

SPECULUM

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

Blaicher W, Schmid M

Fallberichte aus der genetischen Beratung

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2009; 27 (4)
(Ausgabe für Österreich), 29-30*

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2009; 27 (4)
(Ausgabe für Schweiz), 29-29*

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

Die Betreuung eines Paares mit balancierter Translokation eines Partners

■ Hintergrund und Fragestellung

Die 32-jährige Ratsuchende kommt mit ihrem 35-jährigen Partner in unsere pränatale genetische Beratung. Sie hatte einen Schwangerschaftsabbruch wegen freier Trisomie 21 sowie einen Schwangerschaftsabbruch wegen multipler Fehlbildungen beim Feten auf Basis einer Translokations-Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Die Zuweisung erfolgt zur Karyotypisierung und zur Eingrenzung des Wiederholungsrisikos.

■ Inhalt der Beratung

Die zytogenetische Untersuchung der Ratsuchenden zeigte einen unauffälligen weiblichen Chromosomensatz. Bei ihrem Partner konnte eine balancierte Translokation zwischen den Chromosomen 13 und 14 (Robertson'sche Translokation) festgestellt werden. Dementsprechend ist die in der letzten Schwangerschaft aufgetretene Translokations-Trisomie 13 beim Feten paternalen Ursprungs.

Bei einer Robertson'schen Translokation fusionieren die langen Arme zweier akrozentrischer Chromosomen (13, 14, 15, 21, 22) unter Verlust der kurzen Arme beider Chromosomen [1]. Träger einer Robertson'schen Translokation sind üblicherweise gesund und phänotypisch komplett unauffällig. Diese balancierte Translokation ist nur im Bezug auf weitere Nachkommen von Bedeutung. Nachfahren von Trägern einer Robertson'schen Translokation können entweder einen unauffälligen Chromosomensatz haben oder ebenfalls Träger einer balancierten Translokation sein. In die-

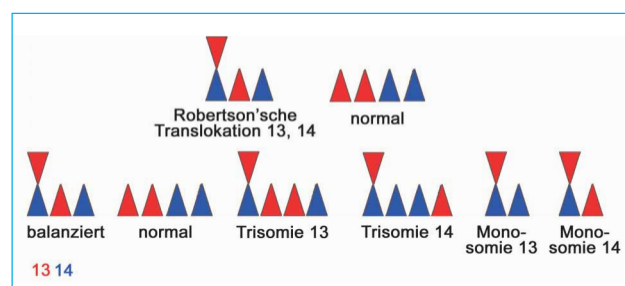
sen beiden Fällen ist von einem gesunden Kind ohne phänotypische Auffälligkeiten auszugehen. Es kann jedoch auch aufgrund einer Verteilungsstörung zu partiellen Mono- und Trisomien kommen (Abb. 1). In solchen Fällen kommt es häufig zu frühen Fehlgeburten bzw. zum Auftreten von körperlichen und geistigen Behinderungen bei den Nachkommen. Das Risiko dafür wird je nach Literaturangabe zwischen 1 und 15 % angegeben [2].

Die Schwangerschaft mit freier Trisomie 21 ist davon unabhängig zu betrachten. Freie Trisomien entstehen aufgrund einer Verteilungsstörung (meiotische Non-Disjunktion) bei der Reifeteilung der Keimzellen (in 95 % in der Eizelle, in 5 % in der Samenzelle). Bei einem solchen sporadischen Fall einer Trisomie 21 ist das Wiederholungsrisiko für weitere Nachkommen sehr gering gegenüber den Kindern anderer Mütter des gleichen Alters erhöht (ca. 1 % höher als das altersentsprechende Basisrisiko) [3].

■ Procedere

Im Falle einer neuerlichen Schwangerschaft wird insbesondere zum Ausschluss des Vorliegens einer unbalancierten Translokation beim Feten eine Chorionzottenbiopsie in der 11./12. SSW empfohlen. Unabhängig da-

1: Robertson'sche Translokation 13, 14



von bieten wir jeder Schwangeren ein Nackentransparenz-Screening sowie ein Organ-Screening an.

Kommentar

„Chromosomenstörung“ ist nicht gleich „Chromosomenstörung“. Das Rat suchende Paar hat zwei unterschiedliche Problematiken mit unterschiedlichem Wiederholungsrisiko in der Anamnese. Beide können jedoch im Rahmen einer invasiven pränatalen Diagnostik ausgeschlossen werden. Wäre die Robertson'sche Translokation maternalen Ursprungs, käme im Rahmen einer In-vitro-Fertilisation theoretisch auch eine Polkörperchendiagnostik in Frage.

Auch im Rahmen der Abklärung bei Abortus habituais ist es wichtig, an die Möglichkeit des Vorliegens einer balancierten Translokation bei einem der beiden Partner zu denken. Gemäß internationalen Leitlinien wird eine Karyotypisierung bei wiederholten frühen Fehlgeburten empfohlen [4]. Weiters ist zu bedenken, dass auch andere Familienmitglieder des Trägers der balancierten Translokation betroffen sein können. Eine Untersuchung weiterer Familienmitglieder sollte daher angeboten werden.

LITERATUR

1. Tariverdian G, Paul M. Genetische Diagnostik in Gynäkologie und Geburtshilfe. Leitfaden für Klinik und Praxis. Springer-Verlag, Berlin, 1999.
2. Engels H, Eggermann T, Caliebe A, et al. Genetic counseling in Robertsonian translocations: frequencies of reproductive outcomes and infertility in 101 pedigrees. *Am J Med Genet A* 2008; 146A: 2611–6.
3. Newberger DS. Down syndrome: prenatal risk assessment and diagnosis. *Am Fam Physician* 2000; 61: 825–32.
4. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). ACOG practice bulletin. Management of recurrent pregnancy loss. Number 24, February 2001. *Int J Gynaecol Obstet* 2002; 78: 179–90.

Korrespondenzadresse:

Univ.-Prof. Dr. Wibke Blaicher

Dr. Maximilian Schmid

Univ.-Klinik für Frauenheilkunde,

Medizinische Universität 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](#)