

Zeitschrift:	Schweizer Hebamme : officielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici
Herausgeber:	Schweizerischer Hebammenverband
Band:	71 (1973)
Heft:	1
Artikel:	Die vorgeburtliche Erfassung angeborener Stoffwechselkrankheiten und Chromosomenanomalien
Autor:	Muralt, G. von
DOI:	https://doi.org/10.5169/seals-950274

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

Download PDF: 23.01.2026

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>

Aus der Abt. für Perinatologie (Chefarzt: Prof. G. v. Muralt)
der Universitäts-Frauenklinik Bern (Direktor: Prof. M. Berger)

Die vorgeburtliche Erfassung angeborener Stoffwechselkrankheiten und Chromosomenanomalien

G. von Muralt

Einleitung

Während 280 Tagen ist der Embryo im Mutterleib zahlreichen möglichen Gefahren ausgesetzt, welche seine normale Entwicklung behindern und für das Kind unter Umständen sehr schwerwiegende Folgen haben können. Durch die gewaltigen Fortschritte auf dem Gebiet der vorgeburtlichen Medizin ist es heute möglich, eine grosse Zahl solcher Störungen bereits in einem frühen Stadium der Schwangerschaft zu erfassen und in gewissen Fällen entsprechend zu beeinflussen, wie im Falle von «Rhesus-Kindern», wo die gefährdete Frucht durch intrauterine Bluttransfusion gerettet werden kann.

Ganz neue Perspektiven eröffnet auch die wachsende Möglichkeit der pränatalen Erfassung von Chromosomenanomalien, Enzymdefekten und genetischen Störungen, die für eine ganze Reihe von zum Teil schwersten Krankheitsbildern (darunter der in unseren Breiten so häufige Mongolismus) verantwortlich sind. Bei einigen dieser Krankheiten ermöglicht die frühzeitige Erfassung die Anwendung entscheidender therapeutischer Massnahmen, in andern Fällen liegt die Bedeutung vor allem im eugenischen Bereich, indem die Gefahr kranker Nachkommen abgeschätzt bzw. verhindert werden kann. Neben medizinischen stellen sich hier auch ethische und juristische Fragen, wie beispielsweise die Frage möglicher Schwangerschaftsunterbrechungen.

Wir sind uns bewusst, dass der nachstehende Artikel an die Nichtmediziner hohe Ansprüche stellt. Wenn wir trotzdem nicht darauf verzichten wollten, so deshalb, weil es hier um Dinge geht, die — um ein bekanntes Wort abzuwandeln — zu ernst sind, als dass man sie den Medizinern allein überlassen dürfte.

Die Geburt ist für das Kind ein kritischer Moment; es hat das Leben im Mutterleib beendet und beginnt ein eigenes Leben. Das Neugeborene hat eine medizinische Vorgeschichte von 280 Tagen. Während dieser Zeit hat der Embryo die zahlreichen biochemischen und physiologischen Änderungen seiner Entwicklung im Mutterleib durchgemacht. Die meisten dieser Änderungen haben zu seinem Wohlbefinden beigetragen. Der Fetus hat sein eigenes Lebensgleichgewicht aufgebaut und sich auf den Tag vorbereitet, an welchem er der kalten und oft schädlichen Außenwelt ausgesetzt wird.

Unsichtbar und zum Teil unbemerkt, ist der Fetus aber bereits im Mutterleib zahlreichen möglichen Gefahren ausgesetzt, die unter Umständen erst nach der Geburt feststellbar sind. Dazu gehören mütterliche Krankheiten, Infektionen, chromosomale Störungen, genetische oder stoffwechselbedingte Krankheiten und angeborene Missbildungen. Diese Schädigungen können entweder zu nur leichten Abweichun-



Zum Abschied von Fräulein Martha Lehmann Redaktorin

Heute fällt uns die besondere Aufgabe zu, Frl. Martha Lehmann, langjährige Redaktorin der «Schweizer Hebamme», zu verabschieden. Nach 25jähriger Tätigkeit legt sie ihr Amt nieder.

