

## Pränatale Risikobestimmungen

Ältere Methoden zur pränatalen Risikobestimmung basieren auf der Messung biochemischer Marker im Serum der Schwangeren und ermitteln unter Einbeziehung von Ultraschallbefunden und weiterer Patientendaten (Alter!) das Risiko fetaler Chromosomenaberrationen (Trisomie 21-Down-Syndrom, Trisomie 18-Edwards-Syndrom, Trisomie 13-Patau-Syndrom). Als Grenze für ein erhöhtes Risiko gilt bei der Trisomie 21 ein Wert von 1:250 (entsprechend in etwa dem Altersrisiko einer 40jährigen Schwangeren). Neben dem Erst- und Zweittrimester-Screening haben sich weitere Verfahren wie das integrierte und das sequenzielle Screening als Pränatalscreeningmethoden mit höherer Aussagekraft etabliert (siehe Abbildung A). Diese Verfahren werden zunehmend durch die sensitiveren und spezifischeren Methoden zur Sequenzierung freier fetaler DNA im Plasma der Mutter abgelöst („NIPT“-non-invasive prenatal testing).

### Integriertes Screening

- BE (Erstuntersuchung) **bevorzugt** zwischen SSW 10+0 und 11+6, bis 13+6 möglich (siehe Abbildung B).  
Parameter: PAPP-A
- NT-Wert: Kann 11+0 bis 13+6 gemessen und nachgereicht werden. Keine FMF-Lizenz erforderlich, stattdessen wird eine untersucherspezifische NT-Referenz erstellt (kostenlos).
- BE (Folgeuntersuchung) zwischen SSW 14+0 und 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)  
Parameter: AFP, HCG, uE3, Inhibin A
- Bestimmung Gestationsalter **bevorzugt** nach früher SSL

### Sequenzielles Screening (Risiko nach Ersttrimester-Screening)

- Präzisierung bisher vorliegender Ergebnisse aus Ersttrimester-Screening (PAPP-A, NT)
- Nur zwischen SSW 11+1 bis 13+6 durchführbar
- NT-Messung und BE möglichst am selben Tag
- Parameter: PAPP-A, freies  $\beta$ -HCG
- Bestimmung Gestationsalter ergibt sich aus Vorbefund Ersttrimester-Screening

### Sequenzielle Folgeuntersuchung:

- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)  
Parameter: AFP, HCG, uE3, Inhibin A
- Bestimmung Gestationsalter basiert auf SSL (CRL) 2-67 mm (aus 1. Trimenon) oder auf BPD 29-51 mm (zum Zeitpunkt der BE)
- Präzisierung bisher vorliegender Ergebnisse aus Ersttrimester-Screening

### Sequenzielles Screening (Risiko bei niedrigem AFP-Wert)

- Neuralrohrdefekt-Screening (AFP < 0,5 MoM)
- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)
- Bestimmung Gestationsalter **bevorzugt** nach früher SSL (aus 1. Trimenon)

### Sequenzielle Folgeuntersuchung:

- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)  
Parameter: HCG, uE3, Inhibin A
- Bestimmung Gestationsalter ergibt sich aus Vorbefund Neuralrohrdefekt-Screening

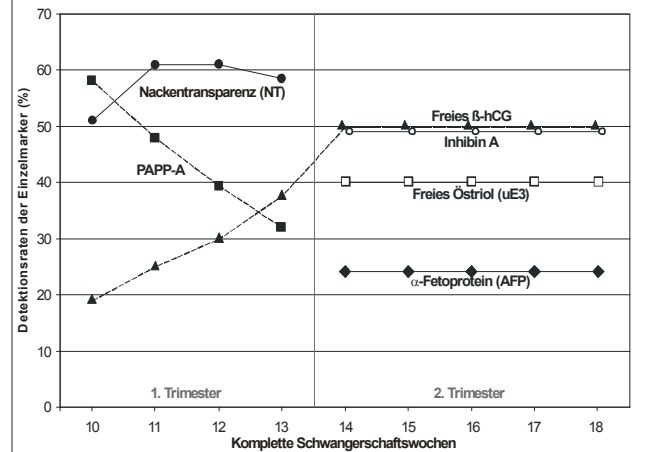


Abb. B Detektionsraten von einzelnen Screening-Markern im Verlauf des 1. und 2. Trimenons der Schwangerschaft (nach einer Zusammenstellung aus Daten der SURUSS- und FASTER-Studie [1. Trimenon] und des britischen HTA-Reports über Marker im zweiten Trimenon).

### Ersttrimester-Screening

- Nur zwischen SSW 11+1 bis 13+6 durchführbar
- NT-Messung und BE möglichst am selben Tag
- Parameter: PAPP-A, freies  $\beta$ -HCG
- Bestimmung Gestationsalter basiert auf SSL (CRL) 45-82 mm

### Zweittrimester-Screening (Triple-Test)

- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)
- Parameter AFP, HCG und uE3
- Bestimmung Gestationsalter **bevorzugt** nach früher SSL (aus 1. Trimenon) basiert auf SSL (CRL) 2-67 mm (aus 1. Trimenon) oder auf BPD 29-51 mm (zum Zeitpunkt der BE)

### Zweittrimester-Screening (Quadruple-Test)

- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)
- Parameter: AFP, HCG, uE3, Inhibin A
- Bestimmung Gestationsalter **bevorzugt** nach früher SSL (aus 1. Trimenon)

### Zweittrimester-Screening (isolierte AFP-Messung)

- Neuralrohrdefekt-Screening
- BE zwischen SSW 14+0 bis 17+6 (in Ausnahmefällen bis 19+6)
- Bestimmung Gestationsalter **bevorzugt** nach früher SSL (aus 1. Trimenon)

### Sequenzierung fetaler DNA im mütterlichen Blut (z.B. Harmony™-Test)

- BE ab SSW 10+0 (Anteil der fetalen DNA im mütterlichen Blut mindestens 4%)
- geringe Störanfälligkeit und hohe Detektionsrate (Sensitivität > 99%). Die Zahl der falsch positiven Befunde liegt unter 0,1%.

### Hinweis:

Pränatale Risikobestimmungen sind prädiktive genetische Untersuchungen im Sinne des Gendiagnostikgesetzes und dürfen nur nach genetischer Beratung durch entsprechend qualifizierte Ärzte veranlasst werden.

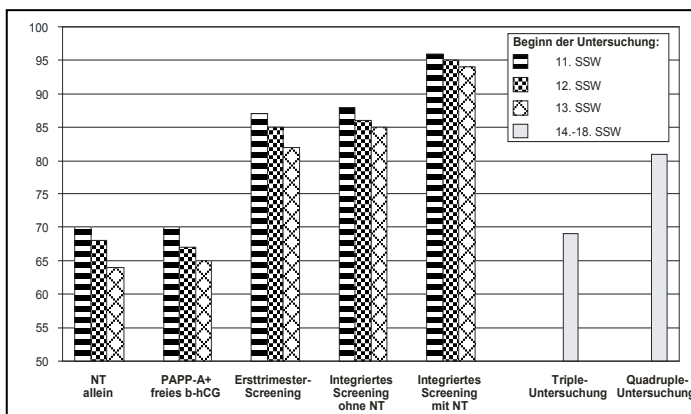


Abb. A Detektionsraten verschiedener Screening-Methoden bei einer vorgegebenen Falsch-Positiv-Rate von 5% (Daten aus FASTER-Studie). Die unterschiedlichen Grauschattierungen bezeichnen die Schwangerschaftswoche zum Untersuchungszeitpunkt bzw. zum Zeitpunkt der Eingangsuntersuchung beim integrierten Screening.