

Inhaltsverzeichnis

1	Amniozenteseprogramm Münster: Erfahrungen nach 7000 Eingriffen	1
	P. Miny, W. Holzgreve, I.-H. Pawlowitzki	
1.1	Einleitung	1
1.2	Methodische Aspekte	2
1.3	Indikationen zur Fruchtwasseruntersuchung	4
1.4	Risiken der Amniozentese	6
1.5	Befunde	7
Literatur		14
2	Pränatale Diagnostik der kongenitalen Röteln und Toxoplasmose durch fetale Blutentnahme unter Ultraschallsicht	19
	F. Daffos, F. Forestier	
2.1	Einleitung	19
2.2	Die fetale Blutentnahme mit einer Nadel unter Ultraschallführung	20
2.2.1	Technik	20
2.2.2	Qualitätskontrolle der fetalen Blutprobe	20
2.2.3	Indikationen	21
2.2.4	Grenzen und Risiken der fetalen Blutentnahme unter Ultraschallführung	21
2.3	Die vorgeburtliche Diagnostik der kongenitalen Röteln	22
2.3.1	Spezifische Anzeichen für eine kongenitale Rötelninfektion	23
2.3.2	Unspezifische Anzeichen für kongenitale Röteln	23
2.4	Die vorgeburtliche Diagnostik der kongenitalen Toxoplasmose	24
2.5	Schlußfolgerung	28
Literatur		29

3	Pränatale DNA-Diagnostik unter besonderer Berücksichtigung der Hämoglobinopathien und Thalassämien	30
J. Horst		
3.1	Einleitung	30
3.2	Das menschliche Hämoglobinsystem	33
3.3	Menschliche Hämoglobinopathien	36
3.4	DNA-diagnostische Analysen bei Hämoglobinopathien	37
3.5	DNA-Diagnostik bei Thalassämien	43
3.6	DNA-Diagnostik bei anderen monogenen Defekten	49
Literatur		52
4	Entwicklung der Fetoskopie – Visualisierung und andere seltene Indikationen	55
A. Zwinger, W. Holzgreve		
4.1	Einleitung	55
4.2	Technik	55
4.3	Komplikationen	56
4.4	Indikationen zur Fetoskopie	57
4.4.1	Fetoskopie zur Visualisierung von Fehlbildungen	57
4.4.2	Andere seltene Indikationen zur Fetoskopie	63
4.5	Zusammenfassung	65
Literatur		66
5	Fetoskopische Blutentnahmen zur pränatalen Diagnostik von Hämoglobinopathien	68
A. Antsaklis		
5.1	Einleitung	68
5.2	Fetoskopie	68
5.3	Instrumente	70
5.4	Operationstechnik	71
5.5	Technische Schwierigkeiten	72
5.5.1	Plazentalokalisation	72
5.5.2	Getrübte Amnionflüssigkeit	72
5.5.3	Mehrlingsschwangerschaft	72
5.6	Erfahrungen in Griechenland	72
5.6.1	Allgemeines	72
5.6.2	Abortrate nach Fetoskopie	75
5.7	Zusammenfassung	78
Literatur		79

6	Pränatale Diagnostik von erblichen Hauterkrankungen durch Fetoskopie und Elektronenmikroskopie	80
	R. Rauskolb, I. Anton-Lamprecht	
6.1	Einleitung	80
6.2	Technik der Fetoskopie mit Hautbiopsie	82
6.2.1	Fetoskopie-Instrumentarium	82
6.2.2	Gewinnung fetaler Hautproben	84
6.2.3	Aufbereitung der Hautproben	85
6.3	Indikationen	87
6.4	Zeitpunkt der Fetoskopie mit Hautbiopsie	91
6.5	Ergebnisse	92
6.5.1	Erfahrungen mit der Biopsietechnik	92
6.5.2	Elektronenmikroskopische Ergebnisse	92
6.5.3	Ausgang der Schwangerschaften	101
6.5.4	Komplikationen	102
	Literatur	104
7	Fetale Leberbiopsien zur pränatalen Diagnostik	105
	W. Holzgreve, Ch. H. Rodeck, M. S. Golbus	
7.1	Einleitung	105
7.2	Techniken der Leberbiopsie	106
7.2.1	Erfahrungen mit postnatalen Leberbiopsien	106
7.2.2	Methoden zur pränatalen Leberbiopsie	106
7.3	Biochemische Methoden zum pränatalen Nachweis der OTC-Defizienz	112
7.4	Ontogenese des OTC-Enzyms	113
7.5	Ausblick	114
	Literatur	114
8	Chorionzottenentnahme im 1. Trimenon: Techniken und Anwendung zur zytogenetischen Diagnostik	117
	B. Brambati, G. Simoni	
8.1	Einleitung	117
8.2	Historische Grundlagen	117
8.3	Methodische Schwierigkeiten bei der Chorionzottenaspiration	119
8.4	Transzervikale Aspirationstechnik	120
8.5	Transabdominale Aspirationstechnik	122
8.6	Fetale Karyotypierung mit der direkten Methode	122
8.7	Zytogenetische Befunde	125
8.8	Klinische Resultate	128
8.9	Schlußfolgerung	130
	Literatur	130

