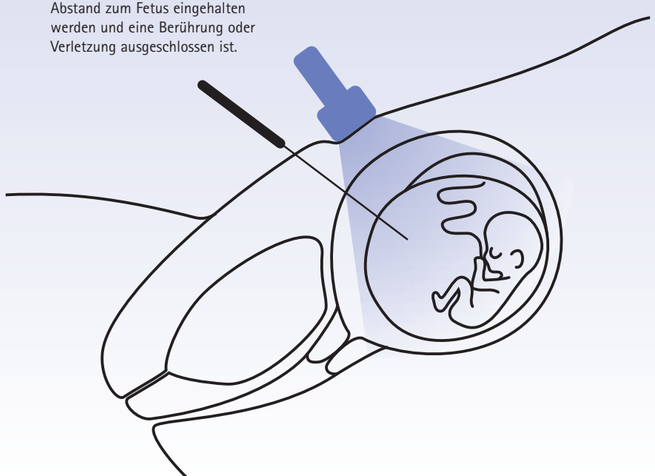
Der Eingriff ist wenig schmerzhaft, vergleichbar einer Blutentnahme oder einer intramuskulären Injektion. Die Führung der Punktionsnadel durch die Bauchdecke und in der Fruchtblase wird ständig mit dem Ultraschall kontrolliert. Eine Berührung oder gar Verletzung des Fetus wird damit ausgeschlossen.

Es werden etwa 15 ml Fruchtwasser entnommen, weniger als ein Zehntel der gesamten Fruchtwassermenge. Dieses fehlt nicht für die weitere Schwangerschaft, es wird innerhalb von 24 Stunden nachgebildet. Die Zellen, die im Fruchtwasser schwimmen, stammen von der Haut des Fetus, von den Eihäuten, aus der Mundhöhle und aus der fetalen Blase.

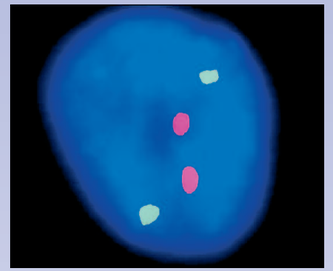
Während der Untersuchung wird die Führung der Punktionsnadel durch die Bauchdecke und in der Fruchthöhle ständig mit dem Ultraschall kontrolliert.



Die Punktionsnadel wird so platziert, dass mehrere Zentimeter Abstand zum Fetus eingehalten werden und eine Berührung oder Verletzung ausgeschlossen ist.

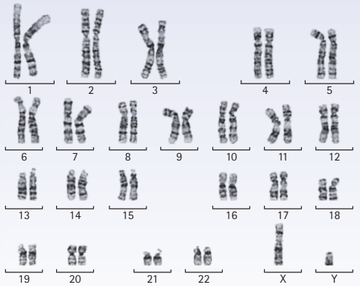


In nicht-kultivierten Zellen können die Chromosomen 21, 18, 13, X und Y durch spezifische Färbung sichtbar gemacht werden (FISH-Analyse). Dargestellt sind die Chromosomen 21 (rot) und 13 (grün) (Normalbefund).



Darstellung der ungeordneten Chromosomen aus den Zellen des Fruchtwassers.

Die Chromosomen werden analysiert und zum Karyogramm geordnet.



Mit fluoreszenzmarkierten Kopien spezifischer Chromosomenabschnitte (FISH-Analyse) können die Chromosomen 21, 18, 13 und die Geschlechtschromosomen X und Y im Kern nicht-kultivierter Zellen angefärbt und gezählt werden. Sie erhalten dieses Teilergebnis nach 1-2 Tagen. Damit sind 85% der pathologischen Diagnosen geklärt.

In jedem Fall werden Zellen im Kulturmedium angezüchtet, so dass sie sich wieder lebhaft teilen. Diese Phase dauert etwa 11 bis 15 Tage. Danach werden die Chromosomen in ihrer Anzahl und ihrer Struktur analysiert. Es werden immer zwei getrennte Kulturen angelegt, um einen sicheren Befund erstellen zu können. Dieses Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor.

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).

Ist der Befund 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".