5. Hauptthema: Pränatale Diagnostik

Gynäkol Rundsch 1989;29(suppl. 2):280-281

Chorion-Biopsie

H.	Heidrun	Flores-Genger
P.		Husslein

I. Universitäts-Frauenklinik Wien (Vorstand: Prof. Dr. E. Gitsch)

Dr. Heidrun Flores-Genger, I. Universitäts-Frauenklinik Wien, Spitalgasse 23, A-1090 Wien

Der traditionelle Weg pränatal Chromosomendefekte zu diagnostizieren geht über die Amniozentese ab der 16. SSW. Die gewonnenen Zellen werden zwei bis vier Wochen gezüchtet, um eine ausreichende Anzahl analysierbarer Mitosen zu erhalten. Daraus resultiert eine Diagnose in der 18. bis 20. SSW. Bei pathologischem Ergebnis kann der Schwangerschaftsabbruch erst im 2. Trimenon mit erhöhtem Risiko und größerer psychischer Belastung für die Frau durchgeführt werden. Das war der Anlaß, nach einer Methode zu suchen, welche zu einem früheren Zeitpunkt genetische Fehler aufdeckt.

Die transzervikale Chorionbiopsie (CB) mittels Hysteroskop war bereits 1968 von Hahnenmann und Mohr, allerdings vor Abortiones, beschrieben worden. Die ersten Berichte über CB bei fortdauernder Schwangerschaft kamen 1975 aus China, wo diese Untersuchung ohne Ultraschall-Führung durchgeführt wurde.

Die Entwicklung im Ultraschall sowie im Labor hat die CB seit den frühen 80er Jahren allgemein zugänglich gemacht. Mehrere Techniken werden verwendet, in den meisten Zentren wird Trophoblastgewebe transzervikal gewonnen. Unter Ultraschall-Sicht wird nach Desinfektion der Scheide und der Portio ein Katheter bis zum Chorion-Fundosum vorgeschoben. Der Katheter ist entweder aus weichem Plastik mit einem biegbaren Metallmandrin oder aus gebogenem Metall mit geschlossener, abgerundeter Spitze und einer seitlichen Öffnung; der Durchmesser beträgt ca. 1,8 mm. Mit einer 10-ml-Spritze wird Sog ausgeübt, sodaß insgesamt ca. 15 mg Chorionzotten aspiriert werden. Diese werden an Ort und Stelle unter dem Mikroskop quantitativ und qualitativ beurteilt. Ist zu wenig Material vorhanden, wird der Vorgang mit einem neuen Katheter wiederholt. Die Chorionzotten bestehen aus 2 äußeren Zellschichten, dem Synzytio- und dem Zytotrophoblast. Die innere von diesen 2 Zellschichten befindet sich in Proliferation, sodaß bereits spontan, ohne Kultur, Mitosen für eine Präparation vorliegen. Die Biopsiezange und die Biopsie mit dem Endoskop haben sich auf Grund der größeren Abortusrate nicht durchgesetzt. Jedoch gilt die transabdominale CB, ebenfalls unter Ultraschall-Sicht mittels Punktionsnadel als Alternative zur transverzkalen Methode. Seit der Möglichkeit der Direktpräparation des Plazentagewebes wird diese transabdominale Plazentapunktion vor allem in der Spätschwangerschaft bei Verdacht auf Mißbildungen angewendet.

Bei der Auswertung kann es in seltenen Fällen zu einem unklaren Befund (z. B. Mosaik) kommen, sodaß eine Amniozentese zur Befundsicherung empfohlen wird.

Die Hauptindikation für die CB ist das erhöhte mütterliche Alter. Die Chorionzotten eignen sich aber auch zur Diagnose erblich bedingter metabolischer Erkrankungen und DNA-analytisch bestimmter Erberkrankungen. Eine Alpha-Fetoprotein-Bestimmung kann allerdings nicht durchgeführt werden.

Mitteilungen zum 5. Hauptthema

281

Bis 1988 wurden mehr als 50.000 CB aus über 100 Zentren aus aller Welt gemeldet, dennoch haben frühe Berichte über fragliche Diagnosen, mütterliche Infektionen und vor allem die hohe Abortusrate die Akzeptanz verzögert. Die Verlustraten werden zwischen 2,2 und 5,4% angegeben. Der Großteil der Verluste beinhaltet jedoch Fehlgeburten, die zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft spontan – eben nicht als Folge der CB -auftreten.

Eine kanadische Gruppe führte erstmals eine randomisierte Vergleichsstudie zwischen CB und Amniozentese durch, welche im Jänner 1989 im „Lancet“ publiziert wurde. Es handelte sich um Patientinnen über 35 Jahre, die CB wurde zwischen der 9. und 12. SSW, die Amniozentese zwischen der 15. und 17. SSW durchgeführt.

Statistisch gesehen bestand in der Abortusrate ein Unterschied von 2,7% zwischen Chorionbiopsie und Amniozentese, was offenbar dem Unterschied im Abortus-Risiko zwischen den beiden Schwangerschaftsabschnitten entspricht. Zu einem ähnlichen Ergebnis kam auch das National Health Institute for Child Health in Bethesda bei 2278 Patientinnen.

Wir selbst haben 140 Chorionbiopsien durchgeführt. Dabei kam es zu 5 Fehlgeburten, was einem Prozentsatz von 3,5 entspricht. In 80% konnte ein Karyotyp erstellt werden, zweimal fand sich ein pathologischer Befund, ein Mosaik konnte nicht gefunden werden.

Zusammenfassend betrachtet ist die Chorionbiopsie eine erfolgreiche Methode zur Chromosomen-Analyse, die ein etwas erhöhtes Abortus-Risiko beinhaltet. Der Vorteil liegt nicht nur in der frühen Diagnose, sondern vor allem auch in der psychologischen Wirkung. Der größte Teil der Frauen weiß bereits im 1. Trimenon, daß er ein chromosomal gesundes Kind zu erwarten hat.

Literatur

Canadin Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial Group: Multicentre randomised clinical trial of chorion villus sampling and amniocentesis: first report. Lancet 1: 1–6 (1989).

Rhoads

G. G.

Jackson

L. G.

Schlesselman

S. E. et al.: The safety and efficacy of chorionic villus sampling for early prenatal diagnosis of cytogenetic abnormalities. N. Engl. J. Med. 1: 320–609; 17 (1989).