9 Pränatale Diagnostik im 1. Trimenon: Anwendung bei genetisch bedingten Stoffwechselstörungen	132
J. D. Goldberg, R. J. Desnick	
9.1 Einleitung	132
9.2 Grundlagen der Stoffwechseldiagnostik im 1. Trimenon	134
9.2.1 Genetische Beratung	134
9.2.2 Genaue Diagnose und Bestätigung des elterlichen Heterozygotenstatus	134
9.2.3 Nachweis der Genexpressivität und Optimierung der biochemischen Labormethoden	135
9.2.4 Bestätigung der Diagnose	135
9.2.5 Mögliche Fehlerquellen in der enzymatischen vorgeburtlichen Diagnostik	136
9.3 Stoffwechselkrankheiten, die z. Z. aus Chorionzottenmaterial diagnostiziert werden können	137
Literatur	139
10 Rechtliche und ethische Aspekte der pränatalen Diagnostik	141
F. K. Beller	
10.1 Einleitung	141
10.2 Rechtliche Beurteilung	141
10.2.1 Aufklärung	141
10.2.2 Diagnostische Probleme	142
10.2.3 Schwangerschaftsabbruch	143
10.3 Ethische Probleme	144
10.4 Ausblick	147
Literatur	148
11 Pränatale Therapie bei Rhesusinkompatibilität: Bisherige Maßnahmen und moderne Entwicklungen	150
K. H. Nicolaides, Ch. H. Rodeck	
11.1 Einleitung	150
11.2 Pathogenese	150
11.3 Pränatale Therapie	150
11.3.1 Verminderung oder Beeinflussung der mütterlichen Rhesusantikörper	151
11.3.2 Vermeidung der fetalen Hämolyse	151
11.3.3 Anstieg der fetalen Erythrozytenproduktion	152
11.3.4 Veränderung der fetalen Blutgruppe	152
11.3.5 „Offene“ fetale Bluttransfusion	152
11.4 Herkömmliche Behandlungsmethoden	153
11.4.1 Perkutane intraperitoneale Transfusion	154
11.5 Jetziges Vorgehen	155

11.5.1 Fetoskopische intravaskuläre Transfusion	156
11.5.2 Pathophysiologie der Erkrankung	159
11.5.3 Vorschlag für ein Behandlungsschema isoimmunisierter Schwangerschaften	160
Literatur	163
12 Der Fetus als Patient	167
W. A. Hogge, M. S. Golbus	
12.1 Einleitung	167
12.2 Überlegungen vor Beginn einer pränatalen Therapie	167
12.3 Vorgehen bei einem Fetus mit einer angeborenen Fehlbildung	168
12.4 Nichtanatomische fetale Anomalien, die möglicherweise pränatal therapiert werden können	169
12.4.1 Stoffwechselstörungen	169
12.4.2 Hormonstörungen	170
12.4.3 Herzrhythmusstörungen	171
12.4.4 Hämatologische Erkrankungen	171
12.5 Fetale Strukturanomalien, die intrauterin therapiert werden können	172
12.5.1 Obstruktion des Urogenitaltrakts	172
12.5.2 Angeborener Hydrozephalus	174
12.5.3 Angeborene Zwerchfellhernie	176
12.6 Die Zukunft der fetalen Therapie	177
12.6.1 Allgemeines	177
12.6.2 Stammzellübertragung	177
Literatur	179
Sachverzeichnis	182