

Trisomie 21: Risikoprofil im ersten Trimenon

Indikation Schwangerschaft unabhängig vom mütterlichen Alter

Pathophysiologie Folgende Resultate können auf eine Trisomie 21 hinweisen:

PAPP-A (Pregnancy-Associated-Plasma-Protein-A)	↓
Freies β -hCG	↑
Grösse der Nackentransparenz (NT)	↑

Interpretation

Zwei Möglichkeiten der Risikoberechnung sind gegeben:

1. Unter Einbezug von PAPP-A, freiem β -hCG, mütterlichem Alter und Gestationsalter wird eine Treffsicherheit von 65 % erreicht, bei einer Falsch-Positivrate von 5 %.
2. Wird zu den oben erwähnten biochemischen Parametern noch die Grösse der NT in die Berechnung einbezogen, steigert sich die Treffsicherheit auf 89 % bei gleichbleibender Falsch-Positivrate.

Das reine Altersrisiko für eine Trisomie 21 beträgt bei einer 35-jährigen Schwangeren 1/380. Bei Zwillingschwangerschaften, vorangegangenen Neurahlrohrdefekten und früherer Trisomie 21 sind z. Z. keine Risikoberechnungen möglich.

Benötigte Angaben

- Geburtsdatum der Patientin
- Gestationsalter bestimmt mittels Ultraschall (Wochen + Tage)
- Gewicht der Patientin zum Zeitpunkt der Blutentnahme
- Grösse der Nackentransparenz in mm (Angabe auch wenn nicht pathologisch)

Methode TR-FIA (Time Resolved Fluorescence Immunoassay)

Probengewinnung 3 mL Serum im Barrier-Tube, rot
Blut innerhalb einer Stunde abzentrifugieren und bis zum Versand im Kühlschrank aufbewahren.

Tarif 90 TP / Fr. 90.–

Informationen Dr. phil. nat. Annegret Gerber, wissenschaftliche Mitarbeiterin
Susli Blatter, dipl. Biologin, Abteilungsleiterin Immunologie
Dr. pharm. Anne-Lise Hugentobler, Abteilungsleiterin Genetik

Literatur auf Anfrage