



# FrauenHeilKunde – INFO

## Newsletter Pränataldiagnostik

Ausgabe: Mai 2019

### Editorial



**Liebe Kolleginnen  
und Kollegen,**

im November 2018 fand unsere jährliche Fortbildungsveranstaltung „Update Prä- und Perinatalmedizin“ statt. In diesem Newsletter möchten wir für Sie die wichtigsten Inhalte auf dem Gebiet der Pränataldiagnostik zusammenfassen.

Im Jahr 2019 erwarten wir die Veröffentlichung einiger geburtshilflicher Leitlinien, sodass wir hierzu auch in Zukunft Neuigkeiten präsentieren werden. Bei Rückfragen wenden Sie sich gerne an mich.

Mit kollegialem Gruß

Prof. Dr. Matthias W. Beckmann

### Erstes Trimenon – was kann ich sehen? Was muss ich sehen?

Mit der Möglichkeit der Bestimmung der zellfreien DNA (cfDNA, z.B. Harmony®-Test) befindet sich die Pränataldiagnostik im Wandel. Die nachgewiesenen hohen Detektionsraten für Trisomie 21, 18 und 13 führen sowohl in den verschiedenen Fachgesellschaften als auch auf politischer Ebene zu Diskussionen über eine sinnvolle Integration dieser Option in die Diagnostik im ersten Trimenon. Trotz der hohen Testgüte dieses Verfahrens sollte bei dieser Diskussion beachtet werden, dass die Ultraschalldiagnostik im ersten Trimenon neben der Möglichkeit des etablierten Ersttrimesterscreenings mit Bestimmung der Nackentransparenz Vorteile bietet, die über ein reines Screening zur Detektion der o. g. Chromosomenstörungen hinausgeht.

Das Hintergrundrisiko für Fehlbildungen beträgt ca. 2 bis 5 %. Davon sind Chromosomenstörungen nur 9 %. Viele dieser Fehlbildungen fallen nicht durch eine vergrößerte Nackentransparenz auf. Neben den Basisuntersuchungen des ersten Screenings im Rahmen der Mutterschaftsrichtlinien (intrauteriner Sitz? Embryo darstellbar? Zeitgerechte Entwicklung? Herzaktion positiv? Mehrlingsschwangerschaft? Chorionverhältnisse?) und der Messung der Nackentransparenz werden, durch höhere Auflösungstechnik, mehr und mehr anatomische Strukturen im ersten Trimenon beurteilbar und mittels einer detaillierten anatomischen Untersuchung des Feten schwere und komplexe Fehlbildungen frühzeitig erkennbar. Um einen strukturierten Untersuchungsablauf eines frühen Fehlbildungultraschalls zu gewährleisten, wurden von der DEGUM Qualitätsanforderungen mit obligatorischen und fakultativen Unter-

suchungsschritten für diesen Zeitraum der Schwangerschaft veröffentlicht (von Kaisenberg et al., 2016). Tabelle 1 zeigt die sonografischen Standardebenen zur Fetometrie sowie die empfohlenen Standard- und optionalen Parameter zur Beurteilung der fetalen Anatomie.

Eine große prospektive Studie aus London an 45.191 Schwangerschaften konnte eine Detektionsrate von 43,6 % struktureller Fehlbildungen im differenzierten Ultraschall mit Messung der Standard- sowie der optionalen Parameter zwischen 11. und 14. SSW nachweisen (Syngelaki, Chelemen, Dagklis, Allan, & Nicolaidis, 2011).

Nicht alle Auffälligkeiten aber können zu diesem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft erkannt werden. Nach Syngelaki können Fehlbildungen daher in drei Kategorien eingeteilt werden – je nachdem, ob sie mittels Sonografie zwischen SSW 11+0 und 13+6 erkennbar, potenziell erkennbar und nicht erkannt werden können (Tabelle 2). Voraussetzung für die frühe Detektion von Fehlbildungen sind neben dem Schwangerschaftsalter der maternale Habitus, die fetale Lage und Größe, der sonografische Zugangsweg (vaginal oder abdominal), die Auflösungsmöglichkeit des verwendeten Ultraschallgerätes und die Erfahrung des Untersuchers. Seite 2 →

