



Zweittrimester-Marker für Trisomie 21

Arbeitsgruppe: Hafner Erich (Leiter), Preyer Margherita, Gappmayer Wernfried, Krupitz Hartmut, Wisleitner Raimund, Scholler Thomas, Hubertus Gregor

Zusammenfassung:

Sonographische Zweittrimester-Marker (Softmarker) sind Strukturauffälligkeiten in der Anatomie des Feten ohne primären Krankheitswert. Viele Studien haben gezeigt, dass vor allem das Auftreten mehrerer Softmarker in Kombination zu einer Erhöhung des Risikos für eine Trisomie 21 führt, während das isolierte Auftreten eines Softmarkers häufig ein vernachlässigbares Risiko darstellt. In einer rezenten Meta-Analyse der Gruppe von Nicolaides (Meta-analysis of second trimester markers for trisomy 21. M. Agathoklous et al, UOG 2013,41:247-261) ist eine Excel-Berechnungstabelle publiziert, die eine Berechnung des Risikos für Down Syndrom anhand von Markerkombinationen ermöglicht.

Dieser Algorithmus soll nur Schwangeren angeboten werden, die keinen Combined Test oder keinen nicht-invasiven Trisomie Test durchführen haben lassen und ein Screening für Down Syndrom im Rahmen des Organscreenings wünschen.