

Pränataldiagnostik

Auch wenn die allermeisten Kinder natürlich völlig gesund geboren werden, besteht in jeder Schwangerschaft ein Risiko für angeborene Erkrankungen oder Fehlbildungen von ca. 3 % (Basisrisiko). Nicht alle diese Erkrankungen sind einer vorgeburtlichen Diagnostik zugänglich. Nur ein Teil dieser angeborenen Störungen sind auf Chromosomenabweichungen zurückzuführen. Diese Chromosomenstörungen treten überwiegend neu auf und zeigen eine Abhängigkeit vom mütterlichen Alter.

Seit einigen Jahren besteht die Möglichkeit des sog. Erst-Trimester-Screenings. Dazu gehören die Messung der fetalen Nacken-Transparenz und die Bestimmung von zwei schwangerschaftsspezifischen Parametern im mütterlichen Blutserum (Papp-A und freies β HCG). In der embryonalen Entwicklung kommt es physiologischerweise in der frühen Phase der Entwicklung des lymphatischen Systems zu Flüssigkeitsansammlungen im Nackenbereich des Feten. Diese sind jedoch in aller Regel in der 11.SSW nicht mehr nachweisbar.

Da in der jüngeren Literatur ein Zusammenhang zwischen der Breite der fetalen Nackentransparenz und dem Auftreten von Chromosomenstörungen oder Herzfehlern (oder auch anderer angeborener Erkrankungen) der ungeborenen Kinder beschrieben wurde, hat sich die Messung der Nackenfalte zur Risikoabschätzung im Hinblick auf eine fetale Chromosomenstörung (M.Down) mittlerweile fest in der vorgeburtlichen Ultraschall-diagnostik etabliert. Nach bisheriger Kenntnis ist bei ca. 82 % der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 (Down-Syndrom), 81 % bei Trisomie 18, 80 % bei Trisomie 13 und 89 % bei Monosomie X eine erweiterte Nackentransparenz nachweisbar. Bei einem unauffälligen Befund der Nackentransparenzmessung verringert sich daher das Risiko für eine der genannten Chromosomenstörungen deutlich. Ein weiterer sonografischer Hinweis auf das Vorliegen der häufigsten Chromosomenstörung, der Trisomie 21 (Down-Syndrom), ist die Darstellung des fetalen Nasenknochens, die zusammen mit der Messung der Nackenfalte erfolgen kann. In einer Studie von *Cicero et al., 2001, Lancet*, war bei 73 % der Feten mit Trisomie 21 der Nasenknochen zwischen der 11. und 14. SSW nicht darstellbar. Neuere sonografische Parameter sind ein auffälliger Blutfluss im Ductus venosus, ein Rückfluss über einer

Herzklappe (Regurgitation über der Trikuspidalklappe) sowie ein abweichender Gesichtswinkel des Kindes.

Zusätzlich kann eine Bestimmung zweier Blutwerte durchgeführt werden. Unter Verrechnung der Ergebnisse der Nackenfaltenmessung, der Serumparameter, des Schwangerschaftsalters und des mütterlichen Alters kann dann ein individuelles statistisches Risiko für eine Trisomie 21 berechnet werden. Es handelt sich also nicht um ein diagnostisches Verfahren, sondern um eine Methode zur modifizierten Risikobestimmung.

Will man den Ausschluss einer Chromosomenstörung des Kindes mit einer diagnostischen Sicherheit von ca. 99,8% erreichen, so ist dies durch eine Chromosomenuntersuchung aus Fruchtwasserzellen möglich. Ab der 12.SSW ist auch eine Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion) mit einer Sicherheit von 98% möglich. Es wird dabei über die Bauchdecke ein kleiner Teil Fruchtwasser (ca. 14 ml) bzw. Chorionzotten entnommen. Daraus werden 3 Zellkulturen angelegt, um schliesslich nach besonderer Präparation der Zellen eine mikroskopische Untersuchung der Chromosomen zu ermöglichen. Beide Untersuchungen sind mit einem kleinen Risiko der Fehlgeburt verbunden (unter 0,5 %).

Weiterhin besteht die Möglichkeit des sog. Panorama-, Harmony oder PraenaTests. Hierbei handelt es sich um eine nicht invasive Untersuchung, die zur erweiterten Risikospezifizierung hinsichtlich einer Trisomie 21, Trisomie 13 und Trisomie 18 herangezogen werden kann. Bei dieser Untersuchung wird freie fetale DNA im mütterlichen Blut im Hinblick auf eine Trisomie 21, 13 oder 18 des heranwachsenden Kindes beurteilt. Die Genauigkeit der Untersuchung liegt nach Angaben der Firmen bei über 99%. Die Untersuchung erfolgt nur hinsichtlich einer Trisomie 21, 13 oder 18 sowie wenn gewünscht der Geschlechtschromosomen. Andere Chromosomenveränderungen, wie z.B. strukturelle Chromosomenstörungen oder Mosaikbefunde werden hierdurch nicht erkannt. Eine Risikoeinschätzung hinsichtlich eines Gen-Defektes ist durch diese Untersuchungen nicht möglich.