

## Erst-Trimester-Screening

Die Schwangerschaftsvorsorge ist heute schon im ersten Trimenon darauf ausgerichtet, Auffälligkeiten und Komplikationen möglichst früh zu erkennen. Hauptindikation war und ist bis heute eine Risikoschwangerschaft bei Frauen über 35 Jahren zum Ausschluss einer numerischen Chromosomenaberration. Risikograduierung für fetale Aneuploidien mit dem Alter der Schwangeren als einzigem Marker wurde in den letzten 20 Jahren weitgehend durch das kombinierte Erst-Trimester-Screening (ETS) mit der Messung der Nackentransparenz in Kombination mit biochemischen Markern ( $\beta$ -hCG und PAPP-A) im maternalen Blut als individuelle Risikoanalyse abgelöst (1, 2).

Das **Erst-Trimester-Screening (ETS)** ist ein Suchtest ohne fetale oder maternale Risiken im ersten Trimester, bestehend aus einer **Ultraschalluntersuchung** und einer **Blutserumanalyse** der Schwangeren mit dem Ergebnis einer **individuellen Risikokalkulation für das Vorliegen der drei häufigsten autosomalen Chromosomen-Anomalien**: Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom). Dieses Verfahren erzielt z. B. für die Trisomie 21 eine Sensitivität von bis zu 90 % bei einer Falsch-Positiv-Rate von 3-5 % (1).

Die Untersuchung kann einzeitig (sog. OSCAR-Prinzip; one stop clinical assessment of risk) ab der SSW 11+0 stattfinden und beinhaltet dann die Messung der Nackentransparenz (NT) und die Blutentnahme für die Laboranalyse der beiden biochemischen Marker, freies  $\beta$ -hCG (humanes Choriongonadotropin) und PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A).

Sollen weitere morphologische Marker zur Risikoabschätzung hinzugezogen werden (Darstellung des Nasenbeins und des Ductus venosus bzw. des Trikuspidalflusses), sollte diese einzeitige Untersuchung zu einem späteren Zeitpunkt der Schwangerschaft, (optimal SSW 12+6 bis SSW 13+6) erfolgen.

Eine zweizeitige Abfolge des ETS mit Blutanalyse in der 10./11. SSW (höchste Differenzierungsgüte des PAPP-A) und Feindiagnostik in der 13./14. SSW (gute

Voraussetzungen für die differenzierte Ultraschalldiagnostik) kann eine noch verbesserte Treffsicherheit für die Erkennung der Trisomien erzielen. Auch Fehlbildungen wie Herzvitien, Megazystitis oder Omphalocele nehmen Einfluss auf das ermittelte Aneuploidierisiko und sind schon im ersten Trimenon im Rahmen des ETS zu diagnostizieren.

### NT-Messung

Die Nackentransparenz ist ein Ultraschallmesswert im Bereich des kindlichen Nackens. Die Normwerte werden hier jeweils in Korrelation zur Scheitel-Steiß-Länge des Fetus gesehen. Mit Zunahme der korrelierten Größe der Nackentransparenz steigt das Risiko für mögliche Erkrankungen des Fetus an. Die Untersuchung setzt ein gut auflösendes Sonographiergerät und entsprechende Erfahrung des Untersuchers voraus. Gleichzeitig werden bei der Messung der Nackentransparenz auch die Größe und die Anatomie des Fetus untersucht. Für die Präzisierung des individuellen Risikowertes muss eine Scheitel-Steiß-Länge (= SSL) von 45 mm bis 84 mm für die statistische Auswertbarkeit vorliegen.

### Biochemie

Aus einer **mütterlichen Blutprobe** werden **zwei Schwangerschaftshormone** (freies  $\beta$ -hCG und PAPP-A) analysiert. In ihrer Konzentration abweichende Werte bezogen auf eine statistisch berechnete Normalkonzentration sind als Hinweis auf das

**Nackentransparenz = nuchal translucency (NT) oder „Nackenfalte“**



Vorliegen von Chromosomenveränderungen zu werten. Aus diesen biochemischen Ergebnissen und den Ultraschalldaten wird unter Berücksichtigung des individuellen mütterlichen Altersrisikos ein Gesamtrisiko errechnet.

