



Prof. Dr. med. Hendrik Jörn
Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Schloßparkstr 11a.
52072 Aachen

Vorgeburtliche Diagnostik - 1. Trimester-Screening

Die vorgeburtliche (pränatale) Medizin dient der Betreuung des ungeborenen Kindes und der Eltern. Die pränatale Diagnostik ermöglicht die Erkennung oder den Ausschluss vieler kindlicher Fehlbildungen oder Erkrankungen vor der Geburt. Neben der wichtigsten Methode der vorgeburtlichen Diagnostik, dem kindlichen Ultraschall, der Bestandteil jeder Schwangerschaftsvorsorge ist, stehen unterschiedliche weitere Methoden zur Verfügung, die in Abhängigkeit von der jeweiligen Fragestellung und den Wünschen der Eltern individuell durchgeführt werden können.

Neue Methoden zur Ermittlung eines mütterlichen Risikos für die Geburt eines Kindes mit einer Fehlverteilung für bestimmte Chromosomenstörungen

Mit zunehmendem mütterlichen Alter steigt das Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenstörung. Bekanntestes und gleichzeitig wichtigstes Beispiel ist das sog. DOWN - Syndrom, das im Volksmund unglücklicherweise auch als "Mongolismus" bezeichnet wird. Bisher wurde ein mögliches Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenstörung meist allein auf der Basis des mütterlichen Alters ermittelt.

Medizinische Fortschritte in den letzten Jahren haben neue Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik eröffnet. Durch eine Kombination verschiedener Untersuchungen zwischen der 12. und der 14. Schwangerschaftswoche sind wir in der Lage, für jede Schwangere ein individuelles Risiko für die Geburt eines Kindes mit DOWN - Syndrom zu ermitteln, das nicht allein vom mütterlichen Alter abhängt.

Erforderlich ist hierzu eine detaillierte Ultraschalluntersuchung der kindlichen Organe mit Messung der sogenannten "Nackenfalte" und des Nasenbeins des Kindes und eine sonographische Blutflussmessung im Bereich des kindlichen Herzens. Zusätzlich erfolgt eine Blutentnahme aus einer mütterlichen Vene zur Bestimmung zweier Substanzen, die während der Schwangerschaft gebildet werden (sog. "Humanes Choriongonadotropin" und das "Pregnancy - Associated -Protein A").

Wir wissen durch umfangreiche Untersuchungen, dass Schwangere, die ein Kind mit DOWN - Syndrom erwarten, im Vergleich zu Müttern, deren Kind keine spezielle Chromosomenstörung trägt, statistisch meist geringgradige Unterschiede ihrer Blutkonzentrationen, im Ausmaß der Nackenfalte bzw. in Erscheinung und Funktion verschiedener kindlicher Organe aufweisen.

Die Ergebnisse der verschiedenen Untersuchungen werden zusammen mit dem mütterlichen Alter dann zur Ermittlung eines individuellen Risikos herangezogen. Diese Untersuchungen können bei Vorliegen anderer Chromosomenstörungen auffällige Untersuchungsergebnisse liefern, hierzu existieren bisher jedoch keine zuverlässigen Zahlen zur Risikoeinordnung. Bei einem mit Hilfe dieser speziellen Untersuchungen ermittelten Risiko für die Geburt eines Kindes mit DOWN - Syndrom von mehr als 1 : 250 (statistisch würde von 250 geborenen Kindern von Müttern mit gleichem Risiko ein Kind ein DOWN - Syndrom aufweisen), das etwa dem allein vom Alter abhängigen Risiko einer 37jährigen Frau entspricht, könnte dann zur Diagnosesicherung eine Chromosomenanalyse erfolgen. Diese erfolgt nach Anzüchtung kindlicher Zellen entweder nach Entnahme kindlichen Gewebes des späteren Mutterkuchens (sog. Chorionzottenbiopsie) etwa in der 12. Schwangerschaftswoche oder nach Entnahme von Fruchtwasser (sog. Amniozentese) etwa ab der 14. Schwangerschaftswoche.

