

**Aus dem Institut für Humangenetik
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster**
- Direktor: Univ.-Prof. Dr. J. Horst -
Referent: Univ.-Prof. Dr. J. Horst
Koreferent: Prof. Dr. P. Miny

Zusammenfassung

TRISOMIE 20 MOSAIK BEI PRÄNATALEN CHROMOSOMENUNTERSUCHUNGEN: BEFUNDE VON 14 SCHWANGERSCHAFTEN UND NACHUNTERSUCHUNGEN BEI 11 KINDERN

Gerhard Wilke

Bei der Trisomie 20 handelt es sich um eine Aneuploidie, die mit Sicherheit zum frühen intrauterinen Absterben des Embryos führt. Eine Trisomie 20 im Mosaikzustand kann mit dem Überleben vereinbar sein. Trisomie 20 Mosaikbefunde werden nicht selten bei vorgeburtlichen Chromosomenuntersuchungen erhoben. Bei postnatalen Untersuchungen an Blutlymphozyten und Hautfibroblasten ist dieser Befund praktisch unbekannt. Die Erfahrungen mit anderen autosomalen Trisomien im Mosaikzustand zeigten, daß je nach dem Anteil betroffener Zellen die bekannten Symptome der Aneuploidie in mehr oder weniger starker Ausprägung auftreten. Zuverlässige Daten zur weiteren Entwicklung betroffener Kinder existieren bis heute nur vereinzelt. Ziel der vorliegenden Arbeit war es, durch eine sorgfältige Nachuntersuchung der Kinder aus dem Pränataldiagnostikprogramm Münster, die empirische Datenbasis für die Beratung betroffener Eltern zu verbessern. Untersucht wurden insgesamt 14 Schwangerschaften. In 3 Fällen war es aus unterschiedlichen Gründen zu einem Schwangerschaftsabbruch gekommen. 11 Schwangerschaften wurden ausgetragen. In 6 Fällen war ein echter Mosaikbefund diagnostiziert worden, in 4 handelte es sich um ein Pseudomosaik. In einem Falle blieb diese Zuordnung unklar. Die Eltern betroffener Kinder wurden aufgesucht und alle Kinder persönlich eingehend untersucht. Diese Untersuchung schloß eine Evaluation des psychosozialen Entwicklungsstandes mit ein. Alle 4 Kinder mit einem pränatal diagnostizierten Trisomie 20 Pseudomosaik entwickeln sich im Alter von 2 $\frac{6}{12}$ bis 11 $\frac{3}{12}$ Jahren völlig unauffällig. Auch die übrigen Kinder zeigten mit einer Ausnahme keine Auffälligkeiten in ihrer Entwicklung, die auf den pränatal erhobenen Chromosomenbefund zurückzuführen wären. Ein Kind zeigte eine deutliche psychosoziale Retardierung mit autistischen Wesenszügen. Es wurden sämtliche über 140 publizierten Kasuistiken evaluiert. Die im Rahmen der vorliegenden Studie erhobenen Befunde erlauben gemeinsam mit den publizierten Fallberichten den Schluß, daß das Risiko für Fehlbildungen und Beeinträchtigungen der intellektuellen Entwicklung nach pränataler Diagnose eines Trisomie 20 Mosaikbefundes offenbar gering sind. Die Trisomie 20 unterscheidet sich damit von anderen autosomalen Trisomien im Mosaikzustand. Wahrscheinlichster Grund hierfür ist eine Beschränkung des Befundes auf den Mutterkuchen bzw. auf bestimmte fetale Gewebe, die diese Aneuploidie tolerieren.

Tag der mündlichen Prüfung: 04.09.1997