

Häufigkeit und Bedeutung chromosomaler Translokationen

Heute werden jährlich mehr als 20 000 Chromosomenanalysen im Rahmen der pränatalen Diagnostik durchgeführt. Hauptsächlich das Überschreiten des 35. Lebensjahres der Mutter stellt die Indikation dazu dar (70 Prozent). Eine Trisomie 21, 13 oder 18 führt zum Antrag der Eltern auf Schwangerschaftsabbruch. Weit größere Probleme für den behandelnden Arzt stellen andere Aberrationen dar.

Unter einer Translokation versteht man sowohl den Austausch von nichthomologen Fragmenten zwischen drei Chromosomen als auch die zentrische Fusion von zwei Chromosomen im klassischen Fall der Robertsonschen Translokation.

Von 1974 bis 1984 wurden in 4352 Amniozentesen eine Chromosomenanalyse durchgeführt. In 19 (0,44 Prozent) Fällen war eine Translokation zu finden. Bei einer Mutter, die Trägerin einer Translokation war, konnte eine 4/14 Translokation bei insgesamt drei Schwangerschaften festgestellt werden. Bei zwei Müttern wurde eine 13/14 Translokation nachgewiesen. Alle anderen Aberrationen kamen nur einmalig vor. Eine 14/21 Translokation entsprach einem Mongolismus.

Mit Ausnahme dieser unbalancierten Translokation handelte es sich in den übrigen Fällen um balancierte Aberrationen, bei denen zwar die Anordnung des genetischen Materials verändert, aber weder ein Verlust noch ein Neuhinzutreten von Chromosomenmaterial nachweisbar war. Bei den 19 Translokationen konnte eine entsprechende Veränderung bei der Mutter in 11 (57,8 Prozent) und beim Vater in 4 (21,1 Prozent) Fällen gefunden werden. Der Translokationsmongolismus führte zum Schwangerschaftsabbruch. Alle anderen Schwangerschaften wurden ausgetragen. Alle Kinder waren phänotypisch und klinisch unauffällig. In Fällen, bei denen bei den gesunden Eltern entsprechende Veränderungen nachgewiesen werden können, kann davon ausgegangen werden, daß die Trans-

lokation kein Risiko in bezug auf den Phänotyp und die spätere Entwicklung des Neugeborenen hat. Bei der De-novo-Synthese besteht ein geringes, zahlenmäßig nicht anzugebendes Restrisiko, da es zum Verlust winziger Stücke an den Bruchstellen oder zur Zerreißen eines Gens kommen kann.

Voraussetzung zur Beurteilung ist eine sorgfältige Banding-Technik, um mit größtmöglicher Sicherheit den Verlust von Chromosomenstücken beurteilen zu können. Ist ein solcher Verlust nicht nachweisbar, so ist das Restrisiko so gering, daß den Eltern zum Austragen der Schwangerschaft geraten werden kann.

Wolff, F.; Schaefer, R.; Bolte, A.: Häufigkeit und Bedeutung chromosomaler Translokationen in der pränatalen Diagnostik, Geburtsh. u. Frauenheilk. 46 (1986) 359-362.
Universitäts-Frauenklinik, Kerpener Straße 34, 5000 Köln 41.

Perianale Blutung: Kolorektales Karzinom häufig

Die überwiegende Mehrzahl der vom Patienten registrierten perianalen Blutungen geht auf ein Haemorrhoidalleiden zurück, doch kann dieses Symptom auch erster Hinweis auf ein kolorektales Karzinom sein. 145 Patienten im Alter von über 40 Jahren, die ihren Hausarzt wegen einer seit weniger als sechs Monaten bestehenden perianalen Blutung aufgesucht hatten, wurden gezielt zu einer Koloskopie überwiesen. Bei 15 Patienten fand sich als Blutungsquelle ein kolorektales Karzinom (7 Dukes A, 3 Dukes B), bei 11 ein tubuläres Adenom. Von den 63 Patienten, bei denen vom Hausarzt eine Haemorrhoidalblutung vermutet worden war, wiesen 11 ein Tumorgeschehen auf. Die Gastroenterologen vermuteten aufgrund einer starren Rektosigmoidoskopie bei 97 eine anale Blutungsquelle, in 5 Fällen

lag jedoch ein kolorektales Karzinom zugrunde. Aus diesem Grunde sollte bei allen Patienten mit perianaler Blutung nach Meinung der Autoren eine vollständige Kolondiagnostik veranlaßt werden. W

Goulston, K. J., Cook, I., Dent, O. F., and the General Practitioners and Specialists associated with the Concord Hospital Gastroenterology Unit: How important is rectal bleeding in the diagnosis of bowel cancer and polyps? Lancet II: 261-264, 1986.

Concord Hospital, Sydney, and Faculty of Arts, Australian National University, Canberra, Australia.

Fluoride, Zähne und Knochen

Der Fluoridbehandlung sind bemerkenswerte Erfolge bei der Reduzierung des Zahnverfalls zugeschrieben worden. Mittlere bis hohe Fluoridkonzentrationen sind bei der Osteoporose-Therapie eingesetzt worden. Der Nachweis der exakten Wirkweise von Fluorid auf Zähne und Knochen steht jedoch noch aus.

Häufig wird angenommen, daß – außer in seltenen Fällen – Plasma- und extrazellulärer Flüssigkeitsspiegel der ionisierten Fluoride nicht die Konzentrationen erreicht, die in der Lage sind, das normale Funktionieren der menschlichen Zellen zu beeinträchtigen. Fluorid akkumuliert jedoch im Skelett-Gewebe und kann sich in Oberflächenschichten der Knochenlakunen und -kanälchen konzentrieren. Ein derartig hypothetischer Mechanismus kann für die Klärung der Pathogenese der Knochenläsionen bei der Skelett-Fluorvergiftung hilfreich sein.

Unter Berücksichtigung der letzten Erkenntnisse, die zeigen, daß Natriumfluorid eine gentoxische Wirkung auf die Embryo-Zellkultur-Linien hat und die DNA-Synthese im menschlichen oralen Keratinozyten beeinträchtigen kann, sollte diese Hypothese überprüft werden. dpe

Smith, G. E.: Fluoride, teeth and bone. The Med. Journal of Australia 143 (1985) 283-186.
Dr. G. E. Smith, 56 Surrey Road, South Yarra, VIC 3141, Australia.