


# Pränatales Screening und pränatale Diagnostik<sup>1</sup>

Hansjakob Müller, Patrick Imhasly, Margrit Leuthold

Ist eine Frau schwanger, werden die zukünftigen Eltern bald einmal mit der Frage nach der pränatalen Diagnostik konfrontiert. Die routinemässig zur Überwachung der Schwangerschaft durchgeführte Ultraschall-Untersuchung kann bereits Hinweise auf eine gestörte Entwicklung der Frucht geben. Während der Schwangerschaft können auch medizinisch-genetische Untersuchungen vorgenommen werden, die dazu dienen, eine schwere Erbkrankheit beim Embryo oder beim Fötus zu bestätigen oder auszuschliessen. Grund für solche Analysen kann das fortgeschrittene Alter der Mutter sein oder ein familiäres Risiko für das Vorliegen einer Erbkrankheit. Gelegentlich kann die Erbkrankheit des Kindes schon im Mutterleib behandelt werden.

Es gilt zu unterscheiden zwischen

- dem pränatalen Screening, welches einer Überwachung und einer unbestimmten Suche dient und nicht-invasive Methoden anwendet und
- der Pränataldiagnostik, die aufgrund eines bestehenden Verdachtes bzw. einer Indikation eine gezielte diagnostische Abklärung vornimmt (vgl. Abbildung 1 .

## Pränatales Screening

Im Rahmen des pränatalen Screenings werden die so genannten *nicht-invasiven Verfahren* eingesetzt: die Ultraschalluntersuchung, das Ersttri-

mesterscreening, und das Zweittrimesterscreening. Solche Screenings dienen dazu, Hinweise auf Behinderungen zu finden, ohne dass ein spezieller Verdacht dafür bestanden hätte. Die Ultraschalluntersuchung wird in der Regel in jedem Schwangerschaftsdrittel einmal durchgeführt. In erster Linie wird sie genutzt, um die normale Entwicklung des Fötus während der Schwangerschaft zu überwachen. Dabei ergeben sich auch Hinweise auf Fehlbildungen, etwa wenn eine Nackentransparenz entdeckt wird, die unter anderem einen Hinweis auf ein erhöhtes Risiko für das Down-Syndrom darstellen kann. Das Ersttrimesterscreening während der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche kombiniert eine Risikoabschätzung aufgrund des mütterlichen Alters mit Befunden aus dem Ultraschall und biochemischen Untersuchungen im Blut der Mutter. Daraus wird die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Chromosomenstörung errechnet. Grundlage des Zweittrimesterscreenings in der 16. bis 18. Schwangerschaftswoche bildet der Triple-Test (auch AFPplus-Test). Bei beiden Tests wird ein Eiweiss (Alpha-Feto-Protein, AFP) nachgewiesen, das vom Fötus ausgeschieden wird und über das Fruchtwasser ins mütterliche Blut gelangt. Erhöhte AFP-Werte liefern unter anderem Hinweise auf einen offenen Rücken (Spina bifida).

## Pränataldiagnostik

Die invasiven Verfahren der Pränataldiagnostik kommen dann zum Einsatz, wenn es darum geht, einen konkreten Verdacht auf eine Erbkrankheit zu bestätigen oder auszuräumen. Dazu werden fötale Zellen für eine Untersuchung der Chromosomen oder eine molekulargenetische Analyse entnommen. Bei der Chorionzottenbiopsie stammt das Gewebe aus der Plazenta. Bei der Amniozentese oder Fruchtwasserpunktion entnimmt der Arzt mit einer durch die Bauchdecke der Frau eingeführten Hohlnadel Fruchtwasser, in dem Zellen des Fötus schwimmen. Bei der Chordozentese gewinnt man fötales Blut aus der Nabelschnur. Alle diese Verfahren sind mit einem Fehlgeburtsrisiko (0,5 bis 1 Pro-

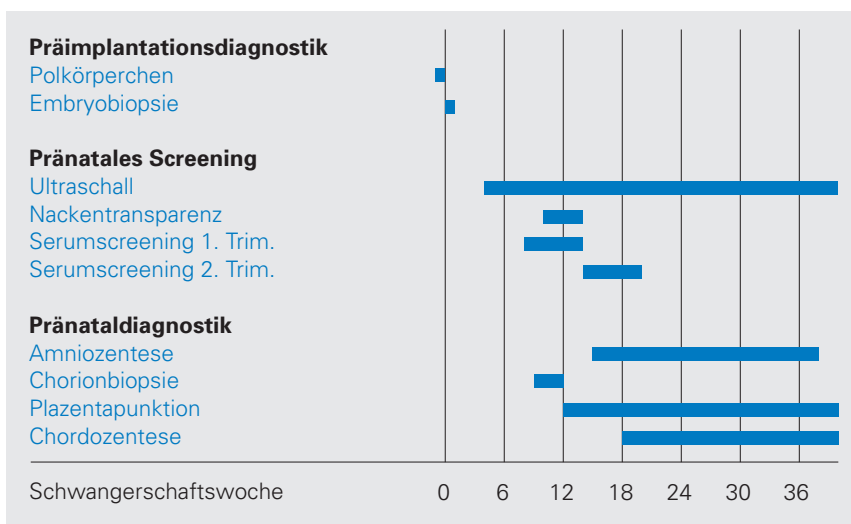


Abbildung 1. Zeitplan vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen.

