

SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Blaicher W, Schmid M, Husslein P

**Fallberichte aus der pränatalen genetischen
Beratung**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008; 26 (3)
(Ausgabe für Österreich), 6-8*

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008; 26 (3)
(Ausgabe für Schweiz), 6-6*

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Erschaffen Sie sich Ihre ertragreiche grüne Oase in Ihrem Zuhause oder in Ihrer Praxis

Mehr als nur eine Dekoration:

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate, Kräuter und auch Ihr Gemüse ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz ohne grünen Daumen?

Dann sind Sie hier richtig





Fallberichte aus der pränatalen genetischen Beratung

W. Blaicher, M. Schmid, P. Husslein

„Fortschritt – das bedeutet, dass wir unsere alten Sorgen gegen neue eintauschen.“

Bertrand Russel (englischer Philosoph, Mathematiker und Logiker, 1872–1970)

Der technologische Fortschritt im Bereich der Genetik stellt Frauenärzte vor neue Herausforderungen. Genetische Analysen können immer rascher und umfassender durchgeführt werden. Die entsprechende genetische Beratung der Patienten wird dadurch immer komplexer sowie ethisch und inhaltlich anspruchsvoller. Die Bandbreite an „Wünschen an die genetische Beratung“ ist enorm. Sie reicht von „ich akzeptiere mein Schicksal“ bis zu „auf jeden Fall ein gesundes Kind“. Angeheizt von Meldungen über neue Möglichkeiten genetischer Analysen wird darüber hinaus auch der Wunsch nach prädiktiver pränataler Diagnostik immer häufiger. Die rezenten Urteile des OGH im Bereich der Pränataldiagnostik tun ihr Übriges, um die beratenden Ärzte mit sehr komplexen Fragestellungen zu konfrontieren.

Außerhalb der Ordinationen und Krankenhäuser werden einstweilen die Ziele und Konsequenzen von genetischen Analysen und Pränataldiagnostik weiter äußerst kontrovers diskutiert: Die Meinungspalette reicht, sowohl in der Boulevardpresse als auch bei Experten, von „Töten als Anmaßung“ bis „Lebenlassen als Zumutung“. Die Frage nach „lebenswertem Leben“ und „Zumutbarkeit“ ist natürlich stark von familiären, kulturellen, religiösen Wertvorstellungen geprägt. Den „Beratern“ steht letztendlich wohl kein Urteil zu, jedoch müssen sie als Ärzte ihr Tun mit ihrem Gewissen vereinbaren können. Insgesamt stellt sich für die Pränataldiagnostik jedoch zunehmend die Frage, ob alles technisch Machbare auch ethisch vertretbar ist.

In unserem Konsensus-Statement über „Bedingungen spezieller pränataler genetischer Pränataldiagnostik“ [Speculum 2007; 25 (2): 20–4] haben wir viele Fragen zu diesem Thema bereits geklärt und damit die immer komplexer und ethisch anspruchsvoller werdenden Entscheidungen auf eine breitere Basis gestellt: Konsequenzen der pränataldiagnostischen genetischen Abklärung sind „umso eher vertretbar, je weniger weit die Entwicklung des Ungeborenen fortgeschritten ist, je früher die Erkrankung einzutreten droht, je gravierender sie ist, je höher ihre Penetranz ist und je geringer die Chancen ihrer Therapie sind.“

Darüber hinaus wurde in unserem Editorial „Prädiktive Pränataldiagnostik und genetische Beratung“ [Speculum 2008; 26 (1): 4–5] klargestellt, dass „bei bestehenden familiären Risikofaktoren eine genetische Beratung unbedingt präkonzeptionell stattfinden sollte“. Nicht nur um Zeit für die entsprechenden notwendigen genetischen Analysen zu haben, sondern auch um im Rahmen einer entsprechenden Beratung auf ethische Aspekte im persönlichen Kontext der PatientIn in Ruhe eingehen zu können.

Viele Fragen sind dennoch offen: Muss ich alle PatientInnen über alles technisch Machbare informieren oder nur bei gezieltem Nachfragen kompetente Antwort geben? Wie gehe ich mit Ratsuchenden um, die eigentlich gar keinen Rat suchen, sondern von Dritten zu uns geschickt wurden? Wie gehe ich mit „abhängigen“ (Minderjährige, schwer Behinderte, die auf die Hilfe anderer angewiesen sind) Ratsuchenden um, die gemeinsam mit ihren „Betreuern“ in die Beratung kommen? Was ist, wenn ich Zweifel an der Entscheidung der Ratsuchenden habe? Wenn unklar ist, ob eine invasive pränatale Diagnostik nur aus „Angst vor der Nadel“ abgelehnt wird, ohne das Ausmaß der Erkrankung zu begreifen? Wie „hart“ muss man beraten, wo es doch ein Recht auf Nichtwissen gibt?

Um Sie, liebe LeserInnen, noch mehr in unsere Entscheidungsfindungen einblicken lassen zu können, werden wir ab dieser Ausgabe des SPECULUM jeweils eine Seite für einen Fallbericht aus der pränatalen genetischen Beratung nutzen. Wir hoffen, so die Sensitivität in Bezug auf entsprechende Fragestellungen zu steigern, Lösungsansätze aufzuzeigen und zu diskutieren.

