MEDICOVER GENETICS

Nicht-invasive fetale RhD-Bestimmung

Gezielte Anti-D-Prophylaxe durch
Bestimmung des fetalen RhD-Status

WAS IST EINE NICHT-INVASIVE FETALE RHD-BESTIMMUNG?

Mit nicht-invasiver Bestimmung des fetalen Rhesus-Faktors (RhD) können RhD-negative Schwangere ihr Blut auf den RhD des ungeborenen Kindes untersuchen lassen. Der Großteil der Bevölkerung in Deutschland besitzt das RHD-Gen und ist damit serologisch RhD-positiv. Etwa 17% der Schwangeren in Deutschland sind RhD-negativ.

NOTWENDIGKEIT DER UNTERSUCHUNG

Für RhD-negative Frauen besteht in der Schwangerschaft die Gefahr einer RhD-Sensibilisierung beim Kontakt des mütterlichen Immunsystems mit RhD-positiven Erythrozyten.

In jeder Schwangerschaft kommt es zum Übertritt der fetalen Erythrozyten in den mütterlichen Blutkreislauf, entweder ohne äußere Einwirkung oder durch Eingriffe wie etwa eine Fruchtwasseruntersuchung. Mit der Steigerung der Menge an Erythrozyten im Verlauf der Schwangerschaft nimmt die Gefahr einer RhD-Sensibilisierung ab dem 3. Trimenon zu.

Ist der Vater RhD-negativ, besteht die Gefahr einer RhD-Sensibilisierung nicht. Heterozygote Merkmalsträger vererben das RhD-Merkmal mit 50%-iger Wahrscheinlichkeit. Daraus resultiert, dass insgesamt ca. 35-40% der RhD-negativen Schwangeren in Deutschland ein RhD-negatives Kind auf die Welt bringen und somit ohne fetale RhD-Bestimmung unnötig eine Rhesusprophylaxe bekommen würden. Mit der Änderung der Mutterschaftsrichtlinien vom 20. August 2020 soll jeder RhD-negativen Schwangeren mit einer **Einlingsschwangerschaft** die Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors aus mütterlichem Blut angeboten werden.

FÜR WEN IST DIE UNTERSUCHUNG RELEVANT?

ANTI-D

RhD-negative Schwangere, die wissen wollen, ob sie eine Anti-D-Prophylaxe benötigen (bei RhD-positivem Fetus)

RhD-negative Schwangere mit Nachweis von Anti-D Antikörpern (RhD-Sensibilisierung)

METHODE

- Nachweis zellfreier fetaler DNA aus mütterlichen Plasma
- Analyse der RHD-Sequenzen mittels Real-Time PCR mit drei Zielregionen (Exons), um möglichst viele Varianten des RHD-Gens zu detektieren
- Test (CE-IVD Produkt) mit hoher diagnostischer Sensitivität (>99%) und Spezifität (>98%)

WANN WIRD DIE UNTERSUCHUNG DURCHGEFÜHRT?

Die Untersuchung kann frühestens ab der 12. Schwangerschaftswoche (SSW) durchgeführt werden. Wir empfehlen jedoch eine Bestimmung des fetalen RhD-Merkmals erst **ab der 19. SSW**, um die Möglichkeit eines falsch-negativen Ergebnisses zu reduzieren.

Ein RhD-negatives Ergebnis, das vor 19. SSW erzielt wurde, muss durch eine Wiederholung der Analyse nach 17. SSW bestätigt werden. Ein RhD-positives Ergebnis kann bereits ab der 12. SSW als endgültig betrachtet werden.

ERGEBNIS DER UNTERSUCHUNG

RH+

Positives Ergebnis: RHD-Sequenzen wurden nachgewiesen, der Fetus ist RhD-positiv. Ein positives Ergebnis (positiver RHD-Genotyp) ist als endgültig zu betrachten. Eine Anti-D-Prophylaxe soll in der 28.-30. SSW verabreicht werden.

RH-

Negatives Ergebnis: Es konnten keine RHD-Sequenzen nachgewiesen werden. Der Fetus ist RhD-negativ oder der Anteil fetaler DNA war zu gering. Ein negatives Ergebnis vor der 19. SSW ist als vorläufig zu betrachten und muss mindestens zwei Wochen später und nach der 17. SSW bestätigt werden. Eine Anti-D-Prophylaxe ist bei RhD-negativem Fetus nicht notwendig.

Unabhängig vom Ergebnis der nicht-invasiven Bestimmung des fetalen Rhesus-Faktors (RhD) wird bei jedem Kind einer RhD-negativen Mutter unmittelbar nach der Geburt das RhD-Merkmal aus dem Nabelschnurblut bestimmt, um seltene falsch-negative Ergebnisse auszuschließen. Sollte das Kind RhD-positiv sein, wird der RhD-negativen Mutter eine Standarddosis Anti-D-Immunglobulin (300 µg) innerhalb von 72 Stunden post partum gegeben.

GRENZEN DER UNTERSUCHUNG

- Nur bei Einlingsschwangerschaft möglich, **nicht** für Mehrlingsschwangerschaften geeignet
- Bei nicht eindeutigem Befund (ca. 1%) wird eine Anti-D-Prophylaxe empfohlen
- Seltene genetische Rhesusvarianten können in 0,2-0,3% der Fälle zu falsch-positiven Ergebnissen führen
- Falsch-negative Ergebnisse können bedingt sein durch eine zu geringe Menge an fetaler zellfreier DNA, Zerfall der zellfreien DNA (Achtung Präanalytik!) oder durch Hämolyse im Probenröhrchen

INFORMATIONEN ZUM TESTABLAUF

- Untersuchungsmaterial: mit Name, Vorname und Geburtsdatum beschriftetes 9-10 ml EDTA-Röhrchen
- Aufklärung und schriftliche Einwilligung der Schwangeren nach GenDG erforderlich
- Probenaufbewahrung und Transport: bei +2°C bis +25°C, max. 48 Stunden
- Bearbeitungszeit: 5-8 Werktage nach Probeneingang

Kosten

Regelleistung der gesetzlichen Krankenversicherung (Überweisungsschein Muster 10)
Preis (GOÄ) 134,07€

ÜBER UNS

In unseren Laboren in Berlin und München bieten wir Ihnen maßgeschneiderte Diagnostik aus einer Hand. In unserem akkreditierten Stammhaus in Martinsried bei München decken wir alle großen diagnostischen Fachgebiete unter einem Dach ab: von Humangenetik über Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin, Mikrobiologie / Virologie, sowie Pathologie reicht die multidisziplinäre Expertise unseres Instituts. So können wir Ihnen direkt bei vielen Fragestellungen mit unseren erfahrenen Fachärzt:innen und Wissenschaftler:innen beratend zur Seite stehen.

Durch unsere zahlreichen Facharztpraxen bieten wir Ihnen deutschlandweit Zugang zu genetischer Beratung, sei es persönlich in unseren Facharztpraxen in Augsburg, Berlin, Hannover, Kempten, Köln, Martinsried, München sowie Potsdam oder ortsunabhängig und ganz bequem über unser telemedizinisches Angebot.

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de

Scannen Sie den QR-Code um zu unserem aktuellen Untersuchungsauftrag für nicht-invasive fetale RhD-Bestimmung zu gelangen.

MEDICOVER
GENETICS

öffentlich I MC_GEN_02/24_Flyer_Nicht-invasive fetale RhD-Bestimmung_V1