

# visite<sup>o</sup> for family

Ausgabe 5 | Dezember 10

Magazin für Patientinnen und Patienten der **gespag**-Unternehmensgruppe



**Mit der LFKK zum Wunschkind**

**Kinderwunsch Zentrum Linz**

**Pränatalmedizin**

**Humangenetik**

gespag – Für ein gesundes Oberösterreich!

gespag<sup>o</sup>

OÖ. GESUNDHEITS- UND SPITALS-AG



## Liebe Leserinnen und Leser,

**der Wunsch nach einem Kind** ist etwas ganz Intensives. Gefühle von Enttäuschung und Traurigkeit können sich einstellen, wenn bewusst wird, dass dieser Herzenswunsch auf natürlichem Wege nicht möglich ist.

**Umso bahnbrechender**, als dem britischen Forscher Robert G. Edwards gemeinsam mit einem Gynäkologen 1977 die erste künstliche Befruchtung einer Frau gelang. Die Bilder des ersten IVF-Babys, Louise Joy Brown, gingen um die Welt und machten Millionen unfreiwillig kinderloser Eltern Hoffnung und Mut. Edwards war ein Pionier der heutigen Kryokonservierung (Einfrieren von Zellen), wie sie auch sehr erfolgreich an unserem Kinderwunsch Zentrum Linz durchgeführt wird. Zu Recht bekam der Forscher 2010 für diese Leistung den Nobelpreis verliehen. Unsere ExpertInnen am Kinderwunsch Zentrum Linz besitzen hervorragende Kompetenzen auf dem Gebiet der künstlichen Befruchtung. So bieten wir – als eines der wenigen Institute österreichweit – etwa die Entnahme

und Kryokonservierung von Eierstockgewebe an, was es auch Frauen nach einer Krebstherapie möglich macht, schwanger zu werden.

**Es ist immer wieder wunderbar**, zu sehen, wenn eine Partnerschaft, die durch Unfruchtbarkeit enorm unter Stress geraten kann, schließlich durch ein Wunschkind großes Glück erfährt. Wir möchten Ihnen mit der vorliegenden „visite for family“ einen Einblick in die Arbeit unseres Teams am Kinderwunsch Zentrum Linz geben und Ihnen auch Beispiele zeigen, wie mit Hilfe unserer ExpertInnen Familienglück gefunden werden konnte. Nicht zuletzt möchten wir Paare mit unerfülltem Kinderwunsch ermutigen, die Sehnsucht nach einem Kind nicht aufzugeben.

Viel Vergnügen beim Lesen!

Herzlichst, Ihre

Renate Wagner

- 03 Vorwort  
Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews
- 04 Ursachen von Kinderlosigkeit
- 05 Erfolgsaussichten und Risiken
- 06 Methoden künstlicher Befruchtung
- 08 Endometriose
- 09 Aus dem Leben:  
Fam. Roitner im Kinderglück
- 10 Väter aus der Samenbank
- 11 Kommentar: Die IVF-Gesetze
- 12 Leistungsangebot Pränatalmedizin
- 13 Ultraschall
- 14 Risiko Chromosomenschäden
- 15 Fetus als PatientIn
- 16 Eingriffe in der Fruchthöhle
- 17 Humangenetische Untersuchungs-  
und Beratungsstelle
- 18 FISH-Test verkürzt Wartezeit
- 19 Polkörperdiagnostik
- 20 Klinische Genetik-Syndromsuche
- 21 Genetische Tests
- 22 Aus dem Leben:  
Wunschkind trotz Chromosomenfehler
- 23 Psychologische Beratung: Gesprächs-  
runde für Paare mit Kinderwunsch
- 24 Das Kinderwunsch Zentrum Linz  
auf einen Blick

**Impressum:** Medieninhaber und Herausgeber: Oö. Gesundheits- und Spitals-AG (gespag), 4020 Linz, Hafensstraße 47-51; DVR 2107870, Redaktion: Renate Wagner, LFKK; Layout: COMO GmbH; Druck: h&s Druck, Ried i. L.; Bildnachweis: gespag, Bilderbox, DAK; Personen auf dem Titelbild: Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews mit Enkelin Ronja; Offenlegung nach § 25 Mediengesetz: Patientenmagazin der gespag-Unternehmensgruppe; P.b.b. Erscheinungsort Linz, Verlagspostamt 4020 Linz.



## Kinderlosigkeit Viele Wege zum Glück

**Viele** Paare wünschen sich nichts sehnlicher als ein eigenes Kind. Wenn dieser Herzenswunsch trotz unzähliger Versuche nicht in Erfüllung geht, wird die Beziehung auf eine harte Probe gestellt. Die Diagnose Unfruchtbarkeit löst bei den Betroffenen oft tiefe Krisen aus: Frustration, Schuldgefühle, ein vermindertes Selbstwertgefühl sowie Depressionen kennzeichnen den emotionalen Zustand der Paare. Doch derartige Gemütsverfassungen müssen nicht sein. Neue medizinische Erkenntnisse und Verbesserungen der Reproduktionsmethoden haben dazu geführt, dass heute bereits einer Vielzahl von ungewollt kinderlosen Paaren geholfen werden kann.



*Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews, Leiter des Kinderwunsch Zentrums Linz und der Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe an der LFKK*

**Ungefähr jede siebente** Partnerschaft in Österreich steht vor diesem Problem. Verantwortlich dafür können unter anderem Hormonstörungen sein, die einen Eisprung verhindern, oder eine schlechte Spermienqualität. Die ExpertInnen des Kinderwunsch Zentrums Linz stehen allen ungewollt kinderlosen Paaren mit Rat und Tat zur Seite, um ihnen zu helfen, ihr Glück mit einem Baby zu finden. Eins vorweg: Es gibt viele Wege, die ans Ziel führen – auch im Zusammenhang mit dem Wunsch nach einem eigenen Kind.

**Die vorliegende visite liefert Ihnen,** liebe Leserinnen und Leser, einen umfassenden Überblick über die Themenbereiche In-vitro-Fertilisation (IVF), Pränatalmedizin und Humangenetik. Sie geht den Ursachen von Kinderlosigkeit auf den Grund, behandelt die Erfolgsaussichten auf eine Schwangerschaft, stellt die verschiedenen Methoden der künstlichen Befruchtung vor und klärt die rechtlichen Grundlagen. Wir wünschen Ihnen viel Freude bei der Lektüre!

Herzlichst

Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews

# 04

## Künstliche Befruchtung

Das Team des Kinderwunsch Zentrums Linz bietet Paaren mit Kinderwunsch vom Erstgespräch an kompetente Beratung.



## Ursachen von ungewollter Kinderlosigkeit Ab dem Erstgespräch in kompetenter Hand

„Warum?“, fragen sich alle Paare, die unter Kinderlosigkeit leiden. Zahlreiche Gründe können dafür in Frage kommen. Die Ursache für Sterilität wird am Kinderwunsch Zentrum Linz geklärt. Besonderer Wert wird darauf gelegt, dass den Paaren schon beim beratenden Erstgespräch und bei der Abklärung optimale Begleitung geboten wird.



### Info

Das Team des Labors am Kinderwunsch Zentrum Linz, v. li., vorne: BMA Renate Wiesinger, Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser, Leiterin des Labors, hinten: BMA Manuela Puchner, Univ.-Doz. Mag. Dr. Thomas Ebner, wissenschaftlicher Laborleiter

### Vom Erstgespräch zum Befund

Das **Erstgespräch** findet nach Terminvereinbarung im Kinderwunsch Zentrum Linz an der LFKK statt. Nach Möglichkeit sollten dabei alle relevanten Befunde vorgelegt werden, die bereits im Vorfeld von Fachärztinnen erstellt wurden. Die Erhebung weiterer notwendiger Befunde erfolgt dann vor Ort im Kinderwunsch Zentrum Linz. „Für die Methoden zur Abklärung der Sterilität reicht im Normalfall der Besuch in der Ambulanz oder in der gynäkologischen Tagesklinik unseres Hauses“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Tews.

**Statistisch** gesehen liegen die Ursachen für ungewollte Kinderlosigkeit zu je 40 Prozent beim Mann und der Frau – in 20 Prozent der Fälle bei beiden Partnern. „Schon bei der Suche nach den Gründen für die ungewollte Sterilität ist eine kompetente Beratung sehr wichtig“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews. „Es darf den Betroffenen in keinem Fall der Eindruck vermittelt werden, dass einer von beiden ‚schuld‘ ist.“

**WissenschaftlerInnen zufolge** hat die Fruchtbarkeit der Männer im letzten Jahrhundert abgenommen. Dafür werden u. a. schlechte Umwelteinflüsse verantwortlich gemacht. Als Risikofaktoren gelten auch Rauchen, Alkohol oder die Einwirkung von Hitze in Sauna oder Bädern. Infektionen im Genitalbereich, verschlossene Samenleiter, Hodenhochstand, Bruchoperationen oder eine Mumpferkrankung nach der Pubertät kommen als pathologische Ursachen für qualitativ mangelhafte oder fehlende Spermienproduktion ebenso in Frage. Breit gefächert sind die Ursachen für Sterilität bei Frauen: Hormonstörungen, Unterleibsentzündungen, vorangegangene Eileiterschwangerschaften oder Geschlechtskrankheiten. Negativ auf die Fertilität wirken sich auch bei Frauen Umweltbelastungen, Gifte am Arbeitsplatz, Alkohol- und Nikotin-

missbrauch aus. „Eine entscheidende Rolle spielt das Alter: Frauen im Alter von 40 Jahren sind um etwa 30 Prozent weniger fruchtbar als Frauen im Alter von 20 bis 30 Jahren“, sagt Univ.-Prof. Tews.

**Hormonstatus:** Verschiedene Hormonstörungen bei der Frau können die Ursache für ungewollte Kinderlosigkeit sein. Der Hormonstatus wird mittels Blutabnahme am dritten sowie am 20. Tag des Zyklus ermittelt.

**Durchgängigkeitsprüfung der Eileiter:** Liegt beim Mann ein normaler Samenbefund vor, wird bei der Frau die Durchgängigkeit der Eileiter überprüft. Dies geschieht ambulant mittels einer Röntgen- oder Ultraschalluntersuchung unmittelbar nach der Menstruation. Die effektivste Untersuchung ist ein minimalinvasiver Eingriff durch die Bauchdecke (Laparoskopische Chromopertubation) in der gynäkologischen Tagesklinik der LFKK.

**Gebärmutterspiegelung (Hysteroskopie):** Damit wird die innere Beschaffenheit der Gebärmutter untersucht. Die Spiegelung wird nach dem Ende der Regelblutung durchgeführt.

**Spermiogramm:** Der Mann lässt vom Urologen/von der Urologin ein Spermiogramm erstellen. Im Labor des Kinderwunsch Zentrums wird eine Kontrollanalyse des Samens durchgeführt. Bei Anzeichen für eine Infektion oder Entzündung erfolgt eine Rücküberweisung an den/die behandelnde/n Urologen/in zur weiteren Abklärung und Behandlung. ○



Das Team des Linzer Kinderwunsch Zentrums ist stolz auf die überdurchschnittlich hohen Schwangerschaftsraten nach künstlicher Befruchtung und freut sich genauso wie die Eltern über die geborenen Babys.

