

Information zur Pränatalen Diagnostik für Fehlbildungen, genetische Erkrankungen und Chromosomenstörungen

Was sind Chromosomenstörungen / Trisomie 21, 13 und 18

Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare, insgesamt also 46 Chromosomen, zwei für jedes Paar. Chromosomenstörungen sind Veränderungen an der Zahl oder der groben Struktur der Chromosomen, den Trägern unserer Erbanlage. Die häufigste Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 (ca. 1 auf 600 Geburten), auch Down-Syndrom oder früher „Mongolismus“ genannt. Die Trisomie 21 ist mit unterschiedlich stark ausgeprägter geistiger Behinderung und manchmal auch mit Fehlbildungen von Organen verbunden. Das Risiko für eine Trisomie nimmt mit zunehmendem Alter der Mutter zu und ist zudem erhöht, wenn in einer früheren Schwangerschaft bereits eine Trisomie 21 aufgetreten ist. Die Trisomien 13 und 18 kommen seltener vor. Sie sind mit schwerster geistiger Behinderung und vielfachen Organfehlbildungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen verunmöglichen.

Wie kann das Trisomie-Risiko beurteilt werden?

Ersttrimester-Test (ETT)

Zusätzlich zu den normalen Ultraschalluntersuchungen in der 12.-14. Schwangerschaftswoche ist es möglich, die sogenannte Nackentransparenz (NT) des Embryos zu messen. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeiten unter der Nackenhaut des Kindes. Je breiter die NT, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine verbreiterte NT ist zudem ein wichtiger Hinweis für eine Vielzahl von angeborenen Organfehlbildungen, besonders kindliche Herzfehler. Eine normale Nackentransparenz schließt aber eine Organfehlbildung oder eine Trisomie nicht aus. Das mütterliche Blut wird auf zwei Substanzen untersucht. Diese beiden Substanzen werden vom Mutterkuchen (Plazenta) gebildet und deren Konzentration ist bei chromosomalen Veränderungen auffällig. Aus der Kombination von Alter und Gewicht der Mutter, Nackentransparenz und den Blutwerten wird im Labor das individuelle Risiko für eine Trisomie berechnet. Auch hier bedeutet ein auffälliger Test aber noch nicht, dass das Kind auch wirklich betroffen ist. Durch den Ersttrimester-Test werden rund 90% aller Trisomie 21-Fälle erfasst, aber umgekehrt auch rund 10% verpasst. Der Test wird in der Regel von der Krankenkasse übernommen und kostet rund Fr. 150.-. Nach der Blutentnahme liegt das Resultat nach ca. 48 Stunden vor.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung keine Auffälligkeiten und beträgt das Risiko für Trisomie 21, 18 und 13 gemäss den Resultaten des Ersttrimestertests (ETT) weniger als 1:1000, sind neben den Routine-Schwangerschaftskontrollen mit Ultraschall keine weiteren Untersuchungen durchzuführen.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung zwar keine Auffälligkeit, beträgt das Risiko für Trisomie 21, 18 und 13 gemäss den Resultaten des ETT jedoch 1:1000 oder mehr, wird den schwangeren Frauen angeboten, einen nicht-invasiven NIPT (Bluttest) durchführen zu lassen.

Zeigt die Ultraschalluntersuchung eine mögliche Fehlbildung beim Kind oder eine sehr stark verbreiterte Nackentransparenz, dann wird für eine weitere Abklärung ein Spezialist oder eine Spezialistin zugezogen. Dieser führt dann möglicherweise eine weitere Abklärung mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese durch. (siehe unten)

Nackentransparenzmessung



Einteilung der Risiko-Berechnung des ETT für Trisomie 21:

Hohes Risiko bis 1: 300
Mittleres Risiko 1: 301 bis 1: 500
Niedriges Risiko ab 1: 1000

Für Trisomie 13/18
Niedriges Risiko ab 1:1000

Nicht invasiver pränataler Test (NIPT)

Dieser Test sucht direkt nach kindlichem genetischem Material (DNA) im mütterlichen Blut. Erwartet eine Schwangere ein Kind mit Trisomie 21, kann das mit einer Zuverlässigkeit von über 99% entdeckt werden. Ein auffälliges Ergebnis muss anschliessend weiter abgeklärt werden (mittels invasivem Test: Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese), bevor die Diagnose definitiv gestellt werden darf. Technische Probleme erfordern gelegentlich eine Wiederholung des NIPT-Tests. Der Vorteil dieser Methode liegt darin, dass nur eine Blutentnahme bei der Mutter durchgeführt werden muss und damit kein Abortrisiko (Verlust der Schwangerschaft) besteht. Das Resultat liegt 7-10 Tage nach Blutentnahme vor. Die Kosten für den NIPT betragen Fr. 500.- bis 600.-. Sie werden zur Abklärung der Trisomie 21,13 und 18 ab einem Risiko im Ersttrimestertest (ETT) höher als 1:1000 von der Krankenkasse übernommen.

Chorionzottenbiopsie (CVS) / Amniocentese (AC)

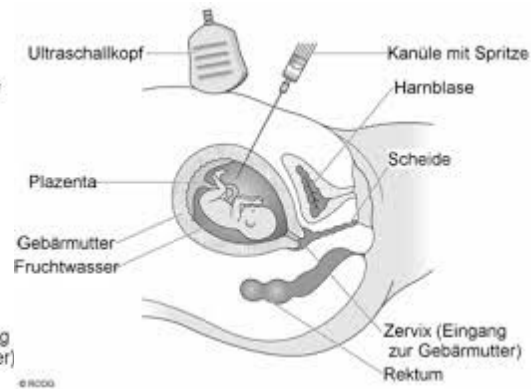
Bei der Chorionzottenbiopsie wird mit einer Nadel durch die Bauchdecke der Mutter und die Gebärmutterwand unter Ultraschallsicht in den Mutterkuchen (Plazenta) gestochen und so Zellen für eine Untersuchung der Chromosomen gewonnen. Bei der Amniocentese oder Fruchtwasserpunktion wird unter Ultraschallkontrolle mit einer Nadel durch die Bauchdecke und die Gebärmutter in die Fruchtblase gestochen und daraus 10 bis 15 ml Fruchtwasser gewonnen. Das Risiko eines Schwangerschaftsverlustes bei der Chorionzottenbiopsie als auch bei der Amniocentese liegt bei 0.5%. Die Chorionzottenbiopsie kann ab der 11. SSW, die Amniocentese ab der 14.-16. SSW durchgeführt werden.

Das Ergebnis der Untersuchung liegt nach 10-14 Tagen vor. Bei beiden Methoden wird auch ein Schnelltest für die wichtigsten Chromosomen durchgeführt und ergibt ein zuverlässiges Ergebnis nach 24-48 Stunden.

Chorionzottenbiopsie



Amniozentese



Screening-Schema

