Zeitschrift: Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 79 (1981)

Heft: 6

Artikel: Diagnose am ungeborenen Kind

Autor: Schmid, W.

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-950820

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 02.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Diagnose am ungeborenen Kind

Prof. Dr. W. Schmid, Direktor des Instituts für medizinische Genetik, Zürich

Die Geburt von Kindern mit schweren körperlichen oder geistigen Schädigungen kann heute in vielen Fällen verhindert werden. Die vorgeburtliche Diagnostik schafft die Voraussetzungen dazu.

Rund zwei Prozent aller Kinder kommen mit schweren Geburtsgebrechen zur Welt. Musste früher die Geburt dieser lebenslang behinderten Kinder schicksalhaft hingenommen werden, steht heute in einer Anzahl wichtiger Risikosituationen die Möglichkeit einer vorgeburtlichen Diagnose offen. Durch Untersuchungen während der Frühschwangerschaft lassen sich manche genetisch bedingte Leiden feststellen; ein Schwangerschaftsabbruch kann die Geburt schwerkranker Kinder verhindern.

Der Erfolg dieser vorgeburtlichen Diagnostik hängt nicht nur von der Untersuchungstechnik (siehe Kasten) ab, sondern ganz entscheidend auch von der Art der vorliegenden Krankheit.

Verhältnismässig einfach ist die Diagnose von Krankheiten, die auf Unregelmässigkeiten im Chromosomensatz beruhen (Chromosomen = Träger der Erbanlagen). Derartige Anomalien sind eine häufige Ursache besonders schwerwiegender Gebrechen. Sie liegen meist schon in der befruchteten Eizelle vor und werden durch Teilung getreulich an alle Körperzellen weitergegeben. Auch in Zellen des ungeborenen Kindes, die im Fruchtwasser schwimmen, sind sie also feststellbar. Vererbte Chromosomen-Anomalien – einzelne defekte Chromosomen, die beim Kind schwere Schädigungen hervorrufen – treten selten auf. Sehr viel häufiger sind Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl. So beruht das Krankheitsbild des Mongolismus (Down-Syndrom) auf einem überzähligen Chromosom 21 und wird deshalb auch Trisomie 21 genannt.
Die Eltern von Kindern mit Trisomien haben in ihren Körperzellen einen völlig normalen Chromosomensatz. Der Fehler geschieht erst bei der Bildung der Eizelle (in 80 Prozent der Fälle) oder der Samenzelle (in 20 Prozent der Fälle) durch unrichtige Verteilung der Chromosomen. Die Häufigkeit derartiger Fehlbildungen ist in hohem Mass vom Alter der Mutter abhängig; zwischen 35 und 45 Jahren steigt die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Mongolismus oder einer andern Trisomie zu gebären, um das Zehnfache (siehe Grafik).

Eine weitere Gruppe schwerer kindlicher Schädigungen kann anhand eines Stoffes im Fruchtwasser diagnostiziert werden: des Alfafetoproteins (AFP). Es handelt sich um ein Eiweiss, das vom Organismus nur im Fetalleben produziert wird und dessen Funktion man nicht kennt. Normalerweise gelangt AFP nur in geringen Mengen in das Fruchtwasser. Wenn jedoch beim Fetus eine Art Wundfläche die Haut durchbricht, steigt die AFP-Konzentration im Fruchtwasser. Dies ist der Fall, wenn bei der vorgeburtlichen Entwicklung der Rückenmarkskanal offen bleibt – Spina bifida – sowie bei der Anencephalie, bei der die knöcherne Schädeldecke und ein Teil des Gehirns fehlen.

Neben diesen schweren und relativ verbreiteten Störungen können aber auch seltenere Schädigungen zu einer Erhöhung des AFP-Spiegels führen: zum Beispiel sehr grosse Nabelbrüche, bei denen ein Teil der Eingeweide ausserhalb der Bauchhöhle liegt, verschlossene Speiseröhre oder Nierenanomalien. Ein erhöhter AFP-Spiegel kann also im Gegensatz zu den Chromosomen-Anomalien, deren Auswirkungen genau bekannt sind, verschiedene Ursachen haben. Hier können nur zusätzliche Untersuchungen – in erster Linie mit Ultraschall – Klarheit schaffen. Messungen der AFP-Kon-

Untersuchungstechnik

Das ungeborene Kind kann mit drei Methoden untersucht werden:

1. Bei der *Amniocentese* (Punktion der Fruchtblase) wird in der 15. bis 18. Schwangerschaftswoche mittels einer feinen Kanüle Fruchtwasser entnommen. Das Fruchtwasser, das abgeschilferte kindliche Zellen enthält, kann auf zwei Arten untersucht werden:

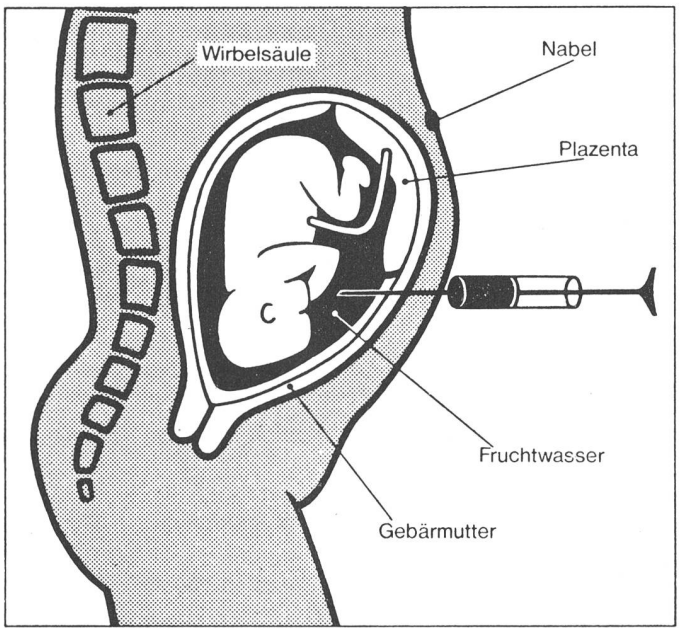
- Die Zellen werden in Gewebekultur vermehrt. Derartige Kulturen sind unumgänglich, wenn man nach einer Störung der Chromosomen sucht, denn diese sind nur in Zellen sichtbar, welche sich teilen. Auch die meisten Störungen, die bei erblich bedingten Stoffwechselkrankheiten auftreten, lassen sich nur in Zellkulturen feststellen.

- Durch chemische Analyse des Fruchtwassers: Nur wenige Krankheiten äussern sich in einer direkt feststellbaren Veränderung. Zu ihnen gehören aber einige wichtige Missbildungen, bei denen gewisse Eiweissstoffe im Fruchtwasser in erhöhten Konzentrationen auftreten; zum Beispel das Alfafetoprotein bei Spina bifida und Anencephalus.

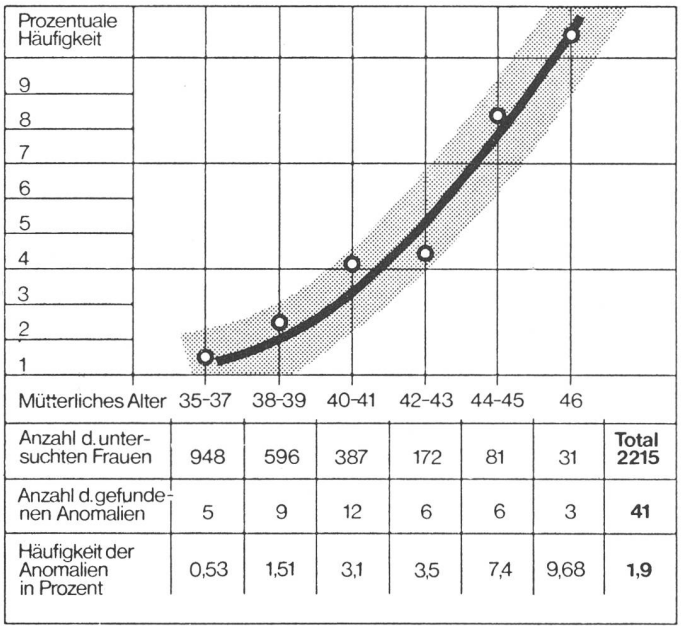
2. Die *Ultraschall*-Untersuchung liefert erstaunlich genaue Abbildungen des Fetus. Grundsätzlich erlaubt sie auch eine präzise Vermessung des Körpers und der einzelnen Organe. Der Zeitaufwand für die Suche nach Missbildungen ist erheblich – weit grösser jedenfalls als bei der routinemässigen Ultraschall-Überwachung der normalen Schwangerschaft.

3. Bei der *Fetoskopie* dringt man mit äusserst feinen optischen Instrumenten in die Fruchtblase ein. Teile des Fetus können dabei direkt inspiziert werden. Mit winzigen Kanülen und Zangen können zudem Blutproben aus der Placenta und Gewebeproben entnommen und danach untersucht werden.