## Künstliche Befruchtung

# Erfolgsaussichten, Risiken, rechtliche Grundlagen Gute Chance auf Nachwuchs

**Bei** Behandlungen, denen etwa eine Punktion der Eizelle vorausgeht, liegt das Kinderwunsch Zentrum Linz an der LFKK mit einer Schwangerschaftsrate von 50 Prozent deutlich über den Werten von anderen Instituten.

### Risiken und Nebenwirkungen.

Unabhängig von der gewählten Behandlungsmethode werden in Linz auch mögliche Nebenwirkungen und Risiken offen kommuniziert, das gehört zur Philosophie des Teams. „Die obligate Hormonbehandlung beispielsweise kann natürlich Nebenwirkungen haben“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews, Leiter des Kinderwunsch Zentrums Linz. „Mitunter ist ein stationärer Aufenthalt nötig, die Beschwerden lassen sich aber gut beherrschen.“ Der Großteil der Nebenwirkungen, wie etwa Kopf- und Bauchschmerzen, Hitzewallungen oder Eierstockzysten, ist vorübergehend und verschwindet meist von alleine wieder. Mehrlingsschwanger-

schaften sind das größte Problem in der Fortpflanzungsmedizin. Zwillinge und Drillinge bedeuten von vornherein ein höheres Risiko für Komplikationen in der Schwangerschaft und können leichter zu Fehlbildungen führen. „Durch eine Optimierung bei der Kultivierung der Zellen konnten wir in den letzten Jahren die Rate der Mehrlingsschwangerschaften und das damit verbundene Komplikationsrisiko jedoch deutlich senken“, sagt Prof. Tews. „Wenn die Qualität der Embryonen in der Kultur bei der In-vitro-Fertilisation, also der künstlichen Befruchtung, gut ist, reicht die Transferierung von einer einzigen Blastozyste in die Gebärmutter.“ Bei der Eizellentnahme kann die Punktion, trotz Ultraschallunterstützung, Verletzungen von inneren Organen verursachen. Der Primar erklärt: „Bei etwa 650 Punktionen im Jahr muss man im langjährigen Durchschnitt mit einem solchen Fall rechnen.“ Nicht auszuschließen ist auch eine aufsteigende Infektion nach

Die Schwangerschaftsrate nach einer Behandlung wegen ungewollter Kinderlosigkeit beträgt im Kinderwunsch Zentrum Linz kumulativ nach vier Versuchen bis zu 90 Prozent. Ein Spitzenwert, auf den das Team zu Recht stolz ist. Ziel ist es, den PatientInnen immer jene Methoden anbieten zu können, die dem neuesten Stand der Forschung entsprechen.

dem Embryotransfer. Und auch bei der künstlichen Befruchtung (In-vitro-Fertilisation) besteht das Risiko einer Eileiterschwangerschaft, wenn noch eine intakte Verbindung zwischen Gebärmutter und Eileiter besteht.

**Qualitätsmanagement.** Das Kinderwunsch Zentrum Linz an der LFKK ist österreichweit das einzige, das sowohl den Schwangerschaftsverlauf als auch den Geburtsausgang jedes „seiner“ Kinder erfasst: Nach einer künstlichen Befruchtung im Kinderwunsch Zentrum Linz kamen bis 2010 bereits rund 5.000 Kinder zur Welt. ○

## Info

### Wer darf? Wer zahlt? Gesetzliche Regelungen und Kostenübernahme

Das österreichische Fortpflanzungsmedizinengesetz beschränkt Methoden der künstlichen Befruchtung auf Ehepaare und in eheähnlicher Gemeinschaft lebende Paare. Letztere benötigen eine notarielle oder richterliche Bewilligung, die in der Regel problemlos vom Notar oder Bezirksgericht ausgestellt wird. Die Kosten einer In-vitro-Fertilisations-Behandlung werden unter bestimmten Voraussetzungen zu 70 Prozent – und maximal vier Zyklen lang – von einem eigens dafür eingerichteten Fonds übernommen. Nach einer Schwangerschaft besteht erneut die Möglichkeit von vier Zyklen. Die verbleibenden 30 Prozent der Kosten für Behandlung und Medikamente müssen vom betroffenen Paar getragen werden.

**Nach einer künstlichen Befruchtung im Kinderwunschzentrum Linz erblickten bereits rund 5.000 Babys das Licht der Welt.**

## Methoden der künstlichen Befruchtung Viele Wege führen zum Kind

Das Kinderwunsch Zentrum Linz an der LFKK bietet bei unerfülltem Kinderwunsch eine Reihe unterschiedlicher Behandlungsmethoden an. „Selbstverständlich werden die Paare von unseren ExpertInnen in einem persönlichen Gespräch über die jeweils passende Methode eingehend informiert“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews.

**Allen** Methoden geht eine hormonelle Stimulationstherapie voraus. Sie regt den Eierstock an, Follikel (Eibläschen) zu bilden und die Eizellen zur Reifung zu bringen. Die Hormone werden etwa zehn Tage lang täglich subkutan injiziert. Während der Therapie müssen die Follikel mittels Ultraschall exakt überwacht werden, um ihre Anzahl und Größe kontrollieren zu können. „Die Patientin muss während der ersten Zyklushälfte etwa drei bis fünf Mal zu uns in das Kinderwunsch Zentrum kommen“, erklärt Prof. Tews. Sobald die Follikel eine bestimmte Größe erreicht haben und die Reifung der Eizellen eingesetzt hat, wird die Hormonbehandlung mit der sogenannten Reifungsspritze abgeschlossen. In Rücksprache mit dem/der behandelnden Arzt/Ärztin kommt eine der nachfolgenden Methoden zur Anwendung: Der „Verkehr zum optimalen Zeitpunkt“ (VZO) ist die „natürlichste“ Methode und wird in der Regel empfohlen, wenn die Eileiter voll funktionsfähig sind und die Samenqualität des Mannes normal ist. Ist eine Erstbehandlung damit nicht erfolgreich, wird meist eine intrauterine Insemination (IUI) angewandt. Voraussetzung dafür ist zumindest ein funktionstüchtiger Eileiter. Die Qualität des Samens sollte

im Bereich der Norm oder nur knapp darunter liegen. Die beweglichen Spermienzellen werden dabei im Labor isoliert und in die Gebärmutterhöhle der Frau eingesetzt. Bei der homologen IUI werden die Spermienzellen des Lebens- oder Ehepartners verwendet. Seit dem Jahr 2006 wird am Kinderwunsch Zentrum Linz auch die heterologe IUI durchgeführt. Dabei werden die Samen eines fremden Samenspenders verwendet. Sowohl für den „Verkehr zum optimalen Zeitpunkt“ als auch für die „Insemination“ gilt ein enger Zeitrahmen: Sie müssen innerhalb von etwa 36 bis 40 Stunden nach Verabreichung der Reifungsspritze erfolgen. Eine weitere vielversprechende Methode ist die Eizellentnahme mit anschließender Befruchtung im Labor. „Dabei werden die Eierstöcke mit Hilfe von Ultraschall zunächst lokalisiert und dann stechen wir mit einer Nadel direkt durch die Scheidenwand in das Eierstockgewebe ein und saugen die Follikel mit der Eizelle ab“, erklärt der Experte. Dieser Eingriff dauert etwa 10 Minuten. Dabei werden Schmerzmittel und kurzfristig wirkende Schlafmittel eingesetzt.

**Eine Methode**, die beim Mann ansetzt, ist die operative Spermengewinnung. Sie wird dann angewandt, wenn das Ejakulat keine Spermien aufweist. Gründe dafür sind Erkrankungen des Hodens oder des Samenleiters. Gewonnen werden die Spermien entweder durch eine Hodenbiopsie, die sogenannte testikuläre Spermienextraktion (TESE), oder durch ein Absaugen aus den Nebenhoden (mikrochirurgische epididymale Spermienaspiration – MESA). Um dem Patienten einen wiederholten Eingriff zu ersparen, können operativ gewonnene Spermien mittels Kryokonservierung in flüssigem Stickstoff tiefgefroren werden. Diese Möglichkeit steht auch Männern offen, die sich vor einer Chemotherapie oder Bestrahlung ein Samendepot anlegen wollen, das bei einem Kinderwunsch aufgetaut und für künstliche Befruchtung herangezogen werden kann.

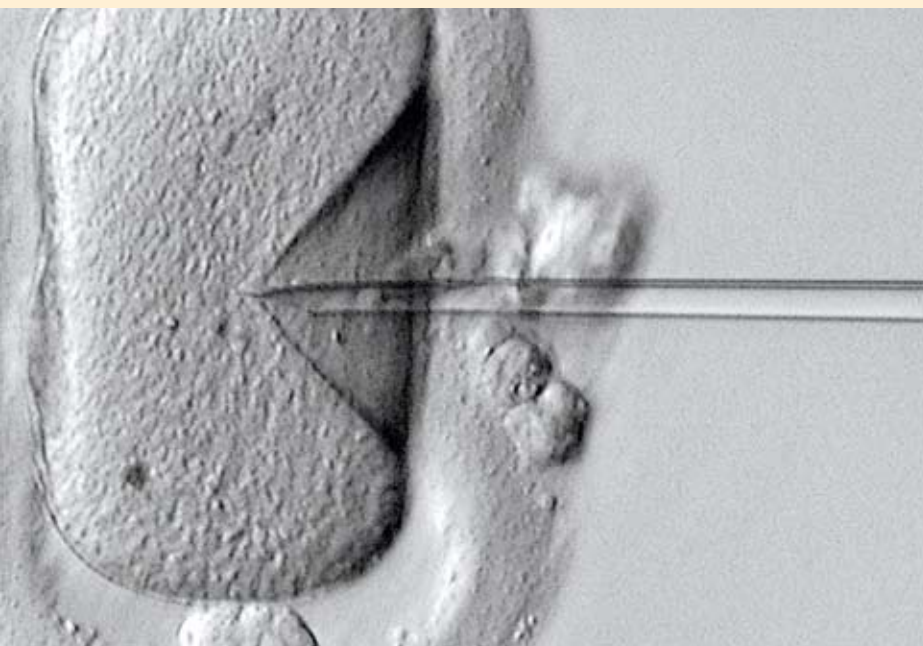
**Die In-vitro-Fertilisation (IVF)** wird bei beiderseits entfernten, verschlossenen oder nicht funktions-

Die ICSI-Behandlung bedarf einer genauen Vorbereitung.





Die Spermienzelle wird unter dem Mikroskop direkt in die Eizelle injiziert.



Die intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) ist eine Methode der künstlichen Befruchtung.



Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser, Leiterin des Labors am Kinderwunsch Zentrum Linz.