Pränatale Kortisontherapie zur Vermeidung der Virilisierung des äußeren Genitales bei Mädchen mit klassischem Adrenogenitalen Syndrom (AGS)

Hintergrund und Fragestellung

Die 23-jährige Ratsuchende hat einen 4-jährigen Sohn mit AGS, sie ist zum Zeitpunkt der Beratung in der SSW 5. Die molekulargenetischen Untersuchungsergebnisse beider Elternteile bestätigen den Überträgerstatus für AGS. Nun fragen die Eltern bei bestehender Schwangerschaft nach dem Wiederholungsrisiko sowie nach Möglichkeiten der pränatalen Diagnose und Therapie.

Inhalt der Beratung

Das AGS tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:7000 auf, ca. jeder 40. Mensch ist Überträger dieser hereditären Stoffwechselerkrankung [1]. Das AGS folgt einem autosomal rezessiven Erbgang mit einem Wiederholungsrisiko von 25 %. Durch einen Enzymdefekt ist die Bildung von Aldosteron und Kortisol gestört. Je nach Enzymdefekt lassen sich 5 Typen unterscheiden. Am häufigsten (90 % der Fälle) ist die 21-Hydroxylase betroffen. Es kommt zur Überstimulation der Nebennierenrinde und zur Anhäufung von Hormonvorstufen [2]. Ein Problem des AGS ist die Virilisierung des äußeren Genitales bei betroffenen Mädchen durch Abbauprodukte dieser Hormonvorstufen. Studien haben gezeigt, dass die pränatale Kortisontherapie mit Dexamethason die Virilisierung des äußeren Genitales bei betroffenen Mädchen in $\frac{3}{4}$ der Fälle verringern bzw. verhindern kann. Dexamethason passiert die Plazenta und hemmt beim Feten in der Nebenniere (nicht jedoch in den Keimdrüsen) die Produktion virilisierender Hormone [3]. Mögliche Nachteile der pränatalen Kortisontherapie sind mütterliche Kortison-Nebenwirkungen wie Appetitsteigerung, Gewichtszunahme, Ödeme, Hypertonie, Glukoseintoleranz, Stimmungsschwankungen, epigastrische Schmerzen und cushinoides Aussehen. Generell wird die Therapie jedoch gut vertragen. Studien über Kortison in der Schwangerschaft konnten bisher keinen wesentlichen Nachweis einer Schädigung der Kinder zeigen, jedoch ist die Fehlgeburtenrate etwas erhöht [4]. Im Tiermodell (Ratten) sind Wachstumsretardierung und Hypertonie beschrieben.

Procedere

Beginn mit pränataler Kortisontherapie in einer Tagesdosis von 20 µg/kg Körpergewicht, aufgeteilt auf 3 Gaben so früh wie möglich, da die Geschlechtsdifferenzierung bereits ab SSW 6 erfolgt. Chorionzottenbiopsie in SSW 11/12 zur Geschlechtsbestimmung; alternativ kann etwas später die sonographische Geschlechtsbestimmung erfolgen. Bei weiblichem Geschlecht erfolgt die molekulargenetische Untersuchung hinsichtlich AGS. Bei männlichem Geschlecht bzw. bei nicht betroffenem Mädchen wird die Kortisontherapie beendet; bei einem betroffenen Mädchen wird die Kortisontherapie bis zur Geburt fortgesetzt. Vorstellung des Kindes bei den Kinderärzten *post partum* wegen der Gefahr einer Salzverlustkrise bzw. zur weiteren pädiatrischen Betreuung.

Kommentar

In unserem Fall wurde eine Chorionzottenbiopsie in SSW 11 durchgeführt. Bei weiblichem Geschlecht erfolgte die molekulargenetische Untersuchung, die das Vorliegen eines AGS nachwies. Die daraufhin weitergeführte Kortisontherapie wurde von der Mutter gut vertragen, der Schwangerschaftsverlauf sowie die Geburt waren komplikationslos. Bei dem Mädchen besteht ein kurzer Sinus Urogenitalis, jedoch keine Klitorishypertrophie. Dieser Fall zeigt, dass die pränatale Kortisontherapie bei gesichertem Überträgerstatus beider Eltern hinsichtlich AGS ein hervorragendes Beispiel für eine wirkungsvolle pränatale Therapie ist. Besonders wichtig ist die molekulargenetische Untersuchung beider Eltern bereits *vor* einer Schwangerschaft, insbesondere wenn noch kein Kind mit AGS geboren wurde und eine Risikokonstellation besteht (wenn z. B. die Mutter selbst ein AGS hat oder es in der Verwandtschaft ein Kind mit AGS gibt).

LITERATUR:

1. Tariverdian G, Paul M. Genetische Diagnostik in Geburtshilfe und Gynäkologie. Springer-Verlag, Berlin, 1999; 447.
2. Dörr HG. Das adrenogenitale Syndrom (AGS). Klinische Formen, Diagnostik und medikamentöse Therapie. Gynäkologe 1998; 6: 539–48.

3. Speiser PW. Prenatal and neonatal diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia. *Horm Res* 2007; 68 (Suppl 5): 90–2.

4. Lajic S, Nordenström A, Hirvikoski T. Long-term outcome of prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia. *Endocr Dev* 2008; 13: 82–98.

Korrespondenzadresse:

Univ.-Prof. Dr. Wibke Blaicher, Dr. Maximilian Schmid

Univ.-Klinik für Frauenheilkunde, AKH Wien

A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20

E-Mail: wibke.blaicher@meduniwien.ac.at, maximilian.schmid@meduniwien.ac.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ **Bestellung kostenloses e-Journal-Abo**

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

☒ **Bilddatenbank**

☒ **Artikeldatenbank**

☒ **Fallberichte**

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum

Disclaimers & Copyright

Datenschutzerklärung