Fortsetzung des Artikels von Seite 1

	Standardparameter	Optionale Parameter
	Scheitel-Steiß-Länge (SSL)	Kopf- und Abdomenumfang, Femurlänge
	Biparietaler Durchmesser	
<b>Schädel und Gehirn</b>	Kalotte, Falx cerebri, Plexus chorioidei	Intrakranielle Transparenz Hirnstamm
<b>Gesicht</b>	Profil	Nasenbein, Augen, Kiefer, Lippen
<b>Nacken</b>	Nackentransparenz	
<b>Wirbelsäule</b>		Kontur
<b>Herz und Thorax</b>	Lage, Kontur, Vierkammerblick Lungen	Ausflusstrakte in Farbe, Drei-Gefäß-Trachea-Blick, Trikuspidalklappenfluss, fetale Herzfrequenz
<b>Abdomen</b>	Magen, Bauchwand	Zwerchfell, Ductus venosus-Fluss, Nabelschnurarterien beidseits der Harnblase
<b>Extremitäten</b>	Arme und Beine	Hände und Füße (Femur, Tibia, Fibula, Humerus, Radius, Ulna)
<b>Urogenitaltrakt</b>	Harnblase	Nieren
<b>Plazenta</b>	Chorionizität, Amnionizität (Mehrlinge), Struktur	Lage, Nabelschnuransatz, Arteriae uterinae beidseits
<b>Zervix</b>		Zervixlänge

Tabelle 1: Sonografische Standardeinstellungen der Biometrie und fetalen Anatomie und optionale Parameter nach den Empfehlungen der DEGUM (nach von Kaisenberg et al., 2016)

(Fast) immer erkennbar	Potenziell erkennbar	Selten oder nie erkennbar
<b>Body-Stalk-Anomalie</b>	Fehlende Hände/Füße	Mikrozephalie
<b>Anencephalie</b>	Zwerchfellhernie	Corpus-callosum-Agenesie
<b>Alobäre Holoprosencephalie</b>	Letale Skelettdysplasie	Ventrikulomegalie
<b>Omphalozele</b>	Polydaktylie	Teratome
<b>Gastroschisis</b>	Schwere Herzfehler	Ovarialzysten
<b>Megazystis</b>	Spina bifida aperta	Lungensequester
	Gesichtsspalten	Zystisch-adenomatoide Lungenmalformation

Tabelle 2: Detektion struktureller Fehlbildungen im frühen Fehlbildungsschall

## Präpartale Therapie: offene Fetalchirurgie bei Spina bifida

Bei Fehlbildungen der Wirbelsäule und des Rückenmarks gibt es verschiedene Therapieoptionen. Erste Ergebnisse der MOMS-Studie (Management Of Myelomeningocele Study) wurden 2011 im New England Journal of Medicine veröffentlicht (Adzick et al., 2011). In dieser prospektiven randomisierten Studie wurde das Outcome von Feten mit präpartal diagnostizierter Meningomyelozele nach pränataler versus postpartaler Therapie verglichen. Bei der präpartalen Therapie wurde ein offenes Vorgehen

durchgeführt. Nach Querlaparotomie und Uterotomie erfolgt ein anatomisch schichtgerechter Verschluss des Rückens unter Berücksichtigung der anatomischen Strukturen (Plakode, Dura und Haut) durch die Neurochirurgie. Diese Technik entspricht dem postpartalen Vorgehen.

Geplant war es, 200 Feten in die MOMS-Studie einzuschließen. Es zeigten sich signifikante Vorteile der intrauterinen Therapie: die Notwendigkeit einer ventriku-

