

Aus der Frauenklinik der
Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. W. Janni

**Pränatale Detektionsraten fetaler Anomalien im Hinblick auf die sonographische
Darstellbarkeit im zweiten Trimenon**

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin

Der Medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität-Düsseldorf

vorgelegt von

Viviane Kopperschläger

2011

Als Inauguraldissertation gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der
Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

Gez. Univ.-Prof. Dr. med. Joachim Windolf
Dekan

Referent: Priv.-Doz. Dr. med. P. Kozlowski

Korreferent: Prof. Dr. med. T. Höhn

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis	I
Verzeichnis der Abbildungen	V
Verzeichnis der Tabellen	V
Verzeichnis der Abkürzungen	IX
1 Einleitung	1
2 Materialien und Methoden	4
2.1 <i>Patientenkollektiv</i>	4
2.2 <i>Ein- und Ausschlusskriterien</i>	5
2.3 <i>Untersuchungsindikationen</i>	6
2.4 <i>Untersucher, Geräte und Untersuchungsablauf</i>	7
2.5 <i>Klassifikation der Untersuchungsergebnisse</i>	10
2.6 <i>Fetales Outcome</i>	12
2.7 <i>Klassifikation postnataler Pathologien</i>	13
2.8 <i>Definitionen</i>	16
3 Ergebnisse	18
3.1 <i>Einleitung</i>	18
3.2 <i>Nervensystem</i>	21
3.2.1 <i>Major defects</i>	21
3.2.1.1 <i>Anencephalus</i>	22
3.2.1.2 <i>Encephalocele</i>	22
3.2.1.3 <i>Hydrocephalus</i>	22
3.2.1.4 <i>Microcephalus</i>	23
3.2.1.5 <i>Spina bifida mit Hydrocephalus</i>	24
3.2.1.6 <i>Spina bifida ohne Hydrocephalus</i>	24
3.2.1.7 <i>Andere spezifische Anomalien des Gehirns</i>	25
3.2.1.8 <i>Andere spezifische Anomalien des Rückenmarkes</i>	27
3.2.2 <i>Minor defects</i>	27
3.3 <i>Kreislaufsystem</i>	28
3.3.1 <i>Major defects</i>	28
3.3.1.1 <i>Anomalien der Pulmonalklappe</i>	29
3.3.1.2 <i>Aortenisthmusstenose</i>	30
3.3.1.3 <i>Aortenstenose</i>	30
3.3.1.4 <i>Atrioventrikulärer Septumdefekt</i>	31
3.3.1.5 <i>Ebstein-Anomalie</i>	31
3.3.1.6 <i>Fallot-Tetralogie</i>	32
3.3.1.7 <i>Hypoplastisches Linksherzsyndrom</i>	32
3.3.1.8 <i>Transposition der großen Gefäße</i>	33
3.3.1.9 <i>Trikuspidalklappenatresie oder -stenose</i>	34
3.3.1.10 <i>Truncus arteriosus communis</i>	35
3.3.1.11 <i>Andere Anomalien der Aorta</i>	35
3.3.1.12 <i>Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens</i>	36
3.3.2 <i>Minor defects</i>	37
3.3.2.1 <i>Anomalien der Pulmonalarterie</i>	38
3.3.2.2 <i>Trikuspidalinsuffizienz</i>	38

3.3.2.3	Vorhofseptumdefekt	39
3.3.2.4	Ventrikelseptumdefekt.....	40
3.3.2.5	Situs inversus	43
3.3.2.6	Andere spezifische Anomalien des Herzens.....	43
3.4	<i>Verdauungssystem</i>	45
3.4.1	Major defects.....	45
3.4.2	Minor defects.....	45
3.4.2.1	Atresie von Anus oder Rektum.....	46
3.4.2.2	Atresie des Dünndarms	46
3.4.2.3	Ösophagusatresie oder –stenose.....	47
3.4.2.4	Andere Anomalien des Dünndarms	48
3.4.2.5	Anomalien des Magens	48
3.4.2.6	Anomalien der Zunge	49
3.5	<i>Harnsystem</i>	50
3.5.1	Major defects.....	50
3.5.1.1	Blasenekstrophie	51
3.5.1.2	Nierenagenesie beidseits	51
3.5.1.3	Polyzystische Nieren.....	52
3.5.2	Minor defects.....	53
3.5.2.1	Hydronephrose	53
3.5.2.2	Nierenagenesie einseitig	56
3.5.2.3	Solitäre Nierenzyste	57
3.5.2.4	Andere Anomalien der Niere	57
3.5.2.5	Andere spezifische Anomalien der Blase oder Urethra	61
3.6	<i>Muskel-Skelett-System</i>	62
3.6.1	Major defects.....	62
3.6.1.1	Arthrogryposis	63
3.6.1.2	Bauchwanddefekte	63
3.6.1.3	Chondrodysplasie.....	64
3.6.1.4	Osteodystrophie	65
3.6.1.5	Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität	65
3.6.1.6	Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität	66
3.6.1.7	Trigonozephalie	67
3.6.1.8	Zwerchfellhernie	67
3.6.1.9	Sonstige näher bezeichnete Fehlbildungssyndrome	68
3.6.2	Minor defects.....	69
3.6.2.1	Fußfehlstellungen.....	69
3.6.2.2	Polydaktylie	73
3.6.2.3	Syndaktylie	75
3.6.2.4	Anomalien des Kopfes	77
3.6.2.5	Andere Anomalien des Muskel-Skelett-Systems.....	77
3.7	<i>Lippen-Kiefer-Gaumenspalte</i>	78
3.7.1	Major defects.....	78
3.7.1.1	Isolierte Gaumenspalte.....	78
3.7.1.2	Isolierte Lippenspalte.....	79
3.7.1.3	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.....	80
3.7.2	Minor defects.....	80

3.8	<i>Atmungssystem</i>	81
3.8.1	Major defects.....	81
3.8.1.1	Anomalien von Larynx, Trachea oder Bronchus.....	81
3.8.1.2	Zystisch adenomatoide Malformation der Lunge.....	82
3.8.1.3	Lungensequester.....	82
3.8.2	Minor defects.....	83
3.8.2.1	Anomalien der Nase.....	83
3.8.2.2	Hypoplasie oder Dysplasie der Lunge.....	84
3.9	<i>Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals</i>	85
3.9.1	Major defects.....	85
3.9.1.1	Anophthalmus.....	85
3.9.2	Minor defects.....	86
3.9.2.1	Laterale Halszyste.....	86
3.9.2.2	Kongenitaler Katarakt.....	86
3.9.2.3	Anomalien des Ohres.....	87
3.10	<i>Genitalsystem</i>	88
3.10.1	Major defects.....	88
3.10.2	Minor defects.....	88
3.10.2.1	Ovarialzyste.....	88
3.11	<i>Sonstige Neoplasien</i>	89
3.11.1	Major defects.....	89
3.11.2	Minor defects.....	91
3.11.2.1	Neoplasie der Zunge.....	91
3.12	<i>Sonstige Anomalien</i>	92
3.12.1	Major defects.....	92
3.12.2	Minor defects.....	92
3.12.2.1	Lymphangiom.....	92
3.12.2.2	Andere Anomalien der Haut.....	93
3.13	<i>Multiple kongenitale Fehlbildungen</i>	94
3.13.1	Major defects.....	94
3.13.2	Minor defects.....	97
3.14	<i>Chromosomenanomalien</i>	98
3.14.1	Major defects.....	99
3.14.1.1	Triploidie.....	99
3.14.1.2	Trisomie 13 (Patau-Syndrom).....	100
3.14.1.3	Trisomie 18 (Edwards-Syndrom).....	100
3.14.1.4	Trisomie 21 (Down-Syndrom).....	101
3.14.1.5	Turner-Syndrom.....	104
3.14.1.6	Andere Chromosomenanomalien, X- oder Y-chromosomal.....	104
3.14.1.7	Strukturelle Chromosomenanomalien.....	105
3.15	<i>Falsch positiv diagnostizierte Fälle</i>	106

3.16	<i>Zusammenfassung der Ergebnisse</i>	109
3.16.1	Major defects.....	110
3.16.2	Minor defects.....	111
4	Diskussion	112
4.1	<i>Einleitung</i>	112
4.2	<i>Diskussion der Methodik</i>	113
4.2.1	Vor- und Nachteile des Studiendesigns	113
4.2.2	Diskussion der Erkennbarkeit von Fehlbildungen	116
4.3	<i>Diskussion der Fehlbildungsprävalenzen</i>	118
4.4	<i>Diskussion der Ergebnisse</i>	120
5	Zusammenfassung	139
	Literaturverzeichnis	142
	Anhang	147
	Danksagung	154

Verzeichnis der Abbildungen

Abbildung 1: Gestationsalter zum Untersuchungszeitpunkt.....	4
Abbildung 2: Altersverteilung des Patientenkollektivs.....	5

Verzeichnis der Tabellen

Tabelle 2.2-1: Studienausschluss	5
Tabelle 2.2-2: Pränatal gestellte Diagnosen bei fehlendem Outcome.....	6
Tabelle 2.3-1: Indikationsbewertungen.....	7
Tabelle 2.4-1: Ultraschallgeräte	8
Tabelle 2.4-2: allgemeine Sonographiekriterien	8
Tabelle 2.4-3: Biometriekriterien	9
Tabelle 2.4-4: Kriterien der Sonoanatomie	9
Tabelle 2.5-1: Klassifikation des Ultraschallbefundes.....	11
Tabelle 2.5-2: Einteilung der Organsysteme und Auffälligkeitsgruppen	12
Tabelle 2.7-1: Klassifikation des Gesamtoutcomes - Allgemein.....	14
Tabelle 2.7-2: Klassifikation eventuell vorliegender Pathologien post partum	15
Tabelle 2.7-3: Einteilung der Organsysteme für postnatal vorliegende Pathologien.....	15
Tabelle 3.1-1: Klassifikation des Gesamtoutcomes - Detail	19
Tabelle 3.1-2: Gruppe Auffälligkeit.....	19
Tabelle 3.2-1: Fehlbildungen des Nervensystems, major defect, Übersicht.....	21
Tabelle 3.2-2: Anencephalus, keine Diskrepanz	22
Tabelle 3.2-3: Encephalocele, keine Diskrepanz	22
Tabelle 3.2-4: Hydrocephalus, keine Diskrepanz	23
Tabelle 3.2-5: Mikrocephalie, keine Diskrepanz	23
Tabelle 3.2-6: Spina bifida mit Hydrocephalus, keine Diskrepanz.....	24
Tabelle 3.2-7: Spina bifida ohne Hydrocephalus, keine Diskrepanz	25
Tabelle 3.2-8: Intrakranielle Raumforderung, keine Diskrepanz.....	26
Tabelle 3.2-9: Dandy-Walker-Syndrom, keine Diskrepanz.....	26
Tabelle 3.2-10: Holoprosencephalie, keine Diskrepanz.....	26
Tabelle 3.2-11: Angeborene Fehlbildungen des Rückenmarkes, keine Diskrepanz.....	27
Tabelle 3.3-1: Fehlbildungen des Kreislaufsystems, major defects, Übersicht	28
Tabelle 3.3-2: Anomalien der Pulmonalklappe, keine Diskrepanz.....	30
Tabelle 3.3-3: Aortenisthmusstenose, keine Diskrepanz	30
Tabelle 3.3-4: Atrioventrikulärer Septumdefekt, keine Diskrepanz	31
Tabelle 3.3-5: Ebstein-Anomalie, keine Diskrepanz	32
Tabelle 3.3-6: Fallot-Tetralogie, keine Diskrepanz.....	32
Tabelle 3.3-7: Hypoplastisches Linksherzsyndrom, keine Diskrepanz	32
Tabelle 3.3-8: Transposition der großen Gefäße, keine Diskrepanz.....	34
Tabelle 3.3-9: Trikuspidalklappenatresie, keine Diskrepanz	34
Tabelle 3.3-10: Truncus arteriosus communis, keine Diskrepanz	35
Tabelle 3.3-11: Andere Anomalien der Aorta - Aortenatresie, keine Diskrepanz	35
Tabelle 3.3-12: Andere Anomalien der Aorta – dysplastische Aorta, keine Diskrepanz	35
Tabelle 3.3-13: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – DORV, keine Diskrepanz.....	36
Tabelle 3.3-14: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – Vorhofisomerismus, keine	36

Tabelle 3.3-15: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – Gefäßanomalien, keine Diskrepanz.....	36
Tabelle 3.3-16: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens - Di-George-Syndrom, keine Diskrepanz	36
Tabelle 3.3-17: Fehlbildungen des Kreislaufsystems, minor defects, Übersicht	37
Tabelle 3.3-18: Trikuspidalinsuffizienz, keine Diskrepanz	38
Tabelle 3.3-19: Vorhofseptumdefekt, Diskrepanz	39
Tabelle 3.3-20: Vorhofseptumdefekt, keine Diskrepanz	39
Tabelle 3.3-21: Ventrikelseptumdefekt, Diskrepanz.....	41
Tabelle 3.3-22: Ventrikelseptumdefekt, keine Diskrepanz	42
Tabelle 3.3-23: Situs inversus, keine Diskrepanz	43
Tabelle 3.3-24: Andere spezifische Anomalien des Herzens - Mesokardie, keine Diskrepanz	44
Tabelle 3.3-25: Andere spezifische Anomalien des Herzens – rechtsdrehender Aortenbogen, keine Diskrepanz	44
Tabelle 3.4-1: Fehlbildungen des Verdauungssystems, minor defects, Übersicht.....	45
Tabelle 3.4-2: Atresie des Dünndarms, keine Diskrepanz	47
Tabelle 3.5-1: Fehlbildungen des Harnsystems, major defects, Übersicht	50
Tabelle 3.5-2: Blasenektrophie, keine Diskrepanz	51
Tabelle 3.5-3: Nierenagenesie beidseitig, keine Diskrepanz	51
Tabelle 3.5-4: Polyzystische Nieren, keine Diskrepanz.....	52
Tabelle 3.5-5: Fehlbildungen des Harnsystems, minor defects, Übersicht	53
Tabelle 3.5-6: Hydronephrose, keine Diskrepanz	55
Tabelle 3.5-7: Nierenagenesie einseitig, keine Diskrepanz	56
Tabelle 3.5-8: Andere Anomalien der Nieren – Akzessorische Niere, keine Diskrepanz	59
Tabelle 3.5-9: Andere Anomalien der Nieren – Ektope Niere, keine Diskrepanz.....	59
Tabelle 3.5-10: Andere Anomalien der Nieren – Nierenhypoplasie, keine Diskrepanz.....	60
Tabelle 3.5-11: Andere spezifische Anomalien von Blase und Urethra – Megaureter, keine Diskrepanz.....	61
Tabelle 3.5-12: Andere spezifische Anomalien von Blase und Urethra – Stenose des Ureters, keine Diskrepanz	61
Tabelle 3.6-1: Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, major defects, Übersicht.....	62
Tabelle 3.6-2: Arthrogryposis, keine Diskrepanz	63
Tabelle 3.6-3: Bauchwanddefekte - Bauchdeckenaplasiesyndrom, keine Diskrepanz	63
Tabelle 3.6-4: Bauchwanddefekte - Exomphalus, keine Diskrepanz.....	64
Tabelle 3.6-5: Bauchwanddefekte - Gastroschisis, keine Diskrepanz	64
Tabelle 3.6-6: Chondrodysplasie, keine Diskrepanz.....	65
Tabelle 3.6-7: Osteodystrophie, keine Diskrepanz	65
Tabelle 3.6-8: Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität, keine Diskrepanz	66
Tabelle 3.6-9: Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität, keine Diskrepanz	67
Tabelle 3.6-10: Trigonocephalie, keine Diskrepanz	67
Tabelle 3.6-11: Zwerchfellhernie, keine Diskrepanz	68
Tabelle 3.6-12: Sonstige näher bezeichnete Fehlbildungssyndrome - Pena-Shokeir-Syndrom, keine Diskrepanz	68
Tabelle 3.6-13: Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, minor defects, Übersicht.....	69
Tabelle 3.6-14: Pes equinovarus, keine Diskrepanz	70
Tabelle 3.6-15: Pes adductus, Diskrepanz	72
Tabelle 3.6-16: Polydaktylie, keine Diskrepanz	74
Tabelle 3.6-17: Syndaktylie, keine Diskrepanz	76
Tabelle 3.7-1: Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, major defects, Übersicht	78
Tabelle 3.7-2: Isolierte Gaumenspalte, keine Diskrepanz.....	79

Tabelle 3.7-3: Isolierte Lippenspalte, keine Diskrepanz	79
Tabelle 3.7-4: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, keine Diskrepanz	80
Tabelle 3.8-1: Fehlbildungen des Atmungssystems, major defects, Übersicht.....	81
Tabelle 3.8-2: Zystisch adenoide Malformation der Lunge, keine Diskrepanz	82
Tabelle 3.8-3: Lungensequester, keine Diskrepanz.....	82
Tabelle 3.8-4: Fehlbildungen des Atmungssystems, minor defects, Übersicht	83
Tabelle 3.8-5: Hypoplasie oder Dysplasie der Lunge, keine Diskrepanz	84
Tabelle 3.9-1: Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals, major defects, Übersicht .	85
Tabelle 3.9-2: Anophthalmus, keine Diskrepanz	85
Tabelle 3.9-3: Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals, minor defects, Übersicht .	86
Tabelle 3.9-4: Laterale Halszysten, keine Diskrepanz	86
Tabelle 3.10-1: Fehlbildungen des Genitalsystems, minor defects, Übersicht	88
Tabelle 3.11-1: Sonstige Neoplasien, major defects, Übersicht.....	89
Tabelle 3.11-2: Abdomineller Tumor, keine Diskrepanz	90
Tabelle 3.11-3: Mediastinales Teratom, keine Diskrepanz.....	90
Tabelle 3.11-4: Angeborener Tumor der Niere, nicht näher bezeichnet, keine Diskrepanz....	90
Tabelle 3.11-5: Rhabdomyome des Herzens, keine Diskrepanz.....	90
Tabelle 3.11-6: Sacrococcygeales Teratom, keine Diskrepanz.....	90
Tabelle 3.11-7: Sonstige Neoplasien, minor defects, Übersicht	91
Tabelle 3.11-8: Neoplasie der Zunge, keine Diskrepanz	91
Tabelle 3.12-1: Sonstige Anomalien, minor defects, Übersicht	92
Tabelle 3.12-2: Lymphangiom, keine Diskrepanz	93
Tabelle 3.14-1: Chromosomenanomalien, major defects, Übersicht	99
Tabelle 3.14-2: Triploidie, keine Diskrepanz.....	99
Tabelle 3.14-3: Trisomie 13, keine Diskrepanz	100
Tabelle 3.14-4: Trisomie 18, keine Diskrepanz	100
Tabelle 3.14-5: Trisomie 21, keine Diskrepanz	103
Tabelle 3.14-6: Turner-Syndrom, keine Diskrepanz.....	104
Tabelle 3.14-7: andere Chromosomenanomalien, X- oder Y-chromosomal, keine Diskrepanz	104
Tabelle 3.14-8: Strukturelle Chromosomenanomalien, keine Diskrepanz.....	105
Tabelle 3.16-1: Prävalenz pathologischer Befunde post partum.....	109
Tabelle 3.16-2: Erkennung pathologischer Befunde von major defects unter Berücksichtigung des Organsystems	110
Tabelle 3.16-3: Fetales Outcome nach pränataler Diagnosestellung "major defect"	110
Tabelle 3.16-4: Erkennung pathologischer Befunde von minor defects unter Berücksichtigung des Organsystems	111
Tabelle 4.2-1: Diagnose post partum unter Berücksichtigung der Indikation	114
Tabelle 4.2-2: Methodik der Vergleichsstudien – Kollektiv, Untersucher und Geräte.....	115
Tabelle 4.2-3: Methodik der Vergleichsstudien – Fetales Outcome	118
Tabelle 4.3-1: Prävalenzen und Sensitivitäten der Vergleichsstudien	119
Tabelle 4.4-1: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Nervensystems	120
Tabelle 4.4-2: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Kreislaufsystems	122
Tabelle 4.4-3: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Verdauungssystems	124
Tabelle 4.4-4: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Harnsystems	126
Tabelle 4.4-5: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Muskel-Skelett- Systems.....	127
Tabelle 4.4-6: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten .	129

Tabelle 4.4-7:	Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Atmungssystems.....	130
Tabelle 4.4-8:	Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildung von Augen, Ohren, Gesicht und Hals	131
Tabelle 4.4-9:	Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Genitalsystems	132
Tabelle 4.4-10:	Vergleichsliteratur für die Erkennung von Chromosomenanomalien	135
Tabelle A 1:	unbekanntes Outcome nach auffälligem Ultraschall - Detail.....	147
Tabelle A 2:	Indikationen: low risk – sonstige anamnestische Risikofaktoren, Detail.....	148
Tabelle A 3:	Indikationen: medium risk - anamnestisch bezogen auf Fehlbildungen	148
Tabelle A 4:	Indikationen: high risk - sonstige fetale Auffälligkeiten.....	148
Tabelle A 5:	Klassifikation des Ultraschallbefundes - Detail	149
Tabelle A 6:	Anomalien, nicht weiter berücksichtigt	150
Tabelle A 7:	Keine neonatalen Auffälligkeiten, nach pränatal auffälligem Ultraschall, sonstige und pränatale minor defects	151
Tabelle A 8:	Klassifikation Outcome: Detailauflistung Abbrüche und fetal loss, ohne Vorliegen von Fehlbildungen.....	152
Tabelle A 9:	Vergleichsliteratur; nicht berücksichtigte Anomalien.....	153

Verzeichnis der Abkürzungen

Amnio	Amniozentese
ASD	Atriumseptumdefekt
AV-Koronarfistel	Arteriovenöse Koronar fistel
AVSD	Atrioventrikulärer Septumdefekt
bds.	beidseits
CMV	Cytomegalievirus
CVS	Chorionzottenbiopsie
DEGUM	Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin
DORV	Double outlet right ventricle
ETS	Ersttrimesterscreening
FB	Fehlbildung(en)
FBS	fetal blood sampling (Nabelschnurpunktion)
FW	Fruchtwasser
GA	Gestationsalter
G-BA	gemeinsamer Bundesausschuss
HLHS	Hypoplastisches Linksherzsyndrom
HRST	Herzrhythmusstörung
ICD	International Classification of Diseases
ID	Identifikationsnummer
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
ISTA	Aortenisthmusstenose
IUFT	intrauteriner Fruchttod
IUGR	intrauterine growth retardation (Wachstumsretardierung)
Kombi	Kombination
LJ	Lebensjahr
LKG-Spalte	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
M.	Morbus
NT	Nackentransparenz
OP	Operation
PFO	persistierendes Foramen ovale
pp	post partum
SNA	singuläre Nabelschnurarterie
SS	Schwangerschaft
SSW	Schwangerschaftswoche
TGA	Transposition der großen Gefäße
u.ä.	und ähnliche
U2	Vorsorgeuntersuchung 2
US	Ultraschall
V.a.	Verdacht auf
VSD	Ventrikelseptumdefekt
z.B.	zum Beispiel
Zotte	Chorionzottenbiopsie
Zyst.	zystische

1 Einleitung

Nach den Richtlinien des gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“, zuletzt geänderte Fassung vom 18.02.2010) sollen durch die ärztliche Betreuung „mögliche Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter und Kind abgewendet sowie Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkannt und der Behandlung zugeführt werden“ [Absatz 1. der Mutterschaftsrichtlinien]. Nach erstmaliger Einführung der Mutterschaftsrichtlinien 1965^{8, 49} sind, neben umfangreichen Änderungen die serologischen Marker und Infektionserhebungen betreffend, seit 1995 drei Ultraschallzeitpunkte zur Diagnostik fetaler und fetomaternaler Auffälligkeiten festgelegt³³. Ultraschall als Screeningmethode zu verwenden fand bereits seit dem Jahre 1980 Anwendung, wobei sich die gewählten Zeiträume auf die 16.-20. und 32.-36. Schwangerschaftswoche beschränkten. 1995 erweiterte sich das Spektrum um die Sonographie in der 9.-12. Schwangerschaftswoche und die oben genannten Zeiträume wurden modifiziert. Heute findet das 2. Screening zwischen der 19.-22. und das 3. Screening während der 29.-32. Schwangerschaftswoche statt. Neben den ursprünglichen Zielen, die heute in etwa dem Leistungskatalog des ersten Screenings entsprechen³⁰, ist in den letzten Jahren die sonographische Fehlbildungsdiagnostik immer weiter in den Vordergrund gerückt²⁷. Um eine effiziente und wirtschaftliche Diagnostik zu ermöglichen wurde in Deutschland 1982 das von Hansmann entwickelte „Mehrstufenkonzept“²⁹ umgesetzt und mehrfach durch die „deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin“ (DEGUM) modifiziert. Die DEGUM ermöglicht, unter anderem durch verschiedene Arbeitskreise und Unterteilung in einzelne Fachdisziplinen, neue Erkenntnisse durch Nutzung des Ultraschalls in der Praxis zu erlangen und die Ausbildung der Untersucher dem neuesten Stand der Forschung anzupassen. Das Mehrstufenkonzept beschreibt eine Arbeitsteilung auf drei Stufen, in der je nach Qualifikation des Untersuchers unterschiedliche Anforderungen an den Umfang der Biometrie und die sonoanatomische Darstellung des Feten gestellt werden. Die I. Stufe soll das Screening durchführen und Hinweise auf Störungen der fetalen Entwicklung erkennen können. Auffällige Befunde werden durch Überweisung der Schwangeren an die II. oder III. Stufe kontrolliert und weiter abgeklärt. Zur Einsicht in die Anforderungen der Zertifizierung für die genannten Stufen sei hier auf die jeweils aktuelle Zertifizierungsversion verwiesen, die über die Internetseiten der DEGUM abgerufen werden können (www.degum.de; Mehrstufenkonzept und Zertifizierung in der Gynäkologie).

