Zur zytogenetischen Untersuchung bei primärer Amenorrhö

G.		Tscherne
W.		Urdl

Geburtshilflich-gynäkologische Universitätsklinik (Vorstand: Prof. E. Burghardt), Graz

Doz. Dr. G. Tscherne, Geburtshilflich-gynäkologische Universitätsklinik, Auenbruggerplatz 14, A-8036 Graz (Österreich)

Die zytogenetische Untersuchung ist ein wesentlicher Bestandteil der Diagnostik bei primärer Amenorrhö. Chromosomale Aberrationen sollten unbedingt erfasst, Gonaden-dysgenesien so früh wie möglich erkannt werden, um rechtzeitig zielgerichtete Massnahmen treffen zu können. Daher ist es nicht sinnvoll, definitionsgemäss erst ab dem 18. Lebensjahr Untersuchungen zu veranlassen. Wenn bei einem Mädchen mit 16 Jahren noch keine spontane Blutung aufgetreten ist, ist eine orientierende Abklärung zu fordern, bei phänotypischen oder sonstigen Auffälligkeiten bereits früher.

Da eine zytogenetische Untersuchung beträchtlichen Aufwand erfordert, muss eine Selektion der dafür in Frage kommenden Patientinnen getroffen werden. Der höchste Prozentsatz von chromosomalen Anomalien findet sich bei primärer Amenorrhö und primärer Ovarialinsuffizienz, also bei Patientinnen mit hypergonadotropem Hypogonadismus. Die wesentlichste Indikation zur zytogenetischen Untersuchung stellt daher eine erhöhte FSH-Ausscheidung dar, wobei mehrere FSH-Werte vorliegen sollten. Alle hypergonadotropen primären Amenorrhöen müssen chromosomal abgeklärt werden. Daneben werden Auffälligkeiten im Erscheinungsbild, phänotypische Anomalien bzw. Anomalien im Genitalbereich, Anlass zu einer zytogenetischen Untersuchung sein.

Anhand von 78 Patientinnen mit primärer Amenorrhö, die in den letzten 3 ½ Jahren die Hormonambulanz und die gynäkologische Ambulanz für Kinder und Jugendliche der Universitäts-Frauenklinik Graz aufgesucht haben, wurden Anzahl und Ergebnisse von chromosomalen Untersuchungen überprüft. Die Durchführung der Analysen erfolgte im Institut für Humangenetik der Universität Graz (Prof. W. Rosenkranz). Berücksichtigt wurden Mädchen und Frauen im Alter von über 16 Jahren. In 15 Fällen (19,2%) handelte es sich um eine hypergonadotrope Amenorrhö. Eine zytogenetische Untersuchung wurde bei 25 Patientinnen (32%) veranlasst. 10 Karyogramme waren pathologisch, 15 zeigten ein normales Bild. Die pathologischen Karyogramme fanden ihre Entsprechung in 4 Turner-Syndromen mit dem Bild 45, XO, 4 Turner-Syndromen mit einem Mosaik, 1 reinen Gonadendysgenese 46, XY und 1 weiteren Gonadendysgenese. Bei allen diesen Patientinnen war das FSH stark erhöht. Die übrigen 5 Fälle von hypergonadotroper Amenorrhö wiesen einen Karyotyp 46, XX auf; 3mal konnte mittels Laparoskopie und Gonadenbiopsie eine reine Gonadendysgenese diagnostiziert werden, bei 2 Mädchen ist diese Untersuchung noch nicht erfolgt.

Die Chromosomenanalysen der 10 Patientinnen mit normo-hypogonadotroper Amenorrhö ergaben durchwegs normale Befunde. Es waren 5 Fälle mit hypothalamischer Amenorrhö, 3 mit Mayer-Rokitansky-Küster-Syndrom, 1 AGS und 1mal konnte noch keine sichere Diagnose gestellt werden.

Die häufigste Form der Gonadendysgenese ist das Turner-Syndrom. Die frühe Erkennung ist deshalb so wichtig, weil durch eine früh beginnende angepasste Östrogenbehandlung eine Sexualentwicklung induziert werden kann, die den physiologischen Verhältnissen nahekommt [1]. Mädchen mit Gonadendysgenese sollten sehr individuell geführt und behandelt werden. Bei Vorliegen eines Y im Chromosomensatz ist die Exstirpation der Gonaden anzustreben. Es ist bekannt, dass bei einer derartigen Konstellation das Risiko der malignen Entartung beträchtlich erhöht ist [2]. Das gilt für Gonadendysgenesen mit dem Karyotyp 46, XY wie für alle Mosaikformen mit einem Y. Unter den 10 pathologischen Karyogrammen fanden sich 3 mit einem Y. Bei einem Mädchen mit reiner Gonadendysgenese 46, XY wurden die Gonaden exstirpiert, es ist ein Gonadoblastom vorgelegen. 2 Patientinnen mit einem Mosaik 45, XO/46, XY willigten bisher in die Operation noch nicht ein.

Literatur

Tscherne, G.: Gezielte Substitutionstherapie beim Turner-Syndrom; in Gynäkologie und Geburtshilfe, Forschungen-Erkenntnisse. Kongr.band VIII. akad. Tag. deutsch-sprechender Hochschullehrer in der Gynäkologie und Geburtshilfe, Wien 1977, p. 469 (Egermann, Wien 1977).

Tscherne, G.; Behmel, A.; Fladerer, H.: Malignes Dysgerminom bei Mädchen mit männlichem Chromosomensatz. Wien med. Wschr. 124: 275 (1974).

Gynäk. Rdsch. 22: suppl. 1, pp. 105–106 (1982)

Labordislozierte genetische Amniozentese – Erfahrungen am Landeskrankenhaus Feldkirch
H. Concin, A.R. Schurz, W. Rosenkranz

Gynäkologisch-geburtshilfliche Abteilung (Vorstand: Dr. A.R. Schurz), Landeskrankenhaus Feldkirch, und Institut für medizinische Biologie und Humangenetik (Vorstand: Prof. W. Rosenkranz), Universität Graz

Der für Schwangere kaum zumutbare 9- bis 12stündige Weg von Feldkirch nach Graz oder Wien hat uns 1979 bewogen, die genetische Amniozentese selbst anzugehen. Ein genetisches Institut an der Universität Innsbruck besteht erst seit 1981.

Für labordislozierte genetische Amniozentesen sind nach unserer Meinung mehrere Voraussetzungen zu erfüllen: 1. eine sorgfältige Abstimmung von Geburtshelfer und Humangenetiker mit entsprechenden theoretischen Kenntnissen

2. mehrjährige Erfahrung mit ultraschallgeleiteten Punktionen in Gynäkologie und Geburtshilfe und 3. Ausbildung an