# 07 Künstliche Befruchtung

tüchtigen Eileitern durchgeführt. Die Samenqualität des Mannes sollte dabei der Norm entsprechen. Mittels Punktion werden Eizellen gewonnen und im Labor mit den Spermien des Mannes vereinigt. Nach der Befruchtung und Teilung der Eizellen werden ein oder zwei Embryonen in die Gebärmutter eingepflanzt. Bei männlichen Fruchtbarkeitsstörungen kann im Rahmen einer In-vitro-Fertilisation (IVF) zusätzlich eine intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) durchgeführt werden. Dabei wird eine Samenzelle unter dem Mikroskop direkt in die Eizelle injiziert. In etwa einem Prozent der Fälle führt jedoch auch eine ICSI nicht zur Befruchtung der Eizelle.

**Für Krebspatientinnen** bietet das Kinderwunsch Zentrum Linz ebenfalls Optionen zur Erhaltung der Fruchtbarkeit auch nach der Krebstherapie. Während die Vorsorge zum Fruchtbarkeitserhalt bei Männern durch das Einfrieren von Samenzellen relativ leicht ist, gestaltet sie sich bei Frauen komplexer. Im Wesentlichen gibt es für Krebspatientinnen drei Möglichkeiten, um auch nach erfolgreicher Chemo- oder Radiotherapie schwanger zu werden: Am effektivsten ist es, zunächst die Ovarien (Eierstöcke) rund zwei bis vier Wochen zu stimulieren, danach werden die Follikel punktiert und eine In-vitro-Fertilisation mit den Spermien des Partners wird durchgeführt. Die so gewonnenen Embryonen werden anschließend eingefroren. „Hier spielt jedoch der Zeitfaktor eine entscheidende Rolle“, sagt Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews, Leiter des Kinderwunsch Zentrums, „der Zeitverlust, bevor mit der Behandlung der Krebserkrankung begonnen werden kann, ist unter Umständen zu groß.“ Bei der zweiten Möglichkeit – im Falle des Fehlens eines Partners – werden unbefruchtete Eizellen entnommen und eingefroren – nachdem die Eierstöcke zuvor ebenfalls stimuliert worden sind. Hier ist der Erfolgsfaktor jedoch noch nicht so hoch wie im Falle des Einfrierens von Embryonen.

**Wenn der Zeitfaktor** für die Krebstherapie ausschlaggebend ist, bieten die ExpertInnen des Kinderwunsch Zentrums – als drittes Institut österreichweit – noch die Entnahme von Eierstockgewebe an. „Dieses Gewebe wird von unseren Reproduktionsspezialistinnen und -spezialisten bearbeitet und dann eingefroren“, erklärt der Mediziner. Nach abgeschlossenem Heilungsprozess der Krebserkrankung (rund drei bis fünf Jahre) wird dieses Eierstockgewebe der Patientin in die Gegend der Gebärmutter transplantiert. Im Kinderwunsch Zentrum Linz werden alle Behandlungsmöglichkeiten angeboten. Die LFKK beteiligt sich zudem als eine der wenigen Kliniken bundesweit am internationalen Netzwerk „FertiProtekt“, das sich besonders um krebserkrankte Frauen mit Kinderwunsch kümmert ([www.fertirotekt.de](http://www.fertirotekt.de)). ○



# Endometriose

## Chronische Erkrankung oft Grund für Unfruchtbarkeit



Patientinnen, die an Endometriose leiden, können häufig nur sehr schwer schwanger werden.

Bei der Ursachenabklärung von gestörter Fruchtbarkeit spielt auch die Erkrankung Endometriose häufig eine wesentliche Rolle.

**Rund** zehn bis 15 Prozent aller Frauen im gebärfähigen Alter leiden unter einer chronischen Wucherung der Gebärmutter Schleimhaut, die neben einer unterschiedlich ausgeprägten Schmerzsymptomatik oft unerfüllten Kinderwunsch mit sich bringt. 25 bis 35 Prozent aller Endometriosepatientinnen sind unfruchtbar.

**Bei der Endometriose** breitet sich Schleimhautgewebe der Gebärmutter auch außerhalb des Uterus aus. Meist wachsen die abgesiedelten Schleimhautstücke zyklusabhängig mit und

bluten bei der Regel ab. Dadurch entstehen oft lokale Entzündungsreaktionen, die Verwachsungen und Schmerzen zur Folge haben. Auch kann es – vor allem an den Eierstöcken – zur Entwicklung größerer, blutgefüllter Zysten kommen. „Hierdurch können die Eileiter verkleben und in sehr ausgeprägten Fällen sind sogar Verwachsungen zwischen Gebärmutter, Eileitern, Eierstöcken, Harnblase und Darm möglich. Dies alles verhindert die Fruchtbarkeit sozusagen ‚mechanisch‘, da einerseits die Beweglichkeit und Durchgängigkeit des Eileiters wichtig ist und andererseits auch die uneingeschränkte Mobilität der Eierstöcke im Bauchraum“, erklärt Dr. Omar Shebl, OA an der Abteilung für Frauenheilkunde und Geburtshilfe an der LFKK. Diagnostiziert wird eine Endometriose mit Tastbefund, transvaginalen Ultraschall und einer Kernspintomografie – Letzteres, um eine Adenomyose (Endometriose in der Gebärmuttermuskulatur) auszuschließen. Manchmal ist die Erkrankung Zufallsbefund einer Unterleibsoperation.

**Die Symptome** einer Endometriose reichen von krampfartigen Schmerzen während der Regelblutung oder beim Geschlechtsverkehr bis hin zur Unfruchtbarkeit. Noch sind die Entstehung und die Ursachen trotz intensiver Forschung unklar. „Immunologische Faktoren scheinen jedoch für das Auftreten der Erkrankung von großer Bedeutung zu sein und es besteht eine direkte Korrelation bei Verwandten ersten Grades“, sagt der Mediziner. Wucherungen der

**Rund 60 bis 70 Prozent der Frauen, die an schwerer Endometriose leiden, sind unfruchtbar.**

Gebärmutter Schleimhaut können etwa mithilfe einer Bauchspiegelung (Laparoskopie) festgestellt und zugleich endoskopisch therapiert werden. So werden beispielsweise Endometrioseherde entfernt, Verwachsungen gelöst und bei vorhandenem Kinderwunsch eine Untersuchung zur Durchgängigkeit der Eileiter durchgeführt. „Bei schwereren Fällen kann auch eine ausgedehnte OP mit Bauchöffnung erforderlich sein. Dies ist bei Patientinnen mit Kinderwunsch eine besondere Herausforderung, da natürlich der Organerhalt notwendig ist“, betont der Experte.

**Abhängig vom Schweregrad** der Endometriose kann häufig eine Hormontherapie ratsam sein, wobei bei den Patientinnen ein begrenztes, künstliches Klimakterium hervorgerufen wird, um die östrogenabhängigen Herde zu minimieren. (Im Wechsel kommt es beispielsweise auch zu einem Ausheilen der Erkrankung.) „Eine andere therapeutische Maßnahme ist die Gabe von Pillenpräparaten, die die Schleimhautwucherungen verhindern“, sagt OA Dr. Shebl. Das Team der LFKK Linz setzt dabei zum Teil neueste Medikamente ein, um eine angemessene Balance zwischen Therapie und auftretenden Nebenwirkungen zu erreichen. ○



Vollkommenes Familien-  
glück, v. l. Peter mit Papa  
Christof Roitner, Prim.  
Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews  
und Mama Elisabeth mit  
Andreas

Aus dem Leben

## Glücklich SpezialistInnen erfüllten Kinderwunsch

**Es** brauchte Vertrauen, um sich an die SpezialistInnen des Kinderwunsch Zentrums Linz an der LFKK zu wenden. Sie sind glücklich darüber, schließlich ist die Familie heute zu viert.

**Für viele Paare** ist es nicht einfach, dass unter Umständen eines der zentralen Lebensziele – nämlich Kinder zu haben – sich nicht so automatisch einstellt, wie man denkt, dass es von der Natur aus angelegt ist. „Nachdem wir einige Zeit erfolglos versucht hatten, auf natürlichem Weg schwanger zu werden, haben mein Mann und ich die medizinischen Ursachen abklären lassen“, sagt Elisabeth Roitner. Dabei stellte sich heraus, dass eine natürliche Schwangerschaft nicht möglich ist. „Von unseren Ärztinnen und Ärzten wurde uns schließlich das Kinderwunsch Zentrum Linz an der Landes-Frauen- und Kinderklinik empfohlen“, sagt Elisabeth Roitner.

**Sie und ihr Ehemann** entschlossen sich zum Besuch eines Infoabends für Paare mit Kinderwunsch, um sich zunächst über die Möglichkeiten einer Kinderwunschbehandlung zu erkundigen. „Die Atmosphäre war sehr entspannt, jeder konnte Fragen stellen. Es herrschte keine Scheu, über das Thema Unfruchtbarkeit zu sprechen. Wir haben uns gut aufgehoben gefühlt und auch gleich einen Termin für ein Erstgespräch vereinbart“, erinnern sich Elisabeth und Christof Roitner. Nach diesem Gespräch und zahlreichen Voruntersuchungen entschlossen sich die beiden

schließlich zu einer Behandlung, die ihnen den großen Wunsch nach einem Kind erfüllen sollte. „Bei Familie Roitner wurde die ICSI-Methode (intrazytoplasmatische Spermieninjektion) angewandt. Es erfolgt zuerst eine Stimulation der Eierstöcke mit Hormonen. Anschließend wird ein einzelnes Spermium in die vorbereitete Eizelle injiziert“, erklärt Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews, Leiter des Kinderwunsch Zentrums Linz an der LFKK, das Vorgehen. „Die Erfolgsrate dieser Methode ist sehr hoch. Bei Familie Roitner waren beide Versuche beim ersten Mal erfolgreich“, fügt der Primar hinzu. Vor vier Jahren kam Andreas zur Welt, vor eineinhalb Jahren sein kleiner Bruder Peter. Die beiden Buben haben

ordentlich Schwung und Freude in das Leben ihrer Eltern gebracht – vergessen sind heute die schweren Stunden zwischen Hoffen und Bangen während der Kinderwunschbehandlung. „Wir haben uns immer bestens betreut gefühlt.“

**Das Team** des Kinderwunsch Zentrums und auch die anderen Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der LFKK haben sich immer Zeit genommen, um unsere Fragen zu beantworten und eventuelle Ängste auszuräumen“, sagt Elisabeth Roitner und fügt hinzu: „Wenn wir uns noch zu einem dritten Kind entschließen, werden wir auf jeden Fall wieder ins Kinderwunsch Zentrum nach Linz in die LFKK kommen.“

Elisabeth und Christof Roitner aus Thening sind seit elf Jahren ein Paar. Das Glück einer kleinen Familie sollte durch Kinder gekrönt werden. Doch die Enttäuschung war groß, als feststand, dass dies auf natürlichem Weg für das Paar nicht möglich war.



Die zwei „Lausbuben“  
Andreas (l.) und Peter (r.) bringen  
Schwung in das Leben der Familie.

# 10 Künstliche Befruchtung

Wenn es möglich ist, werden die Wünsche der Eltern in Bezug auf das Aussehen des Spenders erfüllt.

