

Weitere Indikationen für Genetische Beratung / Genetische Diagnostik:

- Bindegewebserkrankungen
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Geistige und körperliche Behinderung
- Gerinnungsstörungen
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Herzmuskelerkrankungen, Herzschwäche, Herzinfarkt)
- Krebserkrankungen (Darmkrebs, Brustkrebs etc.)
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Neurologische Erkrankungen (Parkinson-Krankheit, Alzheimer-Krankheit)
- Nierenerkrankungen (z.B. Zystennieren)
- Stoffwechselstörungen (Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen)
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

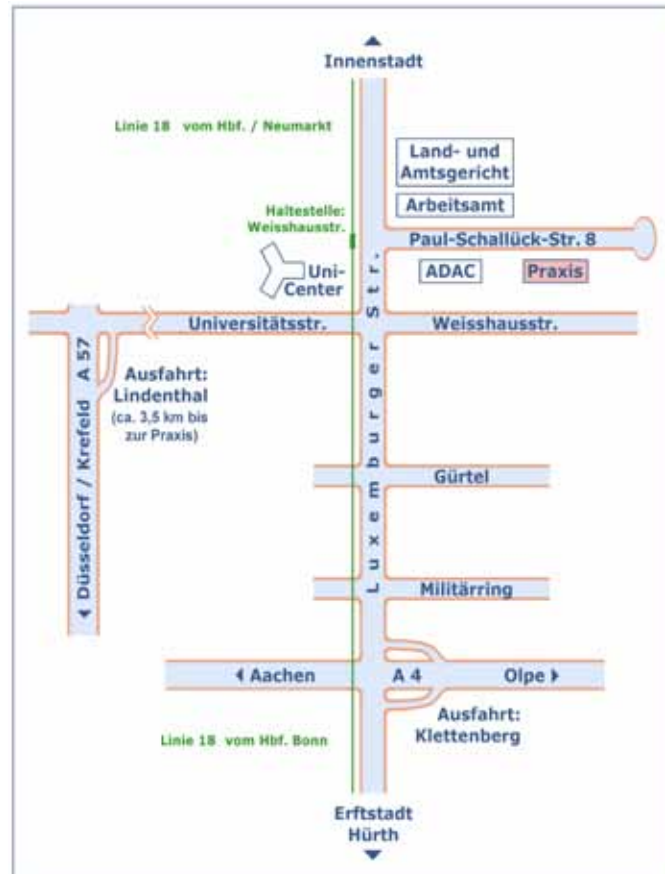
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31

www.genetikzentrum.de



Blickpunkt Humangenetik

Fehlgeburten

Genetische Beratung - Genetische Diagnostik

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Helena Jung

www.genetikzentrum.de



Fehlgeburten sind häufig vorkommende Ereignisse: etwa 15-20% aller erkannten Schwangerschaften werden durch eine Fehlgeburt beendet. Dabei ereignen sich Fehlgeburten zumeist im ersten Schwangerschaftsdrittel.

Ursachen für Fehlgeburten:

Genetische Faktoren:

Die häufigsten Ursachen für Fehlgeburten sind Chromosomenstörungen des Embryos bzw. Feten. So finden sich bei frühen Fehlgeburten häufig sogenannte Trisomien (d.h. ein überzähliges vollständiges Chromosom oder ein überzähliges Chromosomenstück). Chromosomenanalysen beider Partner zeigen bei 3-5% der Fälle bestimmte Auffälligkeiten, die eine Fehlgeburt verursachen können. Die häufigsten Chromosomenstörungen sind balancierte Translokationen („Umbauten“ zwischen Chromosomen). In diesen Fällen ist das Risiko für eine chromosomale Imbalance bei Nachkommen erhöht. Eine chromosomale Veränderung struktureller oder zahlenmäßiger Art führt häufig zu einer frühen oder auch zu einer späten Fehlgeburt.