Sie beendete ihre Ausbildung als Hebamme 1934 und arbeitete noch bis Ende 1941 im Kantonalen Frauenspital in Bern. Darauf machte sie sich selbstständig und eröffnete in Zollikofen eine eigene Praxis. Zu den Hausgeburten hatte sie die Möglichkeit ihre Wöchnerinnen im, inzwischen aufgehobenen, Feldeggspital zu betreuen. Oft war auch das Engeriedspital froh, wenn sie sich als Ablösung zur Verfügung stellte.

Nach einer schweren Erkrankung 1967 zog sie im Jahr darauf zu ihrer Freundin, Fräulein Binggeli, nach Trubschachen, wo sie nun zusammen ein schönes Heim besitzen.

Gerne möchten wir die persönlichen Vorzüge der abtretenden Redaktorin, ihre besondere Eignung und Güte, hervorheben. Sie aber liebt keine grossen Worte um die eigene Person. In diesem Sinn gilt unser herzlicher Dank der Scheidenden, für ihre stets treu und zuverlässig geleisteten Dienste.

Für den Zentralvorstand Die Präsidentin: Sr. Thildi Aeberli
Die Redaktorin: N. Marti

Werder AG, Druckerei der «Schweizer Hebamme»

Auch uns ist es ein Bedürfnis, Ihnen, Fräulein Lehmann, zu danken. Kaum jemand wird besser ermessen können, wie viele Stunden Sie für «ihre» Zeitung geopfert haben als wir.

Sie waren bei unserem jungen Personal stets willkommen und ausnahmslos alle sprachen mit Ehrfurcht von Ihnen; ein schöneres Kompliment können wir Ihnen nicht machen.

Für die Geschäftsleitung R. Grüter

Mit der heutigen Nummer übernehme ich die Arbeit der Redaktorin. Ich hoffe auf eine gute Zusammenarbeit mit allen Sektionen und werde mich bemühen meiner Arbeit gerecht zu werden.

Zum neuen Jahr entbiete ich allen viel Glück und gute Gesundheit und danke an dieser Stelle herzlich für all die lieben Wünsche zum Jahreswechsel und Amtsbeginn, welche ich empfangen durfte.

N. Marti

Adressänderung!
Ab 8. Januar 1973 lautet
meine neue Adresse: Nelly Marti-Stettler
Mühledorfstrasse 1/99 3018 Bern
Telefon 031 55 11 17

gen des normalen Wachstums im Mutterleib führen oder aber auch sehr schwerwiegende Folgen für das Kind haben.

Zur frühzeitigen Erfassung dieser intrauterinen (intrauterin = innerhalb der Gebärmutter) Störungen standen dem Arzt bis vor kurzem nur eine sorgfältige geburtshilfliche Anamnese (Vorgesichte des Patienten) und die genaue klinische Untersuchung zur Verfügung. Später kamen noch die röntgenologischen Untersuchungen dazu, die aber heute wegen der Strahlengefahr für schwangere Frauen und den wachsenden Feten immer weniger Anwendung finden.

Ein grosser Schritt wurde 1950 getan, als Bevis zeigen konnte, dass Fruchtwasser gefahrlos während der Schwangerschaft durch transabdominale Amniocentese (Gewinnung von Fruchtwasser mittels Nadelpunktion durch die Bauchwand) gewonnen werden kann und dass seine Untersuchung zu wertvollen Schlüssen in der vorgeburtlichen Diagnostik, insbesondere des rhesusbedingten Morbus haemolyticus (Hämolysekrankheit des Neugeborenen, hervorgerufen durch Unverträglichkeit der Blutgruppen zwischen Mutter und Kind), führt. Unzählige Arbeiten haben diese Feststellung seither bestätigt. Die Fruchtwasseranalyse erlaubt auch die Indikationsstellung zur ersten direkten Behandlungsmethode eines Kindes im Mutterleib: die intrauterine Bluttransfusion bei schwer geschädigten Rhesusfeten. Laut den grössten und neuesten Statistiken hat diese Methode die intrauterine Sterblichkeit um die Hälfte gesenkt.

