

Chromosomenanomalien in der Schwangerschaft

Wie hoch ist das Risiko und welche Untersuchungen sind sinnvoll?

Untersuchungen an Fruchtwasserzellen oder Chorionzotten, deren Entnahme in seltenen Fällen zur Fehlgeburt führen kann, sollten nur nach reiflicher Überlegung bzw. bei erhöhtem Risiko für eine Chromosomenanomalie durchgeführt werden. Zur Risikoabschätzung gibt es heute verschiedene erprobte Verfahren.

Mütterliches Alter

Das Risiko für zahlenmässige Chromosomenanomalien beim Kind steigt mit dem Alter der Mutter. Früher war dieser Zusammenhang die einzige Möglichkeit zur Risikoabschätzung. Heute erlauben spezielle Ultraschalluntersuchungen und Blutuntersuchungen bei der Mutter eine wesentlich genauere Risikoberechnung. Die alleinige Berücksichtigung des mütterlichen Alters bei der Entscheidung für oder gegen einen Eingriff entspricht heute nicht mehr dem diagnostischen Standard und sollte nur dann akzeptiert werden, wenn die Eltern dies ausdrücklich wünschen.

Mütterliche Blutuntersuchung im zweiten Schwangerschaftsdrittel

Früher wurden im zweiten Schwangerschaftsdrittel AFP*, freies β -hCG* und das mütterliche Alter zur Risikoermittlung benutzt (**AFPplus-Test**). Damit hat der Einsatz spezieller Untersuchungsverfahren zur Risikoermittlung für Chromosomenanomalien des Kindes in der Schwangerschaft begonnen. Heute ist dieses Vorgehen nicht mehr diagnostischer Standard und sollte nur noch angewendet werden, wenn eine Untersuchung im ersten Schwangerschaftsdrittel (s.u.) versäumt wurde.

Risikoabschätzung im ersten Schwangerschaftsdrittel

Die gegenwärtig beste Grundlage der Risikoberechnung ist die Messung der Nackentransparenz (Ausdehnung der kindlichen Nackenhaut) und eine Blutuntersuchung bei der Mutter (Bestimmung von PAPP-A* und freiem β -hCG*). Das mütterliche Alter wird in die Berechnung einbezogen.

Die genannten Untersuchungen führen zu einer Risikoangabe für Trisomie 21 und andere seltenere Chromosomenanomalien beim Kind. Sie können eine Chromosomenanomalie weder beweisen noch sicher ausschliessen. Die Risikoangabe ist die z. Zt. bestmögliche Grundlage der Entscheidung für oder gegen einen Eingriff (Chorionbiopsie oder Fruchtwasserentnahme), der für eine zuverlässige Diagnose zwingend erforderlich ist.

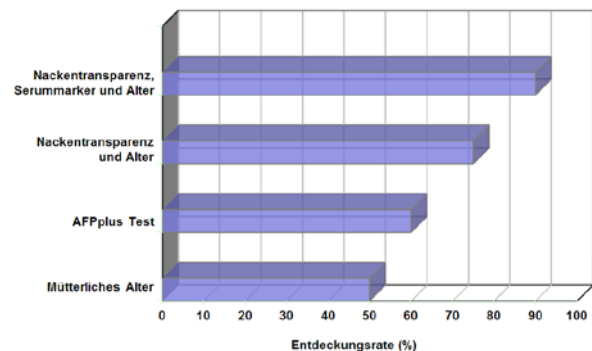
Chorionbiopsie und Fruchtwasserentnahme sind Eingriffe, die in seltenen Fällen zu einer Fehlgeburt führen können (Risiko 0,5 - 1%), so dass sie nicht ohne beson-

deren Grund durchgeführt werden. Ein solcher Grund kann ein erhöhtes Risiko für Chromosomenanomalien sein.

Ob ein Risiko erhöht ist, wird individuell unterschiedlich empfunden. Aus praktischen Gründen werden beim Ersttrimesterscreening berechnete Risiken, die grösser als 1:380 (rund 0,3 %, bezogen auf den Zeitpunkt der Geburt) sind, als erhöht angesehen. Die Kosten einer Chromosomenuntersuchung werden dann von der Krankenversicherung erstattet. Häufig wird das Ergebnis der Risikoberechnung dann als "positiv" oder "auffällig" bezeichnet. Dies bedeutet aber keineswegs, dass eine Chromosomenstörung vorliegt, sondern lediglich, dass ein Eingriff in Abwägung der Risiken in Betracht gezogen werden sollte.

Wenn Sie Fragen zum Verständnis dieser etwas komplizierten Zusammenhänge haben, sollten Sie nicht zögern, diese zu stellen, bevor Sie weitere Entscheidungen treffen.

Qualität der Risikoabschätzung



Nichtinvasive Pränataldiagnostik am mütterlichen Blut (NIPT)

Neue molekulargenetische Untersuchungsverfahren erlauben seit jüngstem eine recht zuverlässige Diagnose einiger kindlicher Erkrankungen an einer mütterlichen Blutprobe. Der Test steht für die Trisomien 21, 13 und 18 sowie abhängig vom Anbieter auch die Geschlechtschromosomen zur Verfügung und wird voraussichtlich in Zukunft auch für andere ausgewählte Erkrankungen möglich sein. Gegenwärtig ist die diagnostische Zuverlässigkeit bei niedrigem Ausgangsrisiko noch nicht abschliessend geklärt. Pathologische Befunde müssen durch ein etabliertes Verfahren bestätigt werden, bevor unumkehrbare Entscheidungen fallen. Nicht alle betroffenen Schwangerschaften werden korrekt identifiziert.

Die Kosten der Untersuchung werden gegenwärtig nicht von der obligatorischen Krankenversicherung übernommen.

*AFP = α -Fetoprotein; hCG = humanes Choriongonadotropin; PAPP-A; pregnancy associated plasmaprotein A

Bei Rückfragen oder weiterem Informationsbedarf wenden Sie sich bitte an das Sekretariat der Medizinischen Genetik: 061 265 36 20