

NICHT-INVASIVES SCREENING AUF DOWN-SYNDROM IM ERSTEN TRIMESTER

Nach Untersuchungen von Nicholaides et al. seit Mitte der 90er Jahre ist gegen Ende des ersten Trimesters ein valides Screening auf das Vorliegen einer Schwangerschaft mit Down-Syndrom durch Messung der Serumparameter PAPP-A und freie β -Kette des hCG möglich. Die Erkennungsrate einer Trisomie 21 mittels der serologischen Untersuchung liegt mit ca. 65 % (bei 5 % falsch positiven Befunden) ähnlich hoch wie diejenige des Triple-/Double-Tests im zweiten Trimester.

Bei gleichzeitiger Berücksichtigung der sonographisch ermittelten Nackentransparenz ("nuchal translucency") kann die Erkennungsrate für eine Trisomie 21 auf mehr als 85 % gesteigert werden (Spencer et al., Ultrasound Obstet Gynecol 1999; 13; 231-237). Die bislang zum sogenannten "Ersttrimesterscreening" auf das Down-Syndrom und andere Chromosomenabberationen vorliegenden Daten und Erfahrungen zeigen, daß für die Ermittlung eines validen Risikos ein hohes Maß an Standardisierung sowohl bei der Ultraschallmessung der Nackentransparenz (NT) als auch bei der Messung der beiden Serumparameter PAPP-A (Pregnancy-associated Plasma Protein A) und freie β -Kette des hCG erforderlich ist.

Um eine möglichst hohe Standardisierung zu erreichen, wurde unter der Schirmherrschaft der Fetal Medicine Foundation (FMF) England (Leitung: Dr. K. Nicholaides) in Zusammenarbeit mit der DEGUM die "FMF-Deutschland, Verein zur Förderung der Pränatalmedizin" gegründet. Ziel der FMF-Deutschland ist unter anderem, möglichst alle Messungen der Nackentransparenz und die Messung der Serumparameter PAPP-A und freie β -Kette sowie die anschließende Risikoberechnung nach einheitlichen standardisierten Kriterien mit einer hohen, gleichbleibenden Qualität durchzuführen.

Sofern Sie an derartigen Untersuchungen interessiert sind, leiten wir diese gern für Sie an unseren Kooperationspartner Prof. Gisela Enders in Stuttgart weiter.

Dieses Labor ist seit dem 1. April 2002 von der FMF Deutschland und der FMF England für das Ersttrimesterscreening zertifiziert und verpflichtet sich mit dieser Zertifizierung, ab dem 1.4.2003 Risikoberechnungen unter Einschluß der NT nur noch für Kolleginnen und Kollegen durchzuführen, die selbst für die Messung der Nackentransparenz von der FMF / FMF-Deutschland zertifiziert sind. Bis zum 31.3.2003 wird das Risiko unter Einschluß der NT auch für Kollegen ermittelt, die noch nicht zertifiziert sind, aber bereits an einem Kurs für die Messung der Nackentransparenz nach den Standards der FMF teilgenommen haben.

Hinweise zur praktischen Durchführung

Die Untersuchung unter Einschluß der NT ist bei einer SSL von 45,0 bis 83,4 mm, entsprechend einer SSW 11+0 bis SSW 13+6 (Algorhythmus nach H. P. Robinson) möglich. Für die Bestimmung benötigen wir **1 ml Serum**, das möglichst bald nach der Gerinnung vom Blutkuchen getrennt werden sollte. Die Trennung des Serums vom Blutkuchen ist wichtig, um unspezifische Erhöhungen der freien β -Kette des hCG zu vermeiden. Beim Transport ist eine Erwärmung des Serums auf über 30 °C zu vermeiden. Es muß gewährleistet sein, daß die Serumprobe innerhalb von innerhalb von 48 Stunden im Labor eintrifft.

Vergleich mit dem Zweittrimester-Screening (Triple-/Doulbe-Test):

Mit der Risikoabschätzung im ersten Trimester ist wie beim Screening für das zweite Trimester auch eine Abschätzung des Risikos für eine Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) möglich, aber keine Aussage über einen Neuralrohrdefekt, da das AFP nicht bestimmt wird.

Der Hauptvorteil des Ersttrimester-Screenings ist die gegenüber dem Zweittrimester-Screening höhere Detektionsrate dieser Methode, sofern die NT mit berücksichtigt wird. Außerdem liegen die Risikodaten früher in der Schwangerschaft vor, eine evtl. Abruption ist - nach Diagnose einer Chromosomenabberation mittels Chorionzottenbiopsie - früher möglich.

Wichtig für die Auswertung ist unter anderem die taggenaue Angabe der SSW nach Ultraschalldaten, der SSL/CRL und des Körpergewichts der Schwangeren, die Sie auf unserem speziellen Anforderungsblatt eintragen können. Bitte beachten Sie, daß das Down-Syndrom-Screening im ersten Trimester, ebenso wie der Triple-/Double-Test, keine Kassenleistung darstellt.

Die Kosten für die Laboruntersuchung incl. Risikoberechnung und Bewertung unter Einschluß der NT belaufen sich auf € 53,46 zzgl. € 3,73 Versandkosten. Bei alleiniger Messung von PAPP-A und der freien β -Kette mit Risikoberechnung nur anhand der beiden biochemischen Parameter werden € 34,97 berechnet.

Rückfragen nehmen wir gern unter Telefon: (0355) 58402-31 bzw. -46 entgegen.