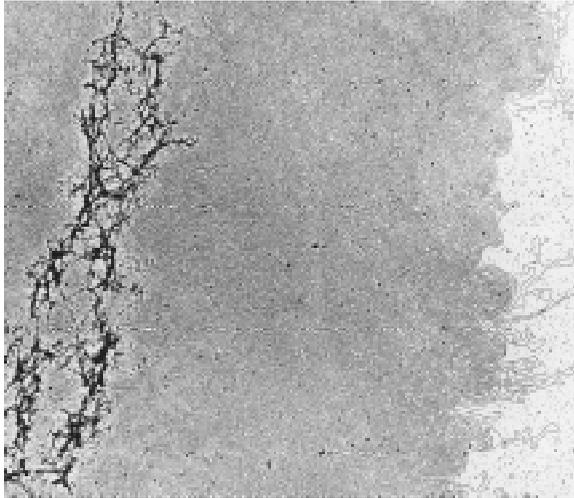


# VORBEUGUNG DER SPINA BIFIDA



DNS-Faden aus einem Chromosomen Bild J. Paulsen/K. Lämmli

**A**n eine Vorbeugung der Spina bifida kann in zwei Situationen gedacht werden. Wenn in einer Familie Neuralrohrdefekte bereits vorgekommen sind, besteht ein erhöhtes Wiederholungsrisiko und damit natürlich ein besonderes Interesse an einer Vorbeugung. Von dieser Situation sind relativ wenige Menschen in einer Bevölkerung betroffen, die wahrscheinlich eine hohe Motivation für die Vorbeugung haben.

Eine perfekte Vorbeugung für diese Familien wäre sicher ein grosser Segen, hätte aber nur eine sehr geringe Auswirkung auf die Häufigkeit des Vorkommens von Neuralrohrdefekten in der Gesamtbevölkerung. Dies darum, weil die allermeisten Kinder mit Neuralrohrdefekten von Eltern ohne familiäre Belastung zur Welt gebracht werden.

Um die Häufigkeit in der Gesamtbevölkerung senken zu können, müssten deshalb entsprechende Vorbeugungsmassnahmen bei allen Schwangeren durchgeführt werden. Dies ist sehr viel aufwendiger und schwieriger durchzusetzen.

## ***Pränatale Diagnostik zur Vorbeugung?***

Da Neuralrohrdefekte bereits in der 6. Schwangerschaftswoche entstehen, ist eine Vorbeugung dieser Schädigungen durch pränatale Diagnostik natürlich nicht möglich. Es ist lediglich möglich, die Geburt behinderter Kinder durch einen Schwangerschaftsabbruch zu verhindern. Dies kann für Eltern, welche die Leiden und Freuden des Lebens mit einem Spina-bifida-Kind kennen und das Für und Wider in ihrer ganz

persönlichen Situation sorgfältig abgewogen haben, ein wohlverantworteter Entscheid sein. Hingegen scheint es ethisch problematisch, wenn die vorgeburtliche Suche nach *Spina bifida* bei allen Schwangeren durchgeführt wird, mit dem Ziel möglichst keine solcherart behinderten Kinder mehr zur Welt kommen zu lassen. Die zunehmende Verbreitung solcher sogenannter Screening-Untersuchungen erscheint für Menschen mit *Spina bifida* und ihre Angehörigen aus folgenden Gründen bedrohlich:

1. Im Zusammenhang mit der pränatalen Diagnostik wird das Leben mit einem behinderten Kind von vornherein nur als kaum zumutbares Leiden dargestellt. Alle positiven Aspekte werden ausgeblendet.

2. Immer häufiger wird die Ansicht geäußert, es sei unverantwortlich, von den Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik nicht Gebrauch zu machen. Dies führt unvermeidlich zu Schuldzuweisungen an Eltern, die ein lebendes behindertes Kind mit pränatal diagnostizierbarer Störung haben.

