

Ersttrimester-Screening

Das Ersttrimester-Screening (ETS) nach Nikolaidis zur pränatalen Frühdiagnostik chromosomaler Störungen mit sonografischer Messung der Nackentransparenz (nuchal translucency, NT) erfordert die biochemische Messung der Schwangerschaftshormone PAPP-A und freies β -hCG im mütterlichen Blut im Zeitraum SSW 10+0 bis maximal 13+6.

Die **Detektionsrate** für Trisomie 21 liegt mittels Ersttrimester-Screening je nach durchgeführtem Zeitpunkt bei 85-90 % bei einer Falsch-Positiv-Rate von 5 %. Die Aussagekraft ist in der 11. bis 12. SSW am höchsten¹. Positive Ergebnisse sollten immer mit einer zweiten diagnostischen Methode bestätigt werden.

Die **Bestimmung der Hormone PAPP-A und freies β -HCG** erfolgt am Analyser „Kryptor“ der Fa. Thermo Scientific.

Präanalytisch zu beachten ist, dass bei Temperaturen oberhalb von ca. 24 °C freies β -hCG vom Gesamt-hCG dissoziiert, was zu falsch hohen Messergebnissen für das freie β -hCG führt.

Wir empfehlen daher eine Probenlagerung im Kühlschrank bis zum Transport durch unseren Fahrdienst, der die Proben in Kühltaschen ins Labor bringt. Für sehr heiße Sommertage stehen spezielle Kühlboxen zur Verfügung, die telefonisch unter 030 82093-159 bestellt werden können. Bitte kühlen Sie diese in Ihrer Praxis über Nacht bei 4-8 °C vor (Kühlboxen nicht einfrieren!).

Die vorgeburtliche Risikoabklärung zählt zu den humangenetischen Untersuchungen. Die Einsendung des Materials wird zusammen mit dem Begleitschein zum Ersttrimester-Screening 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 sogenannte 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.

Untersuchungsparameter:

- PAPP-A
- Freies β -HCG

SSW 10+0 bis 12+6
(max. 13+6, Aussagefähigkeit für PAPP-A nimmt deutlich ab)

Material:

1 ml Serum
(Das ETS ist nicht Bestandteil des kassenärztlichen Leistungsspektrums.)

Literatur:

1. Malone FD et al. First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down's Syndrome. NEJM 2005;353:2001-11
2. Kagan KO et al. Principles of first trimester screening in the age of non-invasive prenatal diagnosis: screening for chromosomal abnormalities. Arch Gynecol Obstet 2017; 96:645-651