<sup>1</sup> Dieser Artikel gehört zu einer Artikelserie, die aus der Broschüre «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften stammt. Die Broschüre kann bestellt werden unter [mail@samw.ch](mailto:mail@samw.ch).

zent der Eingriffe) verbunden. Es gilt also abzuwägen zwischen dem Risiko des Eingriffs und der Wahrscheinlichkeit, eine schwere Krankheit wirklich feststellen zu können.

### Präimplantationsdiagnostik

Bei der Präimplantationsdiagnostik wird nach der künstlichen Befruchtung im Reagenzglas dem frühen Embryo eine Zelle entnommen. Deren Erbgut wird auf bestimmte Chromosomenanomalien oder Genveränderungen analysiert. Der Embryo wird nur dann in die Gebärmutter der Frau transferiert, wenn keine Mutation nachgewiesen wird. In der Schweiz ist – im Gegensatz zu anderen europäischen Ländern wie Grossbritannien, Frankreich oder Belgien – die Präimplantationsdiagnostik gesetzlich verboten. Dies gilt aber nicht für ein ähnliches Verfahren, die Polkörperchendiagnostik. Hier wird nicht der Embryo untersucht, sondern die so genannten Polkörperchen, die bei der Reifung der Eizelle entstehen und an ihrer Oberfläche haften. Das so genannte erste Polkörperchen, das bei der ersten meiotischen Teilung entsteht, enthält das komplementäre genetische Material der unbefruchteten Eizelle. Es hat aber für die Funktion der Eizelle keine Bedeutung. Die Polkörperchendiagnostik liefert nur indirekte Informationen. Ist eine vermutete Mutation im ersten Polkörperchen zu finden, so ist sie in der Eizelle nicht vorhanden. In der Folge kann die Eizelle für die In-vitro-Fertilisation verwendet werden. Allerdings gibt es in der Schweiz bisher nur wenige Erfahrungen mit der Polkörperchendiagnostik.

### Pränatale Therapie

Eine diagnostizierte Krankheit kann unter Umständen bereits im Mutterleib, etwa durch chirurgische Eingriffe oder eine medikamentöse

Therapie, behandelt werden. Das adrenogenitale Syndrom etwa ist eine Stoffwechselerkrankung, die auf einen genetischen Defekt zurückgeht, der autosomal-rezessiv vererbt wird. Diese führt zu einer vermehrten Bildung männlicher Hormone. In der Folge zeigen neugeborene Mädchen eine Vermännlichung des weiblichen Genitales. Nimmt die schwangere Frau aber ab der 5. Schwangerschaftswoche Glukokortikoide ein, entwickeln sich die Genitale des Neugeborenen weitgehend normal.

### Ethische Überlegungen

Die Probleme, die sich in der pränatalen Diagnose stellen, sind aber meist nicht nur technischer Natur. Vielfach entscheiden sich die Eltern bei einem positiven Befund zum Abbruch der Schwangerschaft. Dieser ist meist mit psychischen Belastungen und ethischen Konflikten verbunden. Dabei ist die Ausgangslage für das betroffene Paar, den Arzt und die öffentliche Meinung oft sehr verschieden – es geht um die unterschiedliche Wertung von Begriffen wie «Nutzen», «Risiko», «Schweregrad einer Behinderung», «Rechtfertigung» oder «Zumutbarkeit». Hinzu kommt die Befürchtung, dass die Untersuchung von Embryonen nicht nur dazu dienen könnte, schwere Krankheiten zu erkennen, sondern auch dazu, Kinder auf Eigenschaften wie Geschlecht oder gar Intelligenz selektieren zu wollen. Dass eine solche Befürchtung durchaus gerechtfertigt ist, zeigt der Umstand, dass in manchen asiatischen Ländern die Geschlechterselektion aufgrund pränataler Diagnostik Alltag ist. Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften lehnt eine Verwendung genetischer Untersuchungen zu nicht-medizinischen Zwecken mit Nachdruck ab. Das Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen, das im Jahre 2006 in Kraft treten soll, wird solche Praktiken denn auch verbieten.

Korrespondenz:  
Dr. Margrit Leuthold  
Schweizerische Akademie der  
Medizinischen Wissenschaften  
Petersplatz 13  
CH-4051 Basel  
[mail@samw.ch](mailto:mail@samw.ch)