Im Hinblick auf die Darstellbarkeit fetaler Anomalien hat sich in der Vergangenheit das umfassende Ultraschallscreening im zweiten Trimenon als bestmöglicher Zeitpunkt herauskristallisiert²⁷, welches auch im Rahmen dieser Arbeit Bestandteil der Betrachtung sein soll. Im Laufe der Jahre haben verschiedene Studien uneinheitliche Ergebnisse für die Detektionsraten von Fehlbildungen ermittelt, welche in einer von Levi 2002 erschienenen Publikation³⁸ vergleichend zusammengefasst wurden. Unterschiedliche Ergebnisse sind zum einen auf unterschiedliche Qualität der Geräte und die voneinander abweichende Qualifikation der Untersucher zurückzuführen, zum anderen entstanden durch uneinheitliche Klassifikation und Gewichtung von Anomalien Schwierigkeiten in der Vergleichbarkeit^{30, 32}. Da die Weiterentwicklung der Ultraschalldiagnostik und die umfassendere Ausbildung der Untersucher in den letzten zwanzig Jahren eine genauere Begutachtung und Beurteilung des Feten erlauben, sollen im Rahmen dieser Arbeit ältere Vergleichsstudien^{3, 6, 9, 12-14, 17, 23, 28, 31, 39, 40, 45, 48, 50, 52} an dieser Stelle lediglich erwähnt werden.

Aufgrund dieser Weiterentwicklung erhoffen sich Gynäkologen ein größeres Spektrum an Fehlbildungen bereits pränatal beurteilen zu können und weitere Leitlinien zur optimalen Darstellbarkeit der einzelnen Organsysteme zu entwerfen. Die schwangere Patientin und ihr Partner erwarten eine möglichst umfassende Diagnostik bezüglich eventuell vorliegender Auffälligkeiten des Feten^{2, 22, 34} und eine Reduktion der Angst, dass ihr noch ungeborenes Kind mit einer angeborenen Fehlbildung zur Welt kommen könnte^{2, 15, 18, 24}. Diesbezüglich ist es wichtig, den Patientinnen möglichst konkrete Informationen über die diagnostische Effizienz des Ultraschalls bereits vor Durchführung der Untersuchung zu erläutern und anschließend eine eingehende Beratung über das bestehende Restrisiko für das Vorliegen einer Anomalie des Kindes zu gewährleisten.

Da jedes Land seine eigenen Screeningverfahren und Leitlinien während der Schwangerschaft entwickelt und definiert hat, bleibt die Vergleichbarkeit publizierter Studien auf internationalem Niveau nach wie vor schwierig. Auch in Deutschland wurden unterschiedliche Angaben hinsichtlich der Detektionsraten von Fehlbildungen veröffentlicht. Während die Studie von Queißer-Luft et al. 2002 die Prävalenzen von Fehlbildungen mit Hilfe des aktiven Mainzer Geburtenregisters erhoben hat, existiert keine deutsche Studie, die einen Vergleich aus pränatal sonographischer Sicht ermöglicht.

Ziel dieser Arbeit ist es, Detektionsraten von fetalen Anomalien mittels Ultraschall im zweiten Trimenon in einem Patientenkollektiv eines Level III-Zentrums in Deutschland zu ermitteln und somit zentrumsspezifische Zahlen für die Beratung der Schwangeren bezüglich Prävalenz und Entdeckungsrate von Fehlbildungen darzustellen.

Um dies zu ermöglichen, wurde die Analyse aller in der Praxis Praenatal-Medizin und Genetik Düsseldorf durchgeführten Ultraschalluntersuchungen der Jahre 2004 und 2005 vorgenommen, die in dem definierten Zeitfenster der 17+0 bis 24+6 Schwangerschaftswoche einen Ultraschall durchführen ließen. Um eine möglichst gute Vergleichbarkeit der Fehlbildungsklassifikation zu ermöglichen, erfolgte die Einteilung der Fehlbildungen in Anlehnung an die von Grandjean et al. 1999 durchgeführte Eurofetusstudie ²⁵. Neben der Darstellung der aufgetretenen Pathologien in dem hier berücksichtigten Kollektiv erfolgt die jeweilige Berechnung der Prävalenz und Sensitivität, welche anschließend anhand aktueller internationalen Studien ^{10, 19, 25, 35, 37, 42, 47} diskutiert werden.

2 Materialien und Methoden

2.1 Patientenkollektiv

Der in dieser Arbeit berücksichtigte Zeitrahmen umfasst Ultraschalluntersuchungen, die zwischen dem 01.01.2004 und dem 31.12.2005 in der Praxis Praenatal-Medizin und Genetik Düsseldorf durchgeführt wurden. Das Gestationsalter lag zum Untersuchungszeitpunkt zwischen der 17+0 bis 24+6 Schwangerschaftswoche. Von den ursprünglich 13663 durchgeführten Untersuchungen mussten 273 aufgrund der unten genannten Ausschlusskriterien exkludiert werden, so dass das berücksichtigte Patientenkollektiv dieser Arbeit 13390 Patientinnen umfasst. In Bezug auf den oben genannten Untersuchungszeitraum ergibt sich für das Gestationsalter bei Durchführung der Untersuchung folgende Verteilung

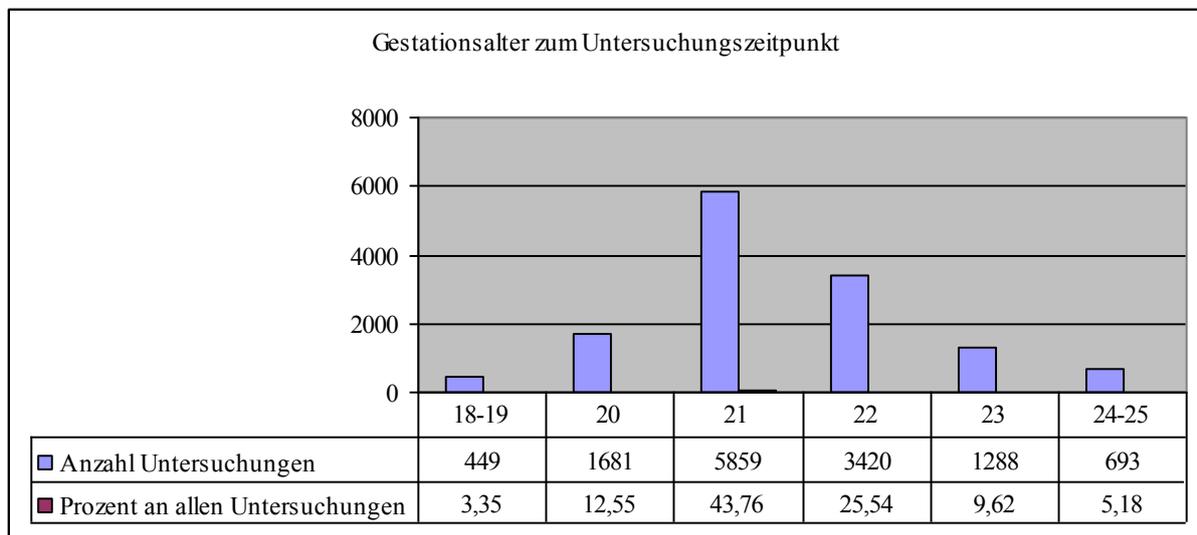


Abbildung 1: Gestationsalter zum Untersuchungszeitpunkt

Das durchschnittliche Gestationsalter bei Durchführung des Ultraschalls entsprach der 21. Schwangerschaftswoche.

Die Verteilung des Alters unter allen Patientinnen lässt sich Abbildung 2 entnehmen. Das mittlere Alter der Patientinnen zum Untersuchungszeitpunkt lag bei 32,5 Jahren.

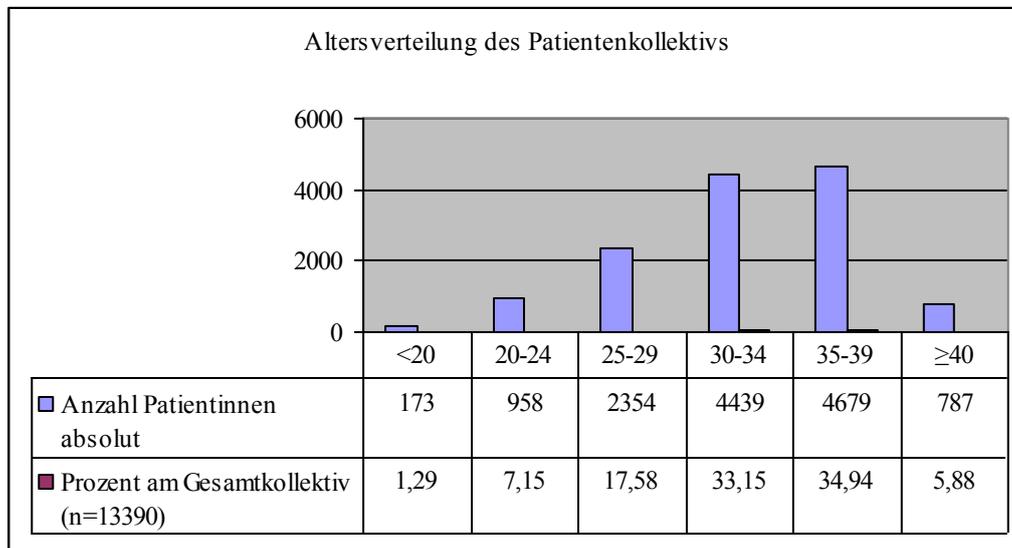


Abbildung 2: Altersverteilung des Patientenkollektivs

2.2 Ein- und Ausschlusskriterien

Folgende Kriterien mussten zum Einschluss in die Studie erfüllt werden:

- 1) Intakte Einlingsgravidität zum Zeitpunkt der Untersuchung
- 2) Gestationsalter des Feten zwischen der 17+0 und 24+6 Schwangerschaftswoche
- 3) Zum Zeitpunkt der Auswertung vorhandene Informationen über den Ausgang der Schwangerschaft.

Von der untersuchten Gruppe ausgeschlossen wurden demnach intrauterine Tode (IUFT), die zum Untersuchungszeitpunkt diagnostiziert wurden und fehlende Informationen zum Schwangerschaftsausgang.

Ausschlussgrund	Anzahl
IUFT zum Untersuchungszeitpunkt	8
Keine Information nach auffälligem Ultraschall *	36
Keine Information nach unauffälligem Ultraschall	229
Gesamtergebnis	273

Tabelle 2.2-1: Studienausschluss

Der in der Tabelle 2.2-1 aufgeführte Ausschlussgrund „Keine Information nach auffälligem Ultraschall * “ wurde gesondert betrachtet, um zu analysieren, ob bestimmte pränatale Diagnosen überdurchschnittlich häufig zu fehlender Mitteilung des Schwangerschaftsausgangs führen. Die folgende Tabelle zeigt eine dem Gesamtkollektiv entsprechende Verteilung der pränatalen Auffälligkeiten bei Patientinnen ohne mögliche Erhebung des Outcomes nach auffälligem Befund.

Pränatale Auffälligkeiten ohne Outcome	Anzahl
Fetomaternale Einheit	8
Major defect	3
Minor defect	14
Präexistierende maternale Erkrankung	2
Softmarker	7
Wachstumsauffälligkeit	2
Gesamtergebnis	36

Tabelle 2.2-2: Pränatal gestellte Diagnosen bei fehlendem Outcome

Eine gesonderte Analyse dieser Fälle findet sich unter Berücksichtigung der detaillierten Diagnose und des Gestationsalters bei Darstellung im Anhang (Tabelle A 1).

2.3 Untersuchungsindikationen

Wie bereits in der Einleitung erwähnt, gibt es verschiedene Gründe eine detaillierte pränatale Beratung und Untersuchung durchführen zu lassen. Im Rahmen dieser Arbeit wurde jede Ultraschallindikation bewertet und in ein eigens erarbeitetes Schema eingeordnet. Dieses Schema soll eine Einteilung darstellen, die im Vorfeld der Untersuchung ein vermutetes Risiko für eine Auffälligkeit widerspiegelt. Ein solches Risiko wird durch verschiedene unten beschriebene Merkmale beeinflusst und anschließend die Zuordnung in eine von drei möglichen Gruppen vorgenommen.

Die am meisten Patientinnen umfassende Gruppe stellt die „low risk“-Gruppe von bislang unauffälligen Schwangerschaftsverläufen dar, bei denen aufgrund des Alters der Mutter über 35 Lebensjahren oder sonstigen anderen Risikofaktoren, wie etwa präexistierenden maternalen Erkrankungen, eine erweiterte Untersuchung empfohlen wird. Dieser Gruppe zugehörig sind auch die zahlreichen Fälle von Schwangeren, die aufgrund ihres Alters unter 35 Jahren keinem Risikokollektiv angehören, sich aber aufgrund von Fehlbildungsängsten dazu entschieden haben, eine pränatale Diagnostik durchführen zu lassen.

Als „medium risk“ eingestuft werden Schwangerschaften, die bislang unauffällig verliefen und in deren Anamnese, bezogen auf vorangegangene Graviditäten, Eltern- oder Verwandtenanamnese, ein statistisch erhöhtes Risiko für das Auftreten von Fehlbildungen vorliegt. Hier werden alle Fehlbildungen, die anamnestisch zu eruieren sind, möglichst detailliert dokumentiert.

Die dritte Kategorie „high-risk“ umfasst jegliche Auffälligkeiten der aktuell vorliegenden Schwangerschaft. Diese enthält einerseits von dem zuweisenden Gynäkologen beschriebene Fehlbildungen, andererseits aber auch vermutete Fehlbildungen, die durch einen auf diesem Gebiet spezialisierten Kollegen beurteilt werden sollen. Auffälligkeiten, die keiner Fehlbildung entsprechen, allerdings einer weiteren Abklärung bedürfen (z.B. Polyhydramnion u.ä.), sind ebenfalls Bestandteil dieser Gruppe.

Die folgende Tabelle zeigt die Zuordnung und Häufigkeit der Indikationen zu den oben genannten Kategorien. Eine detaillierte Auflistung der beinhalteten Auffälligkeiten der mit * gezeichneten Untergruppen findet sich im Anhang (Tabellen A 2 bis A 4).

Risikogruppe	Indikation	Anzahl
Low risk		11415
	maternale Angst	4594
	maternales Alter >35 LJ	4324
	sonstige anamnestische Risikofaktoren *	2497
Medium risk		1257
	anamnestisch bezogen auf Fehlbildungen *	1257
High risk		718
	beschriebene Fehlbildung	457
	sonstige fetale Auffälligkeiten *	261
Gesamtergebnis		13390

Tabelle 2.3-1: Indikationsbewertungen

2.4 Untersucher, Geräte und Untersuchungshergang

Wie in verschiedenen Studien^{30, 32} beschrieben, sind Detektionsraten unter anderem von der Erfahrung des Untersuchers und der Qualität der Ultraschallgeräte abhängig. Die Anzahl der Untersucher beträgt in dem hier berücksichtigten Zeitraum elf Ärzte. Alle Untersucher der Praxis für pränatale Medizin und Genetik Düsseldorf verfügen über eine Facharztanerkennung im Bereich der Gynäkologie und Geburtshilfe sowie mindestens einer Qualifikation entsprechend der DEGUM Stufe II.

In allen Fällen wurde ein transabdominaler Ultraschall durchgeführt, wobei folgende hochauflösende Ultraschallgeräte der strukturierten Darstellung des Feten dienten.

Ultraschallgeräte	Anzahl Untersuchungen
Acuson Sequoia	511
General Electric Logiq 9	82
GE Voluson	10485
Philips HDI 5000 SonoCT	970
Siemens Antares	1318
Toshiba Aplio	24
Gesamtergebnis Untersuchungen	13390

Tabelle 2.4-1: Ultraschallgeräte

Der angesetzte Untersuchungszeitrahmen pro Patientin lag bei 30 Minuten, konnte jedoch abhängig von dem jeweilig vorliegenden Befund, wie etwa bei schwierigen Sichtbedingungen oder nicht optimaler Kindslage, überschritten werden. Die hausinternen Richtlinien zu Untersuchungshergang, Dokumentation der Ergebnisse und Patientinnenaufklärung wurden auf Basis der definierten Qualitätsanforderungen der DEGUM II erarbeitet⁴¹.

Als Untersuchungsstandard wurden folgende Arbeitsschritte festgelegt:

- I. Überprüfung der Indikation der bevorstehenden Untersuchung und Anamnese durch den behandelnden Arzt.
- II. Aufklärung der Patientin über Ziele der Untersuchung, Zuverlässigkeit der jeweiligen Ultraschallbefunde und Grenzen der diagnostischen Möglichkeiten.
- III. Allgemeine Sonographiekriterien (Quelle: Merz, 2002)

Anzahl der Feten
Vitalität
Fruchtwassermenge: quantitativ und qualitativ
Anzahl der Nabelschnurgefäße
Plazenta: Sitz, Struktur und Dicke

Tabelle 2.4-2: allgemeine Sonographiekriterien

IV. Erhebung der Biometriedaten (Quelle: Merz, 2002)

Kopf	
	Biparietaler Kopfdurchmesser
	Frontookzipitaler Kopfdurchmesser
	Kopfumfang
	Zerebellum-Transversal-Durchmesser
Rumpf	
	Abdomen-Transversaldurchmesser
	Abdomen-Sagittaldurchmesser
	Abdomenumfang
Extremitäten	
	Femur + Tibia oder Fibula
	Humerus + Radius oder Ulna

Tabelle 2.4-3: Biometriekriterien

V. Beurteilung der Sonoanatomie (Quelle: Merz, 2002)

Kopf		
	Kontur	Außenkontur im Planum frontooccipitale
	Innenstrukuren	Hirnseitenventrikel
		Plexus chorioideus
		Zerebellumkontur
Gesicht		
	Seitenprofil	
	Aufsicht Mund/Nasenbereich	
Nacken/Hals		
	Kontur	
Wirbelsäule		
	Sagittaler Längsschnitt	
	Hautkontur über der Wirbelsäule	
Thorax		
	Lunge	Struktur
	Herz	Frequenz und Rhythmus
		Einschätzung von Größe, Form und Position
		Vierkammerblick
		Links- und rechtsventrikulärer Ausflusstrakt
	Zwerchfell	Kuppelkontur im Längsschnitt
Abdomen		
	Kontur	
	Leber	Topographie und Struktur
	Magen	Topographie
	Darm	Echogenität
Urogenitaltrakt		
	Niere	Topographie und Struktur
	Harnblase	Topographie und Struktur
Extremitäten		
	Arme und Beine	
	Hände und Füße	(ohne differenzierte Darstellung der Finger und Zehen)

Tabelle 2.4-4: Kriterien der Sonoanatomie

VI. Dokumentation der oben genannten biometrischen und sonoanatomischen Daten sowie Dokumentation der Sichtbedingungen.

VII. Im Falle einer diagnostizierten Pathologie erfolgt das Aufklärungsgespräch mit Erläuterung von möglicher Ursache, Art und Prognose der Erkrankung. Der Untersucher empfiehlt unter Einbeziehung des Patientenwunsches das anschließend folgende Behandlungsprozedere. Je nach Befund umfasst das weitere Vorgehen Verlaufskontrollen, Geburtsplanung sowie prä- und postnatale Therapien in Zusammenarbeit mit Fachpersonal aus anderen Disziplinen. Entspricht die jeweilige Auffälligkeit einer schwerwiegenden Pathologie, die aufgrund von fetaler oder maternaler Gesundheitsschädigung die Option eines Schwangerschaftsabbruches ergibt, erfolgt die Aufklärung und Beratung der Patientin nach §2a des Schwangerschaftskonfliktgesetzes.

2.5 Klassifikation der Untersuchungsergebnisse

Die Ergebnisse jeder Untersuchung werden mittels des Dokumentationssystems ViewPoint Database erfasst. Während des Ultraschalls werden sowohl Bilder und Videos als auch ermittelte Messdaten direkt in das digitale Bildspeicherprogramm übertragen. Dies ermöglicht dem Untersucher einen genauen Vergleich der individuellen Patientendaten mit Perzentilenkurven und Normbereichen und schlussendlich eine zusammenfassende Beurteilung der Entwicklung des Kindes.

Im Rahmen der Begutachtung von Organsystemen müssen diese zunächst als „nicht untersucht“, „unauffällig“ oder „auffällig“ gekennzeichnet werden. Bei Vorliegen eines auffälligen Befundes wird die entsprechende Anomalie in einer weiteren Untermaske so detailliert wie möglich dokumentiert, um anschließende Kontrollen und postnatale Befunde vergleichbar zu machen. Eine die gesamte Untersuchung beurteilende Diagnose wird über standardisierte Befundvorschläge beschrieben, kann aber falls nötig eigenhändig angepasst werden.

Im Zuge der Auswertung der Ultraschallbefunde wurde sowohl jeder mögliche Unterpunkt der entsprechenden Masken als auch das abschließend beurteilende Diagnosefeld bewertet und in ein eigens erarbeitetes Schema eingeordnet. Bei vorliegender Auffälligkeit wurde diese einer der folgenden Gruppen zugeordnet.

Ultraschallbefund
Fetale Erkrankung *
Fetomaternale Einheit *
Major defect
Minor defect
Präexistierende maternale Erkrankung *
Softmarker *
Unauffällig
Verdacht auf major defect
Verdacht auf minor defect
Wachstumsauffälligkeit *

Tabelle 2.5-1: Klassifikation des Ultraschallbefundes

Da sich diese Arbeit in erster Linie auf die Detektionsraten von Fehlbildungen im zweiten Trimenon bezieht, werden alle Auffälligkeiten, die nicht der Klassifikation „major-, minor-, Verdacht auf major- oder Verdacht auf minor defect“ entsprechen, im Folgenden nicht weiter analysiert. Eine detaillierte Auflistung der in den mit * gekennzeichneten Gruppen zusammengefassten Auffälligkeiten findet sich jedoch im Anhang (Tabelle A 5).

