

LaborInfo

FMF 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 höchsten^{1,2}. Positive Ergebnisse sollten immer mit einer zweiten diagnostischen Methode bestätigt werden.

Wir bieten diese Untersuchung, incl. der Risikoberechnung, in Zusammenarbeit mit Labor 28 für Kollegen an, die im Besitz der Lizenz für die Fetal Medicine Foundation (FMF) England sind.

Das Medizinische Versorgungszentrum im Labor 28 ist seit 2005 ein zertifiziertes Labor der Fetal Medicine Foundation (FMF) in London und erfüllt damit die von der FMF geforderten Qualitätsnormen.

Die **Bestimmung der Hormone PAPP-A und freies β -HCG** erfolgt am Analyser „Kryptor“ der Fa. Thermoscientific. Für in England zertifizierte Kollegen kann bei Mitteilung der Zertifizierungsnummer die Risikoberechnung im Labor 28 erfolgen.

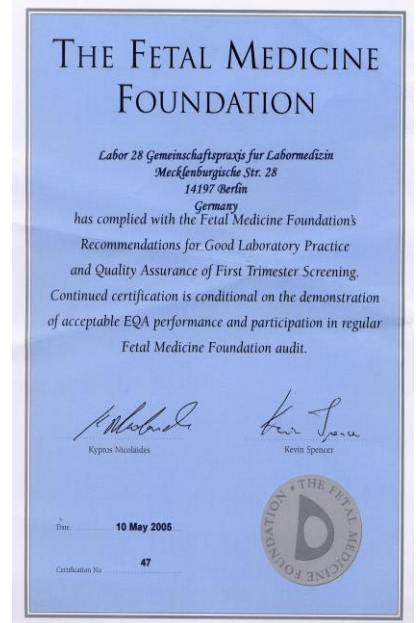
Präanalytisch zu beachten ist, dass bei Temperaturen oberhalb von ca. 24 °C freies β -hCG vom Gesamt-hCG dissoziiert, was zu falsch hohen Messergebnissen für das freie β -hCG führt.

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 0341 9769370 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 ausgefüllten Begleitschein zum Ersttrimester-Screening erbeten, auf dem auch die **Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) und Einwilligung der Patientin** bescheinigt wird.

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



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 mit taggleichem Eingang im Labor.
(Das ETS ist nicht Bestandteil des kassenärztlichen Leistungsspektrums.)