

Vorgeburtliche Risikoerfassung für Chromosomenanomalien

Information zum Ersttrimestertest

Liebe Schwangere, die folgenden Informationen dienen dazu, Ihnen einige wichtige Aspekte zum so genannten Ersttrimestertest (= Screeningtest in der Frühschwanger-

schaft) zu vermitteln. Besprechen Sie alle Fragen, die Sie nach dem Lesen dieser Informationen wahrscheinlich noch haben werden, mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

Grundsätzlich dient der Ersttrimestertest zur individuellen Risikoberechnung für Chromosomenstörungen beim Kind. Bei der Entscheidung für oder gegen eine vorgeburtliche Chromosomenuntersuchung ist vor allem die Kenntnis des Risikos für diese Anomalie bedeutsam. Die möglichst genaue Risikoermittlung erlaubt Ihnen eine Entscheidung für oder gegen einen Eingriff wie Chorionbiopsie oder Fruchtwasserentnahme (Amniozentese). Die Grundlagen dieser Risikoermittlung sind hier für Sie zusammengefasst.

Der Ersttrimestertest kann Sie jedoch auch in einen ethischen Entscheidungskonflikt bringen. Teilen Sie Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt deshalb bitte mit, wenn Sie aus persönlichen Gründen keine Risikoermittlung für kindliche Chromosomenstörungen möchten. Bei Unklarheiten oder Fragen gibt sie/er Ihnen gerne zusätzliche Auskunft.

Was sind «zahlenmässige Chromosomenstörungen»?

Hierbei handelt es sich um das Fehlen eines Chromosoms (z.B. beim Turner-Syndrom) oder um das Vorhandensein eines überzähligen Chromosoms (z.B. Trisomie 21 bzw. Down-Syndrom). Die häufigste Chromosomenstörung ist mit zirka 1 von 680 Geburten die Trisomie 21, die mit variablen geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen einhergehen kann. Die Trisomie 18 und 13 kommen seltener vor; sie sind mit schwersten Organfehlbildungen verbunden, die meistens nicht mit einem Überleben vereinbar

sind. Das Risiko für eine dieser Trisomien steigt mit zunehmendem Alter der Mutter an und ist zudem leicht erhöht, wenn bereits in einer früheren Schwangerschaft ein Kind betroffen war.

Was bedeutet «Risiko mütterliches Alter»?

Für viele Jahre war das mütterliche Alter die einzige Grösse, die geeignet war, das Risiko für Trisomie 21 und andere Chromosomenanomalien abzuschätzen. Mit den verbesserten technischen Möglichkeiten des Ultraschalls können inzwischen auch eine Reihe von Anomalien des Kindes erkannt werden, die mit einem erhöhten Risiko für Chromosomenstörungen einhergehen. Allerdings liessen sich viele dieser Ultraschallbefunde nicht so verlässlich verwenden. Eine genaue Risikoermittlung ist mit der Bestimmung von Hormonen und anderen Eiweissen im Blut der Mutter (= Serummarker) und der Messung der so genannten Nackentransparenz heute möglich geworden (= Risikoscreening).

Was sind «mütterliche Serummarker»?

Im zweiten Schwangerschaftsdrittel werden zwei Laborwerte im mütterlichen Blut, nämlich AFP (= Alpha-Feto-Protein), freies β -hCG (= free beta human Chorionic Gonadotropin) und das mütterliche Alter seit etwa zwei Jahrzehnten bis heute zur Risikoermittlung eingesetzt (AFPplus-Test).

Inzwischen ist stattdessen eine Untersuchung der Blutspiegel von freiem β -hCG und PAPP-A (= Pregnancy Associated Plasma Protein-A) bereits im ersten Schwangerschaftstrimenon möglich. Dies erlaubt in Kombination mit dem mütterlichen Alter und der Nackentransparenz eine frühe individuelle Risikoberechnung für eine Trisomie in einer laufenden Schwangerschaft.

Was ist «Nackentransparenz»?

Die praktisch bedeutsamste Grösse beim Risikoscreening im ersten Schwangerschaftsdrittel ist allerdings nach heutigem Kenntnisstand die bei der Ultraschalluntersuchung gemessene Ausdehnung zwischen der kindlichen Nackenhaut und den Weichteilgeweben. Das Risiko wächst mit zunehmender Ausdehnung dieser so genannten Nackentransparenz. Eine verbreiterte Nackentransparenz kann ausserdem ein wichtiges Hinweiszeichen für eine Vielzahl von angeborenen Organfehlbildungen sein, die in weiteren Untersuchungen kontrolliert werden sollten. Eine verdickte Nackentransparenz kann aber auch bei sonst unauffälliger Kindesentwicklung vorkommen.

