

PD Info 1

Klinik für Frauenheilkunde

Ärztlicher Direktor

Prof. Dr. med. Ingolf Juhasz-Böss

Geburtshilfe und Perinatologie

Pränataldiagnostik

Telefon 0761 270-30870

Hugstetterstr. 55

79106 Freiburg

www.uniklinik-freiburg.de/frauenheilkunde

Institut für Humangenetik

Ärztliche Direktorin

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat.

Judith Fischer

Genetische Beratungsstelle

Telefon 0761 270-70560

Telefax 0761 270-70180

Breisacher Straße 33

79106 Freiburg

gb@uniklinik-freiburg.de

www.uniklinikfreiburg.de/humangenetik

INFORMATION ZU DEN ALTERSBEDINGT ERHÖHTEN KINDLICHEN ERKRANKUNGSRISIKEN

Mit dem mütterlichen Alter steigt das Risiko für kindliche Chromosomenstörungen. Dies ist vor allem für die freie Trisomie 21 (das dreifache Vorliegen des Chromosoms Nr. 21), aber auch für freie Trisomien anderer Chromosomen und Geschlechtschromosomenstörungen bekannt.

Freie Trisomien entstehen durch eine Verteilungsstörung der Chromosomen bei der Bildung der Keimzelle, der Eizelle oder der Samenzelle. Dabei handelt es sich um ein sporadisches, zufällig auftretendes Ereignis, das im Prinzip jeden Menschen in jeder Altersgruppe betreffen kann.

Die Trisomie 21 ist die bei neugeborenen Kindern am häufigsten vorkommende Chromosomenstörung. Sie ist die Ursache für das Down-Syndrom. Die Auswirkungen anderer Chromosomenstörungen können zum Teil leichter, zum Teil schwerer sein.

Ihr spezielles, altersabhängiges Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung können Sie der beiliegenden Kurve und Tabelle entnehmen. Bei vorgeburtlichen Untersuchungen werden Chromosomenstörungen etwas häufiger festgestellt als bei neugeborenen Kindern. Der Grund hierfür ist, dass es zwischen dem Zeitpunkt der Untersuchung und der Geburt bei Kindern mit Chromosomenstörungen häufiger zu Fehl- oder Totgeburten kommt.

Nach den heutigen Kenntnissen wird das Risiko für kindliche Chromosomenstörungen durch das väterliche Alter nicht wesentlich beeinflusst. Erst ab einem väterlichen Alter von ca. 50 Jahren gehen wir von einem etwas erhöhten Risiko für kindliche Chromosomenstörungen aus, wenn die Mutter unter 35 Jahre alt ist.

Mit zunehmendem Alter der Eltern, insbesondere des Vaters, nimmt auch die Häufigkeit von Mutationen einzelner Erbanlagen zu (sog. Neumutationen). Solche Neumutationen können die Ursache von kindlichen Erkrankungen oder Fehlentwicklungen sein. Genaue Risikoziffern in Abhängigkeit vom elterlichen Alter lassen sich jedoch nicht angeben. Die Häufigkeit für die einzelnen Mutationen liegt unterhalb der Größenordnung von 1/1000 (1 Promille). Solche Veränderungen werden bei der vorgeburtlichen Diagnostik durch Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie nicht erkannt. Auch andere, nicht chromosomal bedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen und kleine lichtmikroskopisch nicht sichtbare Chromosomenveränderungen werden durch einen unauffälligen Chromosomenbefund bei der vorgeburtlichen Diagnostik nicht ausgeschlossen.

Die allgemeine Häufigkeit für ganz oder teilweise erblich bedingte, angeborene kindliche Erkrankungen oder Fehlbildungen liegt in der Größenordnung von ca. 5% (1/20).