Fehlbildungen wurden im ersten Schritt der Analyse einer der vier Kategorien „major defect, minor defect, Verdacht auf major defect oder Verdacht auf minor defect“ zugeordnet. Als „major defect“ bezeichnet man Auffälligkeiten, die unbehandelt zu schweren Beeinträchtigungen oder trotz bestmöglicher postnataler Therapie zum Tod des Neugeborenen führen können ³⁷. Im Gegensatz dazu sind „minor defects“ Fehlbildungen, die auch unbehandelt nicht zu starken Einschränkungen der Gesundheit des Kindes führen ³⁷. Die Zuordnung einer bestimmten Fehlbildung zu der entsprechenden Kategorie erfolgte in Anlehnung an die Eurofetusstudie ²⁵. Sollte zum Zeitpunkt der Untersuchung der Verdacht auf das Vorliegen einer schwerwiegenden Fehlbildung (major defect) geäußert worden sein, so wurde im Rahmen dieser Arbeit für diese Fälle überprüft, ob eine weiterführende im Hause durchgeführte Diagnostik die Vermutung bestätigen oder negieren konnte. Für das weite Feld der minor defects wurden Verdachtsfälle der Vollständigkeit halber als solche gelistet, aufgrund der Anzahl und Relevanz in Bezug auf den weiteren Schwangerschaftsverlauf allerdings nicht weiterverfolgt.

Wie auch im Bereich der Auswertung des fetalen Outcomes wird in der weiteren Betrachtung bei Vorliegen mehrerer Anomalien des Feten die schwerwiegendste Fehlbildung als Hauptdiagnose genannt und die Diskrepanzbewertung bezüglich dieser Diagnose vorgenommen.

Major und minor defects wurden im darauf folgenden Schritt in Anlehnung an die International Classification of Diseases ²⁶ und die Eurofetusstudie ²⁵ der Einteilung in Organsysteme und Auffälligkeitsgruppen unterzogen.

Organsystem
Fehlbildungen des Nervensystems
Fehlbildungen des Kreislaufsystems
Fehlbildungen des Verdauungssystems
Fehlbildungen des Harnsystems
Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems
Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
Fehlbildungen des Atmungssystems
Fehlbildungen von Augen, Ohren, Gesicht oder Hals
Fehlbildungen des Genitalsystems
Sonstige Fehlbildungen
Hydrops fetalis
Chromosomenanomalien

Tabelle 2.5-2: Einteilung der Organsysteme und Auffälligkeitsgruppen

Als letzte und für die detaillierte Analyse wichtigste Information wurde die genaue Bezeichnung der Fehlbildung erfasst. Anhand der ausführlichen Beschreibung der vorliegenden Pathologie konnte im weiteren Verlauf der Arbeit ein Vergleich zwischen pränataler Diagnose und postnatalem Befund des Neugeborenen vorgenommen werden.

2.6 Fetales Outcome

Die Informationserhebung zum Schwangerschaftsausgang wurde je nach Aufwand der Datengewinnung in drei Outcome-Stufen eingeteilt.

Outcome-Stufe A

Alle Patientinnen erhielten im Anschluss an die Ultraschalluntersuchung eine Rückmeldekarte mit der Bitte, diese möglichst zeitnah zum Geburtstermin ausgefüllt zurückzusenden. Die auf der Karte enthaltenen Informationsanfragen umfassen:

Geschlossene Fragen, das heißt durch ein Kreuz an vorgegebener Stelle zu beantworten:

- in der Praxis durchgeführte Untersuchungen (Ultraschall, Amniozentese)
- Art der Entbindung (Spontangeburt, Sectio caesarea, Vakuum- oder Forcepsentbindung)
- Geschlecht des Kindes

- Blutgruppe und Rhesusfaktor des Kindes (falls bekannt)

Offene Fragen umfassen sowohl den Schwangerschaftsverlauf als auch Angaben zum Kind:

- Komplikationen nach invasiver Diagnostik (falls durchgeführt)
- Sonstige Komplikationen während der Schwangerschaft
- Geburtsdatum des Kindes
- Gewicht, Größe, Kopfumfang und APGAR-Score post partum
- Auffälligkeiten des Kindes nach der Geburt

Alternativ wurden die medizinischen Berichte durch die Entbindungsklinik oder den zuweisenden Gynäkologen zugesandt.

Outcome-Stufe B

Falls die Rückmeldekarte nicht innerhalb von etwa einem halben Jahr nach dem errechneten Geburtstermin des Kindes in der Praxis eingegangen war, wurde versucht, die Patientin telefonisch zu erreichen. War auch dies zu mindestens drei verschiedenen Zeitpunkten nicht möglich, wurde telefonisch oder per Faxanfrage der zuweisende Gynäkologe kontaktiert und um schriftliche Rückmeldung gebeten. Die erfragte Information entsprach den oben genannten Punkten.

Outcome-Stufe C

Mittels Outcome-Stufen A und B konnten etwa 90% der Schwangerschaftsausgänge erfragt werden. Die übrigen 10% konnten lediglich durch die dritte Stufe erhoben werden, so zum Beispiel durch erneutes Anschreiben der Patientin oder durch Anrufe in der von der Patientin angegebenen voraussichtlichen Entbindungsklinik.

2.7 Klassifikation postnataler Pathologien

Der berücksichtigte Zeitrahmen für das Auftreten beziehungsweise die Erkennung einer postnatalen Pathologie erstreckt sich in dieser Arbeit auf den Zeitraum von Geburt bis zu der von den Pädiatern im Krankenhaus durchgeführten U2. Diese findet in der Regel zwischen dem 5. und 6. Tag post partum statt und umfasst Untersuchungen, die schwerwiegende, das Kind beeinträchtigende Fehlbildungen und Auffälligkeiten aufdecken oder ausschließen sollen. Im Falle einer vorliegenden angeborenen Fehlbildung wurde ein gesonderter Bericht der Kinderklinik oder des niedergelassenen Pädiaters angefordert, um eine möglichst genaue

Diagnose des Krankheitsbildes zu erfassen. Anpassungsstörungen und Stoffwechselstörungen wurden im Rahmen der allgemeinen Erfassung des Schwangerschaftsausgangs ebenfalls weiterverfolgt, sind aber nicht Bestandteil dieser Arbeit.

Die Klassifikation der diagnostizierten Fehlbildung wurde, ebenso wie die Einteilung der pränatalen Pathologien, in Anlehnung an die Eurofetusstudie ²⁵ und den ICD-10 Gegenstandskatalog ²⁶ vorgenommen. Bei Vorliegen mehrerer Fehlbildungen wird im Folgenden für die Berechnung von Detektions- und Falsch-positiv-Raten die schwerwiegendste Fehlbildung zu Grunde gelegt. Lagen neben der Hauptdiagnose weitere Auffälligkeiten vor, wurden diese als Nebendiagnosen dokumentiert. Konnte die Kombination der Fehlbildungen einem Syndrom zugeordnet werden, wurde dieses als solches benannt.

Neugeborene wurden als unauffällig post partum klassifiziert, wenn nach der Geburt keine Pathologien festgestellt wurden oder wenn sie Auffälligkeiten aufwiesen, die nicht als angeborene Fehlbildung im engeren Sinne gewertet werden. Als Beispiel sind hier Hüftdysplasien, Hämangiome, Hypospadien, Nondescensus testis und andere zu nennen, deren Auflistung gesondert im Anhang erfolgt (Tabelle A 6).

Bei Vorliegen einer Chromosomenanomalie entspricht diese der Hauptklassifikation post partum.

Aus den oben definierten Kriterien ergeben sich folgende Schritte der Klassifikation des Outcomes:

1) Klassifikation des Gesamtoutcomes

Abbruch *
Anomalie, nicht weiter berücksichtigt *
Fehlbildung post partum
Intrauteriner Fruchttod (IUFT) *
Keine fetalen/neonatalen Auffälligkeiten
Keine neonatalen Auffälligkeiten, nach pränatal auffälligem Ultraschall, sonstige *
Ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum, nach pränatalem major defect
Ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum, nach pränatalem minor defect
Post partum verstorben *
Spätabort *

Tabelle 2.7-1: Klassifikation des Gesamtoutcomes - Allgemein

Eine detaillierte Auflistung der mit * gekennzeichneten Gruppen „Anomalie, nicht weiter berücksichtigt“ (Tabelle A 6) und „keine neonatalen Auffälligkeiten, nach pränatal auffälligem Ultraschall, sonstige“ (Tabelle A 7) befindet sich im Anhang.

Des Weiteren wurden Schwangerschaften, die in einem Abbruch, Spätabort, intrauterinem Tod oder Tod post partum ohne Hinweis auf das Vorliegen von Fehlbildungen endeten, gesondert betrachtet, um zu überprüfen, ob pränatale Hinweiszeichen für einen eventuell auffälligen Schwangerschaftsverlauf bestanden haben. Diese Fragestellung soll nicht weiter Teil der Analyse sein und findet sich daher in Form einer Übersichtsdarstellung im Anhang (Tabelle A 8).

Da das Hauptaugenmerk dieser Arbeit auf der Klassifikation „Fehlbildung post partum“ liegt ergeben sich folgende weitere Schritte:

2) Klassifikation eventuell vorliegender Auffälligkeiten post partum

Keine Auffälligkeit
Major defect
Minor defect
Intrauteriner/neonataler Tod *

Tabelle 2.7-2: Klassifikation eventuell vorliegender Pathologien post partum

Das Unterfeld „intrauteriner/neonataler Tod“ wurde in den Fällen angegeben, die zu Abbrüchen, Spätaborten, intrauterinen Toden oder dem Versterben des Neugeborenen post partum führten, ohne das eine Fehlbildung diagnostiziert werden konnte. In dieser Gruppe enthalten sind neben unauffälligen Sonographiebefunden beispielsweise pränatale Auffälligkeiten der Fruchtwassermenge, Hydrops fetalis oder auffällige Dopplersonographien. Eine vollständige Auflistung aller Diagnosen dieser Fälle findet sich, wie bereits erwähnt, im Anhang (Tabelle A 8).

3) Bei Vorliegen eines major oder minor defects erfolgte die Einteilung in Organsysteme, analog zu dem erarbeiteten Schema für pränatale Pathologien.

Fehlbildungen des Nervensystems
Fehlbildungen des Kreislaufsystems
Fehlbildungen des Verdauungssystems
Fehlbildungen des Harnsystems
Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems
Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
Fehlbildungen des Atmungssystems
Fehlbildungen von Augen, Ohren, Gesicht oder Hals
Fehlbildungen des Genitalsystems
Sonstige Neoplasien
Sonstige Anomalien
Multiple kongenitale Fehlbildungen
Chromosomenanomalien

Tabelle 2.7-3: Einteilung der Organsysteme für postnatal vorliegende Pathologien

- 4) Anschließend wurde die exakte Diagnose der schwerwiegendsten Fehlbildung anhand der ICD-10 Klassifikation ²⁶ dokumentiert und weitere auffällige Befunde als Nebendiagnosen erfasst.

2.8 Definitionen

Um die oben beschriebenen Klassifikationen eines Falles bezogen auf die Gesamtschwangerschaft und ihre Bewertung im Bereich der Ergebnisdarstellung zu ermöglichen, soll an dieser Stelle die Definition einiger Begrifflichkeiten erfolgen.

Unter einer „pränatal bekannten Pathologie“ versteht man eine Auffälligkeit des Neugeborenen, die entweder bereits vorgeburtlich zu eindeutiger sonographischer Darstellung gebracht werden konnte oder deren Vorliegen mit einer dargestellten pränatalen Auffälligkeit in einem eindeutigen Zusammenhang steht. So entspricht beispielsweise eine post partum diagnostizierte obstruktive Uropathie keiner Diskrepanz, wenn pränatal die Diagnose einer Hydronephrose gestellt wurde. Eine Pathologie wird in diesen Fällen als „erkannt“ klassifiziert, obwohl die eigentlich verursachende Fehlbildung als solche nicht dargestellt werden konnte. Pränatal bekannte Pathologien entsprechen im Rahmen dieser Arbeit in allen Fällen der Klassifikation „keine Diskrepanz“.

Diskrepanzen können sich in zwei Formen darstellen. In den meisten Fällen sind es Auffälligkeiten des Neugeborenen, die zu dem berücksichtigten Ultraschallzeitpunkt nicht diagnostiziert wurden, wodurch die Patientin mit einem „falsch negativen“ Befund entlassen wurde. Da sich die Diskrepanzbewertung in dieser Arbeit auf einen beschränkten Zeitraum bezieht, ist nicht auszuschließen, dass eine Fehlbildung zu einem späteren Zeitpunkt durchaus zur Darstellung hätte gebracht werden können.

Die kleinere der beiden Gruppen von möglichen Diskrepanzen entspricht den „falsch positiven“ Befunden, in denen eine Fehlbildung zum Ultraschallzeitpunkt beschrieben wurde, welche post partum allerdings nicht bestätigt werden konnte. Für diese Gruppe wurde eine Betrachtung des weiteren Schwangerschaftsverlaufes vorgenommen und geprüft, ob die beschriebene Auffälligkeit bereits während der Schwangerschaft widerrufen werden konnte.

Chromosomenanomalien wurden als „vorgeburtlich bekannt“ klassifiziert, wenn eine Chromosomenanalyse pränatal einen auffälligen Befund erbrachte. Bei nicht durchgeführter invasiver Diagnostik wurde die Bewertung anhand des vorliegenden Ultraschalls

vorgenommen. Waren eindeutige sonographische Hinweiszeichen für das Vorliegen einer Chromosomenanomalie vorhanden und wies der primäre Untersucher ausdrücklich auf ein entsprechend erhöhtes Risiko hin, so wurde auch bei nicht durchgeführter invasiver Diagnostik die Klassifikation einer „bekannten Pathologie“ vorgenommen. In Fällen, in denen ein unauffälliger oder nicht eindeutig zuzuordnender Befund beschrieben wurde, wurde die Gesamtschwangerschaft als Diskrepanz bewertet, unabhängig davon, ob eine invasive Diagnostik empfohlen wurde oder nicht.

Die Prävalenz einer Fehlbildung beschreibt den Anteil aller Feten oder Neugeborenen mit vorliegender Fehlbildung an der Gesamtzahl des Patientenkollektivs. Das Patientenkollektiv setzt sich aus Lebendgeburten, Schwangerschaftsabbrüchen und spontanen Verlust des Feten zusammen.

Sensitivität wird definiert als Anzahl der richtig positiv diagnostizierten Fehlbildungen geteilt durch die Anzahl aller Feten und Neugeborenen mit Vorliegen der entsprechenden Fehlbildung ($\text{Anzahl richtig positiver} / (\text{Anzahl richtig positiver} + \text{Anzahl falsch negativer})$).

3 Ergebnisse

3.1 Einleitung

Entsprechend der Fragestellung bezüglich der Darstellbarkeit von Fehlbildungen wird die jeweilige Schwangerschaft in erster Linie anhand ihres Outcomes beurteilt. Sollten pränatal diagnostizierte major defects nach der Geburt des Kindes widerlegt worden sein, entsprechen diese den falsch positiven Diskrepanzen und werden gesondert in Kapitel 3.15 aufgeführt.

Im Rahmen dieses Patientenkollektivs wurde bei 117 Schwangerschaften ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen, wovon 31 Fälle (26,5%) aufgrund von Chromosomenanomalien und 77 Fälle (65,8%) wegen sonographisch diagnostizierter major defects durchgeführt wurden. In sieben Schwangerschaften lagen schwerwiegende Diagnosen wie Anhydramnion (5 Fälle), Hydrops fetalis (1 Fall) und eine fetale Infektion (1 Fall) vor, welche nach ausführlicher Beratung zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft führten. Bei lediglich zwei Patientinnen war zu dem pränatal untersuchten Zeitpunkt dieser Arbeit keine Auffälligkeit nachzuweisen und die Gründe eines Schwangerschaftsabbruches konnten nicht ermittelt werden (s. auch Tabelle A 8).

Die unten aufgeführte Tabelle fasst die drei Rubriken „Spätabort“, „Intrauteriner Fruchttod“ und „verstorben post partum“ des Gesamtoutcomes unter der Klassifikation „Verstorben“ zusammen. In insgesamt 33 Fällen (25,2%) dieser drei Gruppen war pränatal ein major defect und in 6 Fällen (4,6%) ein minor defect diagnostiziert worden. In 52 Fällen (39,7%) waren andere Auffälligkeit, wie Anhydramnion, fetale Retardierung oder auch auffällige Dopplerwerte, erkennbar. Bei 40 Schwangerschaften (30,5%) war zum Zeitpunkt der Untersuchung keine Auffälligkeit nachweisbar, die einen Hinweis auf einen pathologischen Schwangerschaftsverlauf hätte geben können. Eine gesonderte Auflistung der einzelnen Diagnosen findet sich im Anhang (Tabelle A 8).

98,2% aller Schwangerschaften dieses Patientenkollektivs endeten in einer Lebendgeburt, von denen 87,4% weder zu dem untersuchten pränatalen Zeitpunkt noch post partum eine Auffälligkeit aufwiesen. Die Gruppe der „falsch positiven Fällen“ umfasst 9 Patientinnen, deren pränatale Diagnosen in Kapitel 3.15 gesondert betrachtet werden. Postnatale Anomalien, die im Rahmen dieser Studie nicht weiter berücksichtigt wurden, sind im Anhang in Tabelle A 6 dargestellt. Eine weitere Gruppe, der aufgrund der großen Vielfalt und Anzahl

der Fälle keine weitere Betrachtung zuteil kommt, entspricht den Fällen, die pränatal eine Auffälligkeit aufwiesen, die keinem major defect entsprachen und sich post partum unauffällig darstellten. Diese 1128 Schwangerschaften umfassen zum einen Auffälligkeiten des Feten, wie beispielsweise pränatale minor defects, die post partum weder definitiv bestätigt noch negiert wurden oder Marker. Zum anderen beinhaltet die Rubrik Abweichungen, die den Feten nur indirekt betreffen, wie Auffälligkeiten der fetomaternalen Einheit oder präexistierende maternale Erkrankungen. Eine Gesamtaufzählung der möglichen Diagnosen findet sich im Anhang (Tabelle A 7).

Klassifikation des Gesamtoutcomes - Detail		Anzahl	Prozent
Abbruch		117	0,87
Verstorben *		131	0,98
	Spätabort	22	16,8
	IUFT	57	43,5
	Post partum verstorben	52	39,7
Lebend post partum		13142	98,15
	Keine fetalen/neonatalen Auffälligkeiten	11488	87,4
	Fehlbildung post partum	449	3,4
	Keine Fehlbildung post partum nach pränataler Fehlbildungsdiagnose	9	0,1
	Anomalie, nicht weiter berücksichtigt *	68	0,5
	Keine Fehlbildung post partum nach sonstigem auffälligen Ultraschall *	1128	8,6
Gesamtergebnis		13390	100

Tabelle 3.1-1: Klassifikation des Gesamtoutcomes - Detail

Der folgenden Tabelle ist zu entnehmen, dass bei abschließender Untersuchung 315 major (2,4%) und 281 minor defects (2,1%) diagnostiziert wurden. Beide Gruppen setzen sich sowohl aus Lebendgeburten mit diagnostizierten Pathologien als auch aus allen Fehlbildungen zusammen, die zu intrauterinen beziehungsweise neonatalen Toden oder Abbrüchen führten. Bei 12693 Neugeborenen (94,8%) wurden nach oben genannter Definition von Anomalien post partum keine Fehlbildungen nachgewiesen.

Gruppe Auffälligkeit	Anzahl	Prozent
Keine Auffälligkeiten	12693	94,8
Major defect	315	2,4
Minor defect	281	2,1
Intrauteriner/neonataler Tod *	101	0,8
Gesamtergebnis	13390	100

Tabelle 3.1-2: Gruppe Auffälligkeit

„Intrauteriner/neonataler Tod *“, der nicht auf Fehlbildungen zurückzuführen ist:
 Detaildarstellung im Anhang: Tabelle A 8

Major und minor defects werden in der folgenden Analyse gesondert voneinander betrachtet. Zu Beginn der Darstellung des jeweiligen Organsystems findet sich eine Gesamtübersicht aller Anomalien dieser beiden Untergruppen. Danach erfolgt die detaillierte Analyse der einzelnen Fehlbildungen sortiert nach Diskrepanzen und pränatal bekannten Pathologien. Die bereits bekannten Pathologien sind in vereinfachter tabellarischer Form dargestellt, wohingegen bei vorliegender Diskrepanz eine Einzelfalldarstellung vorgenommen wurde. Hier ist die Information vor allem um die Sichtbedingungen während der Untersuchung und die letztmalig unauffällig sonographische Darstellung ergänzt worden.

Schwangerschaften, in denen eine falsch positive Diagnose oder der Verdacht auf eine Pathologie zum Zeitpunkt der Ultraschalluntersuchung gestellt wurde, finden sich in Kapitel 3.15. Diese Schwangerschaftsverläufe wurden auch über den Zeitpunkt des Feinultraschalls hinaus betrachtet, um zu prüfen, ob die in dem untersuchten Zeitrahmen gestellte Diagnose auch im weiteren Verlauf bestätigt werden konnte oder ob sich auffällige Strukturen zu einem späteren Zeitpunkt unauffällig darstellten.

3.2 Nervensystem

Die in diesem Kollektiv aufgetretenen Fehlbildungen des Nervensystems umfassen ausschließlich Pathologien die als „major defects“ zu werten sind. Die Gesamtanzahl aller Pathologien dieses Organsystems entspricht daher dem Umfang der unten aufgeführten Tabelle 3.2-1 von 49 Fällen, welche 8,2% aller aufgetretenen Fehlbildungen des berücksichtigten Zeitrahmens entsprechen.

3.2.1 Major defects

Die Gesamtübersicht zeigt sieben verschiedene Fehlbildungen, wobei das Auftreten einer Spina bifida mit oder ohne Hydrocephalus aufgrund der unterschiedlichen pränatalen Detektierbarkeit gesondert voneinander betrachtet wird. Spezifische Anomalien des Gehirns und Rückenmarkes sind in dem jeweiligen Abschnitt genauer definiert.

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anencephalus		3	100
	keine Diskrepanz	3	
Encephalocele		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Hydrocephalus		12	75
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	9	
Microcephalus		2	50
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	1	
Spina bifida mit Hydrocephalus		7	100
	keine Diskrepanz	7	
Spina bifida ohne Hydrocephalus		14	85,7
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	12	
Andere spezifische Anomalien des Gehirns		9	55,6
	Diskrepanz	4	
	keine Diskrepanz	5	
Andere spezifische Anomalien des Rückenmarkes		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Gesamtergebnis		49	79,6

Tabelle 3.2-1: Fehlbildungen des Nervensystems, major defect, Übersicht

3.2.1.1 Anencephalus

Eine Anencephalie wurde in diesem Patientenkollektiv in drei Fällen diagnostiziert und jede der Schwangerschaften wurde aus medizinischer Indikation gemäß §218a Abs. 2 StGB abgebrochen.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
146575_1	21	6	low	maternale Angst	Anencephalus	Abbruch
149086_1	22	1	low	maternale Angst	Anencephalus	Abbruch
138239_1	20	1	high	V.a. Auffälligkeit	Anencephalus	Abbruch
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.2-2: Anencephalus, keine Diskrepanz

3.2.1.2 Encephalocele

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
150969_1	18	0	high	V.a. Auffälligkeit	Encephalocele	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.2-3: Encephalocele, keine Diskrepanz

3.2.1.3 Hydrocephalus

Im Falle des Hydrocephalus wurde die Auffälligkeit in 72,7% der Fälle (9/12) bereits pränatal diagnostiziert.

Diskrepanz

Fall-ID	118677_2
GA	21+1
Indikation	low risk; fetomaternale Einheit; tiefer Plazentasitz
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+1
SSW bei Entbindung	35
Outcome	lebend, Hydrocephalus und Hirnblutungen

Fall-ID	138148_1
GA	23+1
Indikation	high risk; fetal: V.a. Pyelektasie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 33+1
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend, V.a. Aquäduktstenose

Fall-ID	40701_4
GA	23+1
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 23+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; leichter Hydrocephalus

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
140438_1	20	2	low	maternale Angst	Hydrocephalus	lebend
166864_1	20	2	low	maternales Alter	Ventrikulomegalie	lebend
137869_1	17	2	high	V.a. Auffälligkeit	Hydrocephalus	Abbruch
139215_1	20	5	high	V.a. Auffälligkeit	Hydrocephalus	Abbruch
142703_1	21	3	high	V.a. Auffälligkeit	Hydrocephalus	Abbruch
142755_1	20	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Hydrocephalus	Abbruch
149862_1	17	6	high	V.a. Auffälligkeit	Hydrocephalus	Abbruch
150656_1	22	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Hydrocephalus	lebend
81147_2	20	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Hydrocephalus	lebend
Gesamtergebnis						9

Tabelle 3.2-4: Hydrocephalus, keine Diskrepanz

3.2.1.4 Microcephalus

Bei zwei aufgetretenen Fällen der Mikrocephalie wurde eine der beiden Fehlbildungen bereits pränatal detektiert. Dies entspricht einer Sensitivität von 50%.