Fehlbildungen der Gebärmutter:

Eine Fehlbildung der Gebärmutter kann dazu führen, dass ein Embryo, der sich an der Stelle der Fehlbildung einnistet, aufgrund mangelnder Durchblutung schlechter versorgt wird und infolge dessen abstirbt. Auch Verklebungen und Verwachsungen in der Gebärmutterhöhle können eine Fehlgeburt verursachen. Fehlbildungen der Gebärmutter können mittels Ultraschall erkannt und gegebenenfalls im Rahmen einer Gebärmutter Spiegelung entfernt werden.

Gerinnungsstörungen / Thrombophilie:

Während einer Schwangerschaft neigt das Blut der Schwangeren stärker zur Gerinnung. Aufgrund einer mütterlichen Gerinnungsneigung mit Beteiligung der Plazenta (= des Mutterkuchens) kann es zur Unterver-

sorgung des Kindes mit Nährstoffen kommen. Es gibt sowohl erworbene als auch erblich bedingte Gerinnungsneigungen. Die frühzeitige Erkennung einer Gerinnungsneigung ist wichtig für die Behandlung der Schwangeren bzw. zur Vorbeugung einer Fehlgeburt.

Infektionen:

Infektionen spielen ebenfalls eine nicht zu unterschätzende Rolle als Ursache von Fehlgeburten, insbesondere in späteren Schwangerschaftsstadien.

Hormonstörungen:

Sowohl eine erhöhte als auch eine verminderte mütterliche Hormonausschüttung kann für eine Fehlgeburt verantwortlich sein. So sind Fehlfunktionen der Schilddrüse, der Hypophyse und der Eierstöcke als Ursache bekannt.

Auch ein latenter Diabetes mellitus kann eine Fehlgeburt verursachen. Deshalb sollten Frauen sich bereits vor einer geplanten Schwangerschaft und/oder während einer Schwangerschaft auf das Vorliegen eines Diabetes mellitus untersuchen lassen. Dies gilt insbesondere für Frauen mit familiär bedingt erhöhtem Diabetesrisiko.

Umweltfaktoren:

Mütterlicher Nikotin- sowie Alkoholgenuss erhöhen das Fehlgeburtenrisiko. Der möglicherweise schädigende Einfluss von Medikamenten oder (Röntgen-)Strahlen während der Schwangerschaft muss im Einzelfall geklärt werden.

Immunologische Faktoren:

Wenn der menschliche Organismus mit körperfremden Substanzen in Kontakt kommt, so bildet er gewöhnlich Antikörper zur Abwehr. Ein Embryo trägt neben den mütterlichen Genen auch die Gene des Vaters und ist somit in großen Teilen dem mütterlichen Immunsystem ebenfalls fremd. Das Immunsystem der Mutter bildet zwar im Falle einer Schwangerschaft Antikörper, was – im Gegensatz zur Antikörperbildung bei einer Infektion –

jedoch zu einer schützenden Immunreaktion führt. Zu viele Ähnlichkeiten zwischen den Oberflächenmarkern der mütterlichen und denen der väterlichen Zellen können zum Ausbleiben dieser Antikörperbildung im mütterlichen Körper führen, wodurch das Risiko einer Fehlgeburt erhöht wird.

Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

Besonders im Falle sich wiederholender Fehlgeburten („habituelle Abort“) ist die Inanspruchnahme einer speziellen humangenetischen Beratung indiziert. Im Rahmen des humangenetischen Beratungsgesprächs können auch durch Erhebung der Familienanamnese bestimmte Risiken für Fehlgeburten, aber auch für den sich weiterentwickelnden Feten, ermittelt werden.

Begründet sich dann das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung, so sind oftmals spezielle zytogenetische und/oder molekulargenetische Analysen indiziert.

Den Ratsuchenden werden – entsprechend Gendiagnostikgesetz – Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchungen erläutert.

Eine zytogenetische und/oder molekulargenetische Analyse kann durch jeden Arzt beauftragt werden, sollte jedoch mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verbunden sein. Entsprechend Gendiagnostikgesetz muss vor und nach insbesondere prädiktiver Testung eine humangenetische Beratung erfolgen bzw. eine solche dem Patienten angeboten werden.

Hinweis:

Die Leistung einer Genetischen Beratung sowie die einer indizierten genetischen Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Genetische Beratung und genetische Diagnostik unterliegen nicht der Budgetierung.