## Väter aus der Samenbank Harte Kriterien für Spender

Das Kinderwunsch Zentrum Linz an der LFKK hat eine Anzahl von Samenspenden von verschiedenen Männern auf Lager. „Da es sehr schwierig ist, genügend geeignete österreichische Samenspenden zu finden, beziehen wir Samenspenden von einer internationalen Samenbank“, sagt Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser, Leiterin des IVF-Labors an der Landes- Frauen- und Kinderklinik.



**„Das Ehepaar muss sich sehr sicher sein.“**

Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser,  
Leiterin des Labors am  
Kinderwunsch Zentrum Linz,  
LFKK

In Österreich dürfen nur drei verschiedene Frauen von einem Spender schwanger werden. Die Spende erfolgt halbanonym und wird genetisch untersucht und abgeklärt: Sämtliche Daten des Spenders liegen in der internationalen Samenbank auf. Es haben jedoch weder die Eltern das Recht, die Daten des Spenders zu bekommen, noch erfährt der Spender, an wen seine Samenspende gegangen ist. Anders ist es beim Kind, das ab einem Alter von 14 Jahren das Recht hat, den Namen seines biologischen Vaters zu erfahren. Weder das Kind noch der Spender haben rechtliche Ansprüche.

**Die heterologe Insemination**, sprich Insemination mit Fremdsamen, wird angewendet, wenn der eigene Partner keine Spermien produzieren kann oder Träger eines genetischen Defektes ist, der nicht weitervererbt werden soll, aber trotzdem ein großer Kinderwunsch vorhanden ist, eine Adoption nicht möglich oder vorstellbar ist. Die Vorstellung, dass zumindest ein Teil des Kindes von einem der beiden Partner stammt, ist häufig ein Beweggrund für die Entscheidung zur

heterologen Insemination. Bevor eine Insemination mit Fremdsamen durchgeführt wird, besteht Expertin Moser auf einem Gespräch des Paares mit einer Psychologin oder einem Psychologen. „Das Ehepaar muss sich sehr sicher sein. Oft kommt es vor, dass die Frauen so auf den Kinderwunsch fixiert sind, dass sie nicht merken, dass der Mann ein Problem mit dieser Methode hat“, erklärt die Laborleiterin. „Aber auch die Frau muss damit zurechtkommen, dass sie den Samen eines Fremden in sich trägt.“ Die Eltern müssen das Kind auch in schwierigen Zeiten als das ihre anerkennen. Nach dem Gespräch mit der Psychologin oder dem Psychologen kommt es schon einmal vor, dass Paare entscheiden, noch zu warten. Die Schwangerschaftsrate pro Versuch mit Fremdsamen beträgt rund 30 Prozent und ist damit doppelt so hoch wie bei der homologen Insemination (Samen des eigenen Partners).

„**Groß, blaue Augen** und eher dunkelhaarig“, das könnte der Wunsch eines Paares sein, wenn es um das Aussehen ihres noch nicht geborenen Kindes geht. „Wenn wir die

Wünsche erfüllen können, machen wir das auch“, sagt Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser, Leiterin des Labors am Kinderwunsch Zentrum Linz der Landes-Frauen- und Kinderklinik. Von der Samenbank bekommt die Embryologin alle notwendigen Informationen. Die Spender sind maximal 35 Jahre alt. Meist sind sie jedoch im Studentenalter, fertige Akademiker oder Handwerker. Neben Angaben zu Augenfarbe, Größe, Gewicht und Beruf müssen die Samenspenden auch einen sehr umfangreichen Persönlichkeitstest machen. Körperliche und geistige Gesundheit sowie genetische Eignung sind Voraussetzung. „Es wird auch der erste Eindruck beschrieben, den die MitarbeiterInnen der Samenbank vom Spender hatten“, erklärt Moser. Spendersamen dürfen in Österreich nicht an alleinstehende Frauen oder lesbische Paare abgegeben werden. ○

**In Österreich dürfen drei Frauen von einem Spender schwanger werden.**



Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews setzt sich für Verbesserungen an den bestehenden IVF-Gesetzen ein.

## Konstruktive Kritik an den bestehenden IVF-Gesetzen

**Bei** einigen Methoden übernimmt der In-vitro-Fertilisations-Fonds (IVF-Fonds) 70 Prozent der Kosten. Keine Kostenübernahme gibt es hingegen bei intrauteriner Insemination (ausgewählte Samenzellen werden direkt in die Gebärmutterhöhle eingebracht), obwohl die Sinnhaftigkeit dieser Methode vielfach bewiesen ist. Die ablehnenden Bescheide der Sozialversicherungen berufen sich auf das geltende Gesetz. Es klassifiziert Insemination als künstliche Befruchtung.

### Ein weiterer Widerspruch:

In Österreich ist eine Samenspende erlaubt, eine Eizellspende ist – im Gegensatz zu den meisten europäischen Staaten – jedoch verboten. Die Argumentation dahinter: Geborene Kinder hätten dann eine geteilte Mutterschaft – eine genetische und eine natale. Das kann nicht darüber hinwegtäuschen, dass dabei der Gleichheitsgrundsatz verletzt wird: Männer werden besser gestellt als Frauen. Es sei aber darauf hingewiesen, dass bei einer eventuellen künftigen Genehmigung der Eizellspende ähnlich strenge Kriterien wie bei der herkömmlichen Organtransplantation gelten sollten, um einen drohenden Spendetourismus zu vermeiden. Besondere Brisanz birgt eine Folgerung aus den aktuellen Bestimmungen: Einerseits ist die Präimplantationsdiagnostik verboten, andererseits ist die genetische Abklärung in der Schwangerschaft gestattet – unter bestimmten Voraussetzungen wird sie sogar gefordert. Das bedeutet: Der noch nicht transferierte Embryo genießt einen höheren Schutz als der bereits im

Gemeinsam mit zahlreichen anderen europäischen Ländern hat sich Österreich entschlossen, die Behandlung ungewollter Sterilität finanziell zu unterstützen. Das ist auch ein Beitrag gegen die sinkenden Geburtenraten und die drohende massive Überalterung. Leider ist Sterilität bei uns noch nicht in allen Fällen als Erkrankung (Definition der WHO) anerkannt, eine vollständige Kostenübernahme durch die Sozialversicherung gibt es daher nicht. Lediglich in Ausnahmefällen – wie fehlender Eisprung bei geplantem Verkehr – zahlen die Krankenkassen.

Leib der Mutter lebende Fetus mit positiver Herzaktion. Von vielen EthikerInnen wird das als äußerst bedenklich angesehen. Mitunter können gute Absichten des Gesetzgebers sogar das Gegenteil bewirken: Zweifelsohne sind für die Reproduktionsmedizin – auch wegen der hohen Kosten – Qualitätskriterien nötig. Ob jedoch wie bisher mit einer Mindesterfolgsquote der Schwangerschaftsrate das Auslangen gefunden werden soll, ist zu hinterfragen. Diese Bestimmung führt dazu, dass in Fällen, in denen die erforderliche Erfolgsquote nur knapp erreicht wird, gegengesteuert wird: durch eine

zu hohe Rate an transferierten Embryonen, durch Abweisung von wenig aussichtsreichen Fällen oder durch eine zu starke Stimulation der Ovarien. Sinnvoll wären Gesetzesänderungen, die – ähnlich wie in Belgien – den Single-Embryo-Transfer fördern, um die hohe Rate an Zwillingen oder Drillingen zu senken. Österreich hat, gesamt gesehen, ein sehr gutes Fortpflanzungsmedizingesetz sowie ein fast vorbildliches IVF-Gesetz. Trotzdem wäre jetzt die Zeit, sich um Verbesserungsmöglichkeiten zu bemühen, um das Optimum für Patientin und Kind zu erreichen.

**„Österreich hat, gesamt gesehen, ein sehr gutes Fortpflanzungsmedizingesetz.“**

*Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews, Leiter des Kinderwunsch Zentrums und der Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, LFKK Linz*



## Pränatalmedizin Von Ultraschall bis zu Eingriffen im Mutterleib

Am Institut für Pränatalmedizin der LFKK werden alle Techniken der vorgeburtlichen Diagnostik und wichtige Methoden der pränatalen Therapie angeboten. Natürlich ist die Bestätigung des Normalbefundes für die Schwangere am erfreulichsten, doch auch wenn sich herausstellt, dass ein Kind behindert oder krank ist, werden werdende Eltern nicht alleingelassen.

„Die Ultraschalluntersuchung ist die wichtigste Methode zum weitgehenden Ausschluss bzw. zum Nachweis und zur Abklärung von Fehlbildungen oder Wachstumsstörungen beim Ungeborenen“, sagt Prim. Dr. Wolfgang Arzt. Dafür stehen an der LFKK drei Ultraschallgeräte der modernsten Generation zur Verfügung. Angeboten werden Ultraschall in der Frühschwangerschaft, Nackendickemessung und Combined Test,

Organscreening, fetaler Herzultraschall sowie die Abklärung von auswärts erhobenen suspekten Ultraschallbefunden. Mithilfe von (Farb-)Dopplerultraschalluntersuchungen kann die Versorgungsleistung der Plazenta beurteilt werden. Dazu werden Blufflussmessungen in den mütterlichen und den fetalen Blutgefäßen gemacht. Diese Untersuchung kann z. B. bei Wachstumsstörungen, Bluthochdruck oder Schwangerschaftsvergiftung über die Sauerstoffversorgung des Ungeborenen Auskunft geben. Fetale Echokardiografie oder Herzultraschall ist ein besonderer Schwerpunkt in Linz und dient dem weitgehenden Ausschluss bzw. Nachweis und der Abklärung von angeborenen Herzfehlern.

**Das Institut berät außerdem,** wenn es um Risikofaktoren geht. Waren Mutter und Kind während der Schwangerschaft möglicherweise schädigenden Einflüssen ausgesetzt (Medikamente, Strahlen, Infektionen etc.), geben die MitarbeiterInnen des Instituts für Pränatalmedizin unter Berücksichtigung der aktuellsten internationalen Literatur konkrete Auskünfte über das Risiko für das Ungeborene. Invasive Eingriffe in der Fruchthöhle zählen ebenfalls zum Leistungsangebot. Sie werden zum Nachweis bzw. zum Ausschluss von Chromosomenschäden oder Stoffwechselstörungen des Ungeborenen, zur Abklärung von Infektionen oder für eine Behandlung des Ungeborenen im Mutterleib durchgeführt. Fruchtwasser-, Plazenta- oder Nabelschnurpunktionen, intrauterine Bluttransfusionen,

Entlastungspunktionen, Fruchtwasser-auffüllungen oder therapeutische Eingriffe am Ungeborenen (wie Eingriffe am fetalen Herzen) sind Beispiele dafür. Mütter mit Risikoschwangerschaften werden sowohl ambulant als auch stationär betreut und entbunden. Für die optimale Betreuung von Neugeborenen mit angeborenen Fehlbildungen oder Wachstumsstörungen arbeiten SpezialistInnen aus Kinderheilkunde, Kinderchirurgie, Kinderkardiologie und Kinderurologie intensiv zusammen. „Unser gemeinsames Ziel ist es, die Überlebenschancen dieser Kinder so weit wie möglich zu erhöhen und ihnen ein weitgehend normales Leben zu ermöglichen“, sagt Prim. Dr. Arzt.