Diskrepanz

Fall-ID	162206_1
GA	21+3
Indikation	low risk; auffälliges ETS
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Mikrocephalus, Epilepsie, einseitige Nierenagenesie (Diskrepanz)

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
65290_2	20	3	low	Konsanguinität	Mikrocephalie	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.2-5: Mikrocephalie, keine Diskrepanz

3.2.1.5 Spina bifida mit Hydrocephalus

Die Spina bifida mit Hydrocephalus war in 100% pränatal darstellbar, wohingegen die genannte Pathologie ohne Vorliegen eines Hydrocephalus in zwei von 14 Fällen pränatal nicht gesehen wurde.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
151300_1	19	3	low	maternales Alter	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
148247_1	17	3	low	Auffälliges ETS	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
157141_1	17	2	low	Auffälliges ETS	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
108525_2	22	6	high	V.a. Auffälligkeit	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
140128_1	18	3	high	V.a. Auffälligkeit	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
143011_1	23	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Spina bifida mit Hydrocephalus	lebend
166095_1	23	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Spina bifida mit Hydrocephalus	Abbruch
Gesamtergebnis						7

Tabelle 3.2-6: Spina bifida mit Hydrocephalus, keine Diskrepanz

3.2.1.6 Spina bifida ohne Hydrocephalus

Die Sensitivität dieser Gruppe entspricht 85,7%, wobei in einem der beiden nicht detektierten Fälle eine Spina bifida occulta vorlag.

Diskrepanz

Fall-ID	140666_1
GA	19+3
Indikation	low risk; CMV-Kontakt in SS
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen dorsoanteriorer Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; verdeckte Spina bifida, Pes planus bds

Fall-ID	157439_1
GA	19+0
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+0
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Spina bifida

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
107773_2	20	5	low	maternale Angst	Spina bifida	Abbruch
150095_1	21	1	low	maternale Angst	Spina bifida	lebend
98470_2	20	1	low	maternale Angst	Spina bifida	Abbruch
138075_1	20	4	low	Auffälliges ETS	Spina bifida	Abbruch
136707_1	19	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Spina bifida	Abbruch
137955_1	21	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Meningozele	lebend
138015_1	23	2	high	V.a. Auffälligkeit	Meningozele	Abbruch
139904_1	23	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Meningozele	Abbruch
141753_1	20	0	high	V.a. Auffälligkeit	Spina bifida	Abbruch
149564_1	19	1	high	V.a. Auffälligkeit	Spina bifida	Abbruch
158765_1	23	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Spina bifida	Abbruch
159204_1	23	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Meningozele	lebend
Gesamtergebnis					12	

Tabelle 3.2-7: Spina bifida ohne Hydrocephalus, keine Diskrepanz

3.2.1.7 Andere spezifische Anomalien des Gehirns

Diese Gruppe umfasst neun Pathologien, die keiner spezifischen Einzelgruppe zugeordnet werden konnten und daher hier zusammengefasst sind. Es findet sich für jede der Fehlbildungen allerdings die genaue Bezeichnung der Auffälligkeit.

Diskrepanz

Fall-ID	155738_1
GA	20+5
Indikation	medium risk; Eltern: ASD
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Plexuszyste
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; verengte Seitenventrikel, Nabelschnurknoten

Fall-ID	165600_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 27+4
SSW bei Entbindung	32
Outcome	lebend; Lissencephalie

Fall-ID	166789_1
GA	20+0
Indikation	medium risk; vorherige SS: Hydrocephalus
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Hirnatrophie bei maternalem Vitamin B6-Mangel

Fall-ID	167867_1
GA	22+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Periventrikuläre Leukomalazie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
140186_1	19	4	low	maternale Angst	intrakranielle Raumforderung	Abbruch
121805_2	20	5	low	maternales Alter	intrakranielle Raumforderung	Abbruch
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.2-8: Intrakranielle Raumforderung, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
147324_2	20	1	low	maternales Alter	Dandy-Walker-Syndrom	verstorben
138015_2	22	0	medium	vorherige SS: FB	Dandy-Walker-Syndrom	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.2-9: Dandy-Walker-Syndrom, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
144694_1	23	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Holoprosencephalie, LKG-Spalte	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.2-10: Holoprosencephalie, keine Diskrepanz

3.2.1.8 Andere spezifische Anomalien des Rückenmarkes

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
156035_1	23	1	high	Oligohydramnion	caudales Regressionssyndrom	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.2-11: Angeborene Fehlbildungen des Rückenmarkes, keine Diskrepanz

3.2.2 Minor defects

In der Fehlbildungsgruppe des Nervensystems wurden keine minor defects beschrieben.

3.3 Kreislaufsystem

Pathologien des Kreislaufsystems entsprechen mit 27,9% aller diagnostizierten Fehlbildungen der größten Gruppe von Auffälligkeiten. Insgesamt wurden hier 164 Fehlbildungen beschrieben, von denen 60 Fälle (36,6%) auf den Bereich der major defects und 104 Fälle (63,4%) auf den Bereich der minor defects entfallen.

3.3.1 Major defects

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anomalien der Pulmonalklappe		7	42,9
	Diskrepanz	4	
	keine Diskrepanz	3	
Aortenisthmusstenose		3	100
	keine Diskrepanz	3	
Aortenstenose		2	100
	keine Diskrepanz	2	
Atrioventrikulärer Septumdefekt		5	80
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	4	
Ebstein-Anomalie		2	50
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	1	
Fallot-Tetralogie		6	100
	keine Diskrepanz	6	
Hypoplastisches Linksherzsyndrom		6	100
	keine Diskrepanz	6	
Transposition der großen Gefäße		13	69,2
	Diskrepanz	4	
	keine Diskrepanz	9	
Trikuspidalklappenatresie oder -stenose		3	66,7
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	2	
Truncus arteriosus communis		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Andere Anomalien der Aorta		3	100
	keine Diskrepanz	3	
Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens		9	88,8
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	8	
Gesamtergebnis		60	80

Tabelle 3.3-1: Fehlbildungen des Kreislaufsystems, major defects, Übersicht

3.3.1.1 Anomalien der Pulmonalklappe

Anomalien der Pulmonalklappe entsprechen Stenosen oder Atresien der genannten Klappe. Drei von sieben dieser Fehlbildungen konnten bereits pränatal entdeckt werden, was einer Sensitivität von 42,9% entspricht.

Diskrepanz

Fall-ID	119052_2
GA	22+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; angeborene Pulmonalkappenstenose

Fall-ID	111925_2
GA	21+1
Indikation	low risk, maternale Erkrankung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+1
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; angeborene Pulmonalkappenstenose

Fall-ID	151887_1
GA	20+4
Indikation	medium risk; Eltern: Pulmonalstenose
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; angeborene Pulmonalkappenstenose

Fall-ID	159478_1
GA	20+3
Indikation	medium risk; Verwandter: LKG-Spalte
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; angeborene Pulmonalklappenstenose; OP post partum

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
109882_2	23	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Myokardhypertrophie	verstorben
159493_1	22	3	high	beschriebene Auffälligkeit	V.a. Pulmonalatresie	lebend
161032_1	20	4	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	lebend
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.3-2: Anomalien der Pulmonalklappe, keine Diskrepanz

3.3.1.2 Aortenisthmusstenose

Die postnatale Diagnose der Aortenisthmusstenose entsprach in allen Fällen dem pränatalen Befund.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
128188_2	24	0	high	V.a. Auffälligkeit	V.a. Aortenisthmusstenose	lebend
140644_1	22	5	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	lebend
152392_1	21	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Aortenisthmusstenose	lebend
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.3-3: Aortenisthmusstenose, keine Diskrepanz

3.3.1.3 Aortenstenose

Aortenstenosen entsprechen Stenosen der Aortenklappe. Supra- und subvalvuläre Aortenstenosen sind nicht enthalten und finden sich in der Gruppe „Andere Anomalien der Aorta“. Ebenso ausgenommen sind Stenosen im Bereich des Aortenisthmus (s. Gruppe „Aortenisthmusstenose“).

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
142752_1	22	5	low	maternale Angst	Aortenstenose	IUFT
137516_1	17	3	high	V.a. Auffälligkeit	Aortenstenose	Abbruch
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.3.1-4: Aortenstenose, keine Diskrepanz

3.3.1.4 Atrioventrikulärer Septumdefekt

Der atrioventrikuläre Septumdefekt stellt einen kombinierten Vorhof- und Septumdefekt dar. In lediglich einem der fünf Fälle konnte dieser pränatal nicht nachgewiesen werden, so dass sich eine Sensitivität von 80% ergibt.

Diskrepanz

Fall-ID	130109_3
GA	18+0
Indikation	medium risk; vorherige SS: komplexes Fehlbildungssyndrom, nicht näher bezeichnet
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 18+0
SSW bei Entbindung	29
Outcome	Abbruch; AVSD

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
149656_1	22	6	low	maternale Erkrankung	Alkoholembryopathie	lebend
152019_1	21	2	low	fetomaternale Einheit	AVSD	lebend
151301_1	19	5	medium	vorherige SS: FB	AVSD	lebend
139928_1	18	5	high	Hydrops fetalis	Hydrops fetalis, AVSD	Abbruch
Gesamtergebnis						4

Tabelle 3.3-4: Atrioventrikulärer Septumdefekt, keine Diskrepanz

3.3.1.5 Ebstein-Anomalie

Es wurden zwei Fälle der Ebstein-Anomalie post partum beschrieben, von der eine bereits vorgeburtlich bekannt war (Sensitivität 50%).

Diskrepanz

Fall-ID	157356_1
GA	20+6
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Ebstein-Anomalie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
154335_1	20	4	low	maternales Alter	Septumdefekt	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-5: Ebstein-Anomalie, keine Diskrepanz

3.3.1.6 Fallot-Tetralogie

Im Bereich der Fallot-Tetralogien konnten alle Pathologien bereits pränatal diagnostiziert werden. Sie führten in 50% der Fälle zur vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
138988_1	19	5	low	maternale Angst	V.a. Fallot-Tetralogie	Abbruch
151361_1	21	5	low	maternale Angst	Fallot-Tetralogie	Abbruch
164222_1	20	5	low	maternale Angst	VSD	lebend
139048_1	20	3	low	maternales Alter	Fallot-Tetralogie	lebend
162329_1	20	1	low	Medikamenteneinnahme	Fallot-Tetralogie	Abbruch
157048_1	21	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Fallot-Tetralogie	lebend
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.3-6: Fallot-Tetralogie, keine Diskrepanz

3.3.1.7 Hypoplastisches Linksherzsyndrom

Das hypoplastische Linksherzsyndrom konnte mit einer Sensitivität von 100% im Rahmen dieses Patientenkollektivs pränatal nachgewiesen werden.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
142265_1	20	0	low	vorherige SS	HLHS	verstorben
149094_1	20	1	high	beschriebene Auffälligkeit	HLHS	verstorben
153620_1	21	3	high	beschriebene Auffälligkeit	HLHS	verstorben
161385_1	18	0	high	beschriebene Auffälligkeit	HLHS	lebend
166164_1	20	2	high	beschriebene Auffälligkeit	HLHS	lebend
82896_4	20	1	high	beschriebene Auffälligkeit	HLHS	Abbruch
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.3-7: Hypoplastisches Linksherzsyndrom, keine Diskrepanz

3.3.1.8 Transposition der großen Gefäße

Im Falle der Transposition der großen Gefäße konnte die Mehrzahl der Fälle mit einer Sensitivität von 69,2% bereits vorgeburtlich diagnostiziert werden.

Diskrepanz

Fall-ID	142349_1
GA	22+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+3
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; TGA; OP post partum

Fall-ID	161162_1
GA	21+4
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	fetomaternale Einheit: SNA
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+4
SSW bei Entbindung	40
Outcome	verstorben; TGA

Fall-ID	90670_2
GA	22+3
Indikation	low risk; maternale Erkrankung
Sichtbedingungen	deutlich eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+3
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; TGA; OP post partum

Fall-ID	136803_1
GA	20+0
Indikation	high risk; beschriebener AVSD
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	major defect: AVSD
Verlauf	letzter falsch auffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	25
Outcome	IUFT; Obduktionsbefund: TGA, VSD, hypoplastische Aorta, hypoplastische Lungen

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
161268_1	21	0	low	maternales Alter	TGA	lebend
163703_1	22	2	low	maternales Alter	TGA	Abbruch
160671_1	21	2	low	Verbreiterte NT	TGA	verstorben
21225_1	20	1	low	Medikamenteneinnahme	V.a. TGA	lebend
130303_2	21	5	medium	vorherige SS: FB	TGA	lebend
150401_1	24	3	high	beschriebene Auffälligkeit	TGA	lebend
155305_1	22	1	high	beschriebene Auffälligkeit	TGA	lebend
162153_1	22	2	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	lebend
5349_3	19	3	high	beschriebene Auffälligkeit	TGA	verstorben
Gesamtergebnis						9

Tabelle 3.3-8: Transposition der großen Gefäße, keine Diskrepanz

3.3.1.9 Trikuspidalklappenatresie oder –stenose

In dieser Gruppe wurden drei Trikuspidalklappenatresien nachgewiesen, von denen zwei Fälle bekannten pränatalen Diagnosen entsprechen.

Diskrepanz

Fall-ID	153553_1
GA	21+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+4
SSW bei Entbindung	35
Outcome	lebend; pulmonale Hypertension bei Trikuspidalatresie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
147927_1	18	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Trikuspidalatresie	Abbruch
156700_1	17	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Trikuspidalatresie	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.3-9: Trikuspidalklappenatresie, keine Diskrepanz

3.3.1.10 Truncus arteriosus communis

In einem Fall wurde ein Truncus arteriosus communis diagnostiziert, der im Rahmen des Untersuchungszeitraums bereits gesehen werden konnte.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
162387_1	17	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Truncus arteriosus communis	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-10: Truncus arteriosus communis, keine Diskrepanz

3.3.1.11 Andere Anomalien der Aorta

Diese inhomogene Gruppe von Fehlbildungen umfasst eine bekannte Aortenatresie und zwei komplexe Herzfehler, die mehrere Nebendiagnosen beinhalten. Die schwerwiegendste Fehlbildung betrifft in beiden Fällen die Aorta. Keine der Schwangerschaften endete in einer Lebendgeburt des Kindes.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
26932_2	20	6	medium	vorherige SS: FB	komplexes Vitium cordis	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-11: Andere Anomalien der Aorta - Aortenatresie, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
152020_1	20	0	low	maternale Angst	dysplastische Aorta; HLHS	Abbruch
162640_1	20	6	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	verstorben
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.3-12: Andere Anomalien der Aorta – dysplastische Aorta, keine Diskrepanz

3.3.1.12 Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens

Die Diskrepanz dieser Gruppe entspricht einem CATCH 22-Syndrom. In 88.8% der Fälle konnte die Diagnose einer komplexen Fehlbildung des Herzens allerdings bereits pränatal gestellt werden. Dieser Gruppe zugehörig sind drei Fälle eines rechten Doppelausstromventrikels, ein Vorhofisomerismus, drei Feten mit Gefäßanomalien und ein Di-George-Syndrom.

Diskrepanz

Fall-ID	137086_1
GA	21+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Kindslage
Diagnose Fein US	Softmarker: echogener Herzfokus
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; CATCH 22

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
139525_1	22	3	low	maternale Angst	DORV	lebend
118874_2	20	4	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	lebend
144668_1	24	4	high	beschriebene Auffälligkeit	komplexes Vitium cordis	lebend
Gesamtergebnis					3	

Tabelle 3.3-13: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – DORV, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
157744_1	20	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Funktionell univentrikuläres Herz, TGA	verstorben
Gesamtergebnis					1	

Tabelle 3.3-14: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – Vorhofisomerismus, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
156744_1	21	1	low	maternale Angst	Intracerebrale Malformation	verstorben
165512_1	23	2	high	beschriebene Auffälligkeit	V.a. AV-Koronarfistel	lebend
93699_3	20	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Stark dilatierter rechter Vorhof	lebend
Gesamtergebnis					3	

Tabelle 3.3-15: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens – Gefäßanomalien, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
154989_1	24	0	low	Verbreiterte NT	Di-George-Syndrom	lebend
Gesamtergebnis					1	

Tabelle 3.3-16: Andere schwerwiegende Fehlbildungen des Herzens - Di-George-Syndrom, keine Diskrepanz

3.3.2 Minor defects

Wie bereits in der Einleitung der Fehlbildungen des Kreislaufsystems beschrieben, umfassen die minor defects in dieser Gruppe 104 Fälle, entsprechend 17,5% der Gesamtfehlbildungen post partum. Eine Übersicht über alle angegebenen Pathologien findet sich in folgender Tabelle.

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anomalien der Pulmonalarterie		2	0
	Diskrepanz	2	
Trikuspidalinsuffizienz		2	100
	keine Diskrepanz	2	
Vorhofseptumdefekt		21	4,8
	Diskrepanz	20	
	keine Diskrepanz	1	
Ventrikelseptumdefekt		72	31,9
	Diskrepanz	49	
	keine Diskrepanz	23	
Situs inversus		2	50
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	1	
Andere spezifische Anomalien des Herzens		5	40
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		104	27,9

Tabelle 3.3-17: Fehlbildungen des Kreislaufsystems, minor defects, Übersicht

3.3.2.1 Anomalien der Pulmonalarterie

Anomalien der Pulmonalarterie entsprechen in den Fällen des berücksichtigten Patientenkollektivs Pulmonalarterienstenosen, von denen beide erst post partum zur Darstellung gebracht werden konnten und somit eine Diskrepanz zum pränatalen Befund darstellen.

Diskrepanz

Fall-ID	167103_1
GA	19+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	34
Outcome	lebend; periphere Pulmonalarterienstenose mit Myokardhypertrophie

Fall-ID	162001_1
GA	20+0
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; Pulmonalarterienstenose, M.Hirschsprung

3.3.2.2 Trikuspidalinsuffizienz

Alle angegebenen Insuffizienzen der Trikuspidalklappe waren bereits pränatal bekannte Pathologien.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
159178_1	21	3	low	maternales Alter	Trikuspidalinsuffizienz	lebend
140774_1	22	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Trikuspidalinsuffizienz	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.3-18: Trikuspidalinsuffizienz, keine Diskrepanz

3.3.2.3 Vorhofseptumdefekt

Im Falle der recht großen Gruppe der Vorhofseptumdefekte entspricht lediglich einen Fall einer pränatal bekannten Pathologie, woraus sich eine Sensitivität von 4,8% (1/21) ergibt.

Diskrepanz

Aufgrund der hohen Anzahl der Fälle eines Vorhofseptumdefektes post partum erfolgt die Darstellung tabellarisch. Alle Schwangerschaften endeten in einer Lebendgeburt.

Fall-ID	GA		Indikation	Sichtbedingung	Pränatale Diagnose	Outcome	
138112_1	21	2	low	ausreichend	unauffällig	40	PFO
143374_1	21	2	low	ausreichend	unauffällig	42	PFO
144777_1	20	6	low	ausreichend	unauffällig	40	PFO, Septumhypertrophie
155380_1	22	5	low	ausreichend	zystische Adnexe	43	PFO
165827_1	21	5	low	ausreichend	unauffällig	40	PFO
94172_3	20	2	low	Adipositas	unauffällig	39	ASD
146369_1	20	4	low	ausreichend	unauffällig	40	ASD
149060_1	21	5	low	ausreichend	unauffällig	39	PFO
156153_1	21	0	low	ausreichend	unauffällig	40	PFO
156292_1	21	4	low	ausreichend	unauffällig	35	PFO
164714_1	20	4	low	Adipositas	unauffällig	41	PFO
166904_1	19	6	low	ausreichend	unauffällig	36	PFO, HRST
93293_2	20	0	low	ausreichend	Softmarker	37	PFO
106720_2	21	1	low	Adipositas	unauffällig	37	PFO
143832_1	20	3	low	ausreichend	unauffällig	40	PFO
110144_2	20	3	medium	ausreichend	Softmarker	39	PFO
135316_2	22	4	medium	ausreichend	unauffällig	40	PFO
139621_1	21	4	medium	ausreichend	unauffällig	40	PFO
148700_1	19	4	low	ausreichend	unauffällig	35	PFO, weitere Diagnostik wegen unproportionaler Dystrophie
109661_2	19	6	low	ausreichend	Softmarker	41	PFO, offener Ductus arteriosus botalli
Gesamtergebnis							20

Tabelle 3.3-19: Vorhofseptumdefekt, Diskrepanz

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
164914_1	23	2	low	Medikamenteneinnahme	ASD II	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-20: Vorhofseptumdefekt, keine Diskrepanz

3.3.2.4 Ventrikelseptumdefekt

Die Gruppe der Ventrikelseptumdefekte stellt die größte Gruppe von Fehlbildungen im gesamten Patientenkollektiv dar, umfasst 72 Neugeborene und entspricht 12,1% aller postnatal detektierten Fehlbildungen. Mit einer Sensitivität von 31,9% wurden 23 dieser Fälle bereits pränatal diagnostiziert und post partum bestätigt.

Diskrepanz

Auch hier erfolgt die Darstellung aufgrund der hohen Anzahl der Fälle mit Vorliegen eines Ventrikelseptumdefektes tabellarisch. Alle Feten wurden lebend geboren.

