

Pränatales Alpha-Fetoprotein und Neuralleistendefekte: Evaluation einer neuen Screening-Methode¹

F. Gutzwiller², P. Grob³, M. Hinselmann⁴, H. Schmid⁵, D. Sidiropoulos⁶

Der allfällige Nutzen einer Einführung des Alpha-Fetoprotein-Screenings in der Schwangerschaft wird in verschiedenen Ländern diskutiert, so auch in der Schweiz. Nach langen Vorarbeiten ist die Arbeitsgruppe für das AFP-Screening nun mit Hilfe eines vom Schweizerischen Nationalfonds finanzierten Forschungsprojektes in der Lage, in einer Studie die wissenschaftlichen Grundlagen zur Beantwortung der im Zusammenhang mit einem solchen Screening offenen Fragen zu erarbeiten.

Im vorliegenden Heft der «Sozial- und Präventivmedizin» finden sich die Beiträge zur Informationstagung «Alpha-1-Fetoprotein und Früherkennung von Neuralleistendefekten», welche am 12. März 1981 von der Arbeitsgruppe für das AFP-Screening in der Schweiz (Präsident: Prof. H. Bossart, Lausanne) in Bern durchgeführt wurde.

Die Bestimmung des Alpha-Fetoproteins im mütterlichen Serum dient zur antenatalen Diagnostik von Dysrhaplien (Anencephalus, Spina bifida, Meningomyelozele, Enzephalozele) und anderen Missbildungen. Alpha-Fetoprotein ist fetalen Ursprungs; es stammt aus dem endodermalen Gewebe. Die AFP-Konzentration im mütterlichen Serum steigt von der 7. Schwangerschaftswoche bis zur 30.–32. Schwangerschaftswoche an. Für die antenatale Dysrhapliediagnostik ist besonders der Abschnitt zwischen der 16. und 18. Schwangerschaftswoche wichtig. Die Zahl der Dysrhaplien liegt in Mitteleuropa bei 2/1000, in den USA bei 2/1000 und in England bei 3–9/1000 (davon Anencephalus 40% und Spina bifida 60%).

Für ein Screening spricht die Tatsache, dass nur 10% der Kinder mit Dysrhaplien in Familien mit belasteter Anamnese geboren werden. Dysrhapliedkinder stellen ein grosses medizinisches und soziales Problem dar. 50% der nichtanencephalen Kinder sterben innerhalb von 24 Stunden post partum, 50% überleben. Von den überlebenden Kindern haben 75% ein schweres physisches Handicap, 20% zeigen eine mittelschwere bis schwere Retardierung. Zur Früherkennung dieser Missbildung wird das Alpha-Fetoprotein (AFP) zwischen der 16. und 18. Schwangerschaftswoche im Serum der schwangeren Frau bestimmt. Ist der Wert des AFP erhöht, erfolgt eine sofortige Wiederholung der Bestimmung sowie eine Ultraschallabklärung, durch welche andere Gründe

für einen erhöhten AFP-Wert, wie zum Beispiel Mehrlingsschwangerschaft und falsch geschätztes Gestationsalter, erkannt werden können. Falls der Verdacht auf eine Missbildung nicht auszuschalten ist, folgen weitere klinische Abklärungen sowie eine Amniozentese und die Bestimmung des AFP in der Amnionflüssigkeit.

Unsere Kenntnisse über die medizinischen und auch psychologischen Auswirkungen der AFP-Überwachung von Schwangeren stammen vor allem aus England und Skandinavien, wo das AFP-Screening seit einigen Jahren weitverbreitet praktiziert wird. In vielen anderen Ländern wie Deutschland, Kanada und den USA ist erst kürzlich und erst an bestimmten Orten damit begonnen worden. Verschiedene Aspekte der AFP-Untersuchungen wurden in der «Schweizerischen medizinischen Wochenschrift» 108, 1302 (1978), diskutiert. Die Arbeitsgruppe für das AFP-Screening, welche sich aus rund 20 Gynäkologen, Pädiatern, Neonatologen, Genetikern und Laborspezialisten aus allen Regionen der Schweiz zusammensetzt, versucht nun, während einer zeitlich beschränkten Untersuchungsperiode von zwei Jahren durch sorgfältige Dokumentation die positiven, aber auch die negativen Aspekte des AFP-Screenings in schweizerischen Verhältnissen zu bilanzieren. Zum Zweck der Studie werden mindestens 15000 Beobachtungen an schwangeren Frauen benötigt. Voraussetzung dazu ist die Mithilfe möglichst vieler Allgemeinärzte, Gynäkologen und Internisten, welche Schwangere betreuen.

Bis heute nehmen rund 100 praktizierende Ärzte an der AFP-Studie teil. Rund 4000 Schwangere wurden registriert. Ziel bleibt die systematische Beurteilung der Vor- und Nachteile des Screenings zur Erarbeitung von Entscheidungsgrundlagen für eine eventuelle Einführung in der ganzen Schweiz.

¹ Kredit-Nr. 3.892.0.79, Schweizerischer Nationalfonds.

² PD Dr. med., Arbeitsausschuss AFP-Screening, Kantonsspital, 4031 Basel.

³ PD Dr. med., Arbeitsausschuss AFP-Screening, Abteilung für Klinische Immunologie, 8044 Zürich.

⁴ PD Dr. med., Arbeitsausschuss AFP-Screening, Ospedale «La Carità», 6600 Locarno.

⁵ Prof. Dr. med., Arbeitsausschuss AFP-Screening, Institut für medizinische Genetik, 8032 Zürich.

⁶ PD Dr. med., Arbeitsausschuss AFP-Screening, Abteilung für Perinatalogie der Universitäts-Frauenklinik, 3012 Bern.