

Weitere genetische Risikofaktoren

Derzeit ergibt sich mit Ausnahme von sehr seltenen Erbkrankheiten, die mit erhöhten Fehlgeburtenrisiken einhergehen und eine Abklärung nur bei speziellen Verdachtsmomenten erfordern, kein Anlass für weitere genetische Untersuchungen. Dies gilt sowohl für Genvarianten (Polymorphismen), die zu Fehlgeburten disponieren sollen, wie auch für Erbgutveränderungen in Risikogenen für eine Thromboseneigung bei Frauen ohne konkrete Hinweise auf erhöhte Thromboserisiken.

Wie kann eine humangenetische Beratung Paaren mit Fehlgeburten helfen?

Eine humangenetische Beratung ist ein Gespräch zwischen Ratsuchenden und dem beratenden Facharzt für Humangenetik, das alle Paare mit Fehlgeburten als Kassenleistung in Anspruch nehmen können. Im Rahmen einer humangenetischen Beratung werden der Sachverhalt erklärt, Fragen beantwortet und ggf. weitergehende Untersuchungen veranlasst. Der individuelle Sachverhalt wird für die Ratsuchenden in verständlicher Form schriftlich zusammengefasst.

Die Angaben entsprechen den Vorgaben der AWMF S2k-Leitlinie „Diagnostik und Therapie von Frauen mit wiederholten Spontanaborten“, Dezember 2018

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen
Recklinghausen GbR

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
T: 02361 30 00-201
F: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Humangenetische Beratung auch in Bielefeld:
an der pro familia-Beratungsstelle
T: 02361 30 00-201

Ihre Ansprechpartner:

PD Dr. med. Bianca Mitterski

Fachärztin für Humangenetik
Ärztliche Leitung Humangenetik

PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder

Fachhumangenetikerin (GfH), Clinical Laboratory
Geneticist (EBMG)

Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann

Diplom-Biologin Molekulargenetik

Dipl. Biologin Anne Purczeld

Zytogenetik

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Facharzt für Humangenetik

humangenetik@LADR.de

LADR Fachbereich
Humangenetik

Fehlgeburten

Mögliche Ursachen erkennen
und Lösungen finden



Best.-Nr. 115747 Stand 02/2021

Den Kinderwunsch erfüllen – einen Traum verwirklichen

Die Planung einer Schwangerschaft ist für viele Paare und ihre Familien mit dem sehnlichen Wunsch nach einem Kind verbunden. Eine Fehlgeburt kann dies alles ganz unerwartet beenden, sie wird oft als schmerzlicher Verlust des Wunschkindes erlebt.

Damit taucht der Wunsch auf, die Ursache zu finden und, wenn möglich, zu beseitigen.

Fehlgeburten sind häufige Ereignisse.

Ca. 70 % der frühen Fruchtanlagen enden in einer Fehlgeburt, meist bereits vor Feststellung der Schwangerschaft. Die Häufigkeit wahrgenommener, meist früher Fehlgeburten beträgt 10–15 %.

Von wiederholten Fehlgeburten (rezidivierenden Aborten) wird gesprochen, wenn mindestens zwei Fehlgeburten vor der 20. Schwangerschaftswoche eingetreten sind. Hiervon sind bis zu 5 % der Paare mit Kinderwunsch betroffen, etwa 1 % aller Paare hatten mindestens drei Fehlgeburten. Das statistische Wiederholungsrisiko steigt sowohl mit zunehmendem mütterlichen Alter als auch mit der Zahl der bereits vorangegangenen Fehlgeburten.

Die Chancen für die Geburt eines Kindes nach wiederholten Fehlgeburten sind insgesamt dennoch gut.

Das mütterliche Alter wie auch die Zahl vorangegangener Fehlgeburten beeinflussen die Chancen für die Geburt eines Kindes. Sie betragen für Frauen bis 30 J. nach wiederholten Fehlgeburten mehr als 80 % und für Frauen über 40 J. noch fast 50 %.

Ursachen von Fehlgeburten

Die möglichen Ursachen für Fehlgeburten sind sehr vielfältig und umfassen z. B. Fehlbildungen der Gebärmutter, Infektionen, mütterliche Erkrankungen wie Schilddrüsenfunktionsstörungen oder Diabetes mellitus, immunologische Faktoren im Rahmen von Autoimmunerkrankungen, starkes Übergewicht, aber auch **genetische Faktoren**.

Ihr Frauenarzt wird Sie über mögliche gynäkologische oder internistische Ursachen aufklären und deren Abklärung bei entsprechendem Verdacht veranlassen.

Genetische Ursachen von Fehlgeburten

Generell ist die menschliche Fortpflanzung sehr anfällig für Störungen. Fehler bei der Reifung der Ei- und Samenzellen treten sehr häufig auf. So sind Chromosomenstörungen in ca. 50 % aller Fälle ursächlich für eine Fehlgeburt im ersten Schwangerschaftsdrittel. Chromosomen sind die Träger der Erbanlagen, sie befinden sich in allen kernhaltigen Zellen des menschlichen Körpers. Bei unbemerkten Aborten, die vor dem Ausbleiben der Regelblutung auftreten, werden sogar in bis zu 80 % der Fälle Chromosomenveränderungen als Ursache angenommen.

Die zahlenmäßigen Veränderungen des Chromosomensatzes (Aneuploidien) treten meist sporadisch auf und gehen mit einem nur sehr geringen Wiederholungsrisiko einher. Mit zunehmendem Alter der Frau steigt jedoch die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Aneuploidie an.

Hauptziel einer genetischen Untersuchung ist die Erkennung einer erblichen Chromosomenstörung bei einem Elternteil.

Bei ca. 5 % aller Paare mit wiederholten Fehlgeburten findet sich eine strukturelle Veränderung im Chromosomensatz eines Partners, wie z.B. eine balancierte Translokation (gegenseitiger Stückerwerb zwischen zwei Chromosomen). Träger einer balancierten Translokation sind in der Regel gesund. Allerdings können bei der Keimzellreifung vor der Befruchtung Fehler auftreten, die zu einem unbalancierten Chromosomensatz in der Fruchtanlage führen können. Dadurch bedingt kann es zu Fehl- oder Totgeburten oder in seltenen Fällen auch zu Fehlentwicklungen beim Kind kommen.

Chromosomenanalysen aus Abortgewebe sind zwar grundsätzlich möglich, ihre Aussagekraft ist jedoch begrenzt. Sie können in Fällen wie z. B. bei auffälligem Ultraschallbefund in Erwägung gezogen werden. Eine molekulargenetische Analyse (Array-CGH) kann in diesen Fällen ebenfalls in Betracht gezogen werden. Hierdurch wird die Erkennungsrate auch sehr kleiner Veränderungen der Chromosomen erhöht.

Bei Paaren mit mindestens zwei Fehlgeburten oder in Fällen, in denen eine unbalancierte Translokation im Abortmaterial gefunden wurde, sollte bei beiden Partnern eine Chromosomenanalyse aus dem Blut zum Ausschluss bzw. Nachweis einer balancierten Translokation erfolgen.