

PATIENTEN – INFORMATION

ETT ERST-TRIMESTER-TEST (10 Wo / 3 Ta - 13 Wo / 6 Ta)
AFP-PLUS / ZWEIT-TRIMESTER-TEST (14 Wo / 0 Ta - 21 Wo / 6 Ta)

Test-Kombinationen zur Ermittlung des individuellen Risikos für eine Trisomie 21 (Down's-Syndrom resp. Mongolismus)

Hintergrund

Jede Schwangerschaft ist mit einem bestimmten Risiko für ein Kind mit einer Chromosomen-Anomalie (veränderte Erbsubstanz) behaftet, wobei der Mongolismus mit in der Schweiz etwa 1 Fall auf 1000 Geburten am häufigsten auftritt. Schon länger bekannt ist eine eindeutige Zunahme der Häufigkeit (des Risikos) mit zunehmendem Alter der Mutter. Aus diesem Grund wird Müttern ab 35 Jahren eine vorgeburtliche Kontrolle der Erbsubstanz kindlicher Zellen angeboten. Die Tatsache, dass aber über zwei Drittel der Fälle von Mongolismus bei Müttern unter 35 Jahren auftreten, welchen die vorgeburtliche Kontrolle der kindlichen Erbsubstanz nicht routinemässig angeboten wird, war schon länger Grund zur Suche nach möglichst einfachen, ergänzenden Untersuchungsmöglichkeiten, welche die rein altersabhängige Risiko-Abschätzung verbessern können.

Test-Kombinationen

Für diese Fragestellung bieten sich heute verschiedene Test-Kombinationen an. Zum einen der schon länger ausgeführte **ZWEIT-TRIMESTER-TEST**, der ab einem SS-Alter von 14/0 Wochen ausgeführt werden kann, zum andern der neue **ETT ERST-TRIMESTER-TEST** der bereits ab 10/3 SS-Wochen erfolgen kann. Es werden dabei an einer Blutprobe der Mutter verschiedene Hormonkonzentrationen bestimmt, für welche in ausführlichen Untersuchungen ein Zusammenhang mit Mongolismus nachgewiesen werden konnte (beta-HCG, Alpha-Fetoprotein resp. freies beta-HCG und PAPP-A). Aus den Resultaten dieser Bestimmungen, zusammen mit weiteren Angaben zur vorliegenden Schwangerschaft, wird in einem ausgeklügelten Computer-Programm das **individuelle Risiko** für eine vorliegende Schwangerschaft berechnet. Das Resultat dieser Berechnung ist aber **keine Aussage darüber, ob nun tatsächlich ein Mongolismus vorliegt oder nicht**, sondern ein zusätzliches Kriterium dafür, ob es sinnvoll ist, weitere (zytogenetische) Abklärungen vorzunehmen. Auch ein niederes Risiko schliesst aber das Vorliegen eines Mongolismus nicht ganz aus (s.u.).

Aussagekraft, Grenzen und Möglichkeiten der Tests

Würde bei allen Schwangerschaften (z.B. total 10000 mit 10 erwarteten Fällen von Mongolismus) einer dieser Tests vorgenommen und im erwähnten Computer-Experten-System ausgewertet, so würden etwa 5% der Fälle (im Bsp. 500) durch ein erhöhtes Risiko auffallen. In diesen 5% sind etwa 70% aller Fälle mit Mongolismus (d.h. etwa 7 der 10) enthalten, wobei diese mit einer Wahrscheinlichkeit von etwa 1 auf 70 Fälle auftreten. In diesen 500 Fällen ist eine gezielte Abklärung der kindlichen Erbsubstanz sinnvoll. Erst diese Untersuchung gibt wirklich Aufschluss über das tatsächliche Vorliegen einer Anomalie. In den übrigen 95%, d.h. 9500 Schwangerschaften mit einem niederen Risiko liegen die restlichen ca. 30%, d.h. ca. 3 Anomalien, welche somit auch in den erwähnten Test-Kombinationen unerkannt bleiben.