Fall-ID	GA	Indikation	Sichtbedingung	Pränatale Diagnose	Outcome
100572_5	20 5	low	ausreichend	unauffällig	40 VSD
140781_1	19 5	low	ausreichend	unauffällig	40 kleiner tiefapikaler VSD
141510_1	20 6	low	ausreichend	unauffällig	41 apikaler VSD
142671_1	19 6	low	ausreichend	unauffällig	39 VSD, Systolikum
148233_1	20 3	low	ausreichend	unauffällig	38 VSD
148313_1	20 5	low	ausreichend	unauffällig	39 VSD
149500_1	20 3	low	ausreichend	unauffällig	40 apikaler VSD
152166_1	21 4	low	Kindslage	unauffällig	40 VSD
157572_1	20 5	low	ausreichend	unauffällig	37 VSD
160256_1	21 0	low	Adipositas	unauffällig	41 VSD
161459_1	21 2	low	Adipositas	unauffällig	31 VSD
139288_1	19 5	low	ausreichend	Herzfokus	41 VSD
139588_2	20 5	low	ausreichend	unauffällig	38 VSD
141839_1	20 4	low	ausreichend	unauffällig	40 VSD
146517_1	20 1	low	ausreichend	Herzfokus	40 VSD
151835_1	21 3	low	ausreichend	unauffällig	42 VSD
155967_1	20 1	low	ausreichend	unauffällig	38 VSD
162643_1	21 3	low	Kindslage	unauffällig	41 VSD
164086_1	21 3	low	ausreichend	unauffällig	41 VSD, ASD II
114060_2	19 2	low	Kindslage	unauffällig	36 muskulärer VSD
144695_1	24 3	low	ausreichend	unauffällig	37 VSD
149101_1	21 6	low	ausreichend	SNA	41 VSD mit OP post partum
156027_1	19 5	low	ausreichend	unauffällig	34 VSD
159213_1	21 2	low	ausreichend	unauffällig	42 VSD
160116_1	20 3	low	Adipositas	unauffällig	35 VSD, OP geplant
162035_1	19 4	low	Adipositas	unauffällig	35 VSD
165812_1	20 3	low	ausreichend	unauffällig	40 VSD
123066_2	20 5	medium	ausreichend	unauffällig	40 VSD
131018_2	21 0	medium	ausreichend	Nebenplazenta	38 muskulärer VSD
143761_1	21 2	medium	ausreichend	unauffällig	41 VSD
143855_1	20 2	medium	ausreichend	unauffällig	39 muskulärer VSD
160180_1	20 5	medium	Adipositas	unauffällig	38 VSD
160435_1	21 1	medium	ausreichend	unauffällig	41 muskulärer VSD
163193_1	23 4	medium	Kindslage	unauffällig	41 VSD
165430_1	19 5	medium	Kindslage	unauffällig	39 2 tiefapikale VSDs, PFO
158002_1	21 0	high	Adipositas	unauffällig	38 VSD mit OP post partum
145491_1	22 5	high	ausreichend	Wachstumsauffälligkeit	27 VSD
84715_3	18 1	high	Kindslage	Hydrops fetalis	38 VSD

102551_2	19	1	low	Adipositas	unauffällig	40	VSD, Leistenbruch, Kiss-Syndrom
145036_1	20	3	low	ausreichend	unauffällig	39	VSD; Toxoplasmose während der SS ohne kindliche Antikörper
159175_1	20	1	low	ausreichend	Pes adductus	38	apikaler VSD, Pes equinovarus (Diskrepanz)
145162_1	20	1	low	ausreichend	unauffällig	35	VSD, persistierender Ductus arteriosus Botalli
151490_1	20	2	low	ausreichend	Herzfokus	38	VSD, Pes adductus (Diskrepanz)
164380_1	21	0	low	ausreichend	Herzfokus	38	muskuläre und membranöse VSDs
144429_1	19	6	low	ausreichend	rechtsdrehender Aortenbogen	37	VSD, ASD II, rechtsdreh. Aortenbogen nicht bestätigt (Diskrepanz)
146111_1	20	0	medium	Adipositas	unauffällig	40	VSD, leichte Mitralklappeninsuffizienz (Diskrepanz)
166324_1	19	3	medium	ausreichend	Pyelektasie	39	VSD, Pyelektasie nicht bestätigt (Diskrepanz)
141029_1	23	0	high	Adipositas	Akzessorische Niere	36	multiple VSDs, PFO; V.a. Doppelniere (keine Diskrepanz)
153494_1	20	1	high	Kindslage	Nasenbeinaplasie	37	VSD, V.a. Trisomie nicht bestätigt
Gesamtergebnis							49

Tabelle 3.3-21: Ventrikelseptumdefekt, Diskrepanz

Legende: „Kindslage“ entspricht einer ungünstigen Kindslage während der Untersuchung

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
127436_2	21	1	low	maternale Angst	VSD	lebend
145280_1	22	1	low	maternale Angst	VSD	lebend
149898_1	21	5	low	maternale Angst	echogener Herzfokus	lebend
127022_2	22	0	low	maternale Angst	VSD	lebend
123170_2	20	5	low	maternales Alter	VSD	lebend
126381_2	21	1	low	maternales Alter	VSD	lebend
136205_1	19	6	low	maternales Alter	VSD	lebend
137636_1	20	0	low	maternales Alter	VSD	lebend
143733_1	19	4	low	maternales Alter	VSD	lebend
151237_1	21	3	low	maternales Alter	VSD	lebend
157281_1	20	4	low	maternales Alter	VSD	lebend
158329_1	20	3	low	maternales Alter	VSD	lebend
166476_1	22	3	low	maternales Alter	VSD	lebend
152646_1	22	0	low	verbreiterte NT	VSD	lebend
29289_2	19	6	low	vorherige SS: sonstige	VSD	lebend
133980_2	22	1	medium	vorherige SS: FB	SNA	lebend
139267_1	19	5	medium	Verwandter: FB	VSD	lebend
161467_1	21	1	medium	Verwandter: FB	VSD	lebend
164374_1	21	1	medium	Eltern: FB	VSD	lebend
142530_1	21	4	high	beschriebene Auffälligkeit	VSD	lebend
148435_1	21	1	high	beschriebene Auffälligkeit	VSD	lebend
162946_1	19	0	high	beschriebene Auffälligkeit	VSD	lebend
165905_1	19	1	high	beschriebene Auffälligkeit	VSD	lebend
Gesamtergebnis						23

Tabelle 3.3-22: Ventrikelseptumdefekt, keine Diskrepanz

3.3.2.5 Situs inversus

Die beiden diagnostizierten Fälle eines Situs inversus werden in der Gruppe des Kreislaufsystems gelistet, da zur Orientierung des Situs in der Regel die Lage des Herzens im Thorax herangezogen wird¹⁶. Eine der beiden Pathologien wurde pränatal gesehen.

Diskrepanz

Fall-ID	139343_1
GA	20+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+2
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Situs inversus

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
160544_1	20	4	low	Verbreiterte NT	Situs inversus	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-23: Situs inversus, keine Diskrepanz

3.3.2.6 Andere spezifische Anomalien des Herzens

Diese Rubrik umfasst fünf Auffälligkeiten, bei denen in drei Fällen post partum von einer auffälligen Diagnose berichtet wurde, welche jedoch nicht eindeutig definiert werden konnte. Zwei Pathologien waren entsprechend einer Sensitivität von 40% pränatal sicher erkennbar.

Diskrepanz

Fall-ID	160054_1
GA	21+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+4
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Herzauffälligkeit, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	124809_2
GA	23+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig; mildes Polyhydramnion
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 23+2
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Herzauffälligkeit, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	142087_1
GA	19+6
Indikation	low risk; vorherige SS: Komplikationen
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+6
SSW bei Entbindung	34
Outcome	lebend; "spiralförmig verdrehte Gefäße des Herzens", Diagnose nicht eindeutig bezeichnet

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
166224_1	22	0	low	maternale Angst	Mesokardie	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-24: Andere spezifische Anomalien des Herzens - Mesokardie, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
147502_1	19	3	low	maternale Erkrankung	rechtsdrehender Aortenbogen	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.3-25: Andere spezifische Anomalien des Herzens – rechtsdrehender Aortenbogen, keine Diskrepanz

3.4 Verdauungssystem

Anomalien des Verdauungssystems entsprechen 2,5% aller diagnostizierten Fehlbildungen. Alle aufgetretenen Pathologien gehören zu den minor defects und wurden in der Regel erst post partum zum ersten Mal auffällig.

3.4.1 Major defects

Es wurden keine major defects im Bereich des Verdauungssystems diagnostiziert.

3.4.2 Minor defects

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Atresie von Anus oder Rektum		2	0
	Diskrepanz	2	
Atresie des Dünndarms		6	33,3
	Diskrepanz	4	
	keine Diskrepanz	2	
Ösophagusatresie oder -stenose		1	0
	Diskrepanz	1	
Andere Anomalien des Dünndarms		2	0
	Diskrepanz	2	
Anomalien des Magens		2	0
	Diskrepanz	2	
Anomalien der Zunge		2	0
	Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		15	13,3

Tabelle 3.4-1: Fehlbildungen des Verdauungssystems, minor defects, Übersicht

3.4.2.1 Atresie von Anus oder Rektum

Beide Fälle der Anusatresie konnten erst post partum diagnostiziert werden.

Diskrepanz

Fall-ID	165692_1
GA	21+5
Indikation	high risk; fetal: V.a. Vitium cordis
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+5
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Anusatresie; postoperativer Anus praeter

Fall-ID	92769_2
GA	20+1
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	39
Outcome	Lebend; Anusatresie

3.4.2.2 Atresie des Dünndarms

In lediglich zwei der sechs Fälle einer Dünndarmatresie konnte diese zum Untersuchungszeitpunkt diagnostiziert werden, was einer Sensitivität von 33,3% entspricht. In zwei der vier Diskrepanzfälle wurden die Pathologien im weiteren Schwangerschaftsverlauf zur Darstellung gebracht.

Diskrepanz

Fall-ID	146509_1
GA	20+0
Indikation	low risk; habituelle Abortneigung
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend, Dünndarmatresie

Fall-ID	162525_1
GA	21+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	pränatale Diagnose im Verlauf: 31+6
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; Dünndarmatresie, Operation post partum

Fall-ID	167084_1
GA	18+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 18+6
SSW bei Entbindung	31
Outcome	lebend; Dünndarmatresie, Operation post partum

Fall-ID	146380_1
GA	19+6
Indikation	low; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	pränatale Diagnose im Verlauf: 34+2
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; Dünndarmatresie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
151468_1	21	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Heterotaxiesyndrom	lebend
157422_1	21	1	high	Wachstumsauffälligkeit	Polyhydramnion, V.a. Atresie	lebend
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.4-2: Atresie des Dünndarms, keine Diskrepanz

3.4.2.3 Ösophagusatresie oder –stenose

Bei eingeschränkten Sichtverhältnissen wurde ein Fall mit Vorliegen einer Ösophagusatresie nicht detektiert.

Diskrepanz

Fall-ID	164613_1
GA	18+6
Indikation	high risk; Fruchtwasser: Oligohydramnion
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	fetomaternal Einheit: SNA
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 18+6
SSW bei Entbindung	31
Outcome	lebend; Ösophagusatresie, Operation post partum

3.4.2.4 Andere Anomalien des Dünndarms

Die uneinheitliche Gruppe der Anomalien des Dünndarms umfasst den Fall eines post partum diagnostizierten Morbus Hirschsprung und einer Anomalie, die nicht eindeutiger definiert werden konnte, allerdings zu mehrfachen Operationen im Bereich des Darmes geführt hat. Beide Pathologien waren pränatal nicht bekannt.

Diskrepanz

Fall-ID	157705_1
GA	24+3
Indikation	high risk; fetal: Fußfehlstellung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Pes equinovarus
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 24+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; M. Hirschsprung, Kurzdarmsyndrom, Pes equinovarus bds. bestätigt (keine Diskrepanz)

Fall-ID	167501_1
GA	20+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	fetomaternale Einheit: SNA
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	25
Outcome	verstorben; mehrfache Darmoperationen post partum; Fehlbildung nicht näher bezeichnet

3.4.2.5 Anomalien des Magens

Die vorliegenden Anomalien des Magens entsprechen Pylorusstenosen, die bei den Neugeborenen post partum diagnostiziert wurden.

Diskrepanz

Fall-ID	163361_1
GA	20+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Pylorusstenose

Fall-ID	167147_1
GA	20+5
Indikation	low risk; vorherige SS: Komplikationen
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend, Pylorusstenose

3.4.2.6 Anomalien der Zunge

Verkürzte Zungenbändchen wurden bei zwei Neugeborenen post partum beschrieben.

Diskrepanz

Fall-ID	152047_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; verkürztes Zungenbändchen

Fall-ID	163767_1
GA	20+4
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; verkürztes Zungenbändchen

3.5 Harnsystem

Fehlbildungen des Harnsystems entsprechen in diesem Patientenkollektiv einer relativ großen Gruppe. Es fanden sich insgesamt 104 Fehlbildungen, was 17,4% gemessen an allen diagnostizierten Fehlbildungen post partum beträgt. Major defects machen 29,8% und minor defects 70,2% aller Anomalien des Harnsystems aus.

3.5.1 Major defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Blasenekstrophie		2	50
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	1	
Nierenagenesie beidseits		6	100
	keine Diskrepanz	6	
Polyzystische Nieren		23	100
	keine Diskrepanz	23	
Gesamtergebnis		31	96,8

Tabelle 3.5-1: Fehlbildungen des Harnsystems, major defects, Übersicht

3.5.1.1 Blasenekstrophie

Das Vorliegen einer Blasenekstrophie wurde in einem der zwei Fälle bereits pränatal detektiert.

Diskrepanz

Fall-ID	140433_2
GA	21+1
Indikation	low risk;maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen dorsoanteriorer Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend, Blasenekstrophie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
69255_6	17	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Blasenekstrophie	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.5-2: Blasenekstrophie, keine Diskrepanz

3.5.1.2 Nierenagenesie beidseits

Im Bereich der beidseitigen Nierenagenesien gab es keinen Fall einer Diskrepanz. Aufgrund der Schwere der Erkrankung ersuchten alle betroffenen Mütter um einen Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
139277_2	20	1	low	vorherige SS: sonstige	Nierenagenesie beidseitig	IUFT
143261_1	21	5	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie beidseitig	Abbruch
146779_1	20	3	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie beidseitig	Abbruch
164573_1	17	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Nierenagenesie beidseitig	Abbruch
152691_1	19	1	high	Anhydramnion	Nierenagenesie beidseitig	Abbruch
160396_1	19	1	high	Anhydramnion	Nierenagenesie beidseitig	Abbruch
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.5-3: Nierenagenesie beidseitig, keine Diskrepanz

3.5.1.3 Polyzystische Nieren

Auch im Falle der polyzystischen Nieren gibt es in dem berücksichtigten Patientenkollektiv keine Diskrepanzen. In allen 23 Fällen konnte die Diagnose bereits pränatal gestellt werden und führte in vier Fällen zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft. Ein weiterer Fet verstarb in utero und zwei Neugeborene post partum.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA			Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome
114329_2	20	3	low	maternale Angst	polyzystische Niere	lebend
147342_1	20	6	low	maternale Angst	polyzystische Niere	lebend
153956_1	19	5	low	maternale Angst	polyzystische Niere	lebend
166601_1	21	3	low	maternale Angst	polyzystische Niere	lebend
136888_2	21	3	low	maternales Alter	polyzystische Niere	lebend
165060_1	21	1	medium	vorherige SS: FB	Nieren inhomogen vergrößert	IUFT
111845_2	18	5	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	Abbruch
131815_2	21	3	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
136409_1	20	5	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
140333_1	18	1	high	V.a. Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
143612_1	21	4	high	V.a. Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
145630_1	21	2	high	V.a. Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
149058_1	20	5	high	V.a. Auffälligkeit	Anhydramnion	Abbruch
154147_1	22	1	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
154694_1	19	5	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
158251_1	21	1	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
165383_1	20	3	high	V.a. Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
166321_1	19	4	high	beschriebene Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
89380_2	21	3	high	V.a. Auffälligkeit	polyzystische Niere	lebend
153363_1	18	1	high	Anhydramnion	polyzystische Niere	verstorben
147427_1	22	6	high	Oligohydramnion	polyzystische Niere	Abbruch
160854_1	18	4	high	Anhydramnion	polyzystische Niere	verstorben
162099_1	24	0	high	Oligohydramnion	V.a. Potter-Sequenz	Abbruch
Gesamtergebnis						23

Tabelle 3.5-4: Polyzystische Nieren, keine Diskrepanz

3.5.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Hydronephrose		31	71,0
	Diskrepanz	9	
	keine Diskrepanz	22	
Nierenagenesie einseitig		9	66,7
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	6	
Solitäre Nierenzyste		1	0
	Diskrepanz	1	
Andere Anomalien der Nieren		24	54,2
	Diskrepanz	11	
	keine Diskrepanz	13	
Andere spezifische Anomalien der Blase oder Urethra		8	75
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	6	
Gesamtergebnis		73	64,4

Tabelle 3.5-5: Fehlbildungen des Harnsystems, minor defects, Übersicht

3.5.2.1 Hydronephrose

Hydronephrosen waren trotz ihres dynamischen Verlaufes während der Schwangerschaft in 71% der Fälle bereits zum Untersuchungszeitpunkt pränatal diagnostizierbar. In neun Fällen konnte die Diagnose erst post partum gestellt werden.

Diskrepanz

Fall-ID	107480_3
GA	20+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Nierenkelchdilatation

Fall-ID	116284_2
GA	20+1
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Nierenbeckenerweiterung rechts>links, Hüftdysplasie

Fall-ID	130799_2
GA	21+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+6
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Hydronephrose, bared penis und Phimose mit operativer Korrektur

Fall-ID	145687_1
GA	20+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Nierenbeckenerweiterung

Fall-ID	145992_1
GA	21+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+6
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Hydronephrose

Fall-ID	149842_1
GA	20+4
Indikation	low risk; präexistierende maternale Erkrankung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	fetomaternal Einheit: pathologischer Doppler
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Hydronephrose, PFO

Fall-ID	152645_1
GA	22+4
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Hydronephrose mit Harnleiterschleife

Fall-ID	161897_1
GA	20+0
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Hydronephrose

Fall-ID	165510_1
GA	22+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+4
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; milde Hydronephrose

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
143082_1	21	2	low	maternale Angst	Pyelektasie	lebend
150513_1	21	4	low	maternale Angst	Pyelektasie	lebend
153437_1	20	2	low	maternale Angst	Pyelektasie	lebend
153524_1	20	5	low	maternale Angst	Pyelektasie	lebend
162307_1	20	5	low	maternale Angst	Hydronephrose	lebend
159366_1	20	5	low	maternales Alter	Pyelektasie	lebend
163168_1	22	1	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
69346_3	20	2	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
81242_2	20	2	low	maternales Alter	Pyelektasie	lebend
94777_2	21	2	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
132709_2	20	0	low	maternales Alter	Pyelektasie	lebend
133538_2	21	1	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
159925_1	21	6	low	vorherige SS: sonstige	Hydronephrose	lebend
137714_1	20	4	low	vorherige SS: sonstige	Pyelektasie	lebend
111241_2	20	5	medium	Eltern: FB	Hydronephrose	lebend
148032_1	20	3	medium	Verwandter: FB	Pyelektasie	lebend
163546_1	20	3	medium	vorherige SS: FB	Pyelektasie	lebend
167100_1	22	6	medium	Eltern: FB	Pyelektasie	lebend
26163_4	21	2	medium	vorherige SS: FB	Hydronephrose	lebend
140862_1	19	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Pyelektasie	lebend
145558_1	20	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Pyelektasie	lebend
146044_1	17	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Pyelektasie	lebend
Gesamtergebnis						22

Tabelle 3.5-6: Hydronephrose, keine Diskrepanz

3.5.2.2 Nierenagenesie einseitig

Einseitige Nierenagenesien entsprechen im Gegensatz zu beidseitigen Nierenagenesien in nur 66,7% der Fälle einer pränatal bekannten Pathologie. Bezogen auf die Gesamtschwangerschaft konnte einer der Diskrepanzfälle zu einem späteren Zeitpunkt detektiert werden.

Diskrepanz

Fall-ID	107287_2
GA	20+0
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Nierenagenesie einseitig

Fall-ID	165405_1
GA	21+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	Pathologie gesehen: 23+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Nierenagenesie einseitig

Fall-ID	167398_1
GA	20+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Nierenagenesie einseitig

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
166934_1	18	4	low	maternale Angst	Nierenagenesie einseitig	lebend
164651_1	23	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Nierenagenesie einseitig	lebend
136831_2	19	3	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie einseitig	lebend
158931_1	22	0	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie einseitig	lebend
165723_1	23	4	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie einseitig	lebend
165886_1	20	3	high	V.a. Auffälligkeit	Nierenagenesie einseitig	lebend
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.5-7: Nierenagenesie einseitig, keine Diskrepanz

3.5.2.3 Solitäre Nierenzyste

Der Fall einer post partum diagnostizierten solitären Nierenzyste war zum Zeitpunkt der Untersuchung nicht darstellbar.

Diskrepanz

Fall-ID	120000_2
GA	21+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; einfache Nierenzyste

3.5.2.4 Andere Anomalien der Niere

Unter dem Überbegriff „andere Anomalien der Niere“ sind verschiedene Gruppen von minor defects zusammengefasst. Diese entsprechen akzessorischen Nieren (Sensitivität 50%), einer Hufeisenniere (Sensitivität 0%), ektopen Nieren (Sensitivität 100%), Nierenhypoplasien (Sensitivität 50%) und einem Diskrepanzfall, der nicht näher bezeichnet werden konnte.

- Akzessorische Niere

Diskrepanz

Fall-ID	137172_1
GA	20+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+2
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Akzessorische Niere, Hydronephrose

Fall-ID	143774_1
GA	21+4
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+4
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; Akzessorische Niere

Fall-ID	156372_1
GA	20+1
Indikation	low risk; Medikamenteneinnahme
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen dorsoanteriorer Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Akzessorische Niere, Ureterozele

Fall-ID	159801_1
GA	20+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Akzessorische Niere

Fall-ID	58362_3
GA	20+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Akzessorische Niere

Fall-ID	72216_2
GA	21+0
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Akzessorische Nieren beidseits

Fall-ID	146786_1
GA	20+6
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	Pathologie gesehen: 34+1
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Akzessorische Niere

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
116312_2	20	2	low	maternale Angst	Akzessorische Niere	lebend
161934_1	20	4	low	maternale Angst	V.a. doppelte Nierenanlage	lebend
155524_1	21	1	low	maternales Alter	Akzessorische Niere	lebend
156421_1	22	3	low	maternales Alter	Akzessorische Niere	lebend
160188_1	20	4	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
1736_1	20	4	low	maternales Alter	V.a. doppelte Nierenanlage	lebend
148980_1	21	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Akzessorische Niere	lebend
Gesamtergebnis						7

Tabelle 3.5-8: Andere Anomalien der Nieren – Akzessorische Niere, keine Diskrepanz

- Hufeisenniere

Diskrepanz

Fall-ID	159209_1
GA	20+6
Indikation	medium risk; Verwandter: Vitium cordis
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Hufeisenniere

- Ektope Niere

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
116051_2	20	0	low	maternale Angst	V.a. Beckenniere	lebend
162257_1	20	3	low	maternale Erkrankung	Beckenniere	lebend
146566_1	21	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Beckenniere	lebend
151898_1	22	0	high	beschriebene Auffälligkeit	dystope Niere	lebend
Gesamtergebnis						4

Tabelle 3.5-9: Andere Anomalien der Nieren – Ektope Niere, keine Diskrepanz

- Nierenhypoplasie

Diskrepanz

Fall-ID	136337_1
GA	20+3
Indikation	medium risk; Eltern: Nierenhypoplasie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Nierenhypoplasie

Fall-ID	145705_1
GA	20+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Nierenhypoplasie, Hydronephrose

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
115275_2	21	2	low	maternale Angst	V.a. Nierenhypoplasie	lebend
165417_1	18	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Hydronephrose	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.5-10: Andere Anomalien der Nieren – Nierenhypoplasie, keine Diskrepanz

- Sonstige

Dieser Fall wird aufgrund der fehlenden eindeutigen Diagnose als Diskrepanz bewertet.

Es ist jedoch nicht auszuschließen, dass die postpartale Nierenauffälligkeit der pränatal beschriebenen akzessorischen Niere entspricht.

Diskrepanz

Fall-ID	94316_2
GA	20+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Akzessorische Niere
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+2
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Nierenauffälligkeit, nicht näher bezeichnet

3.5.2.5 Andere spezifische Anomalien der Blase oder Urethra

Diese Gruppe enthält zwei Diskrepanzen und insgesamt sechs Fälle mit Auffälligkeiten des Ureters, die durch die bereits pränatal gestellten Diagnosen zu erklären sind.

Diskrepanz

Fall-ID	141840_1
GA	20+5
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Reflux in den Ureter

Fall-ID	152340_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Ureterstenose mit operativer Plastik

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
155264_1	22	4	low	maternale Angst	Akzessorische Niere	lebend
123963_2	21	0	low	maternales Alter	Akzessorische Niere	lebend
120792_2	20	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Akzessorische Niere	lebend
45752_2	20	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Hydronephrose	lebend
Gesamtergebnis						4

Tabelle 3.5-11: Andere spezifische Anomalien von Blase und Urethra – Megaureter, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
164954_1	21	5	low	maternales Alter	Hydronephrose	lebend
120393_2	17	3	high	beschriebene Auffälligkeit	obstruktive Uropathie	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.5-12: Andere spezifische Anomalien von Blase und Urethra – Stenose des Ureters, keine Diskrepanz

3.6 Muskel-Skelett-System

Anomalien des Muskel- und Skelett-Systems wurden in insgesamt 128 Fällen (21,5%) aller aufgetretenen Fehlbildungen diagnostiziert. Mit 56 Fällen entfallen 43,7% dieser Fehlbildungen auf den Bereich der major defects und 56,3% (72 Fälle) auf den Bereich der minor defects.