**Ein wichtiger Teil** des Angebots ist die psychologische Betreuung. Eine Klinische und Gesundheitspsychologin, begleitet (auf Wunsch) Schwangere, die ein Kind mit Fehlbildungen erwarten, und bietet bei glücklosem Schwangerschaftsausgang psychosoziale Hilfe an. Auf die Trauerbegleitung nach Totgeburten wird großer Wert gelegt. Speziell ausgebildetes Pflegepersonal sorgt auf der Station für optimale Betreuung. In der Beratung geht es vor allem um Entlastung, Klärung und um Entscheidungsfindung. Vorrangige Ziele sind die Erschließung eigener Ressourcen und die Stärkung der Selbstkompetenz, um die Wartezeit besser auszuhalten sowie die eigene Handlungsfähigkeit zu stärken und dadurch zu einer eigenen tragfähigen Entscheidung zu finden. ○



## Ultraschall Wichtige Vorsorge

Die meisten Kinder kommen glücklicherweise gesund zur Welt. „Dennoch haben Frauen in jedem Alter ein – zumeist geringes – Risiko, ein körperlich oder geistig beeinträchtigtes Kind zur Welt zu bringen“, sagt Prim. Dr. Wolfgang Arzt, Leiter des Instituts für Pränatalmedizin an der LFKK Linz. Mit der Ultraschalluntersuchung, einem bildgebenden Verfahren, das nach heutigem Wissensstand keine Schäden bei Mutter und Kind verursacht, kann die Entwicklung des Ungeborenen relativ gut beurteilt werden.

**Die** Ultraschalluntersuchung hat jedoch Grenzen: Trotz guter Gerätequalität, größter Sorgfalt und Erfahrung der UntersucherInnen können Fehlbildungen unentdeckt bleiben. „Das gilt besonders bei erschwerten Untersuchungsbedingungen – z. B. durch eine ungünstige Lage des Kindes oder durch eine stärkere mütterliche Bauchdecke“, sagt Prim. Dr. Arzt. In der Schwangerschaft gibt es verschiedene Ultraschalluntersuchungen mit unterschiedlicher Aussagekraft.

**Im Mutter-Kind-Pass** sind drei Basis-Ultraschalluntersuchungen bei einem/einer niedergelassenen Frauenarzt/-ärztin vorgesehen: Die erste wird zwischen der achten und 12., die zweite zwischen der 18. und 22. Schwangerschaftswoche durchgeführt. „Dabei werden die Anzahl der Feten, die Vitalität, der Plazentasitz, die Fruchtwassermenge und das Wachstum beurteilt“, sagt Prim. Dr. Arzt. „Bei Auffälligkeiten bzw. Hinweiszeichen auf Entwicklungsstörungen wird die Schwangere in ein Krankenhaus oder ein Zentrum zur weiteren Abklärung überwiesen.“ Dieser Basisultraschall ist kein Fehl-

bildungsultraschall und für die Schwangere kostenlos. Zusätzlich informieren die GynäkologInnen über die Möglichkeit einer erweiterten Ultraschalluntersuchung (Organscreening).

**Der dritte kostenlose Basisultraschall** im Rahmen des Mutter-Kind-Passes ist zwischen der 30. und der 34. Schwangerschaftswoche angesetzt. Wiederum werden Vitalität, Wachstum, Kindeslage, Plazentasitz und Fruchtwassermenge beurteilt. Da diese Ultraschalluntersuchungen nicht der Fehlbildungsdiagnostik dienen, gibt es ergänzend ein erweitertes Untersuchungsangebot. Diese erweiterten Ultraschalluntersuchungen (Pränataldiagnostik) werden von speziell ausgebildeten UntersucherInnen durchgeführt. Sie können Hinweise auf Chromosomenschäden (vor allem Downsyndrom) liefern, auch schwere Fehlbildungen lassen sich weitgehend ausschließen bzw. nachweisen. Die Kosten für diese Untersuchungen muss jede Schwangere selbst tragen. Zwischen der zwölften und 14. Schwangerschaftswoche oder der Combined Test durchgeführt



*Eine Ultraschalluntersuchung ist für die werdenden Eltern eine aufregende Angelegenheit.*

werden (siehe auch Seite 12). Dabei wird die Wahrscheinlichkeit für Trisomie 21 aus dem Alter der Schwangeren und aus Ultraschallhinweiszeichen wie Nackendicke bzw. Nasenbein berechnet. Beim Combined Test kommt eine Blutuntersuchung der Schwangeren dazu. „Eine orientierende Untersuchung der kindlichen Organe ist zu diesem Zeitpunkt bei günstigen Untersuchungsbedingungen und mit hochauflösenden Geräten bereits möglich“, erklärt Prim. Dr. Arzt. Zwischen der 18. und der 22. Schwangerschaftswoche können die kindlichen Organe am besten beurteilt werden. Dazu wird eine erweiterte Untersuchung ab der 20. Schwangerschaftswoche, die Organscreening genannt wird, angeboten. „Auf Wunsch werden dabei auch eventuell vorhandene Hinweise auf Chromosomenstörungen beschrieben bzw. ausgeschlossen“, sagt Prim. Dr. Arzt. ○



## Chromosenschäden Mit zwei Spezialtests Risiko berechnen

Jede Schwangere hat ein bestimmtes altersabhängiges Risiko, ein Kind mit einem Chromosomenschaden zu erwarten. Bisher wurde Müttern über 35 Jahren – da ab diesem Alter das Chromosomenrisiko ansteigt – eine Abklärung mittels Fruchtwasser- oder Plazentapunktion angeboten. Diese Vorgangsweise hat jedoch zwei Nachteile.



Für die Messung der Nackendicke des Embryos bedarf es einer speziellen Ultraschalluntersuchung.

„Zum einen birgt jeder Eingriff ein – wenn auch sehr kleines – Fehlgeburtsrisiko, zum anderen lassen üblicherweise die meisten Frauen unter 35 Jahren einen derartigen Eingriff nicht durchführen, obwohl auch sie ein sehr niedriges Basisrisiko tragen“, erklärt

Prim. Dr. Wolfgang Arzt, Leiter der Pränatalmedizin an der LFKK. Um das Risiko für Chromosomenschäden des Ungeborenen genauer beurteilen zu können, stehen zwei Möglichkeiten zur Verfügung. Bei der Nackendickemessung zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche wird die Nackendicke des Embryos mit einer speziellen Ultraschalluntersuchung gemessen. „Die Entdeckungsrate des Downsyndroms liegt bei dieser Methode bei etwa 75 Prozent“, sagt Prim. Arzt. „Für die Untersuchung ist kein Eingriff notwendig und es besteht daher kein Risiko für den Embryo.“ Zusätzlich können Hinweise auf andere Entwicklungsstörungen gewonnen bzw. ausgeschlossen werden. Bei normaler Nackendicke des Embryos besteht ein deutlich niedrigeres Risiko für Chromosomenschäden oder andere Entwicklungsstörungen, bei verdickter Nackenfalte ist das Risiko entsprechend erhöht. Diese Untersuchung ist keine Kassenleistung, der Selbstzahlertarif beträgt 40 Euro.

**Die zweite Möglichkeit** ist der sogenannte „Combined Test“ (samt Ersttrimester-Screening). Diese Untersuchung wird ebenfalls zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. „Die Nackendickemessung mittels Ultraschall wird dabei mit der Bestimmung von zwei Hormonen aus dem Blut und einer computerunterstützten Risikoberechnung kombiniert“, sagt der Mediziner. Die Entdeckungsrate für Downsyndrom liegt bei ca. 90 Prozent. Die Methode benötigt ebenfalls keinen Eingriff und ist somit ohne Risiko für den Embryo.

Durch computerunterstützte Berechnung mit einer speziellen Software wird das individuelle Downsyndromrisiko des Ungeborenen berechnet. Zusätzlich wird eine genaue Ultraschalluntersuchung zum frühen Ausschluss bzw. Nachweis von Fehlbildungen durchgeführt, soweit dies im ersten Schwangerschaftsdrittel, dem sogenannten Ersttrimester, möglich ist. Bei Müttern über 35 Jahren oder Downsyndrom in der Verwandtschaft ersten Grades wird der Combined Test in OÖ von den Krankenkassen bezahlt. „Ist das Ergebnis des Combined Tests unauffällig, ist das kindliche Chromosomenrisiko deutlich niedriger als dem Alter entsprechend und damit nur mehr verschwindend klein“, sagt Prim. Arzt. „In diesem Fall bekommen die Schwangere und ihr/e Frauenarzt/-ärztin den unauffälligen Befund samt Risikoberechnung innerhalb einiger Tage zugeschickt. Bei auffälligem Testergebnis verständigen MitarbeiterInnen der LFKK die Schwangere unverzüglich telefonisch und bieten ein persönliches Beratungsgespräch und eventuell eine Chromosomenabklärung mittels Fruchtwasser- oder Plazentapunktion an.“

**Diese Untersuchungstechniken** haben den Vorteil, dass sich einerseits viele Schwangere über 35 Jahren bei unauffälligem Testergebnis einen Eingriff (Fruchtwasser- oder Plazentapunktion) ersparen können, andererseits auch Frauen unter 35 Jahren zu einer Risikoberechnung für Downsyndrom kommen und bei auffälligem Ergebnis einen Eingriff durchführen lassen können. ○



Primar Dr. Wolfgang Arzt, Leiter des  
Instituts für Pränatalmedizin an der LFKK

## Fetus als PatientIn Pränatalmedizin macht's möglich

**Schon** während der Schwangerschaft können Eltern mit den SpezialistInnen, die ihr krankes Kind nach der Geburt betreuen, Kontakt aufnehmen. Die vorgeburtliche Kenntnis einer fetalen Fehlbildung bringt fast immer – trotz der schweren psychischen Belastung für die Eltern – große Vorteile, da die weitere Betreuung auf die jeweilige Problematik abgestimmt werden kann und alle medizinischen Maßnahmen für die Versorgung unmittelbar nach der Geburt rechtzeitig vorbereitet werden können. Aus diesen Gründen gehören dem erweiterten Pränatalteam nicht nur PränatalmedizinerInnen, sondern auch KinderärztInnen, KinderchirurgInnen, KinderurologInnen, KinderkardiologInnen und HumangenetikerInnen an. Manchmal steht bei schweren Entwicklungsstörungen bzw. Chromosomen-schäden auch ein Schwangerschaftsabbruch aus medizinischen Gründen zur Diskussion. Bei schweren Wachstumsstörungen des Ungeborenen bzw. bei schweren Schwangerschaftsvergiftungen muss das Kind mit den modernsten Methoden der Pränataldia-

gnostik intensiv überwacht werden, um es so lange wie möglich im Mutterleib belassen zu können, eine fetale Gefährdung aber rechtzeitig zu erkennen. Auch in diesem Bereich sind in den vergangenen Jahren große Fortschritte erzielt worden.

