

Integriertes Screening

Risikoermittlung für fetale Chromosomen- und Verschlussstörungen

PAPP-A sowie AFP, hCG, freies Östriol und Inhibin A

Das Integrierte Screening ist ein weltweit anerkanntes Verfahren zur Risikokalkulation fetaler Chromosomenanomalien, das auf Grundlage großer Populationsstudien etabliert wurde^{1,2}. Es integriert mehrere biochemische Risikomarker zu zwei verschiedenen Zeitpunkten in der Schwangerschaft.

Nach großen prospektiven Studien hat das Integrierte Screening (auch ohne Berücksichtigung der Nackentransparenz/NT) eine besonders niedrige Falsch-Positiv-Rate (2,7 %) im Vergleich zum Ersttrimester-Screening (6,1 %) bei einer Detektionsrate von ca. 85 %. Optional kann die Ultraschalluntersuchung (NT-Messung) ebenfalls in die Risiko-berechnung einfließen. Im Gegensatz zum Ersttrimester-Screening wird mit dem Integrierten Screening auch eine Aussage zum Risiko eines Neuralrohrdefektes getroffen.

Da PAPP-A seine Markerqualität von der 10. zur 13. SSW kontinuierlich verliert, das hCG jedoch seinen größten Aussagewert erst ab der 15. SSW erreicht und AFP als Indikator für Verschlussstörungen überhaupt erst ab der 15. SSW informativ ist, sind für die Untersuchung und Risikoermittlung zwei Blutentnahmen zu definierten Zeitpunkten erforderlich (s. Kasten). Die Risikoberechnung erfolgt nach der 2. Blutentnahme. Ist bei der Sonografie im 1. Trimenon z. B. die Nackenfalte auffällig, sollten schon zu diesem Zeitpunkt weitere diagnostische Methoden erwogen werden.

Die vorgeburtliche Risikoabklärung zählt zu den humangenetischen Untersuchungen. Die Einsendung des Materials wird zusammen mit dem ausgefüllten Begleitschein zum Integrierten Screening (Teil 1 bzw. Teil 2) erbeten, auf dem die **Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) und Einwilligung der Patientin** bescheinigt wird.

Neben dieser konventionellen nicht-invasiven Untersuchung stehen neue nicht-invasive pränatale Tests (**NIPT**; z. B. VeriSeq®) zur Verfügung, mit denen sog. zellfreie fetale DNA im mütterlichen Blut ab der 10. SSW direkt analysiert werden kann. Im Vergleich zu den herkömmlichen Screening-Methoden können hiermit die häufigsten fetalen Aneuploidien zuverlässig nachgewiesen werden. Die entsprechenden **Spezialröhrchen für den VeriSeq®-Test** können über das Labor 28 angefordert werden.

Lit.: 1. Wald NJ et al. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). Health Technol Assess 2003; 7(11)

2. Malone FD et al. First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down's Syndrome. NEJM 2005;353:2001-11

Beim Integrierten Screening handelt es sich um eine optimierte Untersuchungsmethode zur vorgeburtlichen Risikoabschätzung für fetale Chromosomenaberrationen (Trisomie 21, Trisomie 18). Im Vergleich zu allen anderen Screening-Verfahren erreicht diese Methode die höchste Sensitivität bei gleichzeitig niedriger Falsch-Positiv-Rate.

Untersuchungsparameter:

Teil 1: BE im 1. Trimenon:

- **PAPP-A**
SSW 10+0 bis 13+6
(möglichst SSW 10+0 bis 11+6)

Teil 2: BE im 2. Trimenon

- **AFP, hCG, freies Östriol, Inhibin A**
SSW 14+0 bis 17+6

Material: jeweils 2 ml Serum
(Kein Bestandteil des kassenärztlichen Leistungsspektrums.)