

Wissen

Neue Pränatal-Tests mit unerwünschten Folgen

Ärzte beobachten, dass bei Föten Chromosomen-Störungen wie das Downsyndrom vermehrt erst spät nachgewiesen werden. Der Grund liegt in den neuen vorgeburtlichen Bluttests, welche den Ablauf der Diagnosestellung verlängern.

Felix Straumann

Die Pränatal-Diagnostik ist im Umbruch. Der Grund sind vorgeburtliche Tests, die im mütterlichen Blut Teile des Fötuserbguts nachweisen. Vor zwei Jahren machte in der Schweiz die Konstanz-Firma Lifecodexx mit Praenatest den Anfang. Inzwischen sind weitere solche nicht-invasive Pränatal-Tests (Nipts) erhältlich. Sie sind risikofrei und geben Hinweise auf Chromosomen-Störungen wie Trisomie 21 (Downsyndrom).

Doch nun zeigt sich, dass die Blutuntersuchungen unerwartete Nebenwirkungen haben: Sie verzögern den Ablauf der gesamten vorgeburtlichen Diagnostik und führen so zu Spätabtreibungen. Diese Beobachtung macht seit einigen Monaten Anita Rauch, Direktorin des Instituts für Medizinische Genetik der Universität Zürich. «Die psychische Belastung für die Schwangeren ist in einzelnen Fällen enorm», sagt sie.

Die Medizingenetikerin schildert den Fall einer Schwangeren, bei der wegen eines solchen vorgeburtlichen Bluttests erst in der 19. Schwangerschaftswoche eine Abtreibung vorgenommen werden konnte. Angefangen hatte es mit dem sogenannten Ersttrimester-Screening in der 12. Woche, bei welcher der Verdacht auf eine Chromosomen-Störung aufkam. Die Frau entschied sich für einen Nipt, der auf Trisomie 21 hindeutete. Danach war es jedoch zu spät, um den Befund durch eine Chorionzotten-Biopsie zu überprüfen. Die Frau musste bis zur 16. Woche warten, damit eine Fruchtwasseruntersuchung möglich wurde.

Das Ergebnis machte die Schwangerschaft vollends zum Albtraum. Eine erste Teilanalyse ergab noch, dass kein Downsyndrom vorlag, das Nipt-Resultat also falsch war. Das Elternpaar atmete kurz auf. Doch zehn Tage später lag die vollständige Auswertung des Chromosomen-Satzes vor. Das niederschmetternde Resultat: Es lag eine schwerwiegende Chromosomen-Störung vor, die keiner der vorgängigen Tests festgestellt hatte.

Abtreiben in der 24. Woche

«Nach dem wochenlangen Auf und Ab war das Elternpaar fix und fertig», erinnert sich Rauch. In einem anderen Fall, bei dem der Nipt wegen eines Messproblems wiederholt wurde, verschob sich die Abtreibung in die 24. Schwangerschaftswoche. Die Schwangere musste ins Ausland, weil in der Schweiz der Zeitpunkt zu spät war. «Ohne Nipt hätten diese Frauen gleich nach dem Ersttrimester-Screening eine Chorionzotten-Biopsie gemacht und so früher Gewissheit gehabt», sagt Rauch. Spätabtreibungen sind mit hohen psychischen Belastungen für die Frau und mit häufigeren Komplikationen verbunden. Bis zur 14. Schwangerschaftswoche kann der Fötus unter Kurznarkose aus der Gebärmutter ausgekratzt werden. Danach müssen die Ärzte künstlich eine vorzeitige Geburt einleiten.

Neben einer Tendenz zu mehr Spätabtreibungen beobachtet Rauch noch eine weitere problematische Folge der Nipts: Die Tests können verschiedene



Vorgeburtliche Tests können werdende Mütter zusätzlich psychisch belasten. Foto: Berit Roald (Plainpicture)

schwerwiegende Chromosomen-Störungen nicht erkennen. «Auf der Neugeborenen-Abteilung des Universitätsspitals hatten wir in letzter Zeit mehrere Fälle von schwersten Chromosomen-Störungen, die wegen der Nipts bei der Pränatal-Diagnostik nicht festgestellt wurden.»