**In ausgewählten Fällen** stehen heute sinnvolle vorgeburtliche Therapien zur Verfügung. So gehören Bluttransfusionen des Kindes im Mutterleib zum Standardrepertoire eines Pränatalzentrums, um das Kind bei Blutarmut vor Schäden bzw. einem Fruchttod zu bewahren. Auch instrumentelle Eingriffe direkt am Feten sind heute in beschränktem Umfang möglich und sinnvoll. In Linz werden seit einigen Jahren in Kooperation mit dem Kinderherz-

Durch die modernen Methoden der pränatalen Diagnostik und Therapie ist der (kranke) Fetus heute eine neue Art Patient geworden. Bei der Entdeckung einer angeborenen Fehlbildung wird zunächst eine Chromosomenuntersuchung angeboten. Bei normalen Chromosomen und nach Ausschluss von Begleitfehlbildungen wird die Schwangerschaft von den PränatalmedizinerInnen weiter begleitet und alles für eine optimale Versorgung des Neugeborenen nach der Geburt vorbereitet.

Zentrum Eingriffe am fetalen Herzen durchgeführt. Durch diesen schwierigen Eingriff (bei geschlossener Bauchdecke der Schwangeren) kann neben dem Überleben des Ungeborenen eine normale Weiterentwicklung des Herzens ermöglicht werden. Eine der wichtigsten Aufgaben der Pränatalmedizin besteht heute in einer möglichst frühzeitigen Erkennung von mütterlichen oder kindlichen Risiken bzw. Erkrankungen, um klare Konzepte für eine optimale Betreuung entwickeln und anbieten zu können. Dabei ist die möglichst frühzeitige Unterscheidung zwischen Niedrigrisikoschwangerschaft, die kaum medizinische Betreuung benötigt, und Hochrisikoschwangerschaft, die den Einsatz der modernsten Methoden der Pränatalmedizin benötigt, sehr wichtig. So ist die moderne Geburtshilfe immer mehr zu einer Schwangerenilfe geworden.

**Eine der wichtigsten Aufgaben ist heute die möglichst frühzeitige Erkennung von Erkrankungen.**

**Durch die weitere** Verbesserung der Methoden der pränatalen Therapie, die Weiterentwicklung der Präimplantationsdiagnostik und der Stammzellentherapie sollte in Zukunft eine weitere Senkung der kindlichen Sterblichkeit und der Morbidität (Krankheitswahrscheinlichkeit) erreicht werden können. ○



## Invasiv Eingriffe in der Fruchthöhle

Die LFKK bietet viele Leistungen, die verunsicherten Eltern Sicherheit geben oder bei Verdacht Klarheit schaffen. Chromosomenuntersuchungen zur weiteren Abklärung werden vor allem bei fortgeschrittenem Alter der Schwangeren, erhöhter Nackendicke des Embryos bzw. auffälligem Combined Test oder bei Fehlbildungen des Ungeborenen angeboten. Dazu gibt es mehrere Methoden.



Untersuchungen bringen Sicherheit und Klarheit für werdende Eltern.

**Die** Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion) wird ab der elften Schwangerschaftswoche (11. SSW) eingesetzt. „Bei diesem Eingriff werden durch die Bauchdecke der Schwangeren mit einer dünnen Nadel einige Gewebestücke des Mutterkuchens unter Ultraschallsicht entnommen, um die Chromosomen daraus untersuchen zu können“, erklärt Prim. Dr. Wolfgang Arzt, Leiter des Instituts für Pränatalmedizin. „In Linz werden seit ca. 15 Jahren österreichweit jährlich die meisten Chorionzottenbiopsien durchgeführt.“ Ab der 15. Schwangerschaftswoche (15. SSW) kann als Alternative eine Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion durchgeführt werden, indem mit einer dünnen Nadel über die Bauchdecke der Schwangeren aus der Fruchthöhle eine geringe Menge Fruchtwasser entnommen wird. „Das erste, vorläufige Ergebnis kann den Schwangeren bereits nach ein bis drei Tagen mitgeteilt werden“, sagt Prim. Arzt. Das Fehlgeburtsrisiko liegt bei beiden Eingriffen unter einem Prozent.

**Ein technisch schwieriger Eingriff** ist die Nabelschnurpunktion (ab 18. SSW). Unter Ultraschallkontrolle wird aus der Nabelschnur eine geringe Menge Blut des Ungebore-

nen entnommen und untersucht (z. B. bei „Rhesusschwangerschaften“ oder Infektionen). Bei nachgewiesener Blutarmut des Ungeborenen muss eine Bluttransfusion im Mutterleib angeschlossen werden. Diese ist ab der 20. SSW möglich und bewahrt den Fetus vor Schäden bzw. vor einem Fruchttod. „Bei diesem Eingriff wird über die Nabelschnur Blut direkt an das Ungeborene verabreicht“, sagt der Experte. „Manchmal muss diese Behandlung während der Schwangerschaft mehrmals wiederholt werden.“ Auch Medikamente können dem Kind auf diesem Weg gegeben werden.

**„Neben Bluttransfusionen** im Mutterleib können heute in beschränktem Umfang andere therapeutische Eingriffe am Ungeborenen durchgeführt werden“, klärt der Mediziner auf. Dazu gehören beispielsweise Punktionen von großen Zysten, Ableitungen von Ergüssen aus Körperhöhlen oder Einlegen eines Harnkatheters bei einem Verschluss der Harnwege. „In Linz werden seit einigen Jahren in ausgesuchten Fällen in Kooperation mit dem Kinderherz-Zentrum Herzeingriffe am Ungeborenen durchgeführt“, sagt Prim. Arzt. „Hierbei werden verengte oder verschlossene Herzklappen des Ungeborenen unter Ultraschallsicht gesprengt bzw. gedehnt, um bei schweren angeborenen Herzfehlern das Überleben des Kindes bzw. eine weitere normale Herzentwicklung durch den Eingriff zu ermöglichen.“



Das Team der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle mit Leiter Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba (hinten Mitte)

## Humangenetik

# Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle Dem Erbgut auf der Spur

**Die** Implementierung einer humangenetischen Einrichtung an der LFKK kam nach langjährigen Bestrebungen von Prim. Dr. Wolfgang Arzt und Prim. Univ.-Prof. Dr. Gernot Tews zustande. Da das Institut für Pränatalmedizin schon damals zu den Abteilungen mit den meisten invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen in ganz Österreich zählte, bestand der große Wunsch, die genetische Beratung sowie die zytogenetischen und molekularzytogenetischen Untersuchungen im eigenen Haus anbieten zu können. Als Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba der Ruf nach Linz erteilte, begann schließlich der kontinuierliche Aufbau der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle. Sie ist – eingebettet zwischen Neonatologie, Intensivstation und Kreißsaal – in großzügigen Räumlichkeiten untergebracht und voll in den klinischen Betrieb der LFKK integriert.

**Doz. Hans-Christoph Duba**, der Leiter der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle, war vier Jahre lang als Einzelkämpfer tätig, ehe er im Mai 2006 Unterstützung durch Dr.<sup>in</sup> Barbara Günther aus Innsbruck erhielt. Sie hat als österreichweit erste Kandidatin im September 2007 die Facharztprüfung für Medizinische Genetik absolviert und ihre Ausbildung im Februar 2008 beendet. Das modern ausgestattete Zytogenetiklabor ist derzeit mit fünf Biomedizinischen Analytikerinnen besetzt. Die Tätigkeit der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle gliedert sich im Wesentlichen in drei große Bereiche: PatientInnenversorgung, Lehre und Forschung.

Was die PatientInnenversorgung betrifft, ist Doz. Hans-Christoph Dubas Team in den Bereichen genetische Beratung, zytogenetische Diagnostik, molekularzytogenetische Diagnostik, molekulargenetische Diagnostik und Polkörperdiagnostik aktiv.

**Die Humangenetische** Untersuchungs- und Beratungsstelle berät in allen Fragestellungen der Genetik. Bis zum Stichtag 30. September 2010 wurden insgesamt 1.932 Beratungen durchgeführt. „Die Frequenz ist steigend“, konstatiert Doz. Duba. Durch die räumliche Situation an der LFKK bestehen enge Kooperationen mit den Abteilungen für Kinder- und Jugendheilkunde, Kinderkardiologie, Kinderchirurgie, Neonatologie, Pränatalmedizin und dem Kinderwunsch Zentrum Linz. „In regelmäßigen gemeinsamen Besprechungen präsentieren und diskutieren wir alle genetisch interessanten Fälle“, berichtet der Mediziner. Der rasche Anstieg der Beratungen lässt sich auch mit der engen Kooperation mit den Krankenanstalten und niedergelassenen ÄrztInnen in ganz OÖ erklären. Der Schwerpunkt der zytogenetischen Diagnostik liegt in der Pränatal- und Postnataldiagnostik. Bis Ende September 2010 wurden 6.345 pränatale und 8.667 postnatale Proben aufgearbeitet. Seit 2005 werden außerdem pro Jahr rund 100 Polkörperanalysen durchgeführt. Die Etablierung einer Molekulargenetik in Zusammenarbeit mit dem Krankenhaus der Barmherzigen Schwestern zur genetischen Abklärung häufiger Erbkrankheiten (z. B. zystische Fibrose) ist im Aufbau begriffen. ○

Am 1. September 2002 hat an der LFKK die Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle ihren Betrieb aufgenommen. Das Team unter der ärztlichen Leitung von Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba berät in allen Fragen der Humangenetik, bereitet pränatale und postnatale Proben auf, führt Polkörperanalysen durch und hat sich auch in der Lehre und Forschung einen Namen gemacht.



### Info

Die Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle arbeitet mit modernsten Verfahren.

**Höchste Qualität in der Diagnostik** wurde 2010 mit der Akkreditierung nach EN ISO 17025 zuerkannt. Die Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle an der LFKK ist damit österreichweit die erste und bislang einzige (Stand: 2010) akkreditierte Prüfstelle dieser Art.



## FISH-Test Chromosomentest verkürzt quälende Wartezeit

Hat mein Kind eine Chromosomenstörung? Das Warten auf Testergebnisse, die diese Frage klären können, ist für Eltern eine Qual. Mit dem Interphase-FISH-Test kann die Wartezeit von 24 auf vier Stunden verkürzt werden.

**Jedes 200. Kind wird mit veränderten Chromosomen geboren.**

„Mit dem Schnellsuchtest können in Ausnahmefällen, etwa bei stark erhöhtem Risiko, innerhalb von vier Stunden nach der Punktion die häufigsten vorgeburtlich vorkommenden zahlenmäßigen Veränderungen der Erbkörperchen diagnostiziert bzw. ausgeschlossen werden“, erklärt Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Leiter der Humangenetik an der LFKK. Jedes 200. Kind wird mit veränderten Chromosomen geboren. Die häufigsten damit verbundenen Anomalien sind Trisomie 21 (Downsyndrom), Trisomie 13 (Pätausyndrom) und Trisomie 18 (Edwardssyndrom). Ergibt sich beim

Ersttrimester-Screening – einer genauen Ultraschalluntersuchung samt Nackendickemessung und Blutuntersuchung – ein erhöhtes Risiko für eine Fehlverteilung der Chromosomen, kann auf Wunsch der Schwangeren eine Mutterkuchenpunktion oder Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt werden. Danach müssten die Schwangeren mindestens 24 Stunden auf das Ergebnis warten.

