

## **Folsäuresubstitution bei Schwangeren und kindliche Neuralrohrdefekte**

Angeborene Missbildungen bei Menschen sind nur eingeschränkt heilbar. Aus diesem Grund hat jede Prävention größte Bedeutung. Neuralrohrdefekte sind angeborene Fehlbildungen, die das Gehirn und/oder das Rückenmark betreffen und bei etwa einer von 1000 Schwangerschaften auftreten.

Fehlbildungen beim Feten - Spina bifida und Anenzephalie

Die häufigsten Neuralrohrdefekte sind die "Spina bifida" und die "Anenzephalie".

Die "Spina bifida" ist einem Defekt der Wirbelsäule zuzuschreiben, der entsteht, wenn die jeweils zwei Hälften des Wirbelbogens nicht miteinander verschmelzen.

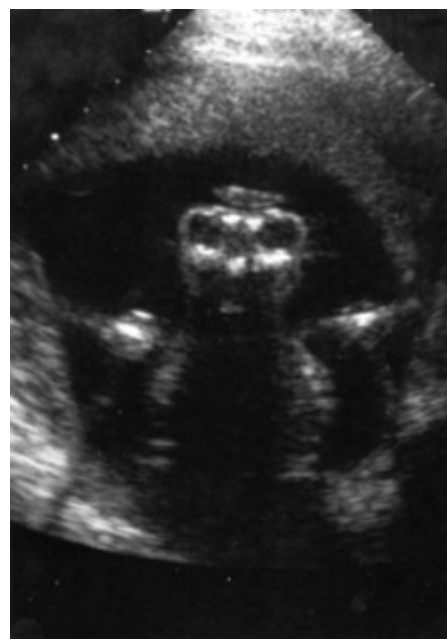
Diese Läsionen treten üblicherweise in der Lumbosakral- oder Zervikalregion auf, können jedoch jeden Abschnitt oder die gesamte Wirbelsäule betreffen. Wenn die Rückenmarkshäute durch diesen Defekt aus dem Rückenmarkskanal hervortreten, nennt man die Läsion "Meningozele", wenn Rückenmarksgewebe ebenfalls betroffen ist, spricht man von "Meningomyelozele".

Der Neuralrohrschlussdefekt entsteht während der vierten Gestationswoche. Der Verschluss des Neuralrohres beginnt in Höhe des vierten Somiten und schreitet sowohl nach unten wie nach oben fort. Wenn dieser Vorgang unterbrochen wird, können Defekte am lumbosakralen und kranialen Ende des Neuralrohres auftreten - somit lässt sich die Verbindung zwischen Zephalozelen bzw. Anenzephalus und Spina bifida erklären.

Bei jedem Fall von Spina bifida hängt die Prognose von mehreren Gegebenheiten ab. Die ausschlaggebendsten Faktoren sind das Vorhandensein bzw. das Fehlen von Neuralgewebe in den meningealen Ausstülpungen sowie die segmentale Höhe und der Ausbreitungsgrad des Defektes. Lähmungen der unteren Extremitäten und eine Blasen- und/oder Darminkontinenz sind häufig, die Intelligenz kann beeinträchtigt sein.

Die Inzidenz der Spina bifida variiert weltweit zwischen 0,3 und 4 pro 1000 Geburten. Das Wiederholungsrisiko für einen Neuralrohrdefekt nach Geburt eines davon betroffenen Kindes liegt in den USA bei ca. 1,7% . Die "Anenzephalie" ist eine letale, angeborene Anomalie, bei welcher der größte Teil des Gehirngewebes sowie die Schädeldecke fehlen. Reste des Vorderhirns können vorhanden sein und die Medulla oblongata ist im allgemeinen normal ausgebildet. Die Großhirnhemisphären und häufig auch das Mittelhirn fehlen jedoch völlig. Bei einer normalen Entwicklung des sich bildenden Kopfes schließt sich das Neuralrohr am oberen Ende um den 24. Tag nach der Konzeption.

Die meisten Feten mit Anenzephalus sind Totgeburten oder versterben kurz nach der Geburt. Die Inzidenz dieser Störung variiert weltweit stark nach Geschlecht,



Embryo mit Anenzephalie

Rasse und geographischer Lage zwischen 1 und 6,7 pro 1000 Geburten. Mädchen sind annähernd doppelt so häufig betroffen wie Knaben.

Folsäureprävention:

Experten nehmen an, dass bis zu 50% der Neuralrohrdefekte durch supplementäre Folsäuregabe verhindert werden könnten.

Da sich das menschliche Neuralrohr am oberen Ende um den 24., am unteren Ende um den 26. postkonzeptionellen Tag schließt, müssen mögliche Faktoren, die dieses Geschehen positiv beeinflussen, vor oder in diesem frühen Stadium der Gravidität gegeben sein.

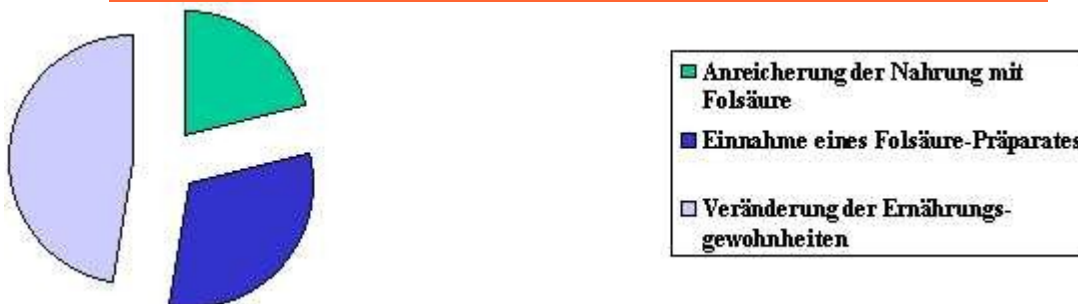
Studien haben ergeben, dass bei Frauen, die perikonzeptionell (4 Wochen vor bis 8 Wochen nach der Konzeption) Folsäure einnehmen, die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Neuralrohrdefekt zu gebären, deutlich geringer ist.

