

## Non-invasive Bestimmung des fetalen Allel-D (*RHD*)

### WAS ÄNDERT SICH?

Seit dem 1. Juli 2022 wird die fetale Rhesus-D (*RHD*)-Genotypisierung aus mütterlichem Plasma in der Genetik-Abteilung der Dr. Risch-Gruppe durchgeführt.

Die neue CE-IVD-zertifizierte Methode zur Analyse des fetalen Rhesus-D ermöglicht die Analyse von drei Exons, was die Qualität der Ergebnisse erhöht.

Die Analyse kann mit 3.5 ml EDTA-Blut durchgeführt werden.

### INDIKATION

Die Analyse des fetalen Rhesus-D ist für schwangere Frauen mit negativem Rhesusfaktor empfohlen, deren Partner einen positiven oder unbekanntem Rhesusfaktor hat.

### KLINISCHE BEDEUTUNG

Die Rhesus-D-Alloimmunisierung kann aus der Konstellation einer Rh1 (D)-negativen Mutter und eines Rh1 (D)-positiven Fötus entstehen. Bei einer erneuten Schwangerschaft mit Vorliegen von Anti-D-Antikörpern kann es zu schweren fetalen und neonatalen Komplikationen kommen, wie zum Beispiel dem Morbus haemolyticus neonatorum (MHN). In der Vergangenheit wurde die Anti-D-Prophylaxe allen Rh1 (D)-negativen Schwangeren verabreicht, unabhängig davon, ob der Fötus Rh1 (D)-positiv oder -negativ ist. Dank molekulargenetischer Methoden ist es heute möglich, den *RHD*-Status des Fötus aus einer einfachen Blutprobe der Schwangeren zu bestimmen. So kann die Anti-D-Prophylaxe gezielt bei *RHD*-positiven Föten eingesetzt werden. In der Schweiz kann somit auf ca. 40% aller prophylaktischen Anti-D-Gaben während der Schwangerschaft verzichtet werden.

### TESTPRINZIP

Die Bestimmung des fetalen *RHD* erfolgt durch Analyse der frei zirkulierenden fetalen DNA (cffDNA) im mütterlichen Plasma. Mit diesem CE-IVD-zertifizierten Kit werden drei verschiedene Regionen (Exons 5, 7 und 10) des *RHD*-Gens mittels Multiplex-real-time-PCR untersucht, um eine hohe Zuverlässigkeit zu gewährleisten. Werden bei einer Rh1 (D)-negativen Schwangeren die *RHD*-Gensequenzen nachgewiesen, impliziert dies einen positiven *RHD*-Genotyp beim Fötus. Der Test bestimmt den fetalen *RHD* zuverlässig ab der 18. Schwangerschaftswoche (SSW).



## INTERPRETATION

Bei positivem fetalen *RHD* ist die Gabe der Anti-D-Prophylaxe indiziert. Bei negativem fetalen *RHD* kann auf eine Anti-D-Prophylaxe verzichtet werden.

Ist die Blutentnahme vor der 18. SSW erfolgt und das Testergebnis negativ, muss die Analyse mit einer neuen Blutprobe (nach der 18. SSW) wiederholt werden, um ein falsch-negatives Resultat auszuschliessen.

In manchen Fällen liegen variante *RHD*-Gene bei der Schwangeren oder beim Fötus vor, die der Test nicht eindeutig identifizieren kann. Hier empfiehlt sich, den Rh1 (D)-Phänotyp der Schwangeren zu überprüfen. Wird bestätigt, dass die Mutter RhD-negativ ist, muss der Fötus als *RHD*-positiv angesehen werden und die Anti-D-Prophylaxe ist indiziert.

Zur Bestätigung der fetalen Blutgruppe kann nach der Geburt eine Rh1 (D)-Blutgruppenbestimmung beim Neugeborenen erfolgen.

Die Bestimmung des fetalen *RHD* ist auch bei einer Zwillingsschwangerschaft möglich.

## PRÄANALYTIK

- Die Bestimmung des fetalen *RHD* ist zwischen der 18. und 24. SSW empfohlen, jedoch bereits ab der 11. SSW möglich.
- Probenentnahme: bitte separate Röhrchen für diese Analyse abnehmen.
- Erforderliche Angaben: SSW, Blutentnahmedatum und -zeit, Anzahl Föten.
- Probenmaterial:

Material	Volumen	Versand, Lagerung und Transport
EDTA-Blut	mind. 3.5 ml	Raumtemperatur. Die Probe muss nach der Blutentnahme innert 72 h im Labor eintreffen
EDTA-Plasma (alternativ)	mind. 1.5 ml	gefroren, ansonsten muss die Probe nach der Blutentnahme innert 72 h im Labor eintreffen

## ABRECHNUNG

Die Analyse ist auf der Eidgenössischen Analysenliste und eine obligatorische Leistungspflicht. Der Kostenträger ist deshalb bei Rh1 (D)-negativen Schwangeren gegeben. Folgende Positionen werden neu abgerechnet:

AL-Position	Bezeichnung	Taxpunkte	Menge
6001.03	Extraktion von menschlichen Nukleinsäuren	54.9 TP	1
6604.50	Molekulare Genotypisierung der fetalen erythrozytären Antigene (HEA), u.a. RH1 (D)	100.8 TP	2

## DAUER

Die Analyse wird 2x pro Woche durchgeführt und das Resultat liegt innerhalb 2 - 5 Arbeitstagen vor.

### DAS WICHTIGSTE IN KÜRZE

- Geringere Blutabnahmemenge
- Umfassendere Ergebnisse
- Inhouse-Expertise
- Kürzere Durchlaufzeit

## Auskunft

Für Fragen steht das Genetik-Team gerne zur Verfügung.

genetik.be01@risch.ch  
T +41 58 523 34 60

## Literatur

Hodel *et al.*, Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) Expertenbrief No. 68: Empfehlungen zur Anti-D Immunglobulin Gabe in der Schwangerschaft (=Anti-D-Prophylaxe), 09.01.2020.

## Verantwortlich für den Inhalt

- Florent Badiqué, FAMH Medizinische Genetik
- Luduo Zhang, FAMH Medizinische Genetik
- Sarah Parejo, FAMH-Kandidatin Medizinische Genetik
- Anjali Mayr, BMA Medizinische Genetik