



ALPHA-FETOPROTEIN (AFP) / NEURALROHRDEFEKTE („OFFENER RÜCKEN“)

Das **alpha-Fetoprotein (AFP)** ist ein Eiweiß, das während der Entwicklung des ungeborenen Kindes gebildet wird. Im ersten Drittel der Schwangerschaft wird es vorwiegend vom Dottersack gebildet; danach vor allem durch die fetale Leber. Normalerweise gelangt es über den Urin des Feten in das → Fruchtwasser, und von dort über den Mutterkuchen in den mütterlichen Blutkreislauf. Bei einem unvollständigen Verschluss des Rückenmarkkanals des Feten, wie es bei → **Neuralrohrdefekten** („offener Rücken“, Spina bifida aperta) der Fall ist, gelangen größere Mengen des AFP direkt in das Fruchtwasser und erhöhen damit den AFP-Spiegel im mütterlichen Blut. Der gemessene AFP-Wert bei der Mutter hängt von dem Schwangerschaftsalter, von dem Körpergewicht der Mutter, von ethnischen Faktoren, von der bisherigen Anzahl an Schwangerschaften und schließlich auch von dem möglichen Vorliegen eines Diabetes mellitus bei der Mutter ab.

Die Messung eines erhöhten AFPs im mütterlichen Blut oder auch im Fruchtwas-

ser gibt einen Hinweis auf das Vorliegen eines Neuralrohrdefekts bei dem Feten.

Dagegen spricht ein niedriger AFP-Wert für das Vorliegen einer chromosomalen Störung bei dem Feten, beispielsweise eines → Down-Syndroms (Trisomie 21).

Die AFP-Bestimmung im mütterlichen Blut ist ab der 14. Schwangerschaftswoche sinnvoll.

Bei einem erhöhten, aber auch bei einem erniedrigten AFP-Wert gehört eine detaillierte → Ultraschalluntersuchung der Schwangerschaft, eine → genetische Beratung der Schwangeren, sowie evtl. eine → Fruchtwasserpunktion zum weiteren Vorgehen. Im Fruchtwasser kann neben dem AFP auch ein anderer Wert, die → AChE (Acetylcholinesterase), bestimmt werden, der ebenfalls bei Neuralrohrdefekten erhöht ist.

Der AFP-Wert kann zusammen mit zwei anderen Blutwerten, dem β -HCG (humanes Choriongonadotropin) und dem uE3 (unkonjugiertes Estradiol), als sog. → **Tripeltest** ab der 14. Schwangerschaftswoche eingesetzt werden. Der Tripeltest ermöglicht es, unter der Berücksichtigung der drei gemessenen Werte das Risiko der Schwangerschaft für das Auftreten eines **Down-Syndroms** mithilfe moderner Computersoftware zu berechnen. Der Vorteil liegt darin, dass im Gegensatz zu einer Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie **praktisch kein Risiko für das**

Auslösen einer Fehlgeburt besteht. Bei diesem Test werden etwa $\frac{3}{4}$ aller Fälle mit Down-Syndrom erkannt.

Um die Empfindlichkeit des Tripeltests zu steigern, wurden in der letzten Zeit noch andere Meßwerte, das PAPP-A (pregnancy associated protein A, im ersten Drittel der Schwangerschaft im mütterlichen Blut zu messen), das Inhibin A (zweites Drittel) sowie der im Ultraschall gemessene Durchmesser der Nackenfalte des Kindes (Nackentransparenz), hinzugenommen (**Integrierter Test**). Mit der Kombination der genannten Untersuchungen werden über 90% aller Kinder mit Down-Syndrom vorgeburtlich erkannt.

Sollte bei der Bestimmung aus mütterlichem Blut ein deutlich erhöhtes Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom berechnet werden, sollte der Verdacht durch eine Fruchtwasserpunktion mit Chromosomenanalyse überprüft werden. Die Chromosomenanalyse kann direkt das Vorliegen eines Down-Syndroms (Trisomie 21) nachweisen bzw. ausschließen.