„Durch die optimale Zusammenarbeit des Instituts für Pränatalmedizin mit der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle und durch den Einsatz eines innovativen Gerätes kann diese belastende Zeit auf vier Stunden verkürzt werden“, sagt Doz. Duba. Beim Interphase-FISH-Test wird nur die Zahl der Chromosomen 21, 18 und 13 sowie der Geschlechtschromosomen bestimmt. Der Anteil klinisch relevanter Chromosomenveränderungen, der mit dem FISH-Test nicht nachweisbar ist, ist jedoch gering. Genauso sicher ist allerdings auch das Ergebnis. Ist es auffällig, liegt mit sehr großer Wahrscheinlichkeit eine Chromosomenstörung vor. „Diese sollte jedoch immer durch eine komplette Chromosomenanalyse bestätigt werden“, sagt Doz. Duba. Bei einem Prozent der Feten kann es vorkommen, dass der Befund des FISH-Tests normal ist, sich nach der genauen Analyse jedoch herausstellt, dass doch eine Trisomie vorliegt. Grund dafür kann eine Verunreinigung der Gewebeprobe mit mütterlichen Zellen sein. „Das zeigt, dass es wichtig ist, den FISH-Test obligat an eine konventionelle Chromosomenanalyse zu koppeln“, sagt Doz. Duba. Ein FISH-Test kann nur durchgeführt werden, wenn genügend Gewebe oder Fruchtwasser zur Verfügung steht.

**Ein medizinischer Grund** für einen Interphase-FISH-Test kann beispielsweise ein auffälliger Ultraschallbefund, eine auffällige Nackenfaltenmessung oder eine hohe Schwangerschaftswoche sein. Der Interphase-FISH-Test wird generell nur zusätzlich zu einer kompletten Chromosomenanalyse angeboten. ○



## Polkörperdiagnostik Eizelle unter der Lupe

Die Polkörperdiagnostik ist in Österreich derzeit die einzige erlaubte Möglichkeit, Eizellen genetisch zu untersuchen. An der LFKK wurden seit 2003 bereits mehr als 500 solcher Untersuchungen durchgeführt.

**Für** die Polkörperdiagnostik kommen Patientinnen mit Aborten, bei denen Chromosomenfehlverteilungen festgestellt wurden, Patientinnen mit mehreren IVF-Fehlversuchen sowie Frauen ab 35 in Frage, da ab diesem Alter der Chromosomensatz in mehr als der Hälfte aller Eizellen gestört sein kann. Von spezieller Bedeutung ist diese Diagnostik auch für Patientinnen mit einer balancierten Translokation. Dabei handelt es sich um einen Austausch von Chromosomenabschnitten ohne Verlust oder Zugewinn von chromosomalem Material. Translokationsträgerinnen haben in der Regel keine gesundheitlichen Probleme. Das Risiko, ein Kind mit unbalanciertem Chromosomensatz und infolgedessen mit Fehlbildungen zu bekommen oder einen Abort zu erleiden, ist jedoch erhöht.

**Polkörper degradieren im Laufe der Zeit.** Polkörper werden bei den Reifeteilungen der Eizelle ausgestoßen und beinhalten die überschüssigen Chromosomen der Eizelle. Die Polkörper sind für die Entwicklung des Embryos ohne Bedeutung und degradieren im Laufe der Zeit. Da der Chromosomensatz im Polkörper aber repräsentativ, das heißt komplementär zum Chromosomensatz der Eizelle ist,

erlaubt die Polkörperdiagnostik eine indirekte Untersuchung der Eizelle. An der LFKK wird die Polkörperdiagnostik in enger Zusammenarbeit der Humangenetik (Leitung: Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba) mit dem Labor für In-vitro-Fertilisation (IVF, Labor: Dr.<sup>in</sup> Marianne Moser, Univ.-Doz. Dr. Thomas Ebner) durchgeführt. „Es handelt sich dabei um ein indirektes Untersuchungsverfahren zur Beurteilung des genetischen Zustandes einer Eizelle“, erklärt Doz. Duba. Im Rahmen einer Sterilitätsbehandlung im IVF-Labor werden der erste und – wenn möglich – der zweite Polkörper aus der Eizelle entnommen. Mittels Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung werden fünf verschiedene Chromosomen (13, 16, 18, 21 und 22) auf Aneuploidien untersucht. Das sind Genommutationen, bei denen einzelne Chromosomen zusätzlich zum normalen Chromosomensatz vorhanden sind oder fehlen. „Fehlt beispielsweise in einem Polkörper eine Kopie des Chromosoms 21, so bedeutet dies mit hoher Wahrscheinlichkeit, dass in der Eizelle nach der Befruchtung drei statt zwei Kopien des spezifischen Chromosoms auftauchen und somit vermutlich eine Trisomie 21, also Morbus Down, vorliegt“, sagt Doz. Duba. Sind die Chromosomen hingegen in regulärer Anzahl im Polkörper vertreten, so kann man von



Mag.<sup>a</sup> Maria Maurer  
am Mikroskop

einer normalen Chromosomenanzahl in der Eizelle ausgehen und diese Eizellen für die künstliche Befruchtung verwenden.

**„Der Nachteil dieser Methode ist,** dass nur mütterliche Chromosomen untersucht werden können“, schränkt Doz. Duba ein. „Fehlverteilungen väterlichen Ursprungs werden nicht erkannt.“ Dennoch: Sieben Jahre Erfahrung an der LFKK zeigen, dass mithilfe der Polkörperdiagnostik die klinische Schwangerschaftsrate um rund zehn Prozent gesteigert werden konnte. ○

**„Polkörperdiagnostik erlaubt eine indirekte Untersuchung der Eizelle.“**

Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Leiter der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle an der LFKK

## Klinische Genetik-Syndromsuche Auf der Suche nach der Ursache

Während ÄrztInnen üblicherweise mit ihrer Diagnose beschreiben, woran eine Patientin oder ein Patient erkrankt ist, um darauf ihre Therapie aufzubauen, fragen klinische GenetikerInnen primär nach der Ursache einer Erkrankung. Die klinische Genetik beschäftigt sich mit der Diagnosestellung genetisch bedingter Erkrankungen auf klinischer Basis.

**„Wichtig ist eine Familienanamnese über drei Generationen.“**

Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Leiter der Humangenetik, LFKK

„Vom klinischen Genetiker werden Informationen gewünscht, die die Ursache (und Prognose) einer vorliegenden Störung betreffen, Informationen, in denen es um Familienplanung und die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Störung beim Kind geht – gegebenenfalls um die Möglichkeit einer Pränataldiagnostik“, sagt Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Leiter der

Humangenetik an der Landes-Frauen- und Kinderklinik. Klinische GenetikerInnen versuchen außerdem, Fragen zur Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer spätmanifesten Erkrankung aufgrund einer familiären Belastung zu beantworten (einschließlich präsymptomatischer und prädiktiver Diagnostik).

**Um diese Fragen** beantworten zu können, müssen die Ursachen bzw. die Hintergründe geklärt sein. Eine akkurate Diagnosestellung ist erforderlich. „Für Patientinnen und Patienten bzw. Eltern ist eine Diagnosestellung von immenser Wichtigkeit“, sagt Doz. Duba. „Ermöglicht sie doch zum einen eine Aussage zur Ursache und damit häufig eine Befreiung von Schuldgefühlen und andererseits einen Ausblick in die Zukunft, also eine prognostische Aussage.“ Die korrekte Diagnosestellung ist Grundlage für jede kompetente Beratung in Bezug auf das Wiederholungsrisiko. Ist die Veränderung nicht diagnostizierbar, kann in einigen Fällen aufgrund der Stammbaumsituation dennoch eine konkrete Aussage getroffen werden, in anderen Fällen muss auf statistische Werte zurückgegriffen werden.

**Der wichtigste Teil** jeder klinisch-genetischen Diagnostik ist die Familienanamnese, die über drei Generationen zurückverfolgt wird. „Eine solche Stammbaumanalyse lässt

mitunter Rückschlüsse auf einen möglichen Erbgang bzw. mögliche Ursachen einer Erkrankung zu“, sagt Doz. Duba. Eine besondere Methode der klinisch-genetischen Diagnostik ist die Phänotypanalyse, die Analyse des äußeren Erscheinungsbildes. Es gilt, die charakteristischen Merkmale einer Patientin bzw. eines Patienten zu erkennen und mit bekannten Krankheitsbildern zu vergleichen. „Wegen der Vielzahl der genetisch bedingten Erkrankungen einerseits und der Seltenheit jedes einzelnen Krankheitsbildes andererseits sind Datenbanken eine weitere wichtige Stütze bei der klinisch-genetischen Diagnostik“, erklärt der Humangenetiker.

**Bei einer wachsenden Zahl** von Erkrankungen kann neben der klinischen Diagnose eine molekulare bzw. molekular-zytogenetische Untersuchung eingeleitet werden, wodurch die Diagnose erhärtet oder widerlegt werden kann. Die Veränderung eines Gens führt nicht zwangsläufig in eine vorhersehbare Richtung, vielmehr entsteht das Ergebnis, also der Phänotyp, unter der Modulation einer Vielzahl äußerer und innerer Einflüsse.

„Es ist somit klar, dass eine molekulare Diagnose losgelöst von der klinischen Diagnose zur Fehlinterpretation von Ergebnissen führen kann“, sagt Doz. Duba. „Die Beratung und Diagnosestellung muss daher unter Abwägung beider Befunde, des klinischen und, soweit vorhanden, des molekularen, erfolgen.“ ○

*Genauere Aufklärung bringt das genetische Beratungsgespräch in der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle der LFKK.*



Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba,  
Leiter der Humangenetischen Untersuchungs-  
und Beratungsstelle an der LFKK

## Genetische Tests Was ist möglich, was ist sinnvoll

In der genetischen Datenbank, die im Internet unter der Adresse [www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html) zu finden ist, sind aktuell mehr als 20.000 Erbmerkmale beschrieben. Der Großteil davon (mehr als 13.000) sind Gene (Erbanlagen) mit bekannter Sequenz (Abfolge von Bestandteilen), bei denen das dazugehörige Krankheitsbild noch nicht bekannt ist. Erst rund 3.000 Erbkrankheiten können mittels molekulargenetischer Methoden diagnostiziert werden, davon werden rund 1.000 Analysen routinemäßig durchgeführt, der Rest im Rahmen von Forschungsprojekten.