3.6.1 Major defects

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Arthrogryposis		4	75
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	3	
Bauchwanddefekte		17	100
	keine Diskrepanz	17	
Chondrodysplasie		4	75
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	3	
Osteodystrophie		6	100
	keine Diskrepanz	6	
Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität		9	77,8
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	7	
Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität		4	50
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	2	
Trigonocephalie		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Zwerchfellhernie		10	70
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	7	
Sonstige näher bezeichnete Fehlbildungssyndrome		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Gesamtergebnis		56	83,9

Tabelle 3.6-1: Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, major defects, Übersicht

3.6.1.1 Arthrogryposis

Unter den vier Fällen der Diagnose Arthrogryposis konnten drei Fälle bereits pränatal diagnostiziert werden und führten zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft beziehungsweise einem intrauterinen Tod des Feten. Ein Diskrepanzfall wurde erst post partum entdeckt, was einer Gesamtsensitivität von 75% innerhalb dieser Gruppe entspricht.

Diskrepanz

Fall-ID	152594_1
GA	20+2
Indikation	high risk; fetal: Pyelektasie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Pyelektasie
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 27+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Arthrogryposis Typ I

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome	
166272_1	20	4	low	maternales Alter	Arthrogryposis multiplex	IUFT
164770_1	18	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Skelettdysplasie	Abbruch
157558_1	17	4	high	Hydrops fetalis	Arthrogryposis multiplex	Abbruch
Gesamtergebnis					3	

Tabelle 3.6-2: Arthrogryposis, keine Diskrepanz

3.6.1.2 Bauchwanddefekte

Der Überbegriff „Bauchwanddefekte“ umfasst sowohl zwei „Bauchdeckenaplasiesyndrome“, sechs „Exomphalus“ als auch neun Fälle der Diagnose „Gastroschisis“. In keiner der 17 Schwangerschaften wurde die Diagnose erst post partum gestellt, womit die Fehlbildungen mit einer Sensitivität von 100% pränatal detektiert wurden.

- Bauchdeckenaplasiesyndrom

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome	
164857_1	18	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Eventeration	IUFT
154422_2	17	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Ausgeprägter Bauchwanddefekt	Abbruch
Gesamtergebnis					2	

Tabelle 3.6-3: Bauchwanddefekte - Bauchdeckenaplasiesyndrom, keine Diskrepanz

- Exomphalus

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
139726_1	18	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Omphalozele	lebend
142145_1	20	0	high	beschriebene Auffälligkeit	Omphalozele	lebend
150542_1	19	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Omphalozele	lebend
161241_1	19	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Omphalozele	lebend
167813_1	17	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Omphalozele	lebend
137220_1	18	2	high	beschriebene Auffälligkeit	V.a. Prune-belly-Syndrom	Spätabort
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.6-4: Bauchwanddefekte - Exomphalus, keine Diskrepanz

- Gastroschisis

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
160369_1	21	4	low	maternale Angst	Laparoschisis	lebend
162368_1	18	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Laparoschisis	lebend
138634_1	18	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
148906_1	19	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
151281_1	20	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
164382_1	20	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
40123_2	20	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
150698_1	24	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
155376_1	24	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Gastroschisis	lebend
Gesamtergebnis						9

Tabelle 3.6-5: Bauchwanddefekte - Gastroschisis, keine Diskrepanz

3.6.1.3 Chondrodysplasie

Chondrodysplasien zählen, wie auch die Osteodystrophien und Arthrogryposis, zu den Skelettdysplasien und werden in dieser Arbeit gesondert betrachtet. Im Bereich der Chondrodysplasien sind 75% der Fehlbildungen zum Untersuchungszeitpunkt diagnostiziert worden, woraufhin in zwei Fällen ein Abbruch der Schwangerschaft erfolgte.

Diskrepanz

Fall-ID	63934_2
GA	20+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Chondrodysplasie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
157506_1	23	1	low	maternale Erkrankung	V.a. Skelettdysplasie	lebend
142346_1	17	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Skelettdysplasie	Abbruch
158641_1	19	0	high	V.a. Auffälligkeit	Skelettdysplasie	Abbruch
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.6-6: Chondrodysplasie, keine Diskrepanz

3.6.1.4 Osteodystrophie

Im Gegensatz zu den Chondrodysplasien entsprachen alle Fälle der Osteodystrophien einer pränatal bekannten Diagnose und führten in 100% zu einem fetalen Verlust oder einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
145471_1	22	0	low	maternales Alter	Skelettdysplasie	Abbruch
139709_2	20	3	low	verbreiterte NT	Skelettdysplasie	Abbruch
167132_1	22	1	low	vorherige SS: sonstige	Skelettdysplasie	IUFT
152134_1	21	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Skelettdysplasie	Abbruch
152699_1	22	1	high	V.a. Auffälligkeit	Osteogenesis imperfecta	Abbruch
158526_1	19	1	high	V.a. Auffälligkeit	Osteogenesis imperfecta	Abbruch
Gesamtergebnis						6

Tabelle 3.6-7: Osteodystrophie, keine Diskrepanz

3.6.1.5 Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität

Im Bereich der Reduktionsfehlbildungen konnten Fehlbildungen, die nicht einer alleinigen Fehlbildung der Finger entsprachen, sondern größere Teile der oberen Extremität betrafen, zu 100% diagnostiziert werden. Betrachtet man allerdings das gesamte Spektrum der Fehlbildungen der oberen Extremität, wurden in zwei Fällen Hemmungsfehlbildungen der Finger pränatal nicht gesehen. Somit entspricht die Sensitivität der gesamten Gruppe lediglich 77,8%.

Diskrepanz

Fall-ID	150646_1
GA	19+5
Indikation	low risk; auffälliges ETS
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen stark schallabsorbierender Bauchdecken
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; fehlende Fingerendgelenke an 3 Fingern

Fall-ID	154224_1
GA	20+1
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Hemmfehlbildung aller Finger einer Hand

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
153104_1	20	4	low	maternale Angst	Meromelie	lebend
154188_1	22	0	low	maternale Angst	Klauenhand	lebend
154277_1	21	3	low	maternales Alter	fehlende Hand	lebend
145870_1	21	0	low	vorherige SS: sonstige	Armdisruption	Abbruch
126037_2	18	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Armdisruption	lebend
145943_1	23	0	high	V.a. Auffälligkeit	Radiusaplasie	lebend
147352_1	20	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Adactylie	lebend
Gesamtergebnis						7

Tabelle 3.6-8: Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität, keine Diskrepanz

3.6.1.6 Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität

Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität entsprechen einer kleineren Gruppe als die der oberen Extremität und auch hier wurden Hemmfehlbildungen der langen Röhrenknochen zu 100% gesehen, während Anomalien, die ausschließlich die Phalangen betreffen, nicht dargestellt werden konnten. Somit ergibt sich eine Gesamtsensitivität von 50%.

Diskrepanz

Fall-ID	163314_1
GA	19+0
Indikation	low risk; auffälliges ETS
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+0
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Fehlen eines Zehs, Syndaktylie der restlichen Zehen

Fall-ID	76679_2
GA	19+5
Indikation	medium risk; Verwandter: Aortenisthmusstenose
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Hypoplastische Zehen II-IV links

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
151195_1	20	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Femurdysplasie	lebend
156605_1	20	4	high	V.a. Auffälligkeit	Disruption des Oberschenkels	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.6-9: Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität, keine Diskrepanz

3.6.1.7 Trigonozephalie

Ein einziger pränatal bekannter Fall einer Trigonozephalie führte zu einem Abbruch der Schwangerschaft.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
141674_1	19	5	high	V.a. Auffälligkeit	Trigonozephalie	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.6-10: Trigonozephalie, keine Diskrepanz

3.6.1.8 Zwerchfellhernie

Von zehn Fällen einer Zwerchfellhernie entsprachen 70% bereits pränatal bekannten Pathologien und weitere drei Fälle wurden post partum diagnostiziert. Einer dieser Neugeborenen musste unmittelbar post partum operiert werden.

Diskrepanz

Fall-ID	152884_1
GA	22+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+0
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Enterothorax, OP post partum

Fall-ID	153202_1
GA	20+0
Indikation	medium risk; Verwandter: Tetrachokomelie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Pflaumengroße Zwerchfellhernie, bislang ohne OP

Fall-ID	158321_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Leberauffälligkeit
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 27+5
SSW bei Entbindung	33
Outcome	lebend; Zwerchfellhernie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
164482_1	20	5	low	maternale Angst	Zwerchfellhernie	lebend
147605_1	20	2	low	maternales Alter	Zwerchfellhernie	lebend
154572_1	20	4	low	maternales Alter	Zwerchfellhernie	lebend
164671_1	20	5	low	maternale Erkrankung	Zwerchfellhernie	Abbruch
165729_1	19	3	high	V.a. Auffälligkeit	Zwerchfellhernie	Abbruch
167124_1	22	6	high	beschriebene Auffälligkeit	Zwerchfellhernie	lebend
167164_1	20	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Zwerchfellhernie	verstorben
Gesamtergebnis						7

Tabelle 3.6-11: Zwerchfellhernie, keine Diskrepanz

3.6.1.9 Sonstige näher bezeichnete Fehlbildungssyndrome

Diese Gruppe umfasst ein pränatal diagnostiziertes Pena-Shokeir-Syndrom, woraufhin sich die Eltern für eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft entschieden.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
100053_2	21	2	high	Hydrops fetalis	Syndrom: Zwerchfelldefekt, Fußfehlstellung, V.a. Ösophagusatresie	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.6-12: Sonstige näher bezeichnete Fehlbildungssyndrome - Pena-Shokeir-Syndrom, keine Diskrepanz

3.6.2 Minor defects

Fehlbildung Name	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Fußfehlstellungen		52	34,6
	Diskrepanz	34	
	keine Diskrepanz	18	
Polydaktylie		8	50,0
	Diskrepanz	4	
	keine Diskrepanz	4	
Syndaktylie		9	11,1
	Diskrepanz	8	
	keine Diskrepanz	1	
Anomalien des Kopfes		1	0
	Diskrepanz	1	
Andere Anomalien des Muskel-Skelett-System		2	0
	Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		72	31,9

Tabelle 3.6-13: Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, minor defects, Übersicht

3.6.2.1 Fußfehlstellungen

Die Gruppe der Fußfehlstellungen beinhaltet mehrere Anomalien die Fußhaltung betreffend. Hierzu zählen der Pes equinovarus, Pes calcaneovarus congenitus, Pes adductus und fünf Fälle von nicht näher bezeichneten Fußdeformitäten. Lediglich die Diagnose „Pes equinovarus“ wurde in 82% der Fälle (18/22) ihrer Gruppe pränatal diagnostiziert. Alle anderen Anomalien wurden erst post partum auffällig, so dass sich insgesamt eine Sensitivität von 34,6% für Fußfehlstellungen im Allgemeinen ergibt.

- Pes equinovarus

Diskrepanz

Fall-ID	138510_1
GA	17+5
Indikation	low risk; fetomaternale Einheit
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	fetomaternale Einheit: retroamniales Hämatom
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 17+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Pes equinovarus

Fall-ID	148197_1
GA	19+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	minor defect: Plexuszyste
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	36
Outcome	lebend; Pes equinovarus

Fall-ID	150808_1
GA	20+3
Indikation	medium risk; Verwandter: Chromosomenanomalie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Pes equinovarus

Fall-ID	160768_1
GA	22+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+1
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Pes equinovarus

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
149993_1	20	4	low	maternale Angst	Pes equinovarus	lebend
155989_1	21	6	low	maternale Angst	Fußfehlstellung	lebend
99584_2	24	1	low	maternales Alter	Pes equinovarus	lebend
153808_1	20	3	low	maternales Alter	Pes equinovarus	lebend
167564_1	20	5	low	maternales Alter	Pes equinovarus	lebend
154681_1	21	0	low	maternale Erkrankung	Pes equinovarus	lebend
158411_1	20	6	low	Verwandter: Retardierung	Pes equinovarus	lebend
27196_3	20	6	low	vorherige SS: sonstige	Pes equinovarus	verstorben
150738_1	21	5	low	vorherige SS: sonstige	Pes equinovarus	IUFT
153596_1	20	0	medium	Verwandter: FB	Pes equinovarus	lebend
160796_1	19	2	medium	Eltern: FB	Pes equinovarus	lebend
140542_1	22	1	high	V.a. Auffälligkeit	Pes equinovarus	lebend
146315_1	22	6	high	V.a. Auffälligkeit	Pes equinovarus	lebend
148986_1	19	4	high	beschriebene Auffälligkeit	Pes equinovarus	lebend
154089_1	17	3	high	beschriebene Auffälligkeit	V.a. Pes equinovarus	lebend
165191_1	23	1	high	V.a. Auffälligkeit	V.a. Fußfehlstellung	lebend
29356_2	24	1	high	beschriebene Auffälligkeit	Pes equinovarus	lebend
164640_1	19	3	high	beschriebene Auffälligkeit	Pes equinovarus	lebend
Gesamtergebnis						18

Tabelle 3.6-14: Pes equinovarus, keine Diskrepanz

- Pes calcaneovarus congenitus

Diskrepanz

Fall-ID	123774_2
GA	18+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	fetomaternale Einheit: Mehrere Fruchtwasserdepots vor dem inneren Muttermund
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 18+2
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Pes calcaneovarus congenitus

Fall-ID	141119_1
GA	20+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Pes calcaneovarus congenitus

Fall-ID	150820_1
GA	21+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+2
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Pes calcaneovarus congenitus

Fall-ID	153030_1
GA	19+3
Indikation	low risk; Konsanguinität
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Pes calcaneovarus congenitus

- Pes adductus

Diskrepanz

Aufgrund der hohen Anzahl der Fälle eines Pes adductus post partum erfolgt eine tabellarische Darstellung. Alle Schwangerschaften endeten in einer Lebendgeburt.

Fall-ID	GA	Indikation	Sichtbedingung	Klassifikation FeinUS	Outcome
108841_2	19 0	low	ausreichend	unauffällig	39 Pes adductus
113990_2	19 5	low	ausreichend	Plazenta praevia	40 Pes adductus
142248_1	20 5	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus
145725_1	21 0	low	ausreichend	unauffällig	38 Pes adductus
145844_1	19 3	low	ausreichend	unauffällig	37 Pes adductus
148426_1	20 3	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus
155855_1	20 4	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus
156425_1	20 5	low	ausreichend	Herzfokus	38 Pes adductus
157149_1	21 1	low	ausreichend	unauffällig	38 Pes adductus
157880_1	20 4	low	ausreichend	unauffällig	39 Pes adductus
158729_1	21 2	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus
163583_1	21 2	low	ausreichend	unauffällig	39 Pes adductus
164504_1	21 2	low	Adipositas	unauffällig	41 Pes adductus
158320_1	19 5	low	Kindslage	unauffällig	41 Pes adductus
129665_2	20 4	medium	ausreichend	unauffällig	41 Pes adductus
105145_2	20 0	medium	Kindslage	unauffällig	38 Pes adductus
161107_1	19 6	medium	ausreichend	unauffällig	41 Pes adductus
144853_2	20 3	high	ausreichend	V.a. VSD	40 Pes adductus
54151_2	19 6	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus mit Gipsbehandlung
126549_2	21 2	low	ausreichend	unauffällig	40 Pes adductus rechts, Pes calcaneovarus links
154836_1	21 2	low	ausreichend	unauffällig	41 Pes adductus mit Achillessehnenplastik
Gesamtergebnis					21

Tabelle 3.6-15: Pes adductus, Diskrepanz

Legende: „Kindslage“ entspricht einer ungünstigen Kindslage während der Untersuchung

- Sonstige Deformitäten des Fußes, nicht näher bezeichnet

Diskrepanz

In fünf Fällen konnte keine eindeutige Diagnose post partum eruiert werden.

Fall-ID	120593_2
GA	18+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 18+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Fußdeformität, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	127549_3
GA	20+5
Indikation	medium risk; vorherige SS: TGA
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Fußdeformität, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	142571_1
GA	21+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	fetomaternale Einheit: Oligohydramnion
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Fußdeformität, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	155449_1
GA	24+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 24+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Valgusdeformität, nicht näher bezeichnet

Fall-ID	94028_2
GA	20+5
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Fußdeformität, nicht näher bezeichnet

3.6.2.2 Polydaktylie

Von insgesamt acht Neugeborenen mit Polydaktylien waren 50% bereits pränatal diagnostiziert worden.

Diskrepanz

Fall-ID	105771_2
GA	21+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+2
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Kind hat 12 Finger

Fall-ID	150980_1
GA	20+5
Indikation	low risk; präexistierende maternale Erkrankung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; doppelter Daumen einseitig

Fall-ID	168215_1
GA	20+6
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Polydaktylie

Fall-ID	97896_2
GA	20+1
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; doppelter Daumen einseitig

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
112677_2	21	4	medium	vorherige SS: FB	V.a. Polydaktylie	lebend
152332_1	19	4	medium	Eltern: FB	Hexadaktylie	lebend
71791_2	21	5	medium	vorherige SS: FB	Hexadaktylie	lebend
143706_1	19	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Hexadaktylie	lebend
Gesamtergebnis						4

Tabelle 3.6-16: Polydaktylie, keine Diskrepanz

3.6.2.3 Syndaktylie

Unter der Diagnose „Syndaktylie“ sind sowohl häutige als auch knöcherne Syndaktylien zusammengefasst. Aufgrund von ungenauen postpartalen Informationen konnte eine Unterscheidung, und mit dieser auch eine detaillierte Diskrepanzbewertung, in dieser Arbeit nicht vorgenommen werden.

Diskrepanz

Fall-ID	107827_2
GA	19+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+3
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Syndaktylie der 2/3 Zehen beidseits

Fall-ID	110552_2
GA	21+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+3
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Syndaktylie der 2/3 Finger links

Fall-ID	138027_1
GA	22+2
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+2
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Syndaktylie der 1/2 Zehen rechts

Fall-ID	142380_1
GA	21+0
Indikation	medium risk; Verwandter: Nierenauffälligkeit
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Multiple Syndaktylien beidseits

Fall-ID	151123_1
GA	21+4
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Syndaktylie der 3/4 Finger beidseits

Fall-ID	152900_1
GA	20+3
Indikation	low risk; vorherige SS: Komplikationen
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Kindslage
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Syndaktylie der 2/3 Zehen einseitig

Fall-ID	159878_1
GA	20+1
Indikation	medium risk; vorherige SS: TGA
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Syndaktylie der 2/3/4 Zehen einseitig

Fall-ID	162754_1
GA	21+0
Indikation	medium risk; Eltern: VSD
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Pyelektasie
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Syndaktylie der 3/4 Finger einseitig, Pyelektasie nicht bestätigt (Diskrepanz)

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome
156378_1	19	5	low	maternales Alter	V.a. Syndaktylie
Gesamtergebnis					1

Tabelle 3.6-17: Syndaktylie, keine Diskrepanz

3.6.2.4 Anomalien des Kopfes

Der Fall einer Sagittalnaht-Synostose war pränatal nicht diagnostiziert worden.

Diskrepanz

Fall-ID	163477_1
GA	20+5
Indikation	medium risk; vorherige SS: Leukodystrophie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+5
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Sagittalnaht-Synostose

3.6.2.5 Andere Anomalien des Muskel-Skelett-Systems

Gelistet sind hier zwei Auffälligkeiten des Skelettsystems, die zum Zeitpunkt der Erhebung des Schwangerschaftsausgangs nicht eindeutig definiert werden konnten.

Diskrepanz

Fall-ID	144272_1
GA	21+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+2
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; zu kurze Extremitäten

Fall-ID	145860_1
GA	24+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 24+2
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Auffälligkeiten des Skeletts, nicht näher bezeichnet

3.7 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

Im Bereich der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten finden sich 22 Auffälligkeiten (3,7% des Gesamtkollektivs), die alle der Kategorie der major defects zugeordnet wurden. Insgesamt entsprechen 77,3% aller Fehlbildungen dieser Gruppe einer pränatal bekannten Pathologie. In der weiteren Betrachtung werden die unten genannten Ausprägungen unterschieden.

3.7.1 Major defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
isolierte Gaumenspalte		4	25
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	1	
isolierte Lippenspalte		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte		17	88,2
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	15	
Gesamtergebnis		22	77,3

Tabelle 3.7-1: Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, major defects, Übersicht

3.7.1.1 Isolierte Gaumenspalte

Isolierte Gaumenspalten konnten im Vergleich zu anderen Anomalien dieser Gruppe am schlechtesten, das heißt zu lediglich 25%, vorgeburtlich diagnostiziert werden. Genauere Angaben bezüglich der Unterscheidung zwischen Spalten des harten und weichen Gaumens wurden in nur in zwei von drei Fällen mitgeteilt.

Diskrepanz

Fall-ID	128855_2
GA	19+3
Indikation	medium risk; vorherige SS: Vitium cordis
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Spalte des knöchernen Gaumens

Fall-ID	153116_1
GA	21+0
Indikation	low risk; Frühschwangerschaft: verbreiterte NT
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+0
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Spalte des weichen Gaumens

Fall-ID	166255_1
GA	20+2
Indikation	medium risk; vorherige SS: LKG-Spalte
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+2
SSW bei Entbindung	33
Outcome	Lebend; Gaumenspalte, nicht näher bezeichnet

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
162170_1	21	0	low	maternales Alter	Gaumenspalte	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.7-2: Isolierte Gaumenspalte, keine Diskrepanz

3.7.1.2 Isolierte Lippenspalte

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
113488_2	20	5	high	beschriebene Auffälligkeit	Lippenspalte	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.7-3: Isolierte Lippenspalte, keine Diskrepanz

3.7.1.3 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

Spalten die Lippen und den Kiefer betreffend wurden in 88,2% der Fälle bereits pränatal diagnostiziert.

Diskrepanz

Fall-ID	113101_3
GA	17+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+2
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; LKG-Spalte einseitig

Fall-ID	120790_2
GA	20+1
Indikation	medium risk; Eltern: LKG-Spalte
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	minor defect: Pes equinovarus
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; LKG-Spalte, Pes equinovarus bestätigt

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
137139_1	22	6	low	maternale Angst	LKG-Spalte	lebend
138218_1	22	2	low	maternale Angst	LKG-Spalte	lebend
114061_2	20	6	low	maternale Erkrankung	LKG-Spalte	lebend
146830_1	20	3	medium	Eltern: FB	LKG-Spalte	lebend
110986_1	21	2	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
135528_1	22	2	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
138002_1	22	0	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
138254_1	20	0	high	V.a. Auffälligkeit	LKG-Spalte	Abbruch
152626_1	22	2	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
154221_1	21	6	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
159477_1	20	5	high	V.a. Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
159564_1	20	2	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
159791_1	22	0	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
167226_1	21	0	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	IUFT
168071_1	21	1	high	beschriebene Auffälligkeit	LKG-Spalte	lebend
Gesamtergebnis						15

Tabelle 3.7-4: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, keine Diskrepanz

3.7.2 Minor defects

Keine der beschriebenen Fehlbildungen wurde den minor defects zugeordnet.

3.8 Atmungssystem

Auffälligkeiten des Atmungssystems können in major defects (5/11 Fälle) und minor defects (6/11 Fälle) unterschieden werden. Detektionsraten des berücksichtigten Patientenkollektivs stellen sich für major defects dieser Gruppe deutlich höher dar (80%) als für minor defects (33,3%). Der Gesamtanteil an allen aufgetretenen Fehlbildungen beträgt 1,8%.

3.8.1 Major defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anomalien von Larynx, Trachea oder Bronchus		1	0
	Diskrepanz	1	
Zystisch adenomatoide Malformation der Lunge		3	100
	keine Diskrepanz	3	
Lungensequester		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Gesamtergebnis		5	80

Tabelle 3.8-1: Fehlbildungen des Atmungssystems, major defects, Übersicht

3.8.1.1 Anomalien von Larynx, Trachea oder Bronchus

Es lag ein Fall einer postnatal entdeckten Laryngomalazie vor.

