

Laborinformation

Risikopräzisierung für fetale Chromosomenanomalien und Neuralrohrdefekte

mit den Parametern PAPP-A, β -HCG und AFP

In den letzten Jahren wurden viele Versuche unternommen, die Risikopräzisierung für fetale Chromosomenstörungen (Trisomie 18 und 21) zu optimieren.

Neben dem üblichen „Triple-Test“ mit Bestimmung von β -HCG, AFP und freiem Östriol (μ E3) im 2. Trimenon gewinnt die Bestimmung des Pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A) an Bedeutung, da erstmals neben der von Nicolaides empfohlenen Nackenfaltendicke (NT)-Messung, die hinsichtlich Wiederfindungsrate auch bei erfahrenen Untersuchern umstritten ist 1), ein biochemischer Marker für das 1. Trimenon zur Verfügung steht.

Das PAPP-A ist ein Glykoprotein, das in den Fibroblasten, Trophoblasten und Follikeln gebildet wird und als Marker bei numerischen Chromosomenanomalien im 1. Trimenon (SSW 10+0 bis 12+6) erniedrigt ist.

Eine Berechnung des Risikos für fetale Chromosomenanomalien und Neuralrohrdefekte ist daher mit zwei Blutentnahmen verbunden:

1. Blutentnahme: im 1. Trimenon (SSW 10-0 bis 12+6) und Bestimmung des PAPP-A

2. Blutentnahme: im 2. Trimenon (SSW 14+0 bis 17+6) und Bestimmung von β -HCG und AFP

Aus den 3 Werten lässt sich unter Einbeziehung des Alters ein sogenanntes kombiniertes Risiko berechnen, das eine wesentliche bessere Aussage über die Wahrscheinlichkeitsabschätzung für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom oder Verschluss-Störung gewährleistet als das Altersrisiko allein.

Die Einbeziehung des PAPP-A in die Berechnung führt zu einer Verbesserung der Sensitivität und der Spezifität (vor allem für Frauen von 30 Jahren) gegenüber dem freien Östriol²⁾. Damit entfällt jetzt die Bestimmung von μ E3.

Die Berechnung erfolgt mit dem „Argus“-Programm, entwickelt am Institut für Humangenetik der Universität Göttingen.

Für die Untersuchungsanforderung bitte den gesonderten Untersuchungsanforderungsbogen benutzen. Sollten Ihre Patientinnen den bisher üblichen Triple-Test (unter Einbeziehung von β -HCG, AFP und freiem Östriol) wünschen, so können wir diesen ebenfalls anbieten.

Untersuchungsmaterial

1. Blutentnahme: 1 ml Serum
(Bestimmung des PAPP-A)

2. Blutentnahme: 1 ml Serum
(Bestimmung von AFP und β -HCG)

Anmerkungen

- Unbedingt die SSL (Scheitel-Steiß-Länge) angeben! Angabe der SSW „nach letzter Regel“ verfälscht das Ergebnis.
- Nikotin hat Einfluss auf die Konzentration von β -HCG und AFP, d. h. bitte Angaben zu den Rauchgewohnheiten
- Gewichtsangabe

Literatur

- 1) Stewart T.L., Malones F.D.: First Trimester Screening for Aneuploidy: Nuchal Translucency Sonography. Seminars in Perinatology, Vol. 23, No 5, 1999: pp369-381
- 2) Sancken U.: Der sogenannte Triple-Test – eine Standortbestimmung. Deutsches Ärzteblatt 97, Heft 9, 2000, A532-A537

Die Laborinformation erfolgt in Anlehnung an das Informationsblatt des Instituts für Humangenetik der Universität Göttingen.

H.-U. Koch