Über das Ausmass dieser Entwicklungen lässt sich noch nichts sagen. «Es sind erste Beobachtungen, für genaue Zahlen ist es zu früh», sagt Rauch. Immerhin bestätigt man an den Unispitälern Bern und Basel das Vorkommen vermehrter

«Nach dem wochenlangen Auf und Ab war das Elternpaar fix und fertig.»

Anita Rauch, Medizingenetikerin Uni Zürich

Spätabtreibungen. Von zusätzlichen Geburten mit schweren Chromosomen-Schäden hat man aber nichts bemerkt.

Das Hauptproblem sind die falschen Vorstellungen darüber, was die Nipts überhaupt messen. «Wir begegnen immer wieder Schwangeren, die glauben, mit der Blutuntersuchung eine umfassende genetische Untersuchung gemacht zu haben», sagt Josef Wisser, Oberarzt an der Klinik für Geburtshilfe des Unispitals Zürich. «Gelegentlich haben wir Frauen bei uns in der Beratung, die einen Bluttest durchführen liessen, obwohl absehbar, dass ein invasiver Test ohnehin nötig sein würde.»

Für Wisser ist klar: «Entscheidend ist, dass die Schwangeren korrekt informiert werden.» Nipts sollen nur durchgeführt werden, wenn das Ersttrimester-Screening ein erhöhtes Risiko für eine Behinderung ergeben hat. So empfehlen es die Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe und auch internationaler Fachorganisationen. Zudem müssen auffällige Resultate eines Bluttests anschliessend durch eine invasive Untersuchung mittels Chorionzotten-Biopsie oder Fruchtwasser-Punktion bestätigt werden. Der Grund: Nipts können zwar mit grosser Sicherheit ein vorhandenes Downsyndrom und die Trisomien 13 und 18 feststellen. Sie produzierten jedoch auch Fehlalarme. Weil es sich um neue Tests handelt, fehlen Studien mit Tausenden Schwangeren. Eine unlängst im Fachblatt «Genetics in Medicine» veröffentlichte Studie mit 109 Fällen kommt zum Schluss, dass sich positive Befunde im Nipt bei einer invasiven Untersuchung gar nicht so häufig bestätigen. Während dies bei Trisomie 21 in 93 Prozent der Fälle möglich war, lag die Rate bei anderen Störungen zwischen 40 und 60 Prozent.

Zurzeit läuft unter Fachleuten eine Diskussion, wann die nicht-invasiven Pränatal-Tests überhaupt eingesetzt werden sollten. Laut einer Studie von Medizinerin von Olav Lapaire am Universitätsspital Basel machen vor allem Schwangere mit einem mittleren Risiko im Ersttrimester-Screening solche nicht-invasive Pränatal-Tests. Frauen mit hohem oder niedrigem Risiko jedoch nicht.

«Für diese Frauen mit mittlerem Risiko ist der Test am sinnvollsten», sagt der stellvertretende Chefarzt der Geburtshilfe Lapaire. Tatsächlich ging in der im Februar im «Swiss Medical Weekly» veröffentlichten Studie dadurch die Zahl der invasiven Untersuchungen um insgesamt 70 Prozent zurück - und damit auch die Zahl der unerwünschten Aborte durch diese Eingriffe.

Entscheid im Herbst erwartet

Rauch und Wisser fänden es besser, wenn Schwangere die Tests nur machen würden, wenn sie ein geringes Risiko haben, jedoch sicherer sein möchten. Oder wenn sie eher nicht abtreiben und das Abortrisiko invasiver Untersuchungen unbedingt vermeiden wollen. Für Rauch ist das eigentliche Problem jedoch die Minderheit der Frauen mit hohem Risiko, die Nipts durchführen und damit den Zeitpunkt einer allfälligen Abtreibung hinausschieben würden. «Diese Fälle sind sehr belastend», sagt sie.

