

Diagnostik des Down-Syndroms

a -- Howe DT, Gornall R, Wellesley D et al. Six year survey of screening for Down's syndrome by maternal age and mid-trimester ultrasound scans. *BMJ* 2000 (4. März); 320: 606-10
[\[LINK\]](#)

Kommentar: Roland Zimmermann

Studienziele

Bei Schwangerschaften mit erhöhtem Risiko (z.B. Alter über 35 Jahre) wird zum Nachweis oder Ausschluss eines Down-Syndroms eine Amniozentese angeboten. Heute wird aber auch empfohlen, im mütterlichen Blut nach Down-Markern zu suchen. Mit dieser Studie wurde untersucht, welcher Prozentsatz der Fälle von Down-Syndrom diagnostiziert wird, wenn nur das höhere Alter oder verdächtige Befunde bei einer Routine-Ultraschalluntersuchung in der 19. Schwangerschaftswoche als Indikation für eine Amniozentese herangezogen werden.

Methoden

Die retrospektive Studie beruht auf den Untersuchungen, die zwischen 1993 und 1998 an einem südeinglichen Spital durchgeführt wurden. Allen Schwangeren wurde in der 19. Schwangerschaftswoche eine Ultraschalluntersuchung angeboten. Bei Verdacht auf ein Down-Syndrom und allen Frauen über 35 wurde eine Amniozentese mit Bestimmung des Karyotyps empfohlen. Die Fälle von Down-Syndrom wurden auf Grund der Aufzeichnungen des lokalen Genetiklabors erfasst.

Ergebnisse

In der genannten Zeit wurde auf 31'259 Kinder bei 53 ein Down-Syndrom prä- bzw. postnatal festgestellt. Bei etwa 5% der Schwangerschaften wurde eine Amniozentese durchgeführt. Pränatal wurden so 36 der 53 der Fälle diagnostiziert. Somit fand sich also ein Fall auf 57 Amniozentesen. Bei den unter 35jährigen wurden 9 von 17 Fällen pränatal diagnostiziert, wovon 6 durch Ultraschall und 2 durch von den Schwangeren zusätzlich privat veranlasste Untersuchungen (Serumscreening, Sonographie des Nackenödems). Bei den über 35jährigen wurden 27 von 36 Fällen pränatal diagnostiziert. Total 17 Fälle eines Down-Syndroms blieben pränatal unentdeckt, wobei in 7 Fällen die Frauen trotz verdächtiger Ultraschallbefunde die Amniozentese abgelehnt hatten.

Schlussfolgerungen

Der Prozentsatz der pränatal diagnostizierten Fälle von Down-Syndrom war in dieser Studie höher als üblicherweise von einem Serumscreening erwartet werden kann. Dieser Prozentsatz wäre vielleicht höher, wenn Serumscreening, Ultraschall und Alter berücksichtigt würden. Neue Methoden zur Identifikation des Down-Syndroms sollten unbedingt zuerst in einwandfrei kontrollierten Studien überprüft werden.

Treu dem Bayes-Theorem wird die Wahrscheinlichkeit, eine

Schwangerschaft mit Trisomie 21 zu haben, durch eine Reihe von Tests verändert. Neben dem Alter kommen heute biochemische und sonographische Marker zur Anwendung. Bislang ist unklar, welche Kombination von Tests die optimale «Receiver Operating Characteristic»-Kurve zeigt, d.h. eine maximale Sensitivität bei möglichst wenig falsch-positiven Befunden aufweist. Die vorliegende Arbeit bestätigt, dass mit der Kombination «Alter» und «Zweittrimester-Ultraschall» ähnliche Ergebnisse erzielt werden wie mit Hilfe von biochemischen Markern.

Roland Zimmermann