Die erfolgreiche Anwendung der transabdominalen Amniocentese für die Erfassung und die Behandlung der Rhesusunverträglichkeit hat die Durchführbarkeit und die Sicherheit der intrauterinen Diagnostik bewiesen und den Weg zur vorgeburtlichen Erfassung genetischer Krankheiten geöffnet. Zu diesem Zweck wird die Amniocentese in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Infektion, mütterliche Blutungen, Fehlgeburt, Anstechen des Feten sind mögliche Gefahren, die bis jetzt nur ganz ausnahmsweise aufgetreten sind. Unerlässliche Voraussetzung für die Durchführung des Eingriffes durch einen geübten Frauenarzt ist die vorherige Lokalisation und Darstellung des Feten und der Plazenta durch Ultraschall. Dessen Anwendung ist nach neuesten Untersuchungen für Mutter und Kind harmlos.

Bei der Fruchtwasseruntersuchung wurden drei Wege beschritten:

1. Direkte Untersuchung des Fruchtwassers (Biochemie).
2. Studium der Zellen des Fruchtwassers (Zytologie, Biochemie).
3. Zellkulturen (Zytologie, Biochemie).

Tabelle 1

Chromosomenanomalien, die in Zellkulturen von Zellen aus dem Fruchtwasser erfasst werden können (nach Nadler 1970)

Primär	Geschlechtschromosome	XO, XXY, XYY
	Autosomale Trisomiesyndrome	Trisomie 21, Trisomie 18 (Down)
	Deletionssyndrome	Deletion 4, 5, 18
Sekundär	kominierte Erbleiden	Fanconi-Panmyelopathie Bloom-Syndrom Ataxia-Teiectasia
Umgebungs-faktoren	Virale Drogen Strahlung	Röteln LSD

Direkte Untersuchung des Fruchtwassers

Hauptindikation ist die Rhesusunverträglichkeit. Daneben wird sie aber auch zur Beurteilung des Reifegrades des Feten

durch Bestimmung des Kreatinin- und Bilirubingehaltes angewandt.

Durch Bestimmung des Lecithin/Sphingomyelin-Quotienten im Fruchtwasser hoffen gewisse Untersucher, die Reifung der fetalen Lunge erfassen und somit das spätere Auftreten des Syndroms der Hyalinen Membranen beim Neugeborenen voraussagen zu können. Ein Quotient 1 oder weniger deutet auf eine unreife fetale Lunge hin, die zum Auftreten von Hyalinen Membranen neigt. Fälle von Glykogenose Typ II (Pompe) konnten wegen des Fehlens der alpha-1,4-Glukosidase im Fruchtwasser diagnostiziert werden. Gegen Ende der Schwangerschaft führten Untersuchungen über den Gehalt der 17-Ketosteroide und des Pregnatriols im Fruchtwasser zur intrauterinen Erfassung eines adrenogenitalen Syndroms.

Weitere Studien über die normalen Komponenten des Fruchtwassers in den verschiedenen Phasen der fetalen Entwicklung sind notwendig — und zum Teil in Gang — bevor das Fruchtwasser die Erfassung genetischer Defekte auf breiter Basis erlauben wird.

Studium der Zellen des Fruchtwassers

Diese Zellen stammen vom Feten und Amnion (innerste Eihaut des Feten). Sie wurden zuerst zur Untersuchung des Geschlechtschromatins, zur vorgeburtlichen Bestimmung des Geschlechtes des Feten oder zur Bestimmung der Blutgruppe des Feten herangezogen.

In der genetischen Beratung heterozygoter Mütter mit eventuellen Kindern mit rezessiven X-chromosomal Leiden (wie die Hämophilie oder die X-chromosomale progressive Muskeldystrophie) hat sich der Nachweis von Chromatinkörperchen in den Zellen des Fruchtwassers sehr nützlich erwiesen.

Bis heute wurden über 14 Enzyme in den frisch entnommenen Zellen des Fruchtwassers nachgewiesen. Wegen Fehlens des entsprechenden Enzyms in diesen Zellen konnten Fälle von Glykogenose Typ II (Pompe) und amaurotischer Idiotie (Tay-Sachs) diagnostiziert werden.