Offen ist, ob sich das Problem nicht von selbst lösen wird. Dieser Ansicht ist jedenfalls Daniel Surbek, Chefarzt der Universitätsklinik für Frauenheilkunde Bern. «Die nicht-invasiven Pränatal-Tests dürften künftig schneller Resultate liefern und ein breiteres Spektrum an Chromosomen-Störungen abdecken», sagt er. Er kann sich vorstellen, dass Nipts künftig das Ersttrimester-Screening ersetzen könnten. «Das hängt auch davon ab, ob das Bundesamt für Gesundheit diese Tests in die Grundversicherung nimmt», sagt er. Ein Entscheid wird im Herbst erwartet.

Die wichtigsten Tests Mutterbauch unter Beobachtung

● **Ersttrimester-Screening** Die Methode berechnet aus Blutwerten, dem Alter der Schwangeren sowie der sogenannten Nackentransparenz einen Wert. Dieser prognostiziert das Risiko für ein Downsyndrom, einzelne andere Chromosomenstörungen sowie für Herzfehler und verschiedene zum Teil seltene andere Erkrankungen. Die Nackentransparenz beim Ungeborenen bestimmt der Arzt mit dem Ultraschall. Das Screening ist in der 11. bis 13. Schwangerschaftswoche möglich. Verdächtige Werte ziehen oft weitere Abklärungen nach sich und erweisen sich dann nicht selten als falsch.

● **Nichtinvasive Pränataltests (NIPT)** Sie weisen in einer Blutprobe der Mutter Genfragmente des Fötus nach und können dadurch Chromosomenstörungen diagnostizieren. In der Schweiz werden zurzeit vier verschiedene Tests angeboten: Praenatest von Lifecodexx in Konstanz, Prendia von Genesupport in Bern sowie zwei Anbieter, welche die Blutproben in den USA analysieren lassen. Die meisten Tests können Trisomie 13, 18 und 21 (Downsyndrom), das Geschlecht sowie Störungen der Geschlechtschromosomen (zum Beispiel Turner-Syndrom oder Triple-X-Syndrom) feststellen. Andere Abnormitäten können nicht festgestellt werden. NIPT sind ab der 9. Schwangerschaftswoche möglich und werden von der Grundversicherung nicht bezahlt. Auffällige Resultate müssen mit invasiven Tests bestätigt werden. Es wird zudem empfohlen, vorher ein Ersttrimester-Screening durchzuführen.

● **Chorionzottenbiopsie** Bei der invasiven Untersuchung werden mit einer Nadel durch die Bauchdecke Zellen aus der Plazenta entnommen und analysiert. Sie ist in der 11. bis 13. Schwangerschaftswoche möglich. Dabei können auch ungewöhnliche Chromosomen-defekte festgestellt werden. In rund einem Prozent der Fälle kommt es durch den Eingriff zu einer Fehlgeburt. Das endgültige Resultat liegt nach bis zu 14 Tagen vor, häufige Störungen können bereits nach 2 oder 3 Tagen erkannt werden. Die Befunde sind fast zu 100 Prozent sicher.

● **Fruchtwasserpunktion** Diese auch Amniozentese genannte Untersuchung ist ebenfalls invasiv. Sie ist in der Regel ab der 16. Schwangerschaftswoche möglich und hat ein Abortrisiko von rund einem halben Prozent. Bei der Untersuchung werden Chromosomenstörungen in abgelösten Fötuszellen gesucht, die im Fruchtwasser schwimmen. Dieses entnimmt der Arzt mit einer Nadel durch die Bauchdecke. Das Resultat für die häufigsten Chromosomenstörungen liegt nach 2 bis 3 Tagen vor, die vollständige Analyse nach bis zu 14 Tagen. Die Resultate sind dann zu annähernd 100 Prozent korrekt. (fes)

Kopfüber an der Decke

Um alternde Brücken von allen Seiten zu inspizieren, haben ETH-Forscher einen neuen Roboter gebaut.

