



Nicht invasive pränatale RH1(D)-Bestimmung

Fötaler Rhesusfaktor aus Rhesus-negativem mütterlichem Blut

Indikation

Die Analyse des fötalen RH1(D) wird für schwangere Frauen mit negativem Rhesusfaktor empfohlen, deren Partner einen positiven oder unbekanntem Rhesusfaktor haben.

Klinische Bedeutung

Bei der Konstellation einer Rh1(D)-negativen Mutter und eines Rh1(D)-positiven Fötus kann es bei der Mutter zur Bildung von Antikörpern gegen das Rh1(D)-Antigen ihres ungeborenen Kindes kommen (Rhesus-D-Alloimmunisierung). Diese Anti-D-Antikörper können bei einer erneuten Schwangerschaft zu schweren Komplikationen, wie zum Beispiel Morbus Häemolyticus Neonatorum (MHN), führen.

Um eine Bildung von Anti-D-Antikörpern bei der Mutter zu verhindern, wird in der Schweiz schwangeren Rh1(D)-negativen Frauen eine ante- und postpartale Anti-D-Prophylaxe verabreicht (28. SSW resp. 72h nach der Geburt; Expertenbrief No 68, SGGG). Da es sich bei dieser Prophylaxe um ein Blutprodukt handelt, kann eine Infektion bei der Mutter durch die Anti-D-Gabe nie definitiv ausgeschlossen werden. Zudem ist die Schweiz bei der Anti-D-Prophylaxe zu 100% vom Ausland abhängig, was bei einem Versorgungsengpass zu Problemen führen kann.

Durch die Technik der fötalen Blutgruppenbestimmung im mütterlichen Blut ist es heute möglich, die Anti-D-Prophylaxe gezielt bei denjenigen Schwangeren einzusetzen, welche wirklich gefährdet sind.

Testprinzip

Die Bestimmung des fetalen RH1(D) erfolgt durch die Analyse der frei zirkulierenden fetalen DNA (ccfDNA) im mütterlichen Plasma. Mit dem verwendeten CE-IVD-zertifizierten Kit werden drei verschiedene Regionen (Exone 5, 7 und 10) des RHD-Gens mittels multiplex-real-time-PCR untersucht. Werden bei einer Rh1(D)-negativen Schwangeren die RHD-Gensequenzen nachgewiesen, impliziert dies einen positiven RH1(D)-Genotyp beim Fötus. Der Test bestimmt den fetalen RH1(D) zuverlässig ab der 18. Schwangerschaftswoche (SSW).

Interpretation

Bei positivem fötalem RH1(D) ist die Gabe der Anti-D-Prophylaxe indiziert. Bei negativem RH1(D) kann auf die Prophylaxe verzichtet werden.

Ist bei einem negativen Testresultat die Blutentnahme vor der 18. SSW erfolgt, kann ein falsch-negatives Resultat nicht ausgeschlossen werden. Ein erneuter Test (nach der 18. SSW) wird empfohlen.

Aufgrund des fragilen und nur in geringer Menge vorhandenen fötalen Materials, kann es in seltenen Fällen auch nach der 18. SSW zu einem falsch-negativen Resultat kommen. Die korrekte präanalytische Behandlung der Probe ist daher entscheidend (siehe unten).

Manche Varianten des RHD-Gens können durch den verwendeten Test nicht eindeutig identifiziert werden (z.B. Detektion nicht aller drei getesteten Exone). Liegen solche Varianten bei der Mutter oder dem Fötus vor, ist das Testresultat nicht eindeutig interpretierbar. Ist der Rh1(D)-negative Phänotyp der Mutter bestätigt, muss man den Fötus als RH1(D)-positiv ansehen. Eine Prophylaxe ist indiziert.

In jedem Fall sollte eine Bestätigung der fötalen Blutgruppe durch eine Rh1(D)-Blutgruppenbestimmung beim Neugeborenen erfolgen.

Die Bestimmung des fötalen RH1(D) ist auch bei Zwillingsschwangerschaften möglich. In Falle eines positiven Testresultats lässt sich jedoch keine klare Aussage über den genauen RH1(D)-Status der einzelnen Föten machen. Es lässt sich lediglich bestimmen, dass mindestens einer der beiden Föten RH1(D)-positiv ist.

Präanalytik

- Die Bestimmung des fötalen RH1(D) ist zwischen der 18. und 24. SSW empfohlen. (Expertenbrief No 68, SGGG)
- Probenentnahme: um Kontaminationen durch andere Analysen zu vermeiden, muss zwingend ein separates Röhrchen abgenommen werden.
- Erforderliche Angaben: SSW, Blutentnahmedatum und -zeit, Anzahl Föten.

Probenmaterial

EDTA-Blut mind. 4ml oder BCT 10ml
Bei Raumtemperatur oder im Kühlschrank (4°C). Die Probe muss nach der Blutentnahme innert 72h im Labor eintreffen. Probe nicht zentrifugieren, nicht schütteln, keinen hohen Temperaturen oder langer Sonneneinstrahlung aussetzen.

AL Pos. Nr. / Preis

Extraktion von menschlichen Nukleinsäuren
1x 6001.03 / CHF 54.90
Molekulare Genotypisierung der fetalen erythrozytären Antigene (HEA), u.a. RH1 (D)
2x 6604.50 / CHF 100.80
(exkl. Auftragstaxe)
(Preisveränderungen vorbehalten)

Ihr Ansprechpartner

Dr. Florent Badiqué
Fatma Kivrak Pfiffner