Limbach Genetics
MVZ Humangenetik Berlin

Chromosomenanalyse an Abortgewebe

Insgesamt endet etwa eine von sieben festgestellten Schwangerschaften durch eine Fehlgeburt, weitaus die meisten davon bis zur 12. Woche. Die Ursachen für eine frühe Fehlgeburt sind im Einzelfall oft schwer zu klären. Infrage kommen maternale Faktoren, fetoplazentare Faktoren oder embryonale/fetale Faktoren. Unter letzteren sind die häufigen Chromosomenaberrationen: In etwa 6 von 10 frühen Fehlgeburten ist mit Chromosomenaberrationen zu rechnen, wobei die weitaus größte Gruppe (ca. 95:100) diejenige mit Abweichungen in der Chromosomenzahl ist: Diese zahlenmäßigen Chromosomenaberrationen sind in der Regel zufällig entstanden.

Seltener (1:20) liegen unausgewogene strukturelle Chromosomenveränderungen vor, die dann wiederum oft durch einen ausgewogenen Chromosomenumbau bei einem der Partner begünstigt worden sind. Es leiten sich dann erhöhte Risiken für Fehlgeburten in weiteren Schwangerschaften ab wie auch ggf. erhöhte Risiken für komplexe Entwicklungsstörungen bei eigenen Kindern.

Eine Chromosomenanalyse an Abortgewebe dient vor allem der Abklärung der Abortursache, nicht zu unterschätzen ist die u. U. hohe seelische Belastung durch ein unerwartetes Abortereignis - und damit der Risikoeinschätzung für nachfolgende Schwangerschaften.

Bei Nachweis einer strukturellen Chromosomenanomalie an Abortgewebe - bzw. unabhängig davon bei wiederholtem Abort - ist eine Chromosomenanalyse an Lymphozyten beim Paar angezeigt. Bei Paaren mit wiederholten Aborten wird in etwa 3% (1:30) mit ausgewogenen Chromosomenumbauten gerechnet. Die Chromosomenanalyse an Lymphozyten dient vor allem der Risikoeinschätzung für nachfolgende Schwangerschaften. Die Durchführung im Rahmen einer genetischen Beratung ist zu empfehlen.

Probengewinnung

Die Diagnostik an Abortgewebe kann sowohl an Chorionzotten als auch an fetalem Gewebe durchgeführt werden. Eine etwa erbsengroße Gewebeprobe ist ausreichend.

Für eine Untersuchung von Abortgewebe muss unbehandeltes Gewebe für die Anzüchtung von Zellen zur Verfügung stehen, das Gewebe darf daher nicht mit Formalin oder Desinfektionsmitteln in Kontakt kommen. (Im Einzelfall ist es auch bei guten Entnahmebedingungen möglich, dass die Zellen keine Teilungsaktivität mehr zeigen. Dann kann im Einzelfall nach Absprache eine molekulargenetische/molekularzytogenetische Untersuchung erfolgen.)

Das Gewebe kann in steriler physiologischer Kochsalzlösung in einem sterilen Gefäß aufbewahrt und verschickt werden bzw. in speziellem Medium. Mediumröhrchen können auf Wunsch zur Verfügung gestellt werden.

Bei V. a. Molenschwangerschaft bitte 5 ml EDTA-Blut der Patientin mitschicken.

Probenversand via Fahrdienst des MDI Limbach Berlin

- bitte **bis 14:00 Uhr Abholung** telefonisch unter **030 443364 431** oder **0175 2195319 anmelden**
- Absender exakt angeben sowie: „Transport einer Probe zum Kudamm 199 für den Weiterversand“.

Begleitpapiere

- Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10)
- Ausgefüllte und unterzeichnete „Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung“

Allgemeine Informationen

- Das Ergebnis liegt nach 2–4 Wochen vor.
- Die genetischen Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget des einsendenden Arztes.
- Bei organisatorischen Schwierigkeiten kann ein Überweisungsschein (nach Absprache) auch nachgereicht werden.