Über 3500 Autobahnbrücken in der Schweiz bringen uns jederzeit sicher und schnell über Taleinschnitte, Bäche, Flüsse oder Verkehrswege. Hinzu kommen Tausende von Brücken von Kantonsstrassen. Zwei Eigenschaften haben die meisten von ihnen gemeinsam: Sie sind unabdingbar für die Schweizer Verkehrsinfrastruktur, und sie bestehen aus Stahlbeton. Dadurch sind sie sicher und langlebig - zumindest so lang, bis die Korrosion einsetzt.

Tausalz oder Kohlendioxid aus der Atmosphäre korrodieren die Stahlträger im Beton. «Viele Brücken in der Schweiz

sind über 50 Jahre alt. Die Korrosion wird deshalb zu einem immer grösseren Problem für die Schweizer Infrastruktur», erklärte Bernhard Elsener, Professor am Institut für Baustoffe der ETH Zürich, in einer Mitteilung der Hochschule.

Elsener hat zusammen mit Kollegen schon vor 25 Jahren eine Technologie entwickelt, um Korrosion frühzeitig zu entdecken. Dazu wird eine Elektrode an einem Rad befestigt und über den Beton gefahren. Der Sensor misst das elektrische Potenzial, wobei grössere Differenzen bedeuten, dass die Korrosion bereits begonnen hat.

Die Rad-Elektrode muss jedoch von Hand geführt werden und erreicht deshalb viele Stellen nicht. Also hat sich Elsener mit Kollegen vom Institut für Robotik und Intelligente Systeme und dem Autonomous Systems Lab der ETH

Zürich zusammengeschlossen. Dort fand sich bereits ein idealer Kandidat als Brückeninspektor.

«Vor vier Jahren haben Studierende einen Roboter entwickelt, der sich sowohl am Boden als auch an Wänden und Decken fortbewegen kann», erklärte Roland Siegwart, Professor am Institut für Robotik und Intelligente Systeme, in der Mitteilung. Auf der Unterseite des Roboters befindet sich eine Art Propeller, der sich so schnell dreht, dass der Roboter durch den entstehenden Unterdruck an Wänden und Decken angesaugt wird. Er bewegt sich auf Rädern fort. Gesteuert wird der Roboter per Fern- oder Computersteuerung.

Für Filmaufnahmen gebaut

Der Roboter sei mit Hinblick auf die Nutzung durch Disney entwickelt worden, erklärte Siegwart. Wenn am Ro-

boter eine Kamera angeschraubt werde, könne ein Raum problemlos aus allen Perspektiven gefilmt werden. Für seine Nutzung als Korrosionsentdecker seien Gehäuse und Räder robuster gestaltet und die Technologie zur Erkennung von Korrosion eingebaut worden, sagte Projektleiter Elsener. Bis zum Projektende



Der ETH-Roboter kann sich an Wänden und Decken fortbewegen. Foto: ETH Zürich

Mitte 2015 soll der Roboter Hindernisse selbst erkennen und umfahren können.

Zudem wollen die Forscher die manuelle Steuerung durch ein Navigationssystem ersetzen, damit der Roboter autonom wird. Sie sind daran, eine Software zu entwickeln, welche die vielen Messdaten grösstenteils selbst auswertet. Bereits 2012 hat das Projektteam den Roboter zum Patent angemeldet.

Bislang wurde der Roboter schon an verschiedenen Brücken in der Schweiz getestet. Er habe sich weitgehend bewährt - einzig das Fahren auf vertikalen Ebenen müsse noch optimiert werden, erklärten die Forscher. Weitere Tests sollen folgen. Anhand der Resultate wird - Bundesamt für Strassen (ASTRA), das das Projekt finanziert, entscheiden, ob der Roboter künftig für die regelmässigen Inspektionen der Brücken eingesetzt werden soll. (SDA)