

Aus der Klinik für Geburtsmedizin
der Medizinischen Fakultät der Charité– Universitätsmedizin Berlin

DISSERTATION

Indikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottenmaterial
unter besonderer Berücksichtigung von Ultraschallbefunden

zur Erlangung des akademischen Grades
Doctor medicinae (Dr. med.)

vorgelegt der Medizinischen Fakultät der Charité– Universitätsmedizin
Berlin

von

Anja Fünfstück
aus Schildow

Gutachter: 1. Priv.-Doz. Dr. W. Henrich

2. Prof. Dr. H. Hopp

3. Prof. Dr. F. Kainer

Datum der Promotion: 30. Januar 2007

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung.....	5
1.1	Einteilung der pränataldiagnostischen Methoden, geschichtlicher Rückblick, Indikationen und Risiken der Chorionzottenbiopsie.....	5
1.2	Phänotypische Ausprägung von Chromosomenaberrationen.....	8
2	Fragestellung der vorliegenden Arbeit.....	10
3	Material und Methoden.....	11
3.1	Patientenerfassung und Statistik.....	11
3.2	Techniken der Chorionzottenbiopsie.....	13
3.3	Transportmedium für Chorionzotten.....	16
3.4	Kurzzeit-Chorionzottenaufbereitung.....	16
3.5	Chorionzotten-Ansatz der Langzeitkulturen.....	17
3.6	Färbungen und Chorionzottenbeurteilung.....	17
4	Ergebnisse.....	19
4.1	Altersverteilung der Schwangeren zum Zeitpunkt des Eingriffes.....	19
4.2	Schwangerschaftsalter zum Zeitpunkt des Eingriffes.....	19
4.3	Indikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottengewebe im Verlauf der Jahre.....	21
4.4	Ausgewählte Ultraschallindikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottengewebe im Verlauf der Jahre.....	22
4.5	Übersicht über die Indikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottengewebe.....	23
4.6	Ultraschallindikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottengewebe.....	25
4.7	Plexus-choroideus-Zyste als Ultraschallindikation und Ergebnisse der Chorionzottenkaryotypisierung.....	31
4.8	Nackenödem als Ultraschallindikation und Ergebnisse der Chorionzottenkaryotypisierung.....	33
4.9	Hygroma colli als Ultraschallindikation und Ergebnisse der Chorionzottenkaryotypisierung.....	34
4.10	Intrakardialer white spot als Ultraschallindikation und Ergebnisse der Chorionzottenkaryotypisierung.....	35

4.11	Singuläre Umbilikalarterie als Ultraschallindikation und Ergebnisse der Chorionzottenkaryotypisierung.....	36
4.12	Wachstumsretardierung als Ultraschallindikation und Ergebnis der Chorionzottenkaryotypisierung.....	37
4.13	Sandalenlücke als Ultraschallindikation und Ergebnis der Chorionzottenkaryotypisierung	39
4.14	Zusammenfassender Überblick über die ausgewählten Ultraschallbefunde.....	40
5	Diskussion.....	42
5.1	Verteilung der Indikationen zur Chorionzottenkaryotypisierung und deren Verlauf über die Jahre	42
5.2	Ausgewählte Utraschallindikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottengewebe im zeitlichen Verlauf.....	43
5.3	Plexus-choroideus-Zyste und Trisomie 18.....	44
5.4	Chromosomopathien bei Nackenödem.....	47
5.5	Hygroma colli und Turner-Syndrom.....	51
5.6	Intrakardiale white spots und Trisomie 21.....	55
5.7	Singuläre Umbilikalarterie und zytogenetische Auffälligkeiten	59
5.8	Wachstumsretardierung und Chromosomenanomalien.....	63
5.9	Sandalenlücke und Trisomie 21.....	66
6	Zusammenfassung.....	68
7	Literaturverzeichnis.....	70

Für Lea

Danksagung

Für die freundliche Unterstützung während der Vorbereitungsphase und im Rahmen der Fertigstellung meiner Dissertation durch fachliche Unterstützung, Beratung in Fragen der Gestaltung, des Textverständnisses oder im Zusammenhang mit der statistischen Datenauswertung möchte ich folgenden Personen recht herzlich danken:

- Prof. Dr. med. J. W. Dudenhausen
- Prof. Dr. rer. nat. H. Neitzel
- PD Dr. med. W. Henrich
- Dr. med. J. Hartung
- Dipl. Physiker J. Pachaly

Außerdem möchte ich mich bei meinem Ehemann Frank für seine Unterstützung bedanken.

Erklärung

„Ich, Anja Fünfstück, erkläre, dass ich die vorgelegte Dissertationsschrift mit dem Thema: „Indikationen zur Karyotypisierung von Chorionzottenmaterial unter besonderer Berücksichtigung von Ultraschallbefunden“ selbst verfasst und keine anderen als die angegebenen Quellen und Hilfsmittel benutzt, ohne die (unzulässige) Hilfe Dritter verfasst und auch in Teilen keine Kopien anderer Arbeiten dargestellt habe.“

Datum

Unterschrift