Was heisst «Risikoscreening im ersten Schwangerschaftstrimester»?

Optimale Grundlage der Risikoberechnung ist die Messung der Nackentransparenz und eine Bestimmung der mütterlichen Serummarker nach einer Blutentnahme.

Das mütterliche Alter wird in die Berechnung einbezogen.

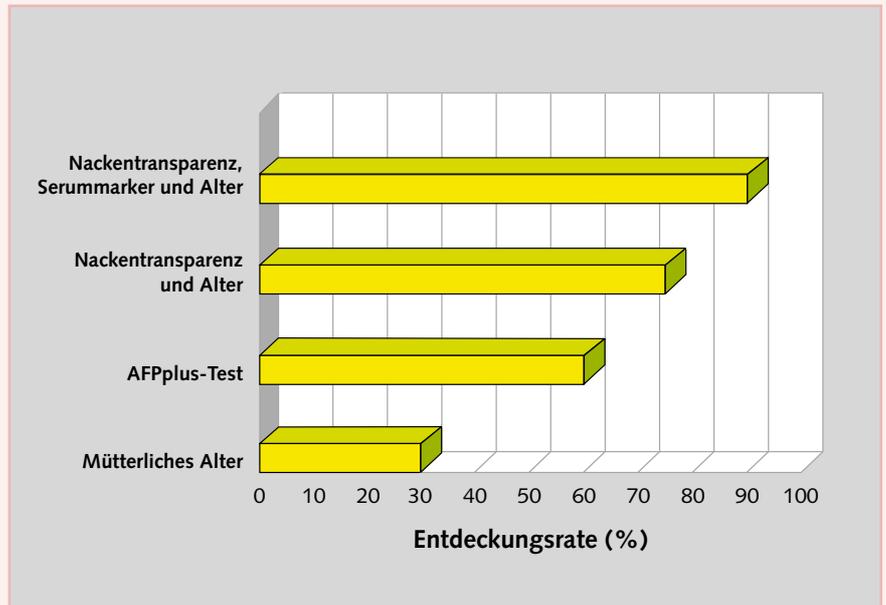
Die genannten Untersuchungen führen zu einer Risikoangabe für Trisomie 21 und andere seltene Chromosomenanomalien beim Kind. Solche Screeninguntersuchungen können aber eine Chromosomenanomalie weder beweisen noch sicher ausschliessen. Zirka 85 Prozent der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen Ersttrimestertest. Die Risikoangabe ist zurzeit die bestmögliche Entscheidungsgrundlage 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%), sodass sie nicht ohne besonderen Grund durchgeführt werden sollten. 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 zum Zeitpunkt der Untersuchung grösser als 1:300 (entsprechend 1:380 bei Geburt) sind, als erhöht angesehen, sodass das Ergebnis der Risikoberechnung dann als «positiv» oder «auffällig» bezeichnet wird. Dies bedeutet aber keineswegs, dass eine Chromosomenstörung vorliegt, sondern lediglich, dass ein Eingriff in Erwägung gezogen werden kann. In diesen Fällen ist eine ausführliche genetische Beratung zu empfehlen, um mögliche weiterführende Untersuchungen zu besprechen. Die Kosten einer möglichen Chromosomenuntersuchung werden dann von der Krankenversicherung erstattet.

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

Diese Seiten dürfen mit Genehmigung des Verlags und der Autoren kopiert und an die Patientinnen weitergereicht werden.



Auf einen Blick

- Das Ziel ist es, Ihnen möglichst alle Informationen für eine eigenständige Entscheidungsfindung bezüglich der vorgeburtlichen Untersuchungen zu geben.
- Der Ersttrimestertest kann zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.
- Aus der Kombination von mütterlichem Alter, der Ultraschalluntersuchung (Nackentransparenz) und den Blutwerten kann eine individuelle Risikoangabe für eine Trisomie 21 und einige andere Chromosomenstörungen berechnet werden.
- Der Test erlaubt eine genauere Abschätzung des Risikos im Vergleich zum Eingriffsrisiko bei invasiven Untersuchungen (Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie).
- Der Test kann zusätzlich wichtige Hinweise auf weitere mögliche Entwicklungsstörungen geben.
- Die oben angeführte Grafik zeigt die Entdeckungsraten der verschiedenen Parameter.

Autorenteam:

Prof. Dr. Dr. h.c. W. Holzgreve

Dr. P. Kuhn

Prof. Dr. P. Miny

Prof. P. Hohlfeld

Prof. Dr. R. Zimmermann

Prof. Dr. O. Irion

PD Dr. K. Biedermann

Dr. R. Müller

Dr. S. Gerber

Dr. L. Bronz

PD Dr. S. Tercanli