Diskrepanz

Fall-ID	141310_1
GA	20+0
Indikation	high risk; fetal: Ventrikulomegalie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Ventrikulomegalie
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Laryngomalazie

3.8.1.2 Zystisch adenomatoide Malformation der Lunge

Die Diagnose „Zystenlunge“ entsprach in 100% der Fälle einer pränatal bekannten Diagnose.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
152107_1	19	6	low	maternale Angst	zystisch adenomatoide Malformation	lebend
150132_1	21	3	low	maternales Alter	zystisch adenomatoide Malformation	lebend
151752_1	22	3	low	maternales Alter	zystisch adenomatoide Malformation	lebend
Gesamtergebnis						3

Tabelle 3.8-2: Zystisch adenoide Malformation der Lunge, keine Diskrepanz

3.8.1.3 Lungensequester

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
141601_1	24	3	high	V.a. Auffälligkeit	V.a. Lungensequester	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.8-3: Lungensequester, keine Diskrepanz

3.8.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anomalien der Nase		2	0
	Diskrepanz	2	
Hypoplasie oder Dysplasie der Lunge		4	50,0
	Diskrepanz	2	
	keine Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		6	33,3

Tabelle 3.8-4: Fehlbildungen des Atmungssystems, minor defects, Übersicht

3.8.2.1 Anomalien der Nase

Beide Fälle der Anomalien der Nase entsprechen Choanalatresien, die bei Untersuchungen des Neugeborenen post partum diagnostiziert wurden.

Diskrepanz

Fall-ID	166302_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+4
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Choanalatresie

Fall-ID	166642_1
GA	19+5
Indikation	low risk; fetal: Dysrhythmie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Choanalatresie, Reanimation post partum

3.8.2.2 Hypoplasie oder Dysplasie der Lunge

Im Bereich der hypoplastischen Lunge waren 50% der Pathologien pränatal bekannt. In einem der Diskrepanzfälle ist zu beachten, dass die Geburt des Kindes in der 26. Schwangerschaftswoche erfolgte.

Diskrepanz

Fall-ID	155166_1
GA	21+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 21+5
SSW bei Entbindung	26
Outcome	lebend; Hypoplasie der Lunge

Fall-ID	162845_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect; Hydrops fetalis
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	pp verstorben; Hypoplasie der Lunge

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
112379_2	20	5	low	maternale Angst	Hydrothorax beidseits	verstorben
147985_1	20	4	low	maternales Alter	Lungenhypoplasie	lebend
Gesamtergebnis						2

Tabelle 3.8-5: Hypoplasie oder Dysplasie der Lunge, keine Diskrepanz

3.9 Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals

Die insgesamt fünf Fälle beinhaltende Gruppe (entsprechend 0,8% aller aufgetretenen Fehlbildungen) umfasst Anomalien der Augen, Ohren, des Gesichtes oder Halses. Lediglich ein Fall wird den major defects zugeordnet und konnte bereits pränatal gesehen werden. Im Bereich der minor defects wurden drei der vier Auffälligkeiten erst postnatal diagnostiziert (Sensitivität 25%).

3.9.1 Major defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Anophthalmus		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Gesamtergebnis		1	100

Tabelle 3.9-1: Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals, major defects, Übersicht

3.9.1.1 Anophthalmus

Das Fehlen der Augen entsprach in diesem Fall einer bekannten Pathologie und führte zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
156371_1	20	6	medium	vorherige SS: FB	Anophthalmus	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.9-2: Anophthalmus, keine Diskrepanz

3.9.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Laterale Halszyste		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Kongenitaler Katarakt		1	0
	Diskrepanz	1	
Anomalien des Ohres		2	0
	Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		4	25

Tabelle 3.9-3: Anomalien von Augen, Ohren, Gesicht und Hals, minor defects, Übersicht

3.9.2.1 Laterale Halszyste

Der Fall von lateralen Halszysten wurde bereits pränatal diagnostiziert.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
129196_2	17 1	high	beschriebene Auffälligkeit	laterale Halszysten	lebend
Gesamtergebnis					1

Tabelle 3.9-4: Laterale Halszysten, keine Diskrepanz

3.9.2.2 Kongenitaler Katarakt

Die Diagnose der Linsentrübung konnte erst bei postnataler Betrachtung des Auges gestellt werden.

Diskrepanz

Fall-ID	139691_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Kleine Linsentrübung einseitig

3.9.2.3 Anomalien des Ohres

Beide dieser Anomalien konnten in ihrer Diagnose nicht eindeutig definiert werden und wurden daher als Diskrepanzen gewertet.

Diskrepanz

Fall-ID	150786_1
GA	20+6
Indikation	low risk; Medikamenteneinnahme
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Ohrmissbildung

Fall-ID	73683_3
GA	19+5
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 19+5
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Fistel im Ohr

3.10 Genitalsystem

In dieser Arbeit wurde von zwei Fällen berichtet, in denen post partum eine Ovarialzyste diagnostiziert wurde (0,3% aller Fehlbildungen des Gesamtkollektivs). Die Anomalie ist den minor defects zuzuordnen.

3.10.1 Major defects

Es wurden keine schwerwiegenden Fehlbildungen des Genitalsystems beschrieben.

3.10.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Ovarialzyste		2	0
	Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		2	0

Tabelle 3.10-1: Fehlbildungen des Genitalsystems, minor defects, Übersicht

3.10.2.1 Ovarialzyste

In keinem der beiden Fälle wurde innerhalb des berücksichtigten Untersuchungszeitraums eine Ovarialzyste beschrieben, weshalb die Sensitivität dieser Gruppe 0% entspricht. In einem Fall konnte die Pathologie jedoch im weiteren Schwangerschaftsverlauf dargestellt werden.

Diskrepanz

Fall-ID	163388_1
GA	22+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 22+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Ovarialzyste

Fall-ID	165820_1
GA	22+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	Pathologie gesehen in: 36+3
SSW bei Entbindung	41
Outcome	lebend; Ovarialzyste mit OP post partum

3.11 Sonstige Neoplasien

Hauptmerkmal dieser Gruppe sind Tumoren, die verschiedenen Organsystemen zugeordnet werden können. Von insgesamt neun aller hier aufgetretenen Neoplasien (1,5% aller Fehlbildungen) entsprechen acht Fälle major defects, von denen wiederum 62,5% bereits vorgeburtlich diagnostiziert werden konnten.

3.11.1 Major defects

Da die Tumoren dieser Gruppe jeweils unterschiedlichen Organsystemen zuzuordnen sind, erfolgt hier die Einzelfalldarstellung nach dem gewohnten Schema.

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Sonstige spezifische Neoplasien		8	62,5
	Diskrepanz	3	
	keine Diskrepanz	5	
Gesamtergebnis		8	62,5

Tabelle 3.11-1: Sonstige Neoplasien, major defects, Übersicht

Diskrepanz

Fall-ID	107196_2
GA	20+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; embryonaler Tumor des Blasendaches

Fall-ID	152625_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Tumor nicht näher bezeichnet

Fall-ID	153754_1
GA	20+6
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+6
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; abdominell gemischtes Teratom

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
137029_1	19	5	medium	vorherige SS: FB	Unterbauchzyste	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-2: Abdomineller Tumor, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
125553_2	20	3	high	V.a. Auffälligkeit	Neoplasie des Mediastinums	IUFT
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-3: Mediastinales Teratom, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
152285_1	20	4	high	V.a. Auffälligkeit	Neoplasie der Nieren	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-4: Angeborener Tumor der Niere, nicht näher bezeichnet, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
164577_1	23	2	high	beschriebene Auffälligkeit	Rhabdomyome	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-5: Rhabdomyome des Herzens, keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
144456_1	17	2	high	V.a. Auffälligkeit	Steißbeinteratom	Abbruch
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-6: Sacrococcygeales Teratom, keine Diskrepanz

3.11.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Neoplasie der Zunge		1	100
	keine Diskrepanz	1	
Gesamtergebnis		1	100

Tabelle 3.11-7: Sonstige Neoplasien, minor defects, Übersicht

3.11.2.1 Neoplasie der Zunge

Ein beschriebener Fall einer Neoplasie der Zunge wurde pränatal bereits als oropharyngeales Teratom diagnostiziert.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation		Pränatale Diagnose	Outcome
145581_3	22	4	low	maternale Erkrankung	oropharyngeales Teratom	lebend
Gesamtergebnis						1

Tabelle 3.11-8: Neoplasie der Zunge, keine Diskrepanz

3.12 Sonstige Anomalien

Sonstige Anomalien, die keiner der bereits definierten Gruppen zugeordnet werden konnten, sind an dieser Stelle zusammengefasst. Sie umfassen zwei Fälle eines Lymphangioms, einen Dermalsinus und eine akzessorische Mamille. Insgesamt konnten alle Anomalien zu den minor defects gezählt werden und wurden mit einer Sensitivität von 25% vorgeburtlich diagnostiziert.

3.12.1 Major defects

Keine der beschriebenen Fehlbildungen wurde den major defects zugeordnet.

3.12.2 Minor defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Lymphangiom		2	50
	Diskrepanz	1	
	keine Diskrepanz	1	
Andere Anomalien der Haut		2	0
	Diskrepanz	2	
Gesamtergebnis		4	25

Tabelle 3.12-1: Sonstige Anomalien, minor defects, Übersicht

3.12.2.1 Lymphangiom

Diskrepanz

Fall-ID	160736_1
GA	20+3
Indikation	medium risk; Eltern: Aortenisthmusstenose
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect; Hydrops fetalis
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	29
Outcome	verstorben; Lymphgefäßhypoplasie

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA		Indikation	Pränatale Diagnose	Outcome	
141821_1	24	3	high	V.a. Auffälligkeit	zystischer Hauttumor	lebend
Gesamtergebnis					1	

Tabelle 3.12-2: Lymphangiom, keine Diskrepanz

3.12.2.2 Andere Anomalien der Haut

Diskrepanz

Fall-ID	146953_1
GA	23+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 34+3
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Dermalsinus

Fall-ID	152660_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	unauffällig
Verlauf	letzter unauffälliger Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	42
Outcome	lebend; Akzessorische Mamille

3.13 Multiple kongenitale Fehlbildungen

Da die Rubrik „multiple kongenitale Fehlbildungen“ schwer in Untergruppen zu unterteilen ist, erfolgt hier die Einzelfalldarstellung. Es handelt sich um schwerwiegende Fehlbildungen und Syndrome, die in 53% der Fälle in einem Abbruch endeten. Alle Auffälligkeiten werden aufgrund der Schwere der Pathologie den major defects zugeordnet und waren bereits pränatal bekannt. Der Anteil am Gesamtkollektiv entspricht 2,5% aller diagnostizierten Fehlbildungen.

3.13.1 Major defects

Aufgrund der Komplexität der Fälle erfolgt hier eine Einzelfallbeschreibung, die um die Information des Chromosomensatzes erweitert wurde.

Fall-ID	103053_2
GA	18+4
Indikation	high risk; fetal: Skelettdysplasie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect; Skelettdysplasie, V.a. Silverman-Syndrom
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 16+6
SSW bei Entbindung	22
Outcome	Spätabort; Überweite Lidspalte, extrem flacher Nasenrücken, Klinodaktylie des 5. Fingers rechts

Fall-ID	152790_1
GA	21+6
Indikation	high risk; fetal: Wachstumsauffälligkeit
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	major defect: komplexes Fehlbildungssyndrom: V.a. Aneuploidie
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 21+6
SSW bei Entbindung	23
Outcome	IUFT

Fall-ID	155153_1
GA	23+2
Indikation	high risk; fetal: Prune-Belly-Syndrom
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Prune-Belly-Syndrom, Anhydramnion
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	27
Outcome	IUFT

Fall-ID	139592_1
GA	22+6
Indikation	high risk; fetal: V.a. komplexes Fehlbildungssyndrom
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	major defect: Sirenomelie, Oligohydramnion
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	24
Outcome	Abbruch

Fall-ID	143837_1
GA	22+1
Indikation	high risk; fetal: Extremitätenfehlbildung
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. TAR-Syndrom mit Nierenbeteiligung
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	25
Outcome	Abbruch

Fall-ID	144816_1
GA	20+3
Indikation	high risk; fetal: VACTERL-Syndrom
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Kloakenfehlbildung, Megazystis, Hydronephrose
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	22
Outcome	Abbruch

Fall-ID	145583_1
GA	22+0
Indikation	high risk; fetal: V.a. Meningozele
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen schlechter Sichtverhältnisse
Diagnose Fein US	major defect: Dandy-Walker-Syndrom, Nasenbeinaplasie, Retardierung
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	26
Outcome	Abbruch; Geburtseinleitung bei kindlicher Fehlbildung

Fall-ID	152250_1
GA	20+3
Indikation	high risk; fetal: auffälliges Profil
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	Mikrognathie mit Dysplasie der Ohren, V.a. LKG-Spalte, V.a. ösophagotracheale Fistel, Fußfehlstellung, schwere fetale Bradykardie. Somit dringender V.a. Trachear-collins-Syndrom
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 20+3
SSW bei Entbindung	23
Outcome	Abbruch

Fall-ID	152313_1
GA	21+6
Indikation	high risk; fetal: Megazystis
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Oligohydramnion
Diagnose Fein US	major defect: Potter-Niere Typ III, Extremitätenfehlbildung links, Lungenhypoplasie, Megazystis, V.a. VATER-Syndrom
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	22
Outcome	Abbruch

Fall-ID	152337_1
GA	21+4
Indikation	high risk; Hydrops fetalis
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Hydrops fetalis, Oligohydramnion, Dringender V.a. Fraser-Syndrom
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 21+4
SSW bei Entbindung	22
Outcome	Abbruch, CHAOS-Sequenz

Fall-ID	165426_1
GA	20+3
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Meningozele, Retardierung, Arm- und Handfehlbildung
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 20+3
SSW bei Entbindung	21
Outcome	Abbruch

Fall-ID	157973_1
GA	20+6
Indikation	high risk; fetal: Vitium cordis
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Double-outlet-right-ventricle, Malposition der Aorta, VSD
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose extern
SSW bei Entbindung	29
Outcome	lebend, VACTERL-Syndrom, DORV und VSD bestätigt

Fall-ID	149350_1
GA	20+4
Indikation	low risk; präexistierende maternale Erkrankung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Spastische Fallhand mit Klinodaktylie links, rechte Hand in Fixationsstellung mit Klinodaktylie bei Radiusaplasie
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 20+4
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend, TAR-Syndrom

Fall-ID	146157_1
GA	21+6
Indikation	high risk; fetal: Atrioventrikulärer Septumdefekt
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. Heterotaxiesyndrom (Linksisomerismus) bei Situs ambiguus
Chromosomensatz	nicht untersucht
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 15+4
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; Kind nach OP ohne weitere Probleme

Fall-ID	130153_2
GA	20+6
Indikation	high risk; fetal: Extremitätenfehlbildung
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	major defect: Extrem verkürzte Femora, Pes equinovarus links. Auffälliges Profil mit ausgeprägter Mikrognathie. Facialis-femoralis-Syndrom
Chromosomensatz	unauffällig
Verlauf	pränatale Pathologie: Erstdiagnose: 16+2
SSW bei Entbindung	30
Outcome	lebend, Facialis-femoralis-Syndrom

3.13.2 Minor defects

Keine der komplexen kongenitalen Fehlbildungen wurde den minor defects zugeordnet.

3.14 Chromosomenanomalien

Im Bereich der Chromosomenanomalien wurden sieben Gruppen unterschieden, von denen die ersten fünf näher betrachtet werden sollen. Im Falle der Triploidien, Trisomie 13, Trisomie 18, Trisomie 21 und dem Turner-Syndrom ist zu erwarten, dass sonographische Hinweiszeichen sichtbar sein können, jedoch nicht in jedem Fall vorliegen müssen. Hier besteht die Möglichkeit, der Patientin aufgrund des sonographischen Befundes eine Chromosomenanalyse zu empfehlen.

In den beiden Gruppen „X- oder Y-chromosomale Anomalien“ und „balancierte strukturelle Chromosomenanomalien“ sind die Befunde in vereinfachter Form tabellarisch dargestellt. Hier findet sich kein Diskrepanzfall.

Alle Ultraschalluntersuchungen fanden zu dem berücksichtigten Ultraschallzeitpunkt zwischen der 18. und 25. Schwangerschaftswoche statt. Tabellarisch angegeben ist jedoch das Gestationsalter zum Zeitpunkt der invasiven Diagnostik und die jeweils zugehörige Indikation. Die Abkürzungen der jeweils entnommenen Proben zur Diagnostik finden sich im Abkürzungsverzeichnis.

Sollte eine Chromosomenanomalie einer Diskrepanz entsprechen, wurde die Einzelfalldarstellung um die Rubrik „Empfehlung nach Ultraschall“ erweitert, um zu überprüfen, ob der Untersucher aufgrund von auffälligen anamnestischen oder sonographischen Befunden ein erhöhtes Risiko für das Auftreten einer chromosomalen Anomalie bei der Patientin vermutet hat. Daher ergeben sich die Untergruppen „Invasive Diagnostik durch Patientin abgelehnt“ (jedoch von dem jeweiligen Untersucher nahegelegt) oder „Keine invasive Diagnostik empfohlen“. Die Diskrepanzbewertung beinhaltet den Zusatz „mit oder ohne Begleitfehlbildung“ bezogen auf die jeweilige Diagnose post partum.

3.14.1 Major defects

Name Fehlbildung	Diskrepanzbewertung	Anzahl	Sensitivität (%)
Triploidie		4	100
	keine Diskrepanz	4	
Trisomie 13		3	100
	keine Diskrepanz	3	
Trisomie 18		7	100
	keine Diskrepanz	7	
Trisomie 21		31	67,7
	Diskrepanz	10	
	keine Diskrepanz	21	
Turner-Syndrom		2	100
	keine Diskrepanz	2	
Andere Chromosomenanomalien, X oder Y- chromosomal		5	100
	keine Diskrepanz	5	
Strukturelle Chromosomenanomalien		16	100
	keine Diskrepanz	16	
Gesamtergebnis		68	85,3

Tabelle 3.14-1: Chromosomenanomalien, major defects, Übersicht

3.14.1.1 Triploidie

Bei Vorliegen einer Triploidie liegt der haploide Chromosomensatz dreifach, entsprechend 69 Chromosomen, vor.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Probe	Outcome
148942_1	21+0	fetale Retardierung, V. a. Aneuploidie.	Kombi	Spätabort 22
155821_1	17+2	asymmetrische Retardierung, atrophe Muskulatur, fragliches Vitium	CVS	Abbruch 18
138508_1	18+4	V.a. VACTERL-Syndrom	CVS	Abbruch 20
165632_1	19+0	ISTA, IUGR, hyoplastisches Nasenbein, echogene Foki	FW	Abbruch 21
Gesamtergebnis				4

Tabelle 3.14-2: Triploidie, keine Diskrepanz

3.14.1.2 Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Die Trisomie 13 entspricht einer Verdreifachung des Chromosom 13.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Probe	Outcome	
139335_1	15+0	maternales Alter	Amnio	Abbruch	22
164325_1	23+0	TGA, VSD, Mikrozephalie, LKG-Spalte	FBS	Abbruch	26
151768_1	extern	extern	extern	Abbruch	19
Gesamtergebnis					3

Tabelle 3.14-3: Trisomie 13, keine Diskrepanz

3.14.1.3 Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Das Chromosom 18 liegt ganz oder teilweise dreifach vor.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Probe	Outcome	
115200_2	20+3	symmetrische fetale Retardierung und multiple Auffälligkeiten mit den typischen Stigmata einer Trisomie 18	Kombi	verstorben	41
153722_1	22+5	LKG-Spalte, fetale Retardierung, Plexuszysten	FBS	verstorben	42
158599_1	20+6	Zwerchfellhernie mit Mediastinalverschiebung	FW	Abbruch	23
161815_1	20+6	Fußfehlstellung bds., Skoliose, Nasenbeinaplasie	Zotte	Abbruch	22
143806_1	22+0	Spina bifida, Pes equinovarus, Retardierung	FBS	Abbruch	24
142538_1	22+5	Plexuszysten, Retardierung, Pes equinovarus bds, überlappende Finger, Gallenblasenhydrops, Polyhydramnion	Kombi	Abbruch	23
147295_1	24+0	komplexes Vitium cordis, Zwerchfellhernie, Retardierung	FBS	Abbruch	26
Gesamtergebnis					7

Tabelle 3.14-4: Trisomie 18, keine Diskrepanz

3.14.1.4 Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Im Falle des Down-Syndroms liegt das gesamte Chromosom 21 oder Teile dessen dreifach vor. Eine Unterscheidung der verschiedenen Formen wird an dieser Stelle nicht vorgenommen.

Diskrepanz

Fall-ID	135123_2
Indikation	low risk; maternales Alter
Diagnose FeinUS	fetomaternal Einheit: Plazentaauffälligkeit
Empfehlung nach US	Keine invasive Diagnostik empfohlen
Verlauf	letzter Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	40
Outcome	lebend; freie Trisomie 21
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	139231_1
Indikation	low risk; auffälliges ETS
Diagnose FeinUS	Softmarker: echogener Herzfokus
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik von Patientin abgelehnt
Verlauf	letzter Ultraschall: 19+1
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Trisomie 21, Organe unauffällig
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	145707_1
Indikation	low risk; maternale Angst
Diagnose FeinUS	Softmarker: echogener Herzfokus
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik von Patientin abgelehnt
Verlauf	letzter Ultraschall: 18+5
SSW bei Entbindung	37
Outcome	lebend; Trisomie 21
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	147969_1
Indikation	low risk; maternales Alter
Diagnose FeinUS	Softmarker: echogener Herzfokus
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik von Patientin abgelehnt
Verlauf	letzter Ultraschall: 23+0
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Trisomie 21, ASD, offener Ductus arteriosus botalli, kleiner Perikarderguss
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie mit Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	152528_1
Indikation	low risk; maternale Angst
Diagnose FeinUS	unauffällig
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik von Patientin abgelehnt
Verlauf	letzter Ultraschall: 20+3
SSW bei Entbindung	39
Outcome	lebend; Trisomie 21, Vierfingerfurche
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	156295_1
Indikation	low risk; Frühschwangerschaft: verbreiterte NT
Diagnose FeinUS	major defect: LKG-Spalte
Empfehlung nach US	Keine invasive Diagnostik empfohlen
Verlauf	letzter Ultraschall: 22+0
SSW bei Entbindung	32
Outcome	lebend; Trisomie 21 Diagnose post partum, LKG-Spalte (keine Diskrepanz)
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie mit Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	162369_1
Indikation	low risk; fetomaternale Einheit: Plazenta praevia
Diagnose FeinUS	minor defect: Pyelektasie
Empfehlung nach US	Keine invasive Diagnostik empfohlen
Verlauf	letzter Ultraschall: 20+1
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Trisomie 21, Patientin wollte keine weitere Auskunft geben
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	167296_1
Indikation	high risk; fetal: V.a. Dünndarmatresie
Diagnose FeinUS	minor defect: Duodenalstenose bei V.a. Pankreas anulare
Empfehlung nach US	Keine invasive Diagnostik empfohlen
Verlauf	letzter Ultraschall: 24+6
SSW bei Entbindung	29
Outcome	lebend; Trisomie 21, Duodenalstenose (keine Diskrepanz)
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie mit Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	84505_4
Indikation	low risk; auffälliges ETS
Diagnose FeinUS	Softmarker: echogener Herzfokus
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik von Patientin abgelehnt
Verlauf	letzter Ultraschall: 20+0
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Trisomie 21, unauffällige Organe
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Fall-ID	167791_1
Indikation	low risk; maternales Alter
Klassifikation FeinUS	unauffällig
Empfehlung nach US	Keine invasive Diagnostik empfohlen
Verlauf	letzter Ultraschall: 19+3
SSW bei Entbindung	38
Outcome	lebend; Trisomie 21, keine weiteren Angaben
Diskrepanzbewertung	Chromosomenanomalie ohne Begleit-Fehlbildung

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Probe	Outcome	
147844_1	11+1	V.a. Aneuploidie bei Hydrops fetalis.	CVS	lebend	39
143762_1	12+4	Verbreiterte NT, hypoplastisches Nasenbein, echogener Fokus, SNA	CVS	lebend	38
99729_2	14+3	maternales Alter	Amnio	lebend	40
147000_1	14+3	Echogener Fokus, maternales Alter	Amnio	lebend	38
160995_1	15+5	Nasenbeinaplasie und milde Pyelektasie bds.	FW	lebend	30
138090_1	15+5	verbreiterte NT	CVS	lebend	39
14172_4	18+1	maternales Alter	Amnio	Spätabort	20
141976_1	15+0	maternales Alter	Amnio	Abbruch	18
167880_1	17+1	maternales Alter	FW	Abbruch	19
115912_2	17+4	Kompletter AVSD, echogener Fokus	FW	Abbruch	19
142786_1	19+3	Nicht-immunologischer Hydrops fetalis ohne erkennbares Korrelat	FBS	Abbruch	21
149125_1	20+1	Echogener Herzfokus	FBS	Abbruch	22
158176_1	20+3	Echogener Herzfokus	FW	Abbruch	22
157315_1	20+4	Retardierung, hyperechogener Darm, Nasenbeinaplasie	Amnio	Abbruch	29
163249_1	20+4	Echogener Fokus, verkürzter Femur, Stirnödem.	FBS	Abbruch	24
155873_1	20+5	V.a. Aortenisthmusstenose, Asymmetrie der Ventrikel, echogene Herzfoki, abgeflachtes Profil mit Stirnödem.	Amnio	Abbruch	23
147533_1	22+6	Hydronephrose Grad II, echogener Herzfokus	FBS	Abbruch	25
82476_2	extern	extern	extern	Abbruch	21
152292_2	extern	extern	extern	Abbruch	23
Gesamtergebnis					19

Tabelle 3.14-5: Trisomie 21, keine Diskrepanz

In zwei Fällen erfolgt an dieser Stelle eine Einzelfalldarstellung. Beide Fälle wiesen bereits pränatal deutliche Hinweiszeichen für das Vorliegen einer Chromosomenanomalie auf und die invasive Diagnostik wurde durch den untersuchenden Gynäkologen nahegelegt. Die Durchführung einer Chromosomenanalyse wurde jedoch durch die Patientin abgelehnt.