**Da** genetische Tests oft sehr teuer sind, muss vor einer Testung geprüft werden, ob der Test sinnvoll ist und die gewünschte Aussagekraft hat. Dies geschieht im Rahmen einer genetischen Beratung. Bei einer genetischen Diagnose handelt es sich nicht um die Beschreibung eines vorübergehenden Zustandes, der eventuell, wie beispielsweise bei einer Infektion, beseitigt werden kann, sondern um die Diagnose einer ursächlichen, weil in der Keimbahn festgelegten Veränderung. Durch die mögliche Betroffenheit weiterer Familienmitglieder hat die Diagnose eine zusätzliche Dimension.

**Besonders problematisch** ist dies bei genetischen Tests (prädiktive Diagnostik) zu Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter zum Ausbruch kommen, oder bei Tests, die pränatal durchgeführt werden. Dabei muss jedes Individuum nach eingehender Beratung und Aufklärung selber entscheiden können, ob ein solcher Test durchgeführt werden soll oder nicht. Das Recht auf Nicht-Wissen muss gewährleistet sein. Ebenso muss eine umfassende Aufklärung der PatientInnen über die Aussagekraft des Tests und seine Bedeutung für die Diagnose und die weitere Lebensplanung gewährleistet sein. Deshalb darf jeder genetische Test nur nach Aufklärung und Zustimmung durch die Patientin bzw. den Patienten erfolgen und sollte an eine genetische Beratung gekoppelt sein.

Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba



### Info

### Einzigartig in Oberösterreich

**Genetische Beratungen** und klinisch-genetische Abklärungen werden an der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle der LFKK von den einzigen FachärztInnen für Medizinische Genetik in Oberösterreich – von Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba und von OÄ. Dr.<sup>in</sup> Barbara Günther – durchgeführt. Termine können montags bis freitags jeweils von 8 bis 12 Uhr telefonisch unter 05 055463-29601 vereinbart werden.

**Die Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle ist österreichweit die einzige mit einer Akkreditierung nach EN ISO 17025, die für höchste diagnostische Qualität steht.**



## Chromosomenfehler verursachte Fehlgeburten Dank Humangenetik wurde Wunschkind möglich

Nachdem Sandra Wiesmüller immer wieder Fehlgeburten hatte, ließ sie sich an der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle an der Landes- Frauen- und Kinderklinik untersuchen. Dort wurde ein Chromosomenfehler diagnostiziert. Mittels künstlicher Befruchtung im Kinderwunsch Zentrum Linz wurde die Schwangerschaft schließlich möglich.

**Das** sehnllich erwünschte Kind wollte sich bei Familie Wiesmüller nicht einstellen. „Nach einigen Fehlgeburten hat mich mein Frauenarzt an die LFKK überwiesen, um eventuelle genetische Ursachen abzuklären“, sagt Sandra Wiesmüller. In der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle, die auf internationalem Standard arbeitet und die 2010

als erste derartige Einrichtung in Österreich die Akkreditierung für prä- und postnatale Zytogenetik und Molekularzytogenetik sowie Präimplantationsdiagnostik nach EN ISO 17025 erhielt, wurden ihre Chromosomen untersucht. „Die Analyse ergab, dass bei der Patientin das sogenannte Turner-Mosaik vorliegt. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen. Bei Sandra Wiesmüller war in manchen Zellen jedoch nur ein X-Chromosom vorhanden. Entsteht aus diesen Eizellen eine Schwangerschaft, endet diese meist in einer Fehlgeburt“, erklärt Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Leiter der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle. Die Ursache für die Fehlgeburten war gefunden.

„**Die Information** mussten wir erst einmal verdauen. Wir haben uns dann aber relativ schnell für eine künstliche Befruchtung entschieden“, erinnert sich Sandra Wiesmüller. Die Behandlung fand am Kinderwunsch Zentrum Linz an der Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz statt.

„**Aufgrund** des Turner-Mosaiks wurde vor der Implantation des Embryos eine Polkörperdiagnostik durchgeführt. Dabei kann nach der Befruchtung der Eizelle festgestellt werden, ob die Anzahl der Chromosomen in der Eizelle korrekt oder fehlverteilt ist“, erklärt Univ.-Doz. Dr. Duba. Sandra Wiesmüller wurde anschließend ein Embryo ohne Chromosomendefekt eingesetzt. „Wir waren gleich beim ersten Versuch erfolgreich. Neun Monate später kam unsere Tochter Leonie zur Welt“, erzählt die Patientin und fügt hinzu: „Wenn ich die Zeit zurückdrehen könnte, ich würde mich immer wieder für diesen Weg entscheiden. Die Unterstützung, die wir von allen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern, insbesondere vom Team des Kinderwunsch Zentrums, bekommen haben, hat uns sehr geholfen.“

**Drei Jahre danach, 2010**, bekam die Familie erneut Nachwuchs: Ein gesunder Junge, der kleine Julian, erblickte Ende September das Licht der Welt. „Die zweite Schwangerschaft kam überraschend. Wir haben zur Vorsicht alle nötigen Untersuchungen machen lassen. Es war alles in Ordnung“, sagt die stolze Mutter. ○

Familie Wiesmüller mit der Erstgeborenen Leonie und Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba





Mag.ª Martina Fink (l.) und Mag.ª Johanna Fink leiten die monatliche offene Gesprächsrunde für Paare mit unerfülltem Kinderwunsch.

## Psychologische Beratung und Gesprächsrunde „... und plötzlich waren wir nicht mehr alleine damit ...“

Ein Kind zu bekommen, ist die scheinbar natürlichste Sache der Welt. Gefühle von Enttäuschung und Versagen können sich einstellen, wenn dieses Ziel auf natürlichem Wege nicht erreicht werden kann. Hier kann psychologische Unterstützung hilfreich sein. Das Kinderwunsch Zentrum Linz bietet neben psychologischen Einzel- und Paarberatungen zudem einmal monatlich eine Gesprächsrunde für Paare mit Kinderwunsch an.

**Die** offene Gruppe lädt Paare vor, während oder nach der Kinderwunsch-Behandlung ein, sich mit anderen Betroffenen in einem ruhigen Rahmen auszutauschen. Ungewollte Kinderlosigkeit stellt für viele Paare eine Krise dar und die Kinderwunsch-Behandlung ist häufig mit körperlichen und psychischen Belastungen verbunden. Meist erleben Frauen die Behandlung als Achterbahnfahrt der Gefühle. „Die offene Gesprächsrunde hilft den Betroffenen, da sie sehen, sie stehen mit ihrem Problem nicht alleine da. Die meisten von ihnen kennen die Zeiten des Hoffens und Bangens und die Gefühle von Wut, Ärger, Enttäuschung, Ohnmacht, Trauer, Isolation, Scham oder Schuld im Zusammenhang mit dem unerfüllten Kinderwunsch“, sagt Mag.ª Johanna Fink, Klinische und Gesundheitspsychologin, die die Gruppe gemeinsam mit Mag.ª Martina Fink leitet. Einmal im Quartal wird die Gesprächsrunde zusätzlich durch den Psychologen und Paartherapeuten Dr. Max Schallauer als männlichen Experten verstärkt.

**Die offene Gesprächsrunde** als Hilfe, Entlastung und Unterstützung für Betroffene:

- zum gegenseitigen Austausch in einem ruhigen Rahmen

- zum einfach nur Dabeisein und Zuhören
- zum Fragenstellen und Vorbringen persönlicher Anliegen
- zum Betrachten themenspezifischer Schwerpunkte aus psychologischer Sicht
- zum Kennenlernen von Entspannungsverfahren

### Mitzubringen sind bitte

- Ernst
- Humor
- Neugier
- Erfahrungen
- Gesprächsbereitschaft

Aktuelle Termine auf Anfrage unter 05 055463-25200 oder [www.kinderwunsch-linz.at](http://www.kinderwunsch-linz.at) (Aktuelles).

**Positiv denken.** Einmal künstliche Befruchtung, immer künstliche Befruchtung? Keineswegs! Bestes Beispiel dafür ist Familie Kittinger aus Kleinreifling. Ihre Geschichte macht Mut. Nach sechs Jahren unerfülltem Kinderwunsch suchte das Paar die ExpertInnen im Kinderwunsch Zentrum Linz auf. Mit Erfolg: Nach nur einer ICSI-Behandlung (mehr dazu auf Seite 7) erblickte die heute achtjährige Victoria das Licht der Welt. Nach



einer weiteren Behandlung wurde 2004 Bruder Florian geboren. „Man kann sich vorstellen, was das für uns bedeutete, plötzlich waren wir Eltern zweier Kinder“, erinnert sich die Mutter gerne zurück. Das Sahnehäubchen auf der „Familiertorte“ war Nesthäkchen Katharina, die das Kinderglück 2008 perfekt machte. Der Clou – beim dritten und jüngsten Familienmitglied war Frau Kittinger auf natürlichem Wege schwanger geworden. „Wichtig ist, die Hoffnung nicht aufzugeben und positiv zu denken – auch wenn es manchmal schwerfällt“, ermutigt die Familie andere Paare. ○

*Nichts ist unmöglich: Nach zwei erfolgreichen Kinderwunsch-Behandlungen (oben Tochter Victoria, links Sohn Florian) kam Katharina im Zuge einer natürlichen Schwangerschaft auf die Welt und machte das Kinderglück von Familie Kittinger komplett.*

# Auf einen Blick Kinderwunsch wahr machen



## Pränatalmedizin

Montag bis Freitag:  
8 Uhr bis 12 Uhr nach Vereinbarung  
Tel.: 05 055463-23730

## Humangenetik

(akkreditierte Prüfstelle nach ISO 17025)  
Montag bis Freitag:  
8 Uhr bis 12 Uhr nach Vereinbarung  
Tel.: 05 055463-29601



Landes- Frauen- und  
Kinderklinik Linz

Eine Gesundheitseinrichtung der **gespag**  
Universitäts-Lehrkrankenhaus

Die Landes- Frauen- und Kinderklinik bietet mit dem Kinderwunsch Zentrum Linz modernste Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten für Paare mit unerfülltem Kinderwunsch.

**Das** multiprofessionelle ExpertInnenteam verfügt über jahrelange Erfahrung auf dem Gebiet der künstlichen Befruchtung. Die Therapien werden diskret, einfühlsam und interdisziplinär durchgeführt. Um genügend Zeit für die individuellen Anliegen betroffener Paare zu haben, bitten die MitarbeiterInnen der LFKK um telefonische oder persönliche Terminvereinbarung:

### Kinderwunsch Zentrum Linz

(zertifiziert nach EN ISO 9001:2008)

#### Montag bis Freitag:

7.30 Uhr bis 13 Uhr nach Vereinbarung

#### Dienstag und Donnerstag:

16 Uhr bis 18 Uhr nach Vereinbarung  
Tel.: 05 055463-24630

### Klinische Psychologie

#### Montag bis Freitag:

8 Uhr bis 12 Uhr nach Vereinbarung  
Tel.: 05 055463-25200



Kinderwunsch  
Zentrum Linz

an der Landes- Frauen- und Kinderklinik

### Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz

Krankenhausstraße 26–30

4020 Linz

Telefon: 05 055463-0

[www.kinderwunsch-linz.at](http://www.kinderwunsch-linz.at)

[www.frauen-kinderklinik-linz.at](http://www.frauen-kinderklinik-linz.at)