



Aufklärung zur Genetischen Diagnostik bei Fehlgeburten

Sie haben leider bereits mehrere Schwangerschaften durch eine Fehlgeburt verloren. Es ist nun die Frage aufgekommen, ob erbliche Gründe die Ursache hierfür sind. Diese könnten ein höheres Risiko für weitere Fehlgeburten oder für eine kindliche Erkrankung signalisieren. Die häufigste –genetische– Ursache für Fehlgeburten in den ersten 3 Schwangerschaftsmonaten sind zahlenmäßige und strukturelle Chromosomenveränderungen.

Chromosomenstörungen

Unser Erbgut ist auf 46 Chromosomen verteilt, die in jeder Zelle enthalten sind. Wir können ihre Zahl und Struktur mit Hilfe einer Blutprobe gezielt untersuchen. Es handelt sich um 23 Paare von je 2 einander entsprechenden Chromosomen. Eines dieser Chromosomenpaare sind die Geschlechtschromosomen: Frauen tragen in ihren Zellen 2 X-Chromosomen, Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Bei der Aufteilung der elterlichen Chromosomen in der Ei- und Samenzelle vor der Befruchtung kommt es sehr häufig zu Fehlern. Es entsteht eine befruchtete Eizelle mit z.B. einem überzähligen Chromosom. Dies kann grundsätzlich jedes Chromosom betreffen. Ein häufiges Beispiel ist die Trisomie des Chromosoms Nr. 21, das Down-Syndrom.

Aus der befruchteten Eizelle entstehen Embryo und Plazenta. In über 90% der Fälle werden sie sich bei einer solchen Chromosomenstörung nicht entwickeln können, es kommt zur Fehlgeburt. Selten reift ein Kind mit einer Chromosomenstörung bis zur Geburt aus: Veränderungen der Chromosomenzahl (ausgenommen der Geschlechtschromosomen) beeinträchtigen die körperliche und geistige Entwicklung des Kindes.

Seltener sind Veränderungen der Chromosomenstruktur bei einem der Partner. So können Chromosomen kleine Abschnitte untereinander austauschen. Wir nennen dies eine „Translokation“. Wenn es dabei nicht zu einer Veränderung oder einem Verlust von Erbinformation kommt, wird dies ohne Folgen bleiben: der Träger ist körperlich und geistig völlig gesund - wir nennen eine solche Translokation „balanciert“. Bei der Aufteilung der Chromosomen vor der Befruchtung kann es jedoch zu einer Fehlkombination der Chromosomen/ -abschnitte kommen, einer dann „unbalancierten“ Chromosomenveränderung. Die befruchtete Eizelle wird sich zumeist nicht weiterentwickeln können, es kommt zu einer frühen Fehlgeburt, die u.U. nur als Fertilitätsstörung wahrgenommen wird. Ein Kind mit einer unbalancierten Translokation wird in seiner körperlichen und geistigen Entwicklung sehr eingeschränkt sein, unabhängig von den beteiligten Chromosomen und der Größe der verlagerten Chromosomenabschnitte.

In unserer durchschnittlichen Bevölkerung findet sich bei etwa jedem 10. eine genetisch bedingte, erhöhte Neigung zur Entwicklung eines Blutgerinnsels, für eine Thrombose. In der Schwangerschaft können Blutgerinnsel die Blutgefäße der Plazenta verschließen und dadurch die Ernährung des Embryos/ Föten so einschränken, dass es zu einer Fehlgeburt kommen kann. Dieses Risiko kann durch die Gabe eines für das Kind verträglichen Blutverdünners (ein Heparinpräparat) gesenkt werden. Deswegen wird Frauen nach einer 2. Fehlgeburt auch eine genetische Diagnostik der Gerinnung angeboten. Diese Gentests sind aus einer Blutprobe möglich.

In sehr großem Umfang lassen sich Chromosomenveränderungen in einer Blutuntersuchung oder vorgeburtlich durch z.B. eine Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie erkennen. Bei einem auffälligen Befund wird Ihnen eine **Genetische Beratung** bei einem Facharzt/ einer Fachärztin für Humangenetik zur Erläuterung angeboten, die auch Ihre Angaben zur eigenen Krankengeschichte und Familienanamnese berücksichtigt. Dabei werden auch weitergehende Untersuchungen soweit Möglichkeiten der weiteren Vorgehensweise mit Ihnen besprochen. Sie erhalten eine ausführliche Information zu Ihrer spezifischen Frage, den vorliegenden eigenen und familiären Befunden, die abschließend in einem Beratungsbrief für Sie zusammengefasst werden. Mit Ihrem Einverständnis erhält Ihr Arzt einen Arztbericht. Die Kosten der Genetische Beratung werden von Ihrer Krankenversicherung getragen.

Grundsätzlich können Sie eine Genetische Beratung bei allen Fragen zu erblichen Erkrankungen in der Familie oder genetischer und vorgeburtlicher Diagnostik im Allgemeinen in Anspruch nehmen.