

Wie sicher sind vorgeburtliche Chromosomenuntersuchungen im Mikroskop?

Vorgeburtliche Chromosomenuntersuchungen sind im Vergleich zu anderen medizinischen Untersuchungen sehr sicher. Diagnostische Irrtümer sind extrem selten, absolute Sicherheit ist jedoch nicht möglich. Wir möchten Sie kurz über die Gründe dafür und Massnahmen zur Risikoverminderung informieren.

Was wird untersucht?

Die Zahl der Chromosomen sowie deren Struktur wird unter dem Mikroskop beurteilt. Kleine Strukturveränderungen, die weniger als 5 bis 10 Millionen Basenpaare umfassen, können dabei unentdeckt bleiben, weil sie im Mikroskop nicht sichtbar sind.

Mütterliche Zellen in der Zellkultur

Unter ungünstigen Umständen können Zellen der Mutter in eine Fruchtwasserprobe oder eine Chorionzellkultur gelangen. Im schlimmsten Fall wird dann die Chromosomenuntersuchung vollständig an mütterlichen Zellen durchgeführt, da mütterliche und kindliche Zellen im Labor nicht ohne weitere Untersuchungen zu unterscheiden sind. So könnte eine Chromosomenstörung beim Kind übersehen werden. Normalerweise kann bei der Fruchtwasserentnahme vermieden werden, dass mütterliche Zellen ins Fruchtwasser gelangen. Chorionzottenproben werden routinemässig im Labor von mütterlichem Gewebe getrennt.

Insbesondere bei einer schwierigen Entnahme von Fruchtwasser oder Chorionzotten kann es vorkommen, dass nur eine geringe Fruchtwasser- oder Chorionzottenmenge ins Labor gesandt werden kann, nachdem die Frauenärztin oder der Frauenarzt sich aufgrund der Risiken gegen einen weiteren Versuch entschieden haben. Auch wenn das Wachstum der Zellen in der Kultur eingeschränkt ist, besteht erfahrungsgemäss ein erhöhtes Risiko für ein Wachstum mütterlicher Zellen. Findet sich in kritischen Fällen ein weiblicher Chromosomensatz, kann heute eine molekulargenetische Untersuchung Klarheit schaffen. In diesen Fällen wird das Labor nach etwa 1-2 Wochen um eine Blutprobe der Mutter bitten.

Mosaikbefunde

Von einem Mosaikbefund wird gesprochen, wenn Zellen mit Chromosomenanomalie neben solchen mit normalem Chromosomensatz vorkommen. Die Konsequenzen eines Mosaikbefundes hängen vor allem davon ab, wie die Verteilung der Zellen beim Kind ist: viele Zellen mit Chromosomenanomalie bedeuten schwerere Symptome, wenige Zellen bedeuten leichte oder keine Symptome.

Bei einer vorgeburtlichen Chromosomenuntersuchung werden nach nationalen und internationalen Richtlinien meist 15 - 20 Zellen untersucht. Das Kind besteht jedoch aus vielen Milliarden von Zellen, von denen damit nur wenige, aus einer sehr beschränkten Zahl von Geweben, untersucht werden können. Dies ist der Grund dafür, dass auch bei normalem Chromosomenbefund der vorgeburtliche Chromosomenuntersuchung ein Mosaikzustand zwar unwahrscheinlich, jedoch nicht mit letzter Sicherheit auszuschliessen ist.

Mosaikbefunde in der Zellkultur

Chromosomenanomalien können auch in der Zellkultur neu entstehen. Dies äussert sich praktisch immer durch einen Mosaikbefund. Einzelne Zellen mit Chromosomenanomalie sind recht häufig und praktisch immer kulturbedingt, d. h. sie weisen nicht auf eine Chromosomenanomalie beim Kind hin. Erst wenn die gleiche Chromosomenanomalie in mehr als einer Kultur oder Zellkolonie auftritt, wächst das Risiko eines Mosaikbefundes beim Kind. Durch Richtlinien geregelte zusätzliche Untersuchungsmassnahmen führen in diesen Situationen meist, leider jedoch nicht immer, zu einer richtigen Diagnose.

Mosaikbefunde im Mutterkuchen

Mosaikbefunde werden aus biologischen Gründen nach Chorionbiopsien etwa doppelt so häufig (1 %) gefunden wie nach Amniozentese. Dies ist auf Chromosomenanomalien zurückzuführen, die auf den Mutterkuchen beschränkt sind und beim Kind nicht vorkommen. In Zweifelsfällen kann eine Fruchtwasserentnahme erforderlich sein. Manchmal verzögern Chromosomenanomalien des Mutterkuchens das Wachstum des Kindes, so dass eine spezielle Überwachung der Schwangerschaft angezeigt ist.

Unentdeckte Zwillingsschwangerschaft

In extrem seltenen Situationen können Zellen eines früh unbemerkt abgestorbenen Zwillings in die Gewebeprobe gelangen und so zu einer Fehldiagnose führen.

Zusammenfassung

Durch den gezielten Einsatz von Ultraschall und molekulargenetische Untersuchungen sowie ggfls. eine Ausdehnung der Chromosomendiagnostik lassen sich die Risiken für diagnostische Irrtümer erfolgreich verringern. Wie in anderen Bereichen der Medizin auch, ist eine absolute Sicherheit jedoch nicht zu erreichen.

Bei Rückfragen oder weiterem Informationsbedarf wenden Sie sich bitte an das Sekretariat der Medizinischen Genetik: 061 265 36 20