3. Es wird immer wieder geäußert, dass durch pränatale Diagnostik und die dadurch mögliche Verhinderung Behinderter Kosten eingespart werden können. Es ist aber zu befürchten, dass in der gleichen Linie auch Kosten für die lebenden Behinderten gespart werden sollen.

### **Prävention durch Folsäure**

Ein Mangel an Folsäure in der Ernährung der Schwangeren kann für die Entstehung von Neuralrohrdefekten mitverantwortlich sein. Folsäure ist ein Vitamin, das vor allem in grünem Blattgemüse und in kleinerer Menge auch in

Vollkorngetreide vorkommt. Der Bedarf an Folsäure ist in der Schwangerschaft erhöht, so dass er auch bei ausgewogener Ernährung kaum vollständig gedeckt werden kann. In zwei Studien in England konnte nachgewiesen werden, dass die Gabe von Folsäure an Schwangere, die bereits ein Kind mit Neuralrohrdefekt hatten, das Wiederholungsrisiko von 3–5% auf 0,5–1% senken konnte. In zwei weiteren Studien in Amerika und Ungarn konnte gezeigt werden, dass Folsäure auch bei Schwangeren ohne familiäre Belastung das Risiko für ein Kind mit Neuralrohrdefekt deutlich senken kann. Auch eine günstige Auswirkung auf die Häufigkeit anderer Fehlbildungen, wie zum Beispiel Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, wurde festgestellt. Die Einnahme von Folsäure wird deshalb für Frauen mit erhöhtem Risiko für einen Neuralrohrdefekt dringend empfohlen. Auch für alle anderen Frauen mit Kinderwunsch ist eine prophylaktische Folsäureeinnahme prinzipiell empfehlenswert.

### **Empfehlungen für Familien mit erhöhtem Risiko**

Wenn in der Familie bereits ein Kind mit Neuralrohrdefekt vorgekommen ist, ist eine Folsäure-Prophylaxe unbedingt zu empfehlen. Da der Verschluss des Neuralrohrs bereits in der 6. Schwangerschaftswoche erfolgt und nach Möglichkeit vorher die Vitaminreserven aufgefüllt werden sollten, wird empfohlen, bereits 4 Wochen vor der Empfängnis mit der Vitamineinnahme zu beginnen und diese bis 8 Wochen danach weiterzuführen. Da der Zeitpunkt der Empfängnis meist nicht so genau geplant werden kann, heisst das praktisch, dass man am besten in der Mitte

eines Monatszyklus mit der Vitamineinnahme beginnt und erst im darauffolgenden Zyklus auf die Massnahmen zur Schwangerschaftsverhütung verzichtet. Falls aber die Monatsblutung unerwartet ausbleibt, kann ein sofortiger Beginn mit der Vitamineinnahme durchaus noch eine günstige Wirkung haben. Als Präparat eignet sich entweder Folsäure allein (4–5 mg täglich, d.h.. Folvite 4 Tabl. tgl. bzw. Acidum folicum oder Foli-Rivo 1 Tabl. tgl.; falls nach 3 Monaten noch keine Schwangerschaft eingetreten ist, soll die Dosis halbiert werden) oder ein Multivitaminpräparat, das genügend Folsäure enthält (Materna Nova, Elevit Pronatal oder Neobron 1 Tabl. tgl., bzw. Nestrovit oder M CombiVIT 2 Tabl. tgl.). Es ist sinnvoll, sich seine Haltung der pränatalen Diagnostik und einem allfälligen Schwangerschaftsabbruch gegenüber bereits vor der Schwangerschaft sorgfältig zu überlegen und sie mit seinem Partner zu diskutieren. Falls eine vollständige pränatale Diagnostik gewünscht wird, soll als erstes eine Ultraschall-Untersuchung durch einen erfahrenen Untersucher mit 10–12 Schwangerschaftswochen durchgeführt werden. Die Untersuchung des Alphafetoproteins im mütterlichen Blut ist bei erhöhtem Risiko nicht sinnvoll, sondern es sollte gleich mit 15–19 Wochen eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt werden. Bei dieser Gelegenheit wird wieder eine gründliche Ultraschall-Untersuchung durchgeführt werden, die dann nach einigen Wochen nochmals wiederholt werden kann. Falls alle diese Untersuchungen ein normales Resultat ergeben, ist die Wahrscheinlichkeit sehr hoch, dass das Kind keinen Neuralrohrdefekt ha-

