



Information zu den altersbedingt erhöhten kindlichen Erkrankungsrisiken

Mit dem mütterlichen Alter steigt das Risiko für kindliche Chromosomenstörungen. Dies ist vor allem für die Trisomie 21 (das dreifache Vorliegen des Chromosoms Nr. 21), aber auch für Trisomien anderer Chromosomen und Geschlechtschromosomenstörungen bekannt. Trisomien entstehen durch eine Verteilungsstörung der Chromosomen bei der Bildung der Keimzelle, der Eizelle oder der Samenzelle. Dabei handelt es sich um ein sporadisches, zufällig auftretendes Ereignis, das im Prinzip jeden Menschen in jeder Altersgruppe betreffen kann.

Die Trisomie 21 ist die bei neugeborenen Kindern am häufigsten vorkommende Chromosomenstörung. Sie ist die Ursache für das Down-Syndrom. Die Auswirkungen anderer Chromosomenstörungen können zum Teil leichter, zum Teil schwerer als bei der Trisomie 21 sein.

Ihr spezielles, altersabhängiges Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung können Sie der beiliegenden Kurve und Tabelle entnehmen. Bei vorgeburtlichen Untersuchungen werden Chromosomenstörungen etwas häufiger festgestellt als bei neugeborenen Kindern. Der Grund hierfür ist, dass es zwischen dem Zeitpunkt der Fruchtwasseruntersuchung und der Geburt bevorzugt bei Kindern mit Chromosomenstörungen zu Fehl- oder Totgeburten kommt.

Das Risiko für kindliche Chromosomenstörungen wird durch das väterliche Alter nicht wesentlich beeinflusst. Erst ab einem väterlichen Alter von ca. 50 Jahren geht man auch dann, wenn die Mutter unter 35 Jahre alt ist, von einem etwas erhöhten Risiko für kindliche Chromosomenstörungen aus.

Mit zunehmendem Alter der Eltern, insbesondere des Vaters, nimmt auch die Häufigkeit von Mutationen einzelner Erbanlagen zu (sog. Neumutationen). Solche Neumutationen können die Ursache von kindlichen Erkrankungen oder Fehlentwicklungen sein. Genaue Risikoziffern in Abhängigkeit vom elterlichen Alter lassen sich jedoch nicht angeben. Die Häufigkeit für die einzelnen Mutationen liegt unterhalb der Größenordnung von 1/1000 (1 Promille). Solche Veränderungen werden bei der vorgeburtlichen Chromosomendiagnostik nach Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie nicht erkannt. Auch andere, nicht chromosomal bedingte Erkrankungen werden durch einen unauffälligen Chromosomenbefund bei der vorgeburtlichen Diagnostik nicht ausgeschlossen. Ein Teil dieser Störungen wird durch eine Array-Diagnostik erfasst (siehe dort).

Die allgemeine Häufigkeit für ganz oder teilweise erblich bedingte, angeborene kindliche Erkrankungen oder Fehlbildungen liegt in der Größenordnung von ca. 5% (1/20).



Häufigkeiten für Chromosomenstörungen insgesamt (in Klammern für Trisomie 21)

Alter der Mutter	Neugeborene		Amniozentese		Chorionbiopsie	
15	0,2	(0,1)				
25	0,2	(0,1)				
30	0,3	(0,1)				
34	0,4	(0,2)				
35	0,6	(0,3)	1,2	(0,4)	0,9	(0,4)
36	0,7	(0,4)	1,3	(0,5)	1,2	(0,6)
37	0,8	(0,5)	1,5	(0,6)	1,5	(0,8)
38	1,0	(0,6)	1,7	(0,8)	2,0	(1,0)
39	1,2	(0,7)	2,0	(1,0)	2,6	(1,3)
40	1,6	(1,0)	2,5	(1,3)	3,4	(1,8)
41	2,0	(1,3)	3,1	(1,7)	4,5	(2,4)
42	2,6	(1,8)	3,9	(2,2)	5,9	(3,2)
43	3,3	(2,4)	4,7	(2,8)	7,7	(4,2)
44	4,2	(3,2)	5,4	(3,6)	10,1	(5,6)
45	5,4	(4,0)	6,6	(4,5)	13,2	(7,5)
46	7,0	(5,0)	8,1	(5,8)	17,0	(10,0)
47	9,0	(7,0)	18,0	(17,0)	23,0	(12,0)
48	12,0	(9,0)	30,0	(18,0)	30,0	(18,0)

Die unterschiedlichen Häufigkeiten zu verschiedenen Entwicklungs- bzw. Untersuchungszeitpunkten gehen auf eine erhöhte Spontanabortrate bei Chromosomenstörungen zurück.

nach: Hamerton et al. 1980, Hook 1981, Ferguson-Smith und Yates 1984, Hook 1990