Fortsetzung des Artikels von Seite 2

lo-abdominalen Shuntanlage im ersten Lebensjahr war niedriger (40 % versus 82 %;  $p < 0,001$ ) und das motorische Outcome nach 30 Lebensmonaten besser (Fähigkeit zu Laufen: 42 % versus 21 %;  $p = 0,01$ ). Allerdings zeigte sich ein erhöhtes Frühgeburtsrisiko (79,5 % versus 15 %;  $p < 0,001$ ) und ein höheres Risiko für einen vorzeitigen Blasensprung (46 % versus 8 %;  $p < 0,01$ ). Aufgrund der positiven Outcome-Ergebnisse wurde die Studie nach Einschluss von 182 Fällen vorzeitig beendet. Auch in Deutschland besteht nun die Möglich-

keit einer offenen intrauterinen Therapie: die Universitäts-Frauenklinik Heidelberg hat 2017 ein Programm zur Therapie der Spina bifida während der Schwangerschaft etabliert. Inzwischen wurden 9 dieser Operationen durchgeführt. Bei 7 Kindern liegt zum aktuellen Zeitpunkt ein Follow-up nach 6 Lebensmonaten vor. Die Ergebnisse sind mit denen der MOMS-Studie vergleichbar. Eine Kooperation mit diesem Zentrum kann betroffenen Paaren jederzeit gerne vermittelt werden.

---

## Präpartale intrauterine Therapie

Zur intrauterinen Therapie an der hiesigen Frauenklinik gibt es Neuigkeiten. Zum intrauterinen Shunting bei der Urethraobstruktion („lower urinary tract obstruction, LUTO) steht ein neues Shuntsystem zur Verfügung. Die LUTO ist ein partieller oder kompletter Verschluss der Urethra. Die Ursachen (posteriore/anteriore Urethralklappen, Urethralatresie oder Prune-Belly-Syndrom) sind verschieden und führen zum sonographischen Befund einer Megazystis (ggf. mit Keyhole-Sign der Dilatation der proximalen Urethra). Durch den gestörten Urinabfluss kann es im Verlauf zu einer beidseitigen Hydronephrose, einer verdickten Blasenwand und ab der 15. SSW zu einer Oligo-/Anhydramnie kommen. Hieraus ergeben sich die typischen Komplikationen wie eine renale Dysplasie, Blasenruptur und Lungenhypoplasie. Die gravierendsten Folgen hierdurch sind eine mögliche terminale Niereninsuffizienz und, falls es zu einer Lungenhypoplasie kommt, die hohe perinatale Mortalität (bis zu 90 %). LUTO ist in bis zu 43 % der Fälle mit anderen Fehlbildungen assoziiert. Abhängig von der Größe der Megazystitis sind Chromosomenstörungen häufig. Ist der Blasendurchmesser kleiner als 7 mm, liegt in 11 % eine Chromosomenstörung (z.B. Trisomie 13 oder 18) vor, bei einem Durchmesser zwischen 7 und 15 mm in 23 % der Fälle. Eine Karyotypisierung sollte daher durchgeführt werden.

Eine intrauterine Therapiemöglichkeit ist eine fetale Zystoskopie mit Sprengung der Urethralklappen (falls vorhanden). Eine andere Option ist eine vesiko-amniotische Shuntanlage, falls eine unauffällige Genetik vorliegt, keine Begleitfehlbildungen nachweisbar sind und sonografisch kein Anhalt für eine renale Dysplasie besteht. Kein Unterschied des Outcomes konnte zwischen einer Zystoskopie mit Klappensprengung und einem Shunting nachgewiesen werden (Morris, Ruano, & Kilby, 2011). Eine kürzlich erschienene Metaanalyse konnte keine Verbesserung der postpartalen Nierenfunktion durch ein vesiko-amniotisches Shunting zeigen (Nassr et al., 2017). Dies liegt wahrscheinlich daran, dass Interventionen häufig erst nach der 16. SSW durchgeführt werden und die Nierenfunktion zu diesem Zeitpunkt bereits irreversibel geschädigt ist. Für das vesiko-amniotische Shunting wurde bisher der Harrison-Shunt verwendet. Das Problem an diesem Shuntsystem ist die hohe Rate an Dislokationen von 66 % sowie die Rate (22,6 %) an frühen vorzeitigen Blasensprünge (Stadie et al., 2016). Seit ca. 2 Jahren ist ein neues Shunt-System erhältlich. Der Somatex®-Shunt ist dabei kleiner (18G) und zeigt ein geringeres Dislokationsrisiko durch an den Enden befindliche Drahtbügel. Weitere Vorteile sind die gute sonografische Darstellbarkeit sowie der größere Shuntdurchmesser im Vergleich zum Harrison-Shunt (1,8 versus 0,8 mm).

