

Einleitung

Die zytogenetische Analyse von Fruchtwasserzellen ist die am weitesten verbreitete Methode vorgeburtlicher Diagnostik, um Chromosomenveränderungen bei dem ungeborenen Kind zu erkennen. Bei der Chromosomenanalyse werden Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl (z. B. die Trisomie 21 [Down-Syndrom]) als auch grobe Veränderungen der Chromosomenstruktur (z. B. Cri du Chat-Syndrom) nachgewiesen.

Warum erfolgt eine vorgeburtliche Chromosomenanalyse?

Die häufigsten Gründe sind z. B. das alterabhängig erhöhte Risiko für eine Chromosomenveränderung bei Schwangeren ab dem 35. Lebensjahr, auffällige Befunde beim Ersttrimester-Screening, pathologische Ultraschallbefunde, familiäre Belastung für eine genetische Veränderung.

Welche Risiko beinhaltet die Fruchtwasserpunktion?

Die Fruchtwasserpunktion erfolgt in der Regel zwischen der 14. und 18. Schwangerschaftswoche. Das Risiko, dass durch diesen Eingriff eine Fehlgeburt ausgelöst wird, liegt bei etwa 0,5% (Fehlgeburt bei etwa 1 von 200 Frauen).

Wie lange dauert die Chromosomenanalyse?

Nach Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) erfolgt eine Züchtung der Fruchtwasserzellen im Labor. Das Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt nach etwa 10 Tagen vor, ggf. länger (z. B. bei blutigem Fruchtwasser). Um die Wartezeit der Ergebnismitteilung zu verkürzen, können in einem schnellen Untersuchungsverfahren Chromosomenveränderungen (z.B. Trisomie 21, 18 und 13) bereits innerhalb von 24–48 Std. mit 98%iger Sicherheit erfasst werden (PCR-Schnelltest). Zusätzlich zur Chromosomenanalyse erfolgt eine Alpha-1-Fetoprotein (AFP)-Bestimmung im Fruchtwasser, um mit einer großen Wahrscheinlichkeit einen Neuralrohrdefekt bei dem ungeborenen Kind auszuschließen oder ggf. nachzuweisen.

Welche Sicherheit hat die Chromosomenanalyse?

In sehr seltenen Fällen lassen sich keine Zellen anzüchten, so dass ggf. eine Repunktion erfolgen muss. Des Weiteren kann es bei der Kultivierung zur Anzüchtung von mütterlichen Zellen kommen, so dass eine weiterführende Diagnostik notwendig ist. In seltenen Fällen werden mütterliche Chromosomenveränderungen gefunden, die beim ungeborenen Kind selbst nicht vorkommen müssen. Solche Befunde verlangen eine weitergehende Untersuchung (erweiterte Ultraschalldiagnostik, ggf. Repunktion).

Das Ergebnis der Chromosomenanalyse gibt eine hohe, aber keine absolute Sicherheit. Kleine strukturelle Chromosomenveränderungen und Mosaik werden nicht immer erkannt. Fehlbildungen bzw. Krankheiten, die durch Gendefekte verursacht werden, sind durch diese Untersuchung nicht auszuschließen.

Was tun bei einem pathologischen oder auffälligen Befund?

In einer Beratung durch den behandelnden Arzt und/oder durch eine humangenetische Beratungsstelle wird Ihnen der Befund erläutert und Sie werden über weitere Vorgehensmöglichkeiten informiert.

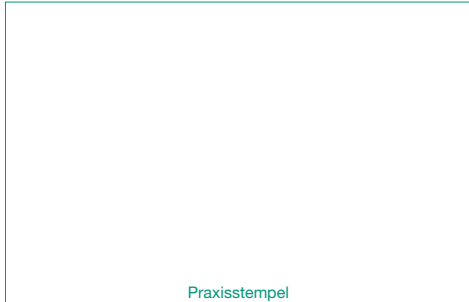
Kosten

Die Kosten für diese Untersuchungen übernehmen i. d. R. die Krankenkassen, wenn ein erhöhtes Risiko für eine schwerwiegende Erkrankung besteht.

Weitere Informationen

Ihr behandelnder Arzt wird Ihnen Ihre weiteren Fragen zu diesem Thema gern beantworten. Gerne können Sie uns im Labor Lademannbogen auch unter der Tel.: 040/53805-800 anrufen.

Wünschen Sie weitere Informationen
oder haben Sie noch Fragen,
sprechen Sie uns an – wir werden Sie gern
eingehender beraten.



Praxisstempel

Laboruntersuchungen:

Labor Lademannbogen
Lademannbogen 61 – 63
22339 Hamburg
www.labor-lademannbogen.de
E-mail: info@labor-lademannbogen.de

Service-Telefonnummer:
040 - 53 80 50



Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen (Amniozentese)