Zellkulturen

Zellkulturen werden zur Chromosomenanalyse (Tab. 1) und zur biochemischen Bestimmung verschiedener Enzyme herangezogen. Zahlreiche Fälle von Down- und Turner-Syndrom wurden schon intrauterin erfasst. Chromosomenbrüche wurden in Zellkulturen von Müttern, die durch den Rötelnvirus infiziert worden waren oder die LSD eingenommen hatten, gefunden.

Ein grosser Kenner der Chromosomenpathologie (Zellweger) empfiehlt die Durchführung der pränatalen Chromosomenuntersuchung bei folgenden Müttern:

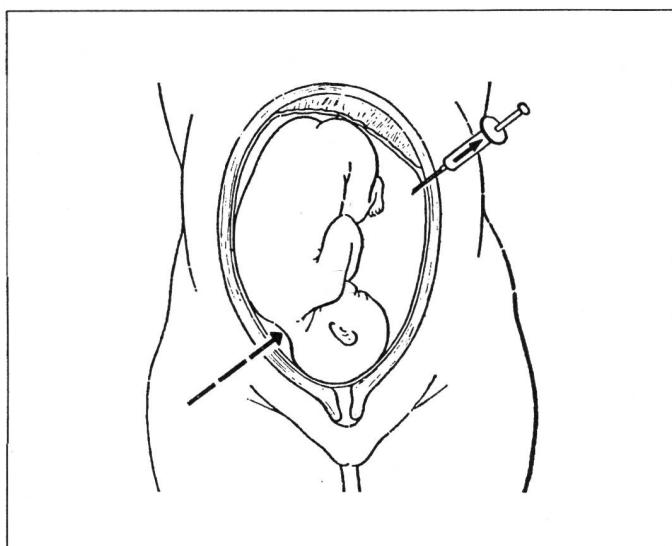
1. Frauen, die selbst eine Trisomie 21 oder ein Mosaik mit Trisomie 21 aufweisen. Diese Mütter bekommen in 50 Prozent Trisomie-Zygoten.
2. Frauen, die selbst eine balancierte D/G, G/G oder eine andere Translokation aufweisen. Frauen mit einer Translokation 15/21 und 21/22 haben zu 20 Prozent das Risiko, ein mongoloides Kind zu bekommen; bei den Trägerinnen einer Translokation 21/22 beträgt dieses Risiko sogar 100 Prozent.
3. Frauen, deren Ehemänner eine der unter 2. erwähnten balancierten Translokation aufweisen.
4. Frauen, die selbst oder deren Ehemänner in ihrem Chromosomensatz zahlreiche Satelliten aufweisen, da diese zu Non-disjunction prädisponieren.
5. Frauen über 40 Jahre alt, weil das Risiko, ein aneuploides Kind zur Welt zu bringen, über 1 Prozent liegt.

Bis heute sind über 20 Enzyme in Zellkulturen von Zellen aus dem menschlichen Fruchtwasser nachgewiesen worden. Bei Fehlen des entsprechenden Enzyms in diesen Kulturen konnten intrauterin verschiedene Krankheiten nachgewiesen werden.

Nämlich: Mangel an lysosomalen sauren Phosphaten, Glykogenose Typ II (Pompe), X-gekoppelte Hyperurikämie (Lesch-Nyhan-Syndrom), metachromatische Leukodystrophie, Galactosämie. Weitere intrauterine Diagnosen sind zu erwarten, wenn danach geforscht wird (Tab. 2).

Durch histochemische Untersuchungen von Zellen in Kulturen sind pränatal folgende Diagnosen — meist auf Grund einer Metachromasie (Tab. 3) — gestellt worden:

Zystische Pankreasfibrose, Mucopolysaccharidosen (Typ Hurler und Hunter), Marfan-Syndrom. Nadler, dem wir die meisten Diagnosen auf diesem Gebiet verdanken, warnt aber vor einer Ueberschätzung dieser Methode, da die Anwesenheit von Metachromasie in Fibroblastenkulturen ein relativ unspezifisches Phänomen ist. Diese Methode sollte immer mit genaueren biochemischen Testen kombiniert werden.



Schematische Darstellung der Fruchtwasserentnahme durch die Bauchwand. Die Plazenta wird vorgängig mit Ultraschall lokalisiert.

