

## PRÄNATALSCREENING

Die unterschiedlichen diagnostischen Methoden in der Pränataldiagnostik sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten, das heißt in Abhängigkeit vom Schwangerschaftsalter, sinnvoll.

### Ersttrimester-Screening

Nach Untersuchungen von Nicholaides et al. ist ein valides Screening auf das Vorliegen eines Down-Syndroms gegen Ende des ersten Trimenons möglich. Die Blutentnahme zur Bestimmung von PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) und freiem  $\beta$ -HCG (freie  $\beta$ -Kette des Humanen Choriongonadotropin) findet in der SSW 11+0 bis 13+6 statt. In diesem Zeitraum werden auch die Ultraschalldaten, die Schädelsteißlänge (SSL 45,0 mm bis 84,0 mm) und vor allem die fetale Nackentransparenz NT („nuchal translucency“) ermittelt.

Seit 01.04.2003 ist die Bewertung der gemessenen Nackentransparenz nur von FMF (*Fetal Medicine Foundation, London*) zertifizierten Gynäkologen zulässig.

In unserem Labor wird die Risikokalkulation mit der CE-zertifizierte Prisca-Software® von Siemens Healthcare Diagnostics durchgeführt.

### Probenmaterial und Transport

Die Hormonbestimmungen erfolgen im Serum. Lagerung, bzw. Versand von Vollblut bei hohen Außentemperaturen kann zu einem signifikanten Anstieg von freiem  $\beta$ -HCG im Röhrchen führen. Erhöhte freie  $\beta$ -HCG-Werte sind mit einer Risikoerhöhung assoziiert.

Vollblut sollte daher umgehend in das Labor eintreffen oder idealerweise 30 min nach Blutentnahme vor Ort zentrifugiert und Serum in ein Sekundärröhrchen ohne Zusätze abpipettiert werden. Die Serumprobe sollte dann bis zum Versand bei 4°C aufbewahrt, bzw. für den Transport bei hohen Außentemperaturen Kühlpacks verwendet werden. Stabile Serumkonzentrationen über einen Zeitraum von 7 Tagen, sowohl von freiem Beta-HCG, als auch von PAPP-A sind bei 4°C Lagerung weitestgehend gewährleistet.

### $\alpha$ 1-Fetoprotein - AFP

$\alpha$ 1-Fetoprotein wird vom Fetus in der Leber und im Magen-Darmtrakt synthetisiert und im Urin in das Fruchtwasser abgegeben. Erhöhte AFP-Werte finden sich bei Neuralrohrdefekten (z.B. Spina bifida), verminderte AFP-Werte typischerweise bei Trisomie 21. Die Bestimmung von AFP im *mütterlichen Blut* im Rahmen des sog. Triple-Tests (AFP + HCG + Östriol) ist zur Erkennung solcher Erkrankungen des Kindes aufgrund mangelnder Spezifität heute weitestgehend verlassen worden. Die AFP-Bestimmung *im Fruchtwasser* als Hinweis auf mögliche Störungen des Neuralrohrschlusses hingegen wird heute weiterhin empfohlen.

**AFP-Grenzwerte im Fruchtwasser**

SSW	Median	2 x Median
14 SSW	17.250 ng/ml	35.500 ng/ml
15 SSW	16.100 ng/ml	32.200 ng/ml
16 SSW	14.100 ng/ml	28.200 ng/ml
17 SSW	12.000 ng/ml	24.000 ng/ml
18 SSW	9.945 ng/ml	19.890 ng/ml
19 SSW	8.300 ng/ml	16.600 ng/ml
20 SSW	6.870 ng/ml	13.740 ng/ml
21 SSW	5.530 ng/ml	11.060 ng/ml
22 SSW	4.385 ng/ml	8.770 ng/ml