Folsäure ist ein wasserlösliches Vitamin (Vitamin B 9), das im menschlichen Organismus lebenswichtige Aufgaben zu erfüllen hat.

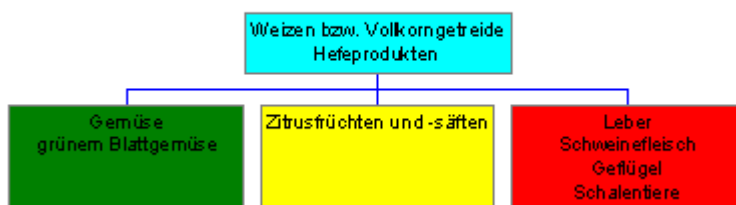
Sie hat eine zentrale Bedeutung für den Intermediärstoffwechsel aller lebenden Zellen und bestimmt vor allem in der ersten Lebensphase die Entwicklung der Wirbelsäule und des Rückenmarks.

Bei Folsäuremangel besteht das bereits genannte Risiko, dass sich die Wirbelsäule nicht vollständig schließt oder sogar ganz offen bleibt (Neuralrohrdefekte).

### Möglichkeiten, eine zusätzliche Aufnahme von Folsäure sicherzustellen:



Zusätzliche Aufnahme von Folsäure durch vermehrte Verwendung von:



Aufgrund der Tatsache, dass Frauen die empfohlene Menge Folsäure über die Nahrung (Folate) nicht in der notwendigen Dosis aufnehmen, hat die FDA (Food and Drug Association) in den USA ein Programm zur Anreicherung der Nahrung mit Folsäure gestartet. Seit dem Jahr 1998 werden 140 Mikrogramm Folsäure je 100 Gramm Getreide zugesetzt.

Das US Public Health Service empfiehlt allen Frauen im gebärfähigen Alter die Einnahme von 400 Mikrogramm Folsäure täglich (leider wird diese Empfehlung nicht wirklich befolgt).

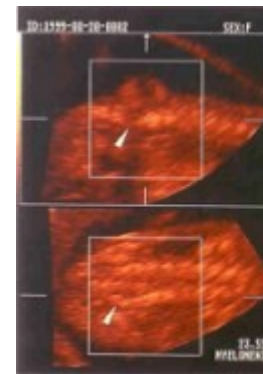
Auch andere Länder haben bereits Empfehlungen zur Einnahme von Folsäure abgegeben. Die empfohlene zusätzliche Dosis liegt zwischen 0,4 mg (alle Frauen im gebärfähigen Alter) und 4 mg (Frauen, die bereits eine Schwangerschaft mit einer Frucht mit Neuralrohr-Schließungsdefekt hatten oder diesbezüglich familiär belastete Frauen) Folsäure täglich.



Gesundes Baby mit deutlich sichtbar normalem Muskeltonus

Fallbeispiel:

Eine 25-jährige Erstgebärende (Zwillingsschwangerschaft) kommt zu einer Spezial-Ultraschalluntersuchung (sonographische Fehlbildungssuche an den Feten in der 20. Schwangerschaftswoche) erstmalig in meine Praxis. An einem Zwilling zeigt sich eine ausgeprägte Myelomeningozele im tiefen Lendenwirbelsäulenbereich mit paralytisch fixierten unteren Extremitäten sowie eine gerade erkennbare Erweiterung der Seitenventrikel im Gehirn.



Abgesehen davon zeigt sich der Fetus morphologisch unauffällig mit normalen biophysikalischen Bewegungsmustern. Beim anderen Zwilling finden sich keinerlei Auffälligkeiten. Nach Vorliegen weiterer Ergebnisse invasiver Untersuchungen entschließt sich die werdende Mutter, die Schwangerschaft fortzusetzen. Nach der Geburt bestätigt sich die Diagnose.

Die Mutter stellt sich natürlich die Frage, ob und wie man diese Fehlbildungen verhindern hätte können. Es ist im Einzelfall schwer möglich, eine konkrete Antwort zu geben. Bei dieser Patientin wurde (vor und nach der Konzeption) keine Folsäuresubstitution durchgeführt. Ein Zusammenhang zwischen nicht erfolgter Folsäuregabe und Fehlbildung des Fetus scheint statistisch denkbar.

Schlussfolgerung:

"Jede Frau im gebärfähigen Alter sollte bei der Planung einer Schwangerschaft darauf achten, mindestens 0,4 mg Folsäure pro Tag aufzunehmen. Mit dieser erhöhten Folsäurezufuhr sollte mindestens ein Monat vor der geplanten Empfängnis begonnen werden und sie sollte bis ca. einen Monat nach der Konzeption weitergeführt werden"! Es ist somit Aufgabe eines jeden betreuenden Arztes, seine Patientinnen auf die sinnvolle präventive Folsäuresubstitution aufmerksam zu machen!