Fall-ID	149504_1
Indikation	high risk; V.a. Vitium cordis
Klassifikation FeinUS	AVSD, multiple Softmarker für Trisomie 21.
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik abgelehnt
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 24+2
SSW bei Entbindung	26
Outcome	IUFT; Hinweiszeichen auf Trisomie 21, Obduktion abgelehnt
Diskrepanzbewertung	keine Diskrepanz; Chromosomenanomalie mit Begleitfehlbildung

Fall-ID	144787_2
Indikation	low risk; Konsanguinität
Klassifikation FeinUS	sonographisch beidseitige Hydronephrose, echogener Fokus links, Pes equinovarus rechts, beidseitige Plexuszysten und verdickte Nackenhaut. Dringender Verdacht auf Chromosomenanomalie
Empfehlung nach US	Invasive Diagnostik abgelehnt
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 22+3
SSW bei Entbindung	35
Outcome	lebend; Trisomie 21
Diskrepanzbewertung	keine Diskrepanz; Chromosomenanomalie mit Begleitfehlbildung

3.14.1.5 Turner-Syndrom

Das Turner-Syndrom entspricht einer Monosomie entsprechend dem Chromosomensatz 45,X.

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Probe	Outcome	
152648_1	extern	extern	extern	lebend	38
160049_1	21+0	fetale Retardierung, extremer Hydrops fetalis	FW	Abbruch	22
Gesamtergebnis					2

Tabelle 3.14-6: Turner-Syndrom, keine Diskrepanz

3.14.1.6 Andere Chromosomenanomalien, X- oder Y-chromosomal

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Chromosomensatz	Probe	Outcome	
166766_1	12+3	verbreiterte NT	47, XXY	Zotte	lebend	41
136682_1	13+4	V.a. Hygroma colli	46, XY / 45,X 28:9	CVS	lebend	40
146679_1	14+5	maternale Angst	46, XY/ 45, X	Amnio	lebend	40
68579_2	15+0	maternales Alter	47, XXY	Amnio	lebend	40
153365_1	15+4	maternale Angst	47, XXX	Amnio	Abbruch	19
Gesamtergebnis						5

Tabelle 3.14-7: andere Chromosomenanomalien, X- oder Y-chromosomal, keine Diskrepanz

3.14.1.7 Strukturelle Chromosomenanomalien

Keine Diskrepanz

Fall-ID	GA	Indikation	Chromosomensatz	Probe	Outcome	
147881_1	11+3	maternales Alter	46, XX, inv (5) (p13;q31) fam	CVS	lebend	42
93638_2	11+6	maternales Alter	45, XX, der (13;14) (q10;q10) fam	CVS	lebend	42
140986_1	14+2	maternales Alter	46, X del (Y) (q11.21) de novo	Amnio	lebend	40
146939_1	14+4	maternales Alter	46, XX, inv (9qh)	Amnio	lebend	37
154261_1	14+4	maternales Alter	47, XX, inv dup (15) (q11.1)	Amnio	lebend	40
50990_2	15+1	maternales Alter	47, XX, ish min(10)(p11.21->q11.22:)	FW	lebend	34
143378_1	15+1	maternales Alter	46, XY, inv (7) (q11.23;q22) fam	Amnio	lebend	40
165575_1	15+3	Eltern: Chrom.satz	45, XX, der(13;14)(q10;q10) pat	FW	lebend	41
140329_1	16+3	maternales Alter	46, XX, inv (9qh)	Amnio	lebend	40
143852_1	14+1	maternale Angst	47, XY, + mar (65) / 46, XY (22)	Amnio	IUFT	22
145077_1	15+0	maternale Alter	46, XY, del (11) (p11.2;p13)	Amnio	Abbruch	21
142347_1	15+0	maternale Alter	46, XX / 47,XX +dic(9)	Amnio	Abbruch	21
167281_1	16+0	maternales Alter	mos 47, XX,+ish r(20)	FW	Abbruch	21
150274_2	16+1	auffälliges ETS	46, X, der (Y) der (X;Y) (q13;q11.2)	Amnio	Abbruch	19
149478_1	17+0	maternale Alter	47, XY, del (5) (:p10->qter) de novo	Amnio	Abbruch	21
143231_1	18+4	maternale Angst	46, XX, der(13;13)(q10;q10)	Amnio	Abbruch	22
Gesamtergebnis						16

Tabelle 3.14-8: Strukturelle Chromosomenanomalien, keine Diskrepanz

3.15 Falsch positiv diagnostizierte Fälle

Im Folgenden werden die Fälle dargestellt, die pränatal zum Zeitpunkt der Untersuchung einen auffälligen Befund oder den Verdacht auf einen auffälligen Befund zeigten und deren pränatale Diagnose sich post partum nicht bestätigte. In diesen 9 Fällen wurde eine die gesamte Schwangerschaft berücksichtigende Analyse vorgenommen und untersucht, ob die gestellte Diagnose bereits im weiteren Verlauf der Schwangerschaft revidiert werden konnte. Es findet sich daher zunächst die Zuordnung der Auffälligkeit zu dem jeweiligen Organsystem und anschließend die Bewertung „Diskrepanz“ oder „im weiteren Schwangerschaftsverlauf unauffälliger Fet“.

Aufgrund der Relevanz der falsch positiven Diagnosen erfolgt hier die Einzelfalldarstellung.

Nervensystem

Diskrepanz

Fall-ID	140773_1
GA bei Erstdiagnose	21+6
Indikation	high risk: V.a. Neuroblastom
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. Neuroblastom
Verlauf	im Zeitraum von 24+0 bis 31+0 mehrfache Kontrolle mit Bestätigung der Diagnose V.a. Neuroblastom
SSW bei Entbindung	41
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Fall-ID	146748_1
GA bei Erstdiagnose	22+4
Indikation	high risk: V.a. Balkenanomalie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. Balkenhypoplasie
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 22+4, V.a. partiellen Balkenmangel auch durch externe Untersuchungen bestätigt. Die empfohlene Wiedervorstellung ist nicht erfolgt
SSW bei Entbindung	40
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Fall-ID	155677_1
GA bei Erstdiagnose	21+2
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	major defect: Microcephaler Kopf bei unauffälligen Binnenstrukturen
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 21+2. Die empfohlene Wiedervorstellung ist nicht erfolgt
SSW bei Entbindung	40
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Im weiteren Schwangerschaftsverlauf unauffälliger Fet

Fall-ID	155116_1
GA bei Erstdiagnose	20+3
Indikation	low risk; maternales Alter
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. beginnende Mikrocephalie
Verlauf	erneut durchgeführter US in 22+5 unauffällig
SSW bei Entbindung	41
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Kreislaufsystem

Im weiteren Schwangerschaftsverlauf unauffälliger Fet

Fall-ID	144356_1
GA bei Erstdiagnose	21+1
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. AVSD
Verlauf	erneut durchgeführter US in 21+2 unauffällig
SSW bei Entbindung	41
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Verdauungssystem

Diskrepanz

Fall-ID	140541_1
GA bei Erstdiagnose	22+6
Indikation	high risk: V.a. Ösophagusatresie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	V.a. minor defect: V.a. Ösophagusatresie
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 22+6. Die empfohlene Wiedervorstellung ist nicht erfolgt
SSW bei Entbindung	38
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Harnsystem

Diskrepanz

Fall-ID	141763_1
GA bei Erstdiagnose	18+2
Indikation	high risk: V.a. Blasenextrophie
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. Blasenextrophie
Verlauf	im Zeitraum von 21+2 bis 32+5 mehrfache Kontrolle mit Bestätigung der Diagnose V.a. Blasenextrophie
SSW bei Entbindung	39
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

Muskel-Skelett-System

Diskrepanz

Fall-ID	132882_2
GA bei Erstdiagnose	20+5
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	ausreichend
Diagnose Fein US	minor defect: Pes equinovarus
Verlauf	letzter auffälliger Ultraschall: 20+5; Wiedervorstellung nicht empfohlen
SSW bei Entbindung	39
Outcome	Pes equinovarus post partum nicht bestätigt

LKG-Spalte

Im weiteren Schwangerschaftsverlauf unauffälliger Fet

Fall-ID	159560_1
GA bei Erstdiagnose	21+0
Indikation	low risk; maternale Angst
Sichtbedingungen	eingeschränkt wegen Adipositas
Diagnose Fein US	V.a. major defect: V.a. LKG-Spalte
Verlauf	erneut durchgeführter US in 24+0 unauffällig
SSW bei Entbindung	36
Outcome	ohne FB im berücksichtigten Zeitrahmen post partum

3.16 Zusammenfassung der Ergebnisse

Nachdem in den vorangegangenen Abschnitten die Pathologien der jeweiligen Organsysteme einzeln dargestellt wurden, folgt hier eine Zusammenfassung der Ergebnisse bezogen auf die Fragestellung der Erkennbarkeit von major und minor defects im Allgemeinen.

Die Fragestellungen, wie oft eine Fehlbildung in einem Gesamtkollektiv vorkommt und wie sicher eine gestellte vorgeburtliche Diagnose bezogen auf die einzelne Patientin ist, sind häufig gestellte Fragen in einer pränatalen Praxis. Tabelle 3.16-1 zeigt die Prävalenz pathologischer Befunde in dem untersuchten Patientenkollektiv dieser Arbeit, das heißt wie viele pathologischen Befunde im Zeitraum der zwei berücksichtigten Jahre 2004 und 2005 post partum diagnostiziert wurden.

		Anzahl absolut	% am Gesamtkollektiv
bis U2 unauffällige Neugeborene		12625	94,3
Lebendgeborene mit pathologischen Befunden		517	3,9
	Major defects	174	33,7
	Minor defects	275	53,2
	Anomalien, nicht weiter berücksichtigt *	68	13,2
Letale Schwangerschaftsverläufe, inkl. verstorben pp		248	1,9
	nach pränatalem major defect	141	56,9
	nach pränatalem minor defect	6	2,4
	nach sonstigem auffälligem Ultraschall	45	18,1
	nach unauffälligem Ultraschall	56	22,6
Untersuchungen gesamt		13390	100

Tabelle 3.16-1: Prävalenz pathologischer Befunde post partum

Im Folgenden werden die major und minor defects bezüglich ihrer Sensitivität und unter Berücksichtigung der pränatalen Diagnosestellung noch einmal getrennt voneinander begutachtet.

3.16.1 Major defects

In dem untersuchten Kollektiv lagen in 315 Fällen ein major defect vor, der in 83,5% der Fälle bereits pränatal diagnostiziert werden konnte.

Tabelle 3.16-2 gibt eine Übersicht zum Anteil der Hauptfehlbildungsgruppen an der Gesamtheit aller major defects und stellt die Sensitivität für die Erkennung von Fehlbildungen innerhalb der jeweiligen Hauptfehlbildungsgruppe dar.

Hauptfehlbildungsgruppe	Anzahl absolut	Anzahl an allen major defects (%)	pränatal bekannte Pathologien absolut	Sensitivität innerhalb der FBgruppe (%)
Nervensystem	49	15,6	38	77,6
Kreislaufsystem	60	19,1	48	80
Harnsystem	31	9,9	30	96,8
Muskel-Skelett-System	56	17,8	47	83,9
Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte	22	7,0	17	77,3
Atmungssystem	5	1,6	4	80,0
Augen, Ohren, Gesicht und Hals	1	0,3	1	100
Sonstige Neoplasien	8	2,5	5	62,5
Multiple kongenitale Fehlbildungen	15	4,8	15	100
Chromosomenanomalien	68	21,6	58	85,3
Gesamtergebnis	315	100	263	83,5

Tabelle 3.16-2: Erkennung pathologischer Befunde von major defects unter Berücksichtigung des Organsystems

Da die Diagnosen „major defect“ oder „Verdacht auf major defect“ eine gravierende Bedeutung für den weiteren Schwangerschaftsverlauf und den Ausgang der Schwangerschaft haben, ist im Folgenden das Outcome nach den oben genannten Diagnosen dargestellt. Es zeigt sich, dass etwa die Hälfte der Schwangerschaften nicht bis zur Geburt des Kindes ausgetragen wurden (49,5%). Bei 9 der lebendgeborenen Kinder (6%) konnte während des weiteren Schwangerschaftsverlaufes oder post partum keine Fehlbildung diagnostiziert werden (Falsch positive Fälle, Kapitel 3.15).

Pränataler major defect	Klassifikation des Gesamtoutcomes	Anzahl	Prozent
	Abbruch	107	39,2
	Verstorben	31	11,4
	Lebendgeburt	135	49,5
Gesamtergebnis		273	100

Tabelle 3.16-3: Fetales Outcome nach pränataler Diagnosestellung "major defect"

3.16.2 Minor defects

Aus postpartaler Sicht ergaben sich 281 minor defects, von denen 37,7% pränatal beschrieben wurden.

In der folgenden Tabelle ist die Anzahl aller aufgetretenen Auffälligkeiten an der Gesamtheit der minor defects und die Sensitivität für die Erkennung von Fehlbildungen innerhalb der jeweiligen Hauptfehlbildungsgruppe dargestellt.

Hauptfehlbildungsgruppe	Anzahl absolut	Anzahl an allen minor defects (%)	pränatal bekannte Pathologien absolut	Sensitivität innerhalb der FBgruppe (%)
Kreislaufsystem	104	37,0	29	27,9
Verdauungssystem	15	5,3	2	13,3
Harnsystem	73	25,9	47	64,4
Muskel-Skelett-System	72	25,5	23	31,9
Atmungssystem	6	2,1	2	33,3
Augen, Ohren, Gesicht und Hals	4	1,4	1	25
Genitalsystem	2	0,7	0	0
Sonstige Neoplasien	1	0,4	1	100
Sonstige Anomalien	4	1,4	1	25
Gesamtergebnis	281	100	106	37,7

Tabelle 3.16-4: Erkennung pathologischer Befunde von minor defects unter Berücksichtigung des Organsystems

Aufgrund der hohen Anzahl der pränatal diagnostizierten minor defects und ihrem oftmals unauffälligen postnatalen Verlauf erfolgt keine Betrachtung der Schwangerschaften aus Sicht der pränatalen Diagnosestellung. Die Häufigkeit eines pränatalen minor defects entsprach 3,9% aller Schwangerschaften des Gesamtkollektivs (525 Fälle), von denen lediglich 120 Fälle post partum eine Auffälligkeit im Sinne eines minor oder major defects aufwiesen. Bei postnatal diagnostizierter Pathologie des Neugeborenen sind diese Fälle in den vorherigen Kapiteln erfasst und beschrieben. Lediglich 6 Fälle aller Schwangerschaften mit beschriebenen pränatalen minor defects endeten letal, 97,6% aller Feten wurden lebend geboren.

4 Diskussion

4.1 Einleitung

Die vorliegende Arbeit zeigt bei einem großen Patientenkollektiv von 13390 berücksichtigten Schwangerschaften eine sehr gute Rückmelderate von 98% bezüglich des Schwangerschaftsausgangs, welche durch ein aufwendiges dreistufiges Vorgehen erzielt werden konnte. Auf das Gesamtkollektiv bezogen ergibt sich für schwere und leichtere kongenitale Fehlbildungen insgesamt eine Entdeckungsrate von 62,1%. Diese setzt sich aus den jeweiligen Sensitivitäten der im Ergebnisteil einzeln aufgeführten Organsysteme zusammen und zeigt Detektionsraten zwischen 0% (Genitalsystem) und 100% (Multiple kongenitale Fehlbildungen). Insgesamt konnten 83,5% aller diagnostizierten major defects und 37,7% aller minor defects bereits pränatal beschrieben werden.

Im Rahmen der Literaturrecherche wurde das Hauptaugenmerk auf Übersichtsstudien gelegt, deren Klassifikation einer in etwa vergleichbaren Einteilung entspricht. Studien, die aufgrund verschiedener Merkmale nicht zu einem geeigneten Vergleich herangezogen werden konnten, sollen im Folgenden nicht weiter berücksichtigt werden^{1, 21, 46, 53-55}.

In der „Diskussion der Methodik“ werden Vor- und Nachteile des Studiendesigns näher erläutert und mit der ausgewählten Literatur in verschiedenen Aspekten verglichen. Anschließend sollen im Bereich der „Diskussion der Fehlbildungsprävalenzen“ und „Diskussion der Ergebnisse“ sowohl die Gesamtprävalenzen der jeweiligen Studien als auch die Sensitivitäten jedes einzelnen Organsystems miteinander in Bezug gesetzt werden.

4.2 Diskussion der Methodik

4.2.1 Vor- und Nachteile des Studiendesigns

Zur Einschätzung von Relevanz und Stellenwert der Ergebnisse dieser Arbeit wurde diese unter Berücksichtigung der Forderungen der STARD-Konsensvereinbarung ⁵ für diagnostische Studien überprüft. So konnten verschiedene Vor- und Nachteile der Methodik erarbeitet werden.

Es ist zu betonen, dass sich die hier vorliegende Arbeit sowohl mit einem Risikokollektiv an Patientinnen als auch mit einem Routinekollektiv befasst. Wie in Kapitel 2.3 bereits gezeigt wurde, entsprechen 85% der Indikationen zur Durchführung eines detaillierten Ultraschalls sogenannten „low risk“ Indikationen, die im Rahmen dieser Arbeit als Routineindikationen gewertet werden. „Medium risk“ Indikationen stellen mit 9,4% aller Schwangerschaften die zweitgrößte Gruppe dar und umfassen anamnestische Risikofaktoren, die sich ausschließlich auf das Vorliegen von Fehlbildungen in einer vorangegangenen Schwangerschaft oder bei Verwandten beziehen. Für bestimmte Pathologien konnte gezeigt werden, dass ein unterschiedlich hohes Wiederholungsrisiko für das Auftreten der entsprechenden Fehlbildungen existiert. Da eine ausführliche Darstellung des jeweiligen Risikos pro Fehlbildung den Rahmen dieser Arbeit sprengen würde, sei an dieser Stelle lediglich darauf hingewiesen, dass diese Indikationsgruppe in der Gesamtbewertung der Gruppe mit erhöhtem Risiko zugeordnet werden muss. Die relativ kleine 718 Patientinnen umfassende Gruppe (5,4% des Gesamtkollektivs) der „high risk“ Indikationen entspricht einer Gruppe, die in der berücksichtigten Vergleichsliteratur ausgeschlossen wurde. In dieser Arbeit wird sie jedoch mit einbezogen, um ein Patientenkollektiv darzustellen, das alle diagnostizierten Fehlbildungen des berücksichtigten Zeitraumes widerspiegelt.

Zusammenfassend lässt sich bezogen auf die Indikationen sagen, dass insgesamt 14,7% (718 Fälle mit „high-risk“ und 1257 Fälle mit „medium-risk“ Indikationen) aller Überweisungsgründe aufgrund eines erhöhten Fehlbildungsrisiko erfolgten, wohingegen 85,3% der Untersuchungen als Routine gewertet wurden. Tabelle 4.2-1 zeigt die Verteilung der Auffälligkeiten post partum unter Berücksichtigung der Indikation. Im Bereich der major defects wurden 61% der Fehlbildungen nach auffälliger Indikationsstellung diagnostiziert, wohingegen 71% aller postpartal beschriebenen minor defects eine Routineindikation aufwiesen.

Bezogen auf die Bewertung post partum ergeben sich für das Risikokollektiv der major defects Diskrepanzen in 8% aller Fälle und für das Routinekollektiv Diskrepanzen in 29% aller Fälle. Im Bereich der minor defects wurden 69,5% der Fehlbildungen des Routine- und 43,2% des Risikokollektivs erst nach der Geburt gesehen.

Auffälligkeit post partum	Kollektiv	Kollektiv - Detail	Anzahl an allen major/minor defects (%)
Major defects			315
	Routinekollektiv		123 (39,0%)
	Risikokollektiv		192 (61,0%)
		high risk	173
		medium risk	19
Minor defects			281
	Routinekollektiv		200 (71,2%)
	Risikokollektiv		81 (28,8%)
		high risk	42
		medium risk	39
Fehlbildungen insgesamt			596

Tabelle 4.2-1: Diagnose post partum unter Berücksichtigung der Indikation

Um zu analysieren, ob das Studiendesign den hohen Anforderungen bezüglich der Kriterien der Gerätequalität und der Qualifikationen der Untersucher entspricht, wurden diese genauer betrachtet.

Unter Berücksichtigung der Unterscheidungsmerkmale bezüglich der Gerätequalität wurde für alle sechs genannten Geräte geprüft, ob sie den definierten Standards der DEGUM entsprechen. Alle in Tabelle 2.4-1 gelisteten Ultraschallgeräte verfügen über 256 Graustufen und entsprechen den aktuellen Anforderungen der DEGUM (Stand Dezember 2010).

Die Qualifikation der Untersucher ist unter Bezugnahme der IQWiG Kriterien (s. Anhang F des Abschlussberichts ³²) als „hoch“ zu werten. Wie bereits in Kapitel 2.6 beschrieben, verfügen alle Untersucher über eine Facharztanerkennung im Bereich der Gynäkologie und Geburtshilfe und mindestens einer Einstufung nach DEGUM II.

Bevor im Abschnitt „Diskussion der Ergebnisse“ der detaillierte Vergleich mit den unten aufgeführten internationalen Studien vorgenommen wird, veranschaulicht die folgende Tabelle die unterschiedliche Methodik der herangezogenen Vergleichsstudien.

Studie	Kollektiv	SSW	Untersucher	Geräte
Romoson et al. 2009	16775	15-22	9 Hebammen mit 3 Monaten - 21 Jahren Sonographieerfahrung (im Mittel 13 Jahre); bei Verdacht auf Fehlbildung Untersuchung durch einen Gynäkologen	ALOKA SSD 5000/5500, Philips ATL
Chen et al. 2009	13882	18-23	4 speziell ausgebildete Hebammen	Acuson 128 XP, ATL 3000
Fadda et al. 2009	42256	mindestens ein US im zweiten Trimenon (≤ 23 SSW)	5 Gynäkologen	Capasse SSA-220, Aloka 4000 prosound, Acuson 128xp
Nakling et al. 2005	18181	mindestens ein US im zweiten Trimenon	unklare Anzahl von Hebammen (71,2% aller US) und Gynäkologen	Hitachi EUB-410, 415
Grandjean et al. 1999 (Eurofetus)	170800	18-22	61