

## 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 $\beta$ -hCG	↑
Grösse der Nackentransparenz (NT)	↑

### Interpretation

Zwei Möglichkeiten der Risikoberechnung sind gegeben:

1. Unter Einbezug von PAPP-A, freiem  $\beta$ -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