Chorionzotten-Biopsie

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) CVS

Englischer Begriff chorion villus sampling (CVS)

Definition Die Chorionzotten-Biopsie (CVS) ist eine Methode zur pränatalen Diagnostik chromosomaler oder genetischer Störungen aus invasiv gewonnenen Chorionzotten (fetale plazentare Zellen).

Beschreibung Die Chorionzotten-Biopsie wurde eingeführt, um gegenüber der Amniocentese die Pränataldiagnostik zu einem früheren Zeitpunkt durchzuführen, nämlich seinerzeit bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche. Dieser Zeitpunkt wurde aus medizinischen Gründen auf heutzutage ab der 11. Schwangerschaftswoche verschoben. Die medizinischen Indikationen sind z. B. mütterliches Altersrisiko, auffällige Ergebnisse beim Erstsemester-Screening, auffällige Nackenfalte, auffällige pränatale Ultraschalluntersuchungen oder familiäre Belastung mit einer Chromosomenstörung oder Anlageträgerschaft für eine genetische Erkrankung.

Zur Durchführung der Chorionzotten-Biopsie wird transservikal mittels Katheder oder, bevorzugt, transabdominal

mittels Punktion unter Ultraschallmonitoring ein Biopat der möglichst fetalen Chorionzotten entnommen. Die Chorionzotten werden mittels Übersichtsmikroskop bezüglich fetaler und maternaler Zellen auseinanderdividiert und die fetalen Zotten entweder für eine Chromosomenlangzeitkultur angesetzt oder direkt für eine Chromosomenpräparation aufgearbeitet. Weiterhin wird die DNA extrahiert. Durch die Direktpräparation kann man das Ergebnis der Chromosomenanalyse im optimalen Fall bereits nach 24 Stunden erhalten, gegenüber 10–14 Tagen bei einer Chromosomenlangzeitkultur. Auch die meist gezielte Mutationsanalyse aus der DNA ergibt innerhalb kürzester Zeit ein Ergebnis.

Eine Chorionzotten-Biopsie ist aber auch mit Risiken verbunden. Im Vordergrund steht das Risiko einer Fehlgeburt als Folge des invasiven Eingriffs, das kontrovers diskutiert wird und mit 1–5 % angegeben wird. Bei einer zeitlich sehr frühen Chorionzotten-Biopsie gibt es ein leicht erhöhtes Risiko für eine Deformation der Gliedmaßen. Weiterhin wird in 1–2 % aller Fälle ein plazentales Chromosomenmosaik beobachtet, das insbesondere bei auffälligen Chromosomenbefunden oftmals einen unauffälligen Chromosomensatz verbirgt.

Literatur

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (2010) Amniocentesis and chorionic villus sampling. Green-top guideline No. 8