ben wird. Eine Garantie für ein gesundes Kind kann durch die pränatale Diagnostik allerdings nicht gegeben werden, da es zahlreiche andere angeborene Störungen gibt, die nicht vor der Geburt festgestellt werden können.

### ***Vorgeburtliche mikrochirurgische Behandlung von Spina bifida – Möglichkeiten für die Zukunft?***

In den vergangenen Jahren hat die vorgeburtliche (pränatale) Diagnostik grosse Fortschritte erzielt, sodass sehr viele Fehlbildungen bereits vor der Geburt erkannt werden können. Viele Mütter und Väter stehen dann vor der schweren Entscheidung, das Kind abzutreiben oder auszutragen, ein Kind, das vielleicht kurz nach der Geburt stirbt oder lebenslanglich schwerst invalid sein wird.

In der Schweiz konnte man für diese ungeborenen Kinder bisher wenig tun. In den Vereinigten Staaten hingegen wurde schon früh versucht, den Ergebnissen pränataler Diagnostik auch therapeutische Schritte folgen zu lassen.

So ist das *Fetal Treatment Center in San Francisco* das einzige Zentrum der Welt, wo seit mehr als zehn Jahren humane fötale Chirurgie praktiziert wird (vorgeburtliche kinderchirurgische Operationen im Mutterleib). Das Zentrum verfügt zudem über ein grosses Labor, in dem verschiedene schwere, angeborene Fehlbildungen studiert und mögliche Therapieformen erforscht werden. Durch strenge ethische Richtlinien wird die foetale Chirurgie (Operationen im Mutterleib) geregelt. Damit ist das Risiko einer solchen Operation nicht grösser als bei einem normal ausgeführten Eingriff.

Eine Fehlbildung, die bisher weder vor- noch nachgeburtlich geheilt werden kann, ist die Spina bifida (Myelomeningocele), die zu den häufigsten angeborenen Missbildungen gehört. Sie verläuft selten tödlich, führt jedoch meist zu lebenslänglicher Invalidität mit Paraplegie, Stuhl- und Urininkontinenz und Hydrocephalus.

Neue Studien bei menschlichen Föten mit Spina bifida und eine grosse Zahl experimenteller Arbeiten an Schafen konnten zeigen, dass es während der Schwangerschaft höchstwahrscheinlich zu einer fortschreitenden Schädigung der exponierten und damit ungeschützten Rückenmarksanteile kommt. Der Sachverhalt eines sekundären und deshalb potentiell vermeidbaren Rückenmarkschadens hat neue

Hoffnungen geweckt. Es ist nicht ausgeschlossen, dass in Zukunft allenfalls für ausgewählte menschliche Keimlinge mit Spina bifida eine wirksame, pränatale Therapie entwickelt werden kann, indem die exponierten Rückenmarksanteile im Mutterleib plastisch-chirurgisch gedeckt werden.

Ein Team am Universitätsspital Zürich für Kinderchirurgie und für Plastische- und Wiederherstellungschirurgie befasst sich aktuell mit der Erarbeitung von im Mutterleib anwendbaren mikrochirurgischen Techniken, die zur pränatalen Versorgung von Spina bifida eingesetzt werden können. Aufgrund des heutigen Wissenstandes scheint es in der Zukunft eventuell möglich zu werden, hier eine Verbesserung zu erreichen.