

Chromosomendiagnostik: Abortmaterial

Indikation

Abklärung der Abortursache

Pathophysiologie

15–20% aller klinisch erkannten Schwangerschaften enden mit einem Spontanabort (auf die Präimplantationsphase bezogen sogar 33 %). Die Wiederholungswahrscheinlichkeit beträgt nach einem Abort 13.2 %, nach zwei Aborten 36.9 %. Aetiologisch sind gynäkologisch-anatomische, immunologische und exogene Störungen, wie z.B. Virusinfektionen, Röntgenstrahlen und Umwelteinflüsse verantwortlich. Bei ca. 50 % aller Spontanaborte liegt eine Chromosomenaberration zugrunde. Histopathologische Hinweise auf Chromosomenstörungen sind eher unzuverlässig und als Ersatz für eine Chromosomenanalyse nicht geeignet.

Chromosomenkonstellation bei Spontanaborten (8.–12. SSW): Häufigkeit

Karyotyp	Häufigkeit in %	Karyotyp	Häufigkeit in %
Autosomale Trisomie	25 %	45, X	10 %
Trisomie 16	8 %	Triploidie	8 %
Trisomie 21	2 %	(z.B. 69, XXX)	
Trisomie 22	2 %	Tetraploidie	3 %
Trisomie 15	2 %	(z.B. 92, XXXX)	
Trisomie 13	1 %	Andere	4 %
Trisomie 18	1 %	46, XX oder 46, XY	50 %
Andere	9 %		

Methode

Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder fetalen Lymphozyten (Nabelschnur- oder Herzblut). In vielen Fällen ist das Abortmaterial regressiv verändert oder bakteriell kontaminiert und teilt sich in vitro zögernd oder gar nicht. Ein zytogenetisches Ergebnis lässt sich dennoch in 75 % der Fälle erzielen.

Probengewinnung

Chorionzotten, ≥ 10 mg

- 1–4 Chorionzotten–Tube mit Transportmedium oder
- 1–4 sterile Röhrchen mit steriler physiologischer Kochsalz-Lösung

Direkt nach der Gewinnung des Abortmaterials das Chorionzottengewebe (ca. 2 ml pro Röhrchen!) unter sterilen Bedingungen ins Transportmedium geben. Blutige Probe vorher in physiologischer Kochsalzlösung spülen.

Fetales Blut, 2–10 ml,

- 1–2 Natrium-Heparin-Tube, grün

Transport

Nach telefonischer Voranmeldung und Absprache mit dem Genetikteam

Information

M. Ackermann, dipl. Biologin, Abteilungsleiterin Genetik
Dr. pharm. A.L. Hugentobler, Stv. Abteilungsleiterin Genetik
B. Schneider Baum, dipl. Biologin

Literatur auf Anfrage