

Ärztinformation

Erhöhte Nackentransparenz - Empfehlungen zum weiteren Vorgehen bei unauffälligem Karyotyp

Einleitung

Die ultrasonografische Messung der Nackentransparenz (NT) im Rahmen des Ersttrimester-Screening ist der wichtigste Parameter zur Erfassung von häufigen Chromosomenanomalien. Eine fetale NT > 95. Perzentile (ca. > 3 mm) in der 11.-14 SSW ist mit einem höheren Risiko für eine kindliche Anomalie assoziiert. Nach Ausschluss von chromosomale Aneuploidien oder Mikrodeletionen (normale konventionelle und molekulare Karyotypisierung) kommen folgende Aetiologien in Frage, die eventuell durch Verlaufskontrollen oder Zusatzuntersuchungen erfasst werden können: Isolierte oder syndromale kardiale Defekte, Sklettdysplasien, genetische Stoffwechseldefekte oder eine maternale Infektion (Parvoviren). Gemäss neuerer Literatur liegt jedoch in ca. 9-16% der Feten mit deutlich erhöhter und persistierender Nackentransparenz ein **Noonan-Syndrom** vor.

Noonan-Syndrom

Das Noonan-Syndrom (NS) ist charakterisiert durch Minderwuchs, typische Gesichtsdysmorphien, angeborene Herzfehler (häufig Pulmonalstenose und hypertrophische Kardiomyopathie). Prävalenz bei Neugeborenen ca. 1:1'000 bis 1:2'500. Pränatal finden sich NT/zystisches Hygrom, Hydrops fetalis, Polyhydramnion und Gesichtsauffälligkeiten. Nebst den oben erwähnten Auffälligkeiten finden sich postnatal auch Pterygium colli, Thoraxdeformität, leichte Minderbegabung, Kryptorchismus, Fütterprobleme im Säuglingsalter, Blutungsneigung und lymphatische Dysplasien. Das NS wird autosomal-dominant vererbt, allerdings handelt es sich oft um Neumutationen. Etwa die Hälfte der Fälle wird durch Mutationen im PTPN11-Gen (12q24.1) verursacht. Daneben sind noch in 9 anderen Genen (KRAS, SOS1, RAF1, BRAF, MAP2K1/2, NRAS, SHOC2, CBL) pathogene Mutationen beschrieben worden.

Empfehlungen bei persistierender, erhöhter NT (> 4 mm)

1. Ultraschallverlaufskontrolle mit speziellem Focus auf NS-typische Zusatz-Befunde:

Cystisches Hygrom, Hydrops fetalis, erweiterte juguläre Lymphgefässe, Pleuraerguss, Polyhydramnion, Herz- und/oder Nierenanomalien. Falls 1 Befund zusätzlich positiv:

2. Screeninguntersuchung auf häufige Mutationen im PTPN11-Gen:

Untersuchung Exone 3 und 8. Erfassung von ca. 38% der NS-Fälle. Zusätzliche Kosten 286.- (ohne DNA-Extraktion)

Bitte um telefonischen oder schriftlichen Auftrag.

3. Falls unauffällig, genetische Beratung resp. Ausdehnung der Untersuchung auf alle bekannten NS-Genregionen

Im Rahmen der angebotenen genetischen Beratung können die hohen Kosten (Richtpreis ca. 3600 CHF), die eine vorgängige Kostengutsprache erfordern, sowie die eventuelle Notwendigkeit eines erneuten invasiven Eingriffs besprochen werden. Weitere Aspekte betreffen die klinische Variabilität des NS sowie die erhebliche Dauer solcher Nachfolgeuntersuchungen.

Auskunft, Beratung

Das Labor kann jederzeit vor und nach der Untersuchung für Auskünfte kontaktiert werden. Für eine genetische Beratung ist eine Anmeldung (telefonisch oder brieflich) erforderlich.