

## Pränatale Risikopräzisierung Individuelle vorgeburtliche Risikopräzisierung für das Auftreten von Chromosomenstörungen

Grundsätzlich besteht bei jeder Schwangerschaft ein Risiko, dass das Kind von einer Chromosomenstörung oder einem Neuralrohrdefekt betroffen sein könnte.

Basierend auf dem statistischen Altersrisiko lässt sich nach Bestimmung von biochemischen Markern aus dem mütterlichen Blut, dem Gewicht der Schwangeren und deren Rauchgewohnheiten unter Zuhilfenahme eines speziellen Computerprogramms die Höhe des individuellen Risikos ermitteln, mit der das Kind von solch einer Störung betroffen sein könnte. Das Entbindungsalter muss größer 15 und kleiner 46 Jahre sein.

### Welche Tests gibt es und welche Risiken werden berechnet?

#### 1. Ersttrimesterscreening

(nicht für Mehrlingsschwangerschaft)

Das PAPP-A gilt z.Z. als der aussagefähigste biochemische Parameter aus dem 1. Trimenon für eine Anwendung im Rahmen einer statistischen pränatalen Risikopräzisierung von Chromosomenanomalien.

Aus sonografisch gemessener Nackentransparenz und den Parametern PAPP-A und optional freiem  $\beta$ -hCG erfolgt die Berechnung eines statistischen Risikos für Chromosomenanomalien im 1. Trimenon.

Die Berechnung erfolgt in der Regel durch den Gynäkologen (auf der Basis eines speziellen Programms). Ihm obliegt auch die mit hinlänglich bekannten Problemen verbundene sonographische NT-Messung. Aussagen zu Verschlussstörungen können nicht getroffen werden.

#### 2. Integratives Testen

(nicht für Mehrlingsschwangerschaft)

Auf der Grundlage des PAPP-A Wertes aus dem ersten Trimenon und den Werten für hCG und AFP aus dem zweiten Trimenon erfolgt durch das Labor eine Risikopräzisierung für fetale Chromosomen- und Verschlussstörungen, die sogenannte Integrative Risikopräzisierung.

Für diese Art der Risikoermittlung sind zwei Blutentnahmen erforderlich, denn: das PAPP-A verliert von der 10. bis zur 14. SSW kontinuierlich seine Markerqualität, das hCG erreicht seinen größten Aussagewert erst ab der 15. SSW und das AFP als Indikator für Verschlussstörungen ist überhaupt erst ab der 15. SSW informativ.

Die Anforderung erfolgt auf dem dafür vorgesehenen Auftragschein.

#### Erste Blutentnahme

Zeitraum:	9+0 bis 12+6 (max. bis 13+6)
Material:	1 Serummonovette
Parameter:	PAPP-A
Ergebnis:	PAPP-A-Messwert und ermittelter MoM-Wert

Aus der von Ihnen angegebenen SSL errechnet das Auswertungsprogramm nach der aktuellsten Version der REMPEN-Tabelle das Gestationsalter.

#### Zweite Blutentnahme

Zeitraum:	Zweites Trimenon (siehe Auftragschein)
Material:	1 Serummonovette
Parameter:	AFP und hCG

Im Ergebnis dieser zweiten Blutentnahme erhalten Sie das endgültige Ergebnis der Integrativen Risikopräzisierung aus allen drei Parametern.

In einer großen Studie konnte belegt werden, dass die Entdeckungsrate umso größer wird, je mehr Parameter in die Risikopräzisierung einbezogen werden. Gleichzeitig kann die Falsch-Positiv-Rate gesenkt werden.

#### 3. Double-Test

(nicht für Mehrlingsschwangerschaft)

##### Blutentnahme

Zeitraum:	14+0 bis 17+6 (maximal bis 19+6)
Material:	1 Serummonovette
Parameter:	AFP und hCG (Humangonadotropin)

Individuelle Risikopräzisierung für Chromosomenstörungen und Neuralrohrdefekt.

#### 4. Einzelbestimmung von AFP

(auch für Gemini-Schwangerschaft)

##### Blutentnahme

Zeitraum:	14+0 bis 17+6 (maximal bis 19+6)
Material:	1 Serummonovette
Parameter:	AFP (Alpha-Fetoprotein)

Individuelle Risikopräzisierung nur für Neuralrohrdefekt.

### Grenzen der Individuellen Risikopräzisierung

Die individuelle vorgeburtliche Risikopräzisierung stellt keine sichere Diagnose dar.

Sie gibt lediglich die Höhe der Wahrscheinlichkeit an, mit der das Kind von einer der beschriebenen Störungen betroffen sein könnte.

Ist das berechnete Risiko für ein Kind mit Down-Syndrom höher als das statistische Altersrisiko einer 35-jährigen Frau (> 1:380), spricht man von einem erhöhten Risiko. Ein berechnetes erhöhtes Risiko bedeutet nicht unbedingt, dass das Kind erkrankt ist, kein erhöhtes Risiko schließt in Ausnahmefällen eine Störung beim Kind nicht aus.

Auch wenn die vorgeburtliche Risikopräzisierung als wertvoll eingeschätzt wird, geht sie über den in den Mutterchaftsrichtlinien festgeschriebenen Umfang hinaus und ist nicht Bestandteil des Leistungskataloges der gesetzlichen Krankenversicherung.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.

### Ansprechpartner

Frau Kerstin Schurig Tel.: 0335 - 5581 126 IMD Oderland