Ein auffälliges Testergebnis bedeutet aber nicht zwangsläufig, dass tatsächlich eine Schwangerschaft mit einer Chromosomenveränderung vorliegt, sondern lediglich, dass die Schwangere einer Risikogruppe angehört. In diesen Fällen sollten dann gezielt weitere Untersuchungen erfolgen (Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie mit nachfolgender Chromosomenanalyse), die dann eine definitive Diagnose bzw. den sicheren Ausschluss einer Chromosomenstörung ermöglichen.

Risikoeinschätzung der häufigsten fetalen Chromosomenaberration mit hoher Spezifität und Sensitivität ergänzt werden. LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen bietet den NIPT Prenatalis® in Kooperation mit dem MVZ Martinsried, das für die Durchführung von Prenatalis® durch die DAkKS akkreditiert ist.

**Literatur:**

1. Kagan KO et al. Principles of first trimester screening in the age of non-invasive prenatal diagnosis: screening for chromosomal abnormalities. Arch Gynecol Obstet Volume 296, 2017: 645–651
2. Chitayat D et al. Prenatal screening for fetal aneuploidy in singleton pregnancies. J Obstet Gynaecol Can. 2011: 736–750

**NIPT**

\* siehe LADR informiert Nr. 246 (Best.-Nr. 114936)

**NIPT (Nicht-invasiver Pränataltest)**

Mittels NIPT – moderner DNA-Sequenzanalyse an zellfreier DNA – kann die

Parameter	Material	GOÄ-Ziffer	€ (1,15-fach)
freies β-hCG	2 ml Serum*	4024	16,76 €
PAPP-A	2 ml Serum	4044	15,64 €
Gesamtsumme			32,40 €

\* Blutprobe bitte bei 4°C aufbewahren - freies β-hCG kann bei Temperaturen über 24 °C abgespalten werden. Senden Sie die Probe innerhalb von 24 h ins Labor oder gefroren ein. Bestellen Sie die Kühl-/Gefrierbox (Best.-Nr. 260485) bei unserem Partner Intermed:

Freecall: 0800 0850-113    Freefax: 0800 0850-114    [www.intermed.de](http://www.intermed.de)



Im LADR Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen werden Sie gerne beraten.

**LADR Laborzentrum Baden-Baden**  
T: 07221 21 17-0

**Hormonzentrum Münster**  
T: 0251 871 13-23

**LADR Laborzentrum Nord-West, Schüttorf**  
T: 05923 98 87-100  
**Zweigpraxis Leer**  
T: 0491 454 59-0

Partner des Laborverbundes:  
**LIS Labor im Sommershof, Köln**  
T: 0221 93 55 56-0

**LADR Laborzentrum Berlin**  
T: 030 30 11 87-0

**LADR Laborzentrum an den Immanuel Kliniken, Hennigsdorf**  
T: 03302 20 60-100

**LADR Laborzentrum Paderborn**  
T: 05251 28 81 87-0

**LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen GbR**  
Lauenburger Straße 67  
21502 Geesthacht  
T: 04152 803-0  
F: 04152 803-369  
[interesse@LADR.de](mailto:interesse@LADR.de)

**LADR Laborzentrum Braunschweig**  
T: 0531 310 76-100

**Zweigpraxis Bernau, Zweigpraxis Rüdersdorf**

**LADR Laborzentrum Recklinghausen**  
T: 02361 30 00-0

**LADR Laborzentrum Bremen**  
T: 0421 43 07-300

**LADR Laborzentrum Neuruppin**  
T: 03391 35 01-0

**LADR Zentrallabor Dr. Kramer & Kollegen, Geesthacht**  
T: 04152 803-0

Diese GbR dient ausschließlich der Präsentation des LADR Laborverbundes unabhängiger LADR Einzelgesellschaften.

**LADR Laborzentrum Hannover**  
T: 0511 901 36-0

**LADR Laborzentrum Nord, Flintbek**  
T: 04347 90 80-100