Tabelle 2

Familiäre Enzymdefekte, die in Zellkulturen nachweisbar sind

Ahornsirupkrankheit

Akatalasie

Argininbernsteinsäureausscheidung

Zitrullinämie

Zystathionurie

Galaktosämie

Gaucher-Krankheit

Generalisierte Gangliosidose

Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel

Glykogenose Typ II (Pompe)

Homozystinurie

Hyperammonämie

Metachromatische Leukodystrophie

Methylmalonsäureausscheidung

Sphingomyelinose (Niemann-Pick)

Orotsäureausscheidung

Refsum-Syndrom

X-gekoppelte Hyperurikämie (Lesch-Nyhan-Syndrom)

Tabelle 3

Genetische Störungen, die sich durch histochemische Veränderungen — meist Metachromasie — in Zellkulturen nachweisen lassen

Angiokeratoma diffusum

Chediak-Higashi-Syndrom

Zystische Pankreasfibrose

Familiäre amaurotische Idiotie

infantile Form (Tay-Sachs)

juvenile Form (Spielmeyer-Vogt)

Fabry-Syndrom

Gaucher-Krankheit

Lipomukopolysaccharidose

Marfan-Syndrom

Morquio Typ II (Typ I zeigt keine Metachromasie)

Mukopolysaccharidose

Typ Hurler

Typ Hunter (X-gekoppelt)

Typ Sanfilippo

Typ Scheie

Pseudoxanthoma elasticum

Ungelöste Fragen

Die Möglichkeit der intrauterinen Erfassung genetischer Störungen wirft eine Anzahl neuer Fragen auf. Die Durchführung der frühzeitigen Amniocentese ist schwierig und sollte nur durch einen auf diesem Gebiet sehr erfahrenen Geburtshelfer durchgeführt werden. Die Interpretation der Resultate der Fruchtwasseruntersuchungen und der Zellkulturen ist schwierig und deren Durchführung sehr anspruchsvoll. Die vorgeburtliche Diagnostik sollte deshalb nur spezialisierten Zentren vorbehalten bleiben.

Neben den rein medizinischen sind noch zahlreiche juristische und ethische Fragen ungelöst. Unter welchen Bedingungen zum Beispiel ist eine Schwangerschaftsunterbrechung bei intrauterin festgestelltem Mongolismus zulässig (negative Eugenik)? Die Bedeutung dieser Frage ergibt sich schon aus der Tatsache, dass in unseren Breiten 1 mongoloides Kind auf 600—700 Geburten gezählt wird. Dazu kommen noch alle übrigen Chromosomenstörungen. Auf der anderen Seite wurde schon mancher Mutter (zum Beispiel Trägerin einer D/G-Translokation, die zu 20 Prozent das Risiko hat, ein monoloides Kind zu gebären) durch den intrauterinen Nachweis eines gesunden Kindes zu einer glücklichen Schwangerschaft geholfen (positive Eugenik). Alle diese Fragen müssen in Kürze gelöst werden. Es wurden deshalb an zahlreichen Universitäten Arbeitsgruppen zum Studium dieser Fragen gebildet. In Bern zum Beispiel existiert eine solche Studiengruppe, in welcher Frauenärzte, Kinderärzte, Neonatologen, Zytogenetiker, Genetiker, Biochemiker, Entwicklungsforscher eng zusammenarbeiten, Theologen und Juristen werden noch beigezogen.

Verfasser:

Prof. G. von Muralt, Chefarzt der Abteilung für Perinatologie an der Universitätsfrauenklinik Bern

Die Arbeit wurde in «Sprechstunde» 6 (November/Dezember 1971) publiziert. Herausgeber: Verband deutschschweizerischer Aerztegesellschaften, VEDAG, Bern). Wiedergabe in der «Schweizer Hebamme» mit freundlicher Genehmigung der Redaktion.

-mo-

Es ist ein Gesetz im Leben: wenn sich eine Tür vor uns schließt, öffnet sich dafür eine andere. Die Tragik jedoch ist, dass man meist nach der geschlossenen Tür blickt und die geöffnete nicht beachtet.

André Gide