Gynäk. Rdsch. 1969;8:313-314

Pränatale Diagnose des Adrenogenitalen Syndroms mittels der Amniozentese

R.		Merkatz
M.J.	Maria J.	New
R.E.		Peterson
M.P.	Mary.P.	Seaman

Departments of Obstetrics and Gynecology, Pediatrics and Medicine, The New York Hospital, Cornell Medical Center, New York, N. Y.

Es wurden in der Amnionflüssigkeit von 26 Frauen mit normaler Schwangerschaft und von 2 Frauen, welche bereits Kinder mit kongenita-ler Hyperplasie der Nebennieren geboren hatten, die Konzentrationen der 17-Ketosteroide und des Pregnantriols gemessen. Die Pregnantriolbestim-mung erfolgte durch eine neue doppelte Isotopenverdünnungsmethode. Ein adrenogenitales Syndrom konnte in der frühen und mittleren Schwangerschaft nicht vorausbestimmt werden, dagegen fanden sich am Ende der Schwangerschaft leicht erhöhte 17-Ketosteroid- und Pregnan-triolwerte in der Amnionflüssigkeit von Kindern mit einer kongenitalen adrenalen Hyperplasie.

Frühere Versuche, mütterlichen Urin für die pränatale Diagnostik einer kongenitalen adrenalen Hyperplasie zu verwenden, erwiesen sich als unbrauchbar. 1965 wies Jeffcoate darauf hin, dass die kindliche Nebenniere in der 12.-14. Woche und die kindliche Niere in der 20. Woche ihre Funktionen aufnehmen und infolgedessen die Amnionflüssigkeit eine gute Quelle zur Erforschung der Steroidsynthese abgeben konnte. Die von ihm durchgeführten Studien erstreckten sich aber nur auf Patientinnen am Termin. Da aber andererseits eine Virilisierung der äus-seren Genitalien bei der kongenitalen adrenalen Hyperplasie bereits Ende des ersten Trimesters feststeht, erscheint es den Autoren wertvoll, die ent-sprechenden Studien auch auf die früheren Schwangerschaftsstadien aus-zudehnen. Es sollte dadurch nicht nur eine frühzeitige Diagnose und post-partale Behandlung, sondern schliesslich sogar eine pränatale Therapie, eine Verhinderung der Vermännlichung ermöglichen.

Leider war in der frühen und mittleren Schwangerschaft durch die 17-Ketosteroid- und Pregnantriolbestimmung eine Differenzierung in männ-liche oder weibliche Feten bzw. eine evtl. Erkrankung im Sinne einer adrenalen Hyperplasie unmöglich. Am Termin waren die Werte der

1 Originaltitel: Prenatal diagnosis of adrenogenital syndrome by amniocentesis.

314

Merkatz/New/Peterson/Seaman

17-Ketosteroide und des Pregnantriols bei betroffenen Schwangerschaften erhöht, bewegten sich aber noch innerhalb des Streuungsbereiches. Wahr-scheinlich sollten in künftigen Untersuchungen über die pränatale Steroid-synthese spezifischere Androgene wie Dehydroepiandrosteron, Testosteron oder Delta-4-Androstendion herangezogen werden. B. Geiser

Aus: J. Pediat. 75: 977-982 (1969); cit. Gynäk. Rdsch. 8: 313-314 (1969)