Entnahme von Fruchtwasser



Verteilung altersabhängiger Chromosomen-Anomalien



Anzahl d. untersuchten Frauen	948	596	387	172	81	31	**Total 2215**
Anzahl d. gefundenen Anomalien	5	9	12	6	6	3	**41**
Häufigkeit der Anomalien in Prozent	0,53	1,51	3,1	3,5	7,4	9,68	**1,9**

Bei der Amniocentese wird der Schwangeren mit einer feinen Nadel Fruchtwasser entnommen (Bild links). Die darin enthaltenen kindlichen Zellen lassen sich in Gewebekultur vermehren und zum Beispiel auf Chromosomen-Anomalien untersuchen. Die Grafik rechts fasst das Ergebnis von 2215 derartigen Untersuchungen zusammen, die zwischen 1971 und 1980 in Zürich vorgenommen wurden. Die prozentuale Häufigkeit bestimmter Chromosomen-Anomalien (darunter Trisomie 21, Ursache des Mongolismus) steigt mit dem Alter der Mutter drastisch an. Bei 35- bis 37jährigen Frauen beträgt ihr Anteil 0,53 Prozent, bei 46jährigen Frauen hingegen über 9 Prozent.

zentration im Fruchtwasser führen heute in praktisch allen Fällen von offener Spina bifida und Anencephalus auf die richtige Spur.

Die Chromosomen-Anomalien und den mit erhöhtem AFP-Spiegel verbundenen Krankheiten steht eine dritte Grupe von Erbleiden gegenüber, die fast immer erst nach der Geburt erkannt werden. Es sind jene zahllosen Störungen, die auf Genmutation beruhen, das heisst auf der Veränderung einzelner auf den Chromosomen liegender Erbfaktoren. Solche Fehler führen meist zu streng lokalisierten Schädigungen, zum Beispiel der Innenohrzellen (Taubheit), der Netzhaut (Erblindung) oder gewisser Nervenzellen (Schwund bestimmter Muskeln).

Genmutationen sind weder im Licht- noch im Elektronenmikroskop sichtbar. Auch mit der Chromosomenuntersuchung kann man sie nicht feststellen. Die Zusammensetzungen von Blut und Fruchtwasser helfen ebenfalls nicht weiter. Nur sehr selten kann man sie anhand sogenannter »genetischer Marker» aufspüren. Direkt feststellbar sind jedoch einige Genmuationen, die zu schwersten Hautleiden führen; dem Kind können in diesem Fall mittels Fetoskopie Hautproben entnommen werden.

Besser steht es bei erblich bedingten Stoffwechseldefekten. Diese zahlreichen, im einzelnen sehr seltenen Leiden äussern sich vor allem in bestimmten Organen (z.B. Leber, Milz, Gehirn). Anhand bestimmter Enzyme oder von Speicherprodukten, die auch im Fruchtwasser vorkommen, lassen sich manche dieser Krankheiten in Zellkulturen biochemisch nachweisen.

Genmutationen dieser Art werden fast ausschliesslich rezessiv vererbt: das heisst die Eltern der betroffenen Kinder sind gesund, da sie nur je eine Kopie der krankmachenden Erbanlage haben. Dass sie Überträger sind, wird gewöhnlich erst bemerkt, wenn ein geschädigtes Kind, bei dem zufällig zwei dieser Erbanlagen zusammenkamen, zur Welt kommt. Die Chance, dass ein weiteres Kind ebenfalls krank zur Welt kommen wird, ist mit 25 Prozent sehr hoch; ohne die Möglichkeit einer vorgeburtlichen Diagnostik stehen solche Eltern vor einer schweren Entscheidung. Bis heute können etwa 50 dieser Krankheiten vor der Geburt festgestellt werden. Sie sind aber glücklicherweise so selten, dass nur etwa ein Fall auf 100000 Geburten kommt. Deshalb wird nur nach ihnen gesucht, wenn ein konkreter Verdacht besteht.

Die vorgeburtliche Diagnostik hat in den vergangenen 10 Jahren gewaltige Fortschritte erzielt. Viele genetisch bedingte Leiden können heute früh genug erkannt werden, um die Geburt schwerkranker Kinder zu verhindern. Die Methoden werden weiterhin an allen Fronten verbessert. Zusammen mit der Fetoskopie und der fetoskopischen Blut- und Gewebeentnahme bietet besonders die Ultraschallmethode noch grosse, unausgeschöpfte Möglichkeiten für die Diagnose von schweren Missbildungen und Erbkrankheiten. Erschwerend wirkt in der vorgeburtlichen Diagnostik die Tatsache, dass genetisch bedingte Leiden insgesamt sehr häufig, die einzelnen Störungen jedoch nur selten sind.

Nachwort zuhanden der Leserschaft der «Schweizer Hebamme»

Wie es oft geschieht, wenn eilige Journalisten an wissenschaftlichen Beiträgen herumdoktern, ohne dass der Autor das Endprodukt nochmals zu sehen bekommt, haben sich auch hier unliebsame Fehler eingeschlichen. Natürlich ist der Fetus in der Abbildung für die 16. Schwangerschaftswoche viel zu gross gezeichnet worden, und in der Grafik ist die Prozentskala verschoben; sie muss mit Null beginnen. W.S.