

Vereinfachte Suche nach Chromosomenabweichungen : neue Folge im Testfall Kind

Autor(en): **Dietschi, Irène**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Curaviva : Fachzeitschrift**

Band (Jahr): **83 (2012)**

Heft 10: **Wunschkinder : Getestet - und für gut befunden**

PDF erstellt am: **24.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-803809>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Vereinfachte Suche nach Chromosomenabweichungen

Neue Folge im Testfall Kind

Das Down-Syndrom beim Ungeborenen lässt sich künftig mit einer einfachen Blutprobe der Mutter feststellen. Die Risiken einer invasiven Untersuchung fallen weg – das Dilemma bleibt.

Von Irène Dietschi, «Tages-Anzeiger»

«Zuchtwahl menschlichen Lebens», «Selektion», «Druck auf Schwangere und werdende Eltern», «behindertenfeindlich» – es sind harsche Töne, welche die Einführung des neuen vorgeburtlichen Tests der Firma Lifecodexx vor ein paar Wochen zum Teil begleiten. Die deutsche Firma mit Sitz in Konstanz hat im August in der Schweiz einen Bluttest auf den Markt gebracht, der beim Ungeborenen risikofrei die Chromosomenabweichung Trisomie 21 ausschliesst oder nachweist. Schon die Ankündigung des «Praenatests» hat in den Medien eine heftige Diskussion über den Sinn und die Gefahren der pränatalen Diagnostik ausgelöst.

Indes weist Lifecodexx darauf hin, dass ihr Test im Grunde nichts Neues untersucht: Er liefert ab der 12. Schwangerschaftswoche dasselbe, was bislang eine Fruchtwasserpunktion oder eine Gewebeprobe aus dem Mutterkuchen leistete, nämlich eine genaue Diagnose von Trisomie 21 – wenn eine solche gewünscht ist. «So gesehen, ist dieser Test ein Gewinn für Frauen, die die Punktion scheuen», sagt Monya Todesco Bernasconi, Chefärztin Geburtshilfe und Perinatalmedizin am Kantonsspital Aarau, «denn es besteht dabei keine Gefahr, die Schwangerschaft mit einem gesunden Kind zu verlieren.» Eine invasive Diagnostik empfehlen Ärzte meistens dann, wenn sie beim sogenannten Ersttrimester-Screening ein

erhöhtes Risiko für Trisomie 21 – auch Down-Syndrom genannt – feststellen. Der Ersttrimestertest, der neben einer Ultraschalluntersuchung (Messung der Nackentransparenz) und zwei Blutmarkern auch das Alter der Frau berücksichtigt, liefert eine Risikoeinschätzung, kein präzises Resultat. Dafür braucht es eine Folgeuntersuchung: eine Chorionzottenbiopsie, ab der 11. Schwangerschaftswoche möglich, oder eine Fruchtwasserpunktion, die frühestens ab der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird. Dabei sticht der Arzt oder die Ärztin ultraschallgesteuert mit einer langen Hohlnadel durch die Bauchdecke in die Fruchtblase, um an kindliches Zellmaterial zu gelangen, das anschliessend zytogenetisch analysiert wird. Der Eingriff ist nicht ungefährlich: Eine von 100 bis 200 Frauen erleidet nach einer invasiven Pränataldiagnostik eine Fehlgeburt. «Meistens sind es gesunde Kinder, die so verloren gehen», sagt Monya Todesco.