Die Diagnosesicherung einer kindlichen Chromosomenstörung nach Ermittlung eines erhöhten Risikos kann nur durch eine Chromosomenanalyse aus kindlichen Zellen erfolgen, deren Gewinnung mit einem Risiko für ein eingriffsbedingtes Fehlgeburtenrisiko verbunden ist.

Dieses eingriffsbedingte Risiko für eine nachfolgende Fehlgeburt beträgt ca. 2 % nach einer vorangegangenen Chorionzottenbiopsie bzw. 0,3 -1% nach einer Fruchtwasserpunktion.

Dauer der Untersuchungen

Das Ergebnis der Risikoberechnung liegt nach wenigen Tagen vor. Die eigentliche Chromosomenanalyse erfordert nach Entnahme von Gewebe oder Fruchtwasser einen längeren Zeitraum. Die Chromosomenanalyse nach einer Chorionzottenbiopsie ist im Regelfall nach 1 Woche, bzw. nach einer Fruchtwasserentnahme nach 2- 3 Wochen abgeschlossen.

Sicherheit der vorgeburtlichen Diagnostik

Die Risikoermittlung führt nie zu einer vorgeburtlichen Diagnosestellung, sondern ausschließlich zur Angabe eines spezifischen, nicht nur vom mütterlichen Alter abhängenden Risikos. Eine vollständige Beratung über alle denkbaren genetischen Störungen ist nicht möglich. Ebenso wenig ist es möglich, jedes Risiko für die Geburt eines kranken oder behinderten Kindes auszuschließen. Unabhängig von der konkreten Ausgangssituation und dem daraus sowie aus der Risikovermittlung abgeleiteten speziellen Risiko für eine bestimmte Erkrankung oder Entwicklungsverzögerung liegt die durchschnittliche Häufigkeit von nicht vorhersehbaren genetisch und nicht genetisch bedingten Krankheiten oder Fehlentwicklungen des Neugeborenen in der Größenordnung von ca. 3 %.

Mögliche Konsequenzen der Risikoberechnung müssen den Eltern im voraus klar sein.

Eltern sollten daher unbedingt vor Inanspruchnahme vorgeburtlicher Untersuchungen über mögliche Konsequenzen für den glücklicherweise selteneren Fall der Mitteilung eines ungünstigen Untersuchungsergebnisses nachdenken. Eltern, für die aus grundsätzlichen Überlegungen kein Schwangerschaftsabbruch in Frage kommt, werden daher auch wegen des eingriffsbedingten Risikos im Allgemeinen eine vorgeburtliche Untersuchung erst gar nicht in Anspruch nehmen.

Wer sollte eine humangenetische Beratung in Anspruch nehmen?

Eine humangenetische Beratung sollte immer dann in Anspruch genommen werden, wenn in den Familien der Eltern Hinweise für mögliche erbliche Erkrankungen bestehen bzw. unklare Totgeburten aufgetreten sind.

Immer dann, wenn die Untersuchungen auffällige Befunde ergeben, raten wir zu einer humangenetischen Beratung. Einen Beratungstermin können Sie z. B. bei den nachfolgenden Einrichtungen vereinbaren:

Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Aachen
(Direktor Prof. Dr. K. Zerres)
Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen, Tel. 0241/80 80178

Frau Dr. med. M. Lemmens,
Fachärztin für Humangenetik
Eisenhütte 23 - 25,
52076 Aachen, Tel. 02408/984171

Erklärung:

Die Information zur vorgeburtlichen Diagnostik habe ich gelesen. Im Falle von Fragen oder bei Unsicherheiten hatte ich Gelegenheit zum persönlichen Gespräch. Von der Möglichkeit der Inanspruchnahme einer genetischen Beratung habe ich ebenfalls Kenntnis genommen.

Unterschriften