

Aktuelle Labordiagnostik

Februar 2005

Neuerungen beim Ersttrimester-Screening: Berücksichtigung weiterer Parameter zur individuellen Risikoermittlung für die häufigsten Chromosomenstörungen

Allgemeines:

Eine einfache und risikoarme Ultraschalluntersuchung während der Frühschwangerschaft in Kombination mit einer Blutuntersuchung der Mutter bietet heutzutage die beste individuelle Risikoermittlung vieler Erkrankungen des ungeborenen Kindes. Bei diesem sog. Ersttrimester-Screening kann über eine erhöhte fetale Nackentransparenz (NT) (ggf. anderer Ultraschallmarker) und Bestimmung zweier Proteine im mütterlichen Serum neben der Risikoabschätzung einer Trisomie 21 auch ein hoher Prozentsatz anderer Chromosomenstörungen identifiziert werden. Die Sicherheit dieser Abschätzung liegt bei ca. 85-90% (ggf. höher). Zusätzlich ist eine erhöhte fetale NT mit schweren Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße sowie mit einem breiten Spektrum genetischer Syndrome assoziiert.

Diagnostische Sicherheit:

Die Sicherheit des Ersttrimester-Screenings hängt wesentlich von einer standardisierten Vorgehensweise ab. Die Fetal Medicine Foundation (FMF) stellt in Deutschland hohe Qualitätsanforderungen an das Ersttrimester-Screening, die sich in England (Screening nach Nicolaides) seit mehreren Jahren bewährt haben. Das Kompetenzzertifikat für das Ersttrimester-Screening wird nur an diejenigen Ultraschalldiagnostiker verliehen, die diese Untersuchung auf hohem Niveau durchführen können. Das mit den Laboranalysen beauftragte Labor muß ebenfalls von der FMF zertifiziert sein. Die eigentliche Risikoermittlung erfolgt mit Hilfe eines dafür entwickelten Computerprogramms. Dazu werden die individuellen Labormesswerte (Bestimmung der Konzentration von freiem β -HCG und PAPP-A im Serum der Schwangeren) und Ultraschallparameter sowie weitere klinisch anamnestische Daten von der Schwangeren miteinander kombiniert. Seit Anfang des Jahres liegt eine überarbeitete Version der Risikoberechnungssoftware vor, die folgende Neuerungen aufweist:

- die Referenzbereiche für die NT wurden aus Meßdaten bestimmt, die von 100 000 neuen Fällen gewonnen wurden
- für lizenzierte Anwender ist eine Risikoberechnung basierend auf dem Vorhandensein oder Fehlen des fetalen Nasenbeins möglich
- Verfeinerung der Ergebnisse aus der Serumbiochemie aufgrund folgender Parameter: maternales Gewicht, ethnische Zugehörigkeit, Rauchen, IVF-Schwangerschaft
- es existieren neue Mediane für freies β -HCG und PAPP-A. **Eine biochemische Bestimmung** kann zu einem beliebigen Zeitpunkt **zwischen der 8. und 14. Schwangerschaftswoche** erfolgen

Was tun bei erhöhtem Risiko?

In einer Beratung durch den behandelnden Arzt wird die Risikosituation erläutert und über weitere Untersuchungsmöglichkeiten informiert. Bei erhöhtem Risiko kann durch eine vorgeburtliche Diagnostik (z. B. Chromosomenanalyse nach Fruchtwasseraspiration) ein sicheres Ergebnis ermittelt werden. Um die Wartezeit bis zur Ergebnismitteilung zu verkürzen, können in einem schnellen Untersuchungsverfahren Chromosomenstörungen, wie z.B. die Trisomie 21, 18 und 13, bereits innerhalb von 24-48 Std. mit 98%iger Sicherheit erfasst werden. Bei Vorliegen eines unauffälligen Chromosomenbefundes und auffälliger Ersttrimester-Ultraschallmarker sollten weitere sonographische Untersuchungen in den nachfolgenden Schwangerschaftswochen erfolgen.

Material:

2-5 ml Serum (Lagerung und Transport bei 4°C)

Für die individuellen Patientendaten haben wir entsprechende Begleitformulare, die wir Ihnen gerne zusenden (Tel.: 040/53805 800). Das Labor Prof. Arndt & Partner ist von der FMF für das Ersttrimester-Screening seit dem 25.11.2002 zertifiziert.