

Ärzteinformation

Genetische Untersuchungen an Gewebe von Spontanaborten (Abortuntersuchung)

Untersuchungsmaterial und Analysen

In rund 55% der Spontanaborte sind Chromosomenstörungen die Ursache für den Verlust der Schwangerschaft. In der Mehrzahl der Fälle sind es numerische Aberrationen (autosomale Trisomien, numerische Aberrationen der Geschlechtschromosomen, Triploidien), seltener strukturelle Chromosomenveränderungen (z.B. unbalanzierte reziproke Translokationen), welche den Fruchttod verursachen.

Ausgangsmaterial für die Untersuchung sind in der Regel Chorion- oder Plazentazotten, in Ausnahmefällen auch Hautstücke des Embryos oder Feten. Die Analyse kann auf zwei Arten erfolgen:

- 1.) Zytogenetisch mittels einer Karyotypuntersuchung,
- 2.) molekulargenetisch mittels quantitativer Fluoreszenz-PCR (Aneu-PCR).

Voraussetzung für die zytogenetische Analyse ist vitales Gewebe, aus dem eine Gewebe- oder Zellkultur angelegt werden kann. Ist das Gewebe bereits abgestorben, kommt die molekulargenetische Analytik zum Einsatz.

Präanalytik

Entnahme und Zustellung

Für die Untersuchung eignen sich am besten Gewebestücke aus dem Chorion oder der Plazenta. Selbst wenn der Embryo oder Fetus in utero bereits vor längerer Zeit abgestorben ist, finden sich hier noch am ehesten vitale Zellen.

- Abortgewebe unmittelbar nach der Ausstossung möglichst aseptisch entnehmen
- Sofort in einem Gefäss mit steriler physiologischer Kochsalzlösung oder Chorion-Transportmedium* waschen
- Gewebe in das Transportgefäss* mit neuer Lösung überführen
- Röhrchen mit Namen und Geburtsdatum der Patientin beschriften
- Sofort per Express oder Kurier dem Labor zustellen
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

***Medium, Transportröhrchen und Versandbehälter sind im Spital vorhanden; ansonsten bitte vom Labor anfordern**

Auftragserteilung, Voranmeldung

Verwenden Sie für die Auftragserteilung das von der Genetica zur Verfügung gestellte Formular «Auftragsformular für postnatale Chromosomenuntersuchungen». Wichtig sind korrekte und ausführliche Angaben zur Indikation und zur Schwangerschaft.

Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist erwünscht.

Analytik im Labor

Zytogenetische Untersuchung: Methode, Auswertung, Sensitivität

Die zytogenetische Analyse wird an einer Gewebekultur durchgeführt. Nach Herstellung der Chromosomenpräparate werden routinemässig 10 Mitosen fotografiert. Von den Fotografien werden 2–3 Karyogramme erstellt und die restlichen Bilder analysiert oder teilanalysiert. Die Untersuchung erlaubt einen sicheren Nachweis numerischer und grösserer struktureller Aberrationen.

Molekulargenetische Untersuchung: Methode, Auswertung, Sensitivität

Mittels quantitativer Fluoreszenz-PCR (Aneu-PCR) werden die Trisomien 7, 13, 15, 16, 18, 21, 22, die Triploidie und numerische Anomalien der Geschlechtschromosomen erfasst. Andere numerische Chromosomenstörungen und strukturelle Aberrationen können damit nicht erkannt werden. Die Untersuchung erreicht eine Sensitivität von rund 85%.

Die Analyse benötigt keine vorgängige Zellkultur und kann somit auch an abgestorbenen Zellen durchgeführt werden.

Resultatmitteilung

Das Ergebnis der Untersuchung wird den beteiligten Ärzten so rasch als möglich schriftlich mitgeteilt. Wenn gewünscht, wird der Bericht zunächst per Fax oder das Resultat telefonisch übermittelt.

Der Patientin wird keine Mitteilung zur Untersuchung gemacht.

Dauer

Karyotypuntersuchung an Gewebekultur: 3–7 Tage

Quantitative Fluoreszenz-PCR (Aneu-PCR): etwa 1 Woche

Kosten

Die Kosten für die Untersuchungen richten sich nach den Tarifen der eidgenössischen Analysenliste (AL). Bei medizinischer Indikation handelt es sich um kassenpflichtige Leistungen.

Die Rechnungsstellung erfolgt, anders lautende Anweisungen vorbehalten, direkt an die Patientin.

Für Untersuchungen, bei denen im Labor keine Auswertung möglich ist, wird keine Rechnung gestellt.

Auskunft, Beratung

Das Labor kann jederzeit vor und nach der Untersuchung für Auskünfte kontaktiert werden.

Für eine genetische Beratung ist eine Anmeldung (telefonisch oder brieflich) erforderlich.