Pränataldiagnostik – Bericht über 601 Chromosomenuntersuchungen

J.L.		Taillemite
N.		Le Porrier
N.		Joye
D.		Delubac
J.C.		Colau
J.		Van Den Akker
M.F.		Portnoi
Ch.		Roux

Laboratoire d'Embryologie Pathologique et Cytogénétique, Hôpital Saint-Antoine,
Service de Gynécologie-Obstétrique Hôpital Tenon, Paris, France

Diagnostic prenatal – 601 examens chromosomiques

Die französische Arbeitsgruppe legt einen Bericht über 601 Chromosomenuntersuchungen im Rahmen der Pränataldiagnostik vor. Die Indikation für diese Untersuchung war primär durch das erhöhte Alter der Mutter sowie wegen eines Wiederholungsrisikos gegeben.

Kurzfassungen von Zeitschriftenartikeln

221

In 18 Fällen (3,1%) wurde ein abnormer fetaler Karyotyp gefunden; davon war bei 15 Frauen wegen des erhöhten Alters der Mutter die Amnio-zentese durchgeführt worden: 9mal fand man dabei eine Trisomie 21, 2mal eine Trisomie X, 1mal eine Trisomie 13; weiter war ein Klinefelter-Syndrom, ein Mosaik mit einer Trisomie 8 sowie eine numerische Aberration mit einem zusätzlichen Chromosom gefunden worden.

Die drei weiteren Aberrationen stammten aus jenen Gruppen von Frauen, die bereits ein chromosomengeschädigtes Kind geboren haben: 2mal war es eine Trisomie 21, 1mal ein Mosaik 46 XY/45 X.

Die Gruppe mit elterlichen Marker-Chromosomen zeigten keine Anomalie. Wegen der doch grossen Anzahl von Chromosomenanomalien bei Frauen über 38 Jahren plädieren die Autoren für ein grosszügigeres Screening. Gleichzeitig machen sie jedoch darauf aufmerksam, dass es trotz Analyse des Karyotyps und der Alphafetoproteinkonzentration zu anderen zytogenetisch nicht fassbaren Malformationen kommen kann. Im zitierten Kollektiv fanden sich neben den pränatal erkannten Missbildungen 9 weitere Entwicklungsstörungen, vor allem des gastrointestinalen und des kardiovaskulären Systems. Die Zytogenetik kann also nur einen Teil der Missbildungen pränatal ausschliessen.

Diskutiert wird von den Autoren weiter die Geschlechtsdiagnostik bei rezessiven X-chromosomal gebundenen Stoffwechselerkrankungen sowie die Erkennung von Heterozygoten, wobei die ethische Frage gestreift wird, bis zu welchem Schweregrad eines Erbleidens die Schwangerschaft guten Gewissens abgebrochen werden kann.

Die Autoren stellen abschliessend fest, dass es Aufgabe von Schwerpunktspitälern und Kliniken wäre, die in der Praxis tätigen Gynäkologen auf die Möglichkeiten der Zytogenetik aufmerksam zu machen: Sie reichen von der Darstellung struktureller und numerischer Aberrationen bis zur Früherfassung von Stoffwechselerkrankungen mittels Gewebekultur.

Für die Praxis ist die Aufforderung der Arbeitsgruppe bemerkenswert, die Pränataldiagnostik Schwangeren über 38 Jahren grosszügig anzuraten, was einen weiteren Ausbau zytogenetischer Zentren verlangen würde.

Für die Klinik bedeutet die ständig steigende Zahl von Möglichkeiten, Stoffwechselerkrankungen pränatal diagnostizieren zu können, eine Erweiterung des zytogenetischen Arbeitsfeldes.

Aus: J. Gynécol. Obstét. Biol. Reprod. 10: 33–38 (1981); cit. Gynäk. Rdsch. 22: 220–221 (1982)