

## Chromosomendiagnostik: Abortmaterial

### Indikation

### Abklärung der Abortursache

### Pathophysiologie

15–20% aller klinisch erkannten Schwangerschaften enden mit einem Spontanabort (auf die Präimplantationsphase bezogen sogar 33 %). Die Wiederholungswahrscheinlichkeit beträgt nach einem Abort 13.2 %, nach zwei Aborten 36.9 %. Aetiologisch sind gynäkologisch-anatomische, immunologische und exogene Störungen, wie z.B. Virusinfektionen, Röntgenstrahlen und Umwelteinflüsse verantwortlich. Bei ca. 50 % aller Spontanaborte liegt eine Chromosomenaberration zugrunde. Histopathologische Hinweise auf Chromosomenstörungen sind eher unzuverlässig und als Ersatz für eine Chromosomenanalyse nicht geeignet.

### Chromosomenkonstellation bei Spontanaborten (8.–12. SSW): Häufigkeit

Karyotyp	Häufigkeit in %	Karyotyp	Häufigkeit in %
<b>Autosomale Trisomie</b>	<b>25 %</b>	<b>45, X</b>	<b>10 %</b>
Trisomie 16	8 %	<b>Triploidie</b>	<b>8 %</b>
Trisomie 21	2 %	(z.B. 69, XXX)	
Trisomie 22	2 %	<b>Tetraploidie</b>	<b>3 %</b>
Trisomie 15	2 %	(z.B. 92, XXXX)	
Trisomie 13	1 %	<b>Andere</b>	<b>4 %</b>
Trisomie 18	1 %	<b>46, XX oder 46, XY</b>	<b>50 %</b>
Andere	9 %		

### Methode

Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder fetalen Lymphozyten (Nabelschnur- oder Herzblut). In vielen Fällen ist das Abortmaterial regressiv verändert oder bakteriell kontaminiert und teilt sich in vitro zögernd oder gar nicht. Ein zytogenetisches Ergebnis lässt sich dennoch in 75 % der Fälle erzielen.

### Probengewinnung

#### Chorionzotten, ≥ 10 mg

- 1–4 Chorionzotten-Tube mit Transportmedium oder
- 1–4 sterile Röhrchen mit steriler physiologischer Kochsalz-Lösung

Direkt nach der Gewinnung des Abortmaterials das Chorionzottengewebe (ca. 2 ml pro Röhrchen!) unter sterilen Bedingungen ins Transportmedium geben. Blutige Probe vorher in physiologischer Kochsalzlösung spülen.

#### Fetales Blut, 2–10 ml,

- 1–2 Natrium-Heparin-Tube, grün

### Transport

Nach telefonischer Voranmeldung und Absprache mit dem Genetikteam

### Information

M. Ackermann, dipl. Biologin, Abteilungsleiterin Genetik  
Dr. pharm. A.L. Hugentobler, Stv. Abteilungsleiterin Genetik  
B. Schneider Baum, dipl. Biologin

Literatur auf Anfrage