---

## PD Dr. Florian Faschingbauer erhält den Rösslin-Preis für Geburtsmedizin

Im Rahmen des diesjährigen Kongresses der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe in Berlin wurde Herrn PD Dr. Florian Faschingbauer der Rösslin-Preis für Geburtsmedizin verliehen. Der Preis wird gestiftet von der Arbeitsgemeinschaft für Geburtshilfe und Pränatalmedizin in der DGGG e. V. in Kooperation mit der Firma Milupa in Höhe von 7.500 €. Benannt ist der Preis, der für die herausragende wissenschaftliche Arbeit der vergangenen zwei Jahre verlie-

hen wird, nach dem Autor des ersten weltweit gedruckten Lehrbuches zur Geburtshilfe Eucharius Rösslin. Herr Faschingbauer hat den Preis für die Arbeit „Prenatal Correction of X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia“ erhalten, die in Kooperation mit Herrn Prof. Dr. Holm Schneider aus der Kinderklinik des Uni-Klinikums Erlangen entstanden ist und 2018 im New England Journal of Medicine publiziert wurde (Schneider et al., 2018).

## Neuigkeiten der DEGUM

Herr PD Dr. Florian Faschingbauer ist im November 2018 im Rahmen des Dreiländer-Treffens in Basel in die Gruppe der Ärzte mit der höchsten Qualifikationsstufe (DEGUM III) der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. aufgenommen worden. Voraussetzung hierfür war seine herausragende wissenschaftliche und klinische Arbeit auf dem Gebiet der Pränataldiagnostik innerhalb der letzten Jahre. In Deutschland gibt es nur wenige Ärzte, die dieses maximale Expertenniveau er-

reichen und die Bezeichnung führen dürfen.

Zudem wurde bereits im April Prof. Dr. Sven Kehl zum DEGUM-Kursleiter ernannt. Für den Kursleiter-Status wird das didaktische Können und Wissen im Bereich der Sonografie überprüft. Die Tätigkeit als Kursleiter ist die Voraussetzung für die Ernennung zur höchsten Qualifikationsstufe DEGUM III.

### FHK Team

## Neu in unserem Team begrüßen wir die Assistenzärzte/innen



Frau Anna Sevnina  
Assistenzärztin  
seit 01.01.2019



Herr Andreas Füller  
Assistenzarzt  
seit 01.01.2019



Herr Niklas Graß  
Assistenzarzt  
seit 01.01.2019



Herr Elvin Baghishov  
Assistenzarzt  
seit 18.03.2019

## Neue Ambulanz des Perinatalzentrums eröffnet

Nach einjähriger Umbauphase wurde am 18.03.2019 die neue Ambulanz des Perinatalzentrums in den Räumlichkeiten der ehemaligen Schwangerenambulanz eröffnet.

Hier befinden sich ab sofort die Ultraschallabteilung mit Pränataldiagnostik und gynäkologischer Sonografie, die Schwangerenambulanz sowie die geburts-hilfliche Risikosprechstunde. Unter der folgenden zentralen Nummer können Sie für sämtliche Sprechstunden Termine vereinbaren:  
09131 85-34915



### Impressum

#### Herausgeber:

Universitätsklinikum Erlangen  
Frauenklinik  
Universitätsstr. 21/23  
91054 Erlangen  
Tel.: 09131 85-33553  
Fax: 09131 85-33456  
fk-direktion@uk-erlangen.de  
www.frauenklinik.uk-erlangen.de

#### V.i.S.d.P.:

Prof. Dr. Matthias W. Beckmann

#### Gesamtherstellung:

Universitätsklinikum Erlangen, Kommunikation,  
91012 Erlangen

Wenn Sie zukünftig keine Zusendung des Newsletters wünschen, dann bitten wir um eine kurze Rückmeldung an [fk-direktion@uk-erlangen.de](mailto:fk-direktion@uk-erlangen.de).