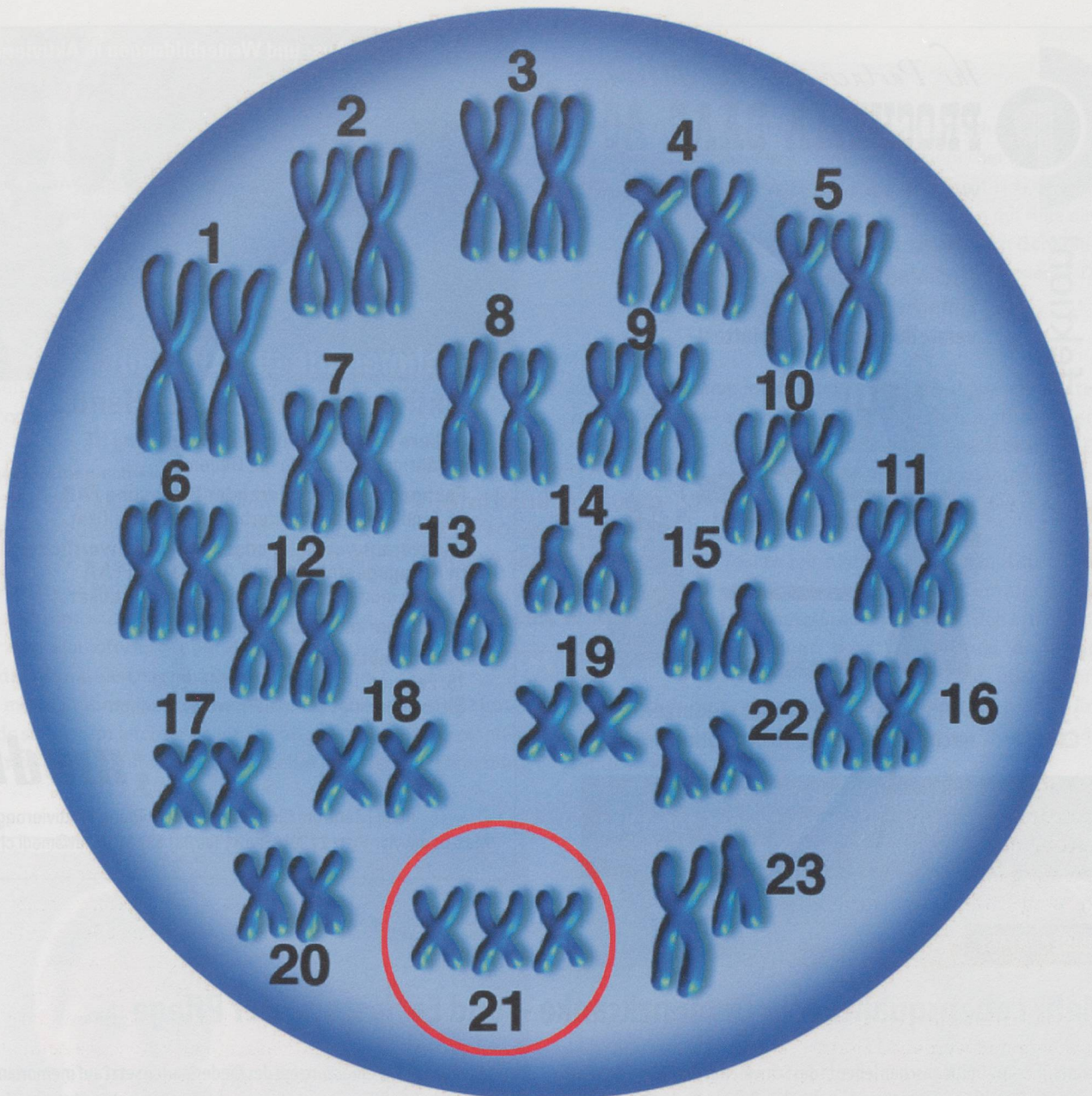
DNA des Kindes aus dem Blut der Mutter

Schon lange hoffte man deshalb in der Medizin auf eine Methode, welche dieses Risiko umgehen würde, und es gab in der

Vergangenheit diverse Versuche, kindliche DNA aus dem mütterlichen Blut zu isolieren. 2008 gelang dem Molekulargenetiker Dennis Lo von der Universität Hongkong der Durchbruch: Mit Hilfe einer hochmodernen Form genetischer Diagnostik, der sogenannten Next-Generation-Sequenzierung, gelang es ihm, DNA-Fragmente des Kindes aus dem mütterlichen Blut herauszufiltern und zu ana-

lysieren. Anfang 2011 erschien im «British Medical Journal» dazu die erste gross angelegte Studie, ebenfalls unter der Federführung der Universität Hongkong. Für die Studie waren über 750 Blutproben von «risikoschwangeren» Frauen aus Hongkong, England und den Niederlanden gesammelt und ana-

Der Test ist ein Gewinn, weil damit keine Gefahr besteht, ein gesundes Kind zu verlieren.



Genetische Abweichung beim menschlichen Chromosomensatz: Chromosom 21 ist dreimal vorhanden.

Illustration: picture alliance

lysiert worden. Die Publikation bescheinigte dem Verfahren eine hohe Genauigkeit.

Klinische Sensitivität liegt bei 100 Prozent

Der Test, den nun die Firma Lifecodexx vorerst im deutschsprachigen Raum, später in ganz Europa einführen will, ist ein Lizenzprodukt der amerikanischen Firma Sequenom, die ihrerseits diesen Test in den USA bereits vermarktet. Das ökonomische Interesse steht für die Konstanzer Biotech-Firma im Vordergrund. Ihr geht es jetzt darum, möglichst rasch die sogenannte CE-Kennzeichnung zu bekommen. In nur vier Monaten hat das Unternehmen anhand der erforderlichen 500 Blutproben, die es in Deutschland und der Schweiz von Frauen mit Risikoschwangerschaften gesammelt hatte, sein Testverfahren evaluiert. «Erste Ergebnisse der prospektiven, verblindeten Multicen-

ter-Studie zeigen hervorragende klinische Genauigkeiten des geplanten kommerziellen Testdesigns», gab das Unternehmen Ende April bekannt. Sämtliche Trisomie-21-Proben hätten «ohne

falsch negative Ergebnisse» nachgewiesen werden können. «Damit liegt die klinische Sensitivität als auch die Spezifität bei jeweils 100 Prozent.» Eine Publikation dieser Daten liegt zwar noch nicht vor, und auch die Pilotstudie vom vergangenen Jahr ist noch nicht publiziert. Trotzdem erlangte Lifecodexx Ende Juni die CE-Kennzeichnung. Damit konnte der Test ohne weitere Zulassungshürden eingeführt werden,

auch in der Schweiz, wie das Bundesamt für Gesundheit und Swissmedic bestätigten. Das grösste Hindernis, den Test zu beanspruchen, dürfte der hohe Preis sein: Die Kosten von rund 1500 Franken müssen die Eltern vorerst selbst tragen. «Wir wünschen uns natürlich, dass der Test irgendwann auch von den Kranken-

>>

**Wichtig ist, dass
Ärztinnen und Ärzte
ihre Beratungspflicht
weiterhin ernst
nehmen und erfüllen.**



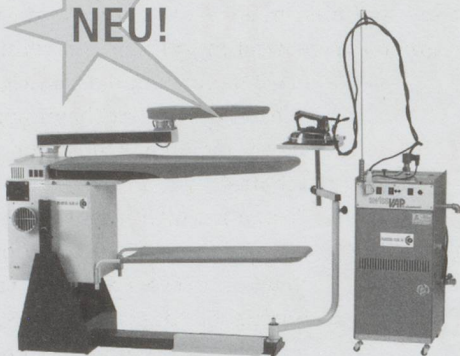
Ihr Partner seit 50 Jahren
PROCHEMA BAAR AG

Wasch- und Bügeltechnik · Ladeneinrichtungen

Bügeltechnik in Perfektion!

Absaug-Bügeltisch ALIFLEX
Tischblattspitze links oder rechts!
Einfache und schnelle Höhen-
verstellung des Tischblattes!

NEU!



SWISS-VAP Professional - jederzeit
nachfüllbar - ohne Arbeitsunterbruch!

Falkenweg 11b, CH-6340 Baar
Tel. 041 768 00 50, Fax 041 768 00 53
www.prochema.ch, info@prochema.ch

Aus- und Weiterbildungen in Aktivierung



Nehmen Sie den Ball auf.

Aktivierung aus erster Hand.

Höhere Fachausbildung in Aktivierung HF
(3-jährige Ausbildung mit Diplom)

Fachperson in aktivierender Betreuung FAB
25 Tage modulare Weiterbildung mit Zertifikat

**Fachverantwortliche oder Fachverantwortlicher
in Alltagsgestaltung und Aktivierung FAA**
17 Tage modulare Weiterbildung mit Zertifikat

Fachkurse zur beruflichen Fortbildung

Infoveranstaltungen

15. Februar, 14. März und 9. Mai 2012

Bitte unbedingt anmelden: www.medi.ch

;medi

medi | Zentrum für medizinische Bildung | Aktivierung
Max-Daetwyler-Platz 2 | 3014 Bern | Tel. 031 537 31 10 | at@medi.ch

PUBLIREPORTAGE

Mehr Lebensqualität für Demenzkranke – und Entlastung der Pflege

Bereits über 100 000 Menschen leben in der Schweiz mit Demenz – Tendenz steigend. Für Pflegeinstitutionen stellt das Betreuen demenzkranker Bewohnerinnen und Bewohner eine besondere Herausforderung dar. Ein speziell auf ihren Bedürfnisse basierendes Einrichtungskonzept erhöht das Wohlbefinden der Bewohner und entlastet gleichzeitig das Pflegepersonal.

Mit der passenden Möblierung kann die Lebensqualität dementer Menschen spürbar gesteigert werden. Es ist ein Zusammenspiel verschiedener Details, das die räumliche und zeitliche Orientierung erleichtert. Das Einrichtungskonzept memoriana von Wissner-Bosserhoff basiert auf diesen Erkenntnissen.

Die Kombination durchdachter Details macht den Unterschied

Die verschiedenen memoriana-Möbelstücke sind aus hellem Holz, deren Kanten jedoch deutlich dunkler – dies erleichtert es Demenzkranken, die Konturen wahrzunehmen und die Möbel zu erkennen.

Gewisse Teile des Mobiliars sind nur dem Personal zugänglich. Die dem Bewohner zugänglichen Schränke haben durchsichtige Türen – so erkennt er, was sich darin verbirgt, und hat kein Bedürfnis, den Inhalt durchzuwühlen. Dies entlastet die Pflegenden – gleichzeitig sieht das Zimmer ordentlicher aus, wenn Angehörige zu Besuch kommen. Was wiederum das wohlthuende Gefühl vermittelt, das demenzkranke Familienmitglied an einem guten Ort zu wissen. Funktionale Elemente wie Handläufe an Mobiliar und Wänden fördern Selbstständigkeit und Sicherheit – dies steigert den Selbstwert und vermindert Unfälle und Verletzungen.

Das innovative Betreuungskonzept der Niederlande setzt auf memoriana. memoriana hat sich in verschiedenen Institutionen bewährt. In den Niederlanden, bezüglich Pflege demenzkranker Menschen europaweit führend, ist memoriana zentraler Bestandteil des Betreuungskonzepts. Davon haben sich die Fachleute der Emmentaler Firma Bigla AG diesen Sommer vor Ort überzeugt. Bigla vertreibt memoriana in der Schweiz – sie berät Institutionen, wie sie ihre Demenzabteilung gemäss aktuellen Erkenntnissen der Forschung einrichten können.

Erleben Sie das innovative Einrichtungskonzept memoriana an der IFAS vom 23. bis 26. Oktober, bei Bigla in Biglen BE oder im Showroom in Effretikon ZH.



So funktioniert der neue Trisomie-21-Test

Bislang lieferte mütterliches Blut bloss indirekte Hinweise, um beim Ungeborenen eine Chromosomenabweichung festzustellen. Beim Ersttrimester-Screening wird unter anderem der Serumspiegel der Hormone β -hCG und PAPP-A bestimmt, deren Werte bei Trisomien abweichen. Zusammen mit einer Ultraschalluntersuchung und dem Alter der Mutter wird ein Risikofaktor errechnet. Der Praenatest hingegen untersucht direkt die

kindliche DNA: Schon im zweiten Schwangerschaftsmonat gelangen über die Plazenta winzige Anteile kindlicher Erbinformation in den Blutkreislauf der Mutter. Dies macht sich das neue Testverfahren zunutze: Eine Blutprobe reicht, um mit Hilfe einer neuen Sequenziermethode, dem sogenannten Next Generation Sequencing, Millionen von DNA-Fragmente zu analysieren. Das Resultat liegt nach wenigen Tagen vor.

kassen übernommen wird», sagt Elke Decker, Sprecherin von Lifecodexx.

Fragen bleiben schwierig

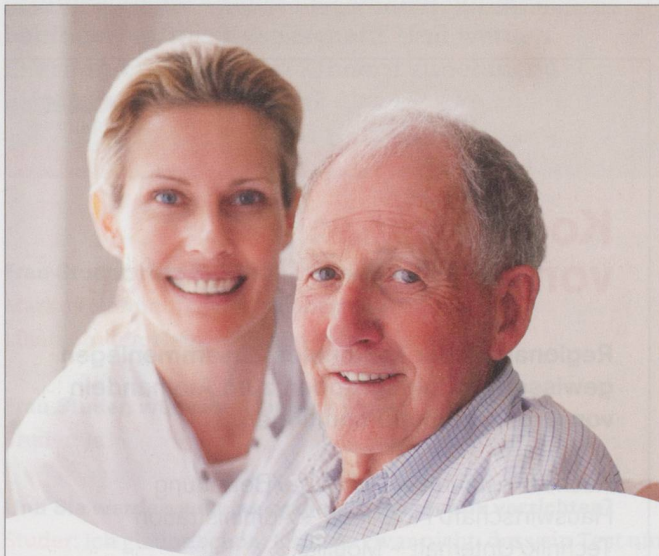
Wird die Pränataldiagnostik damit einfacher? Kommt es künftig zu noch mehr Abtreibungen, weil sich noch mehr Eltern gegen ein behindertes Kind entscheiden? «Die Diagnose einer Chromosomenabweichung wird einfacher und risikofreier – aber die Fragen rund um die pränatale Diagnostik bleiben schwierig», meint Frauenärztin Monya Todesco. Eine werdende Mutter werde sich kaum leichter gegen ihr ungeborenes Kind entscheiden, nur weil sie für die Diagnose keine invasive Untersuchung

Sämtliche Trisomie-21-Proben konnten ohne falsch negativen Ergebnisse nachgewiesen werden.

auf sich nehmen musste. «Wichtig ist, dass wir Ärzte und Ärztinnen unsere Beratungspflicht weiterhin gut erfüllen und ernst nehmen und dass sich werdende Eltern frühzeitig mit dem Thema auseinandersetzen, wenn möglich schon vor der Schwangerschaft.»

Testen hat nicht immer einen Automatismus zur Folge, wie dieser Kommentar eines Newsnetz-Lesers nahelegt: «Ich bin fest davon überzeugt, dass solche Test durchgeführt werden sollen und dürfen und jeder frei entscheiden darf, ob er das Kind behält oder nicht.» Er und seine Frau würden im Sommer Eltern eines Down-Syndrom-Kindes. ●

Anzeige

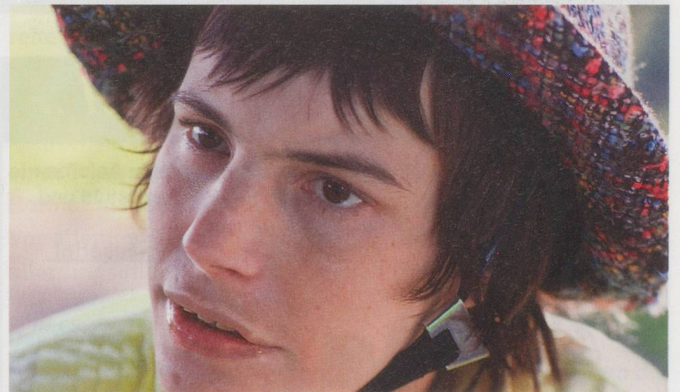


Unsere Lösung für den effizienten Heim- und Pflegealltag.

Ihre Garantie für mehr Freiraum in der Betreuung.

KMU Business-Software.
Damit Ideen Erfolg haben.
www.sageschweiz.ch

sage



Eine Heimat für deine Karriereziele.

Die Stiftung Waldheim bietet erwachsenen Menschen mit schwerer geistiger, körperlicher und psychischer Behinderung eine Heimat. Unsere Mitarbeitenden schätzen das positive Arbeitsklima mit sehr attraktiven Leistungen. Mehr dazu: www.stiftung-waldheim.ch



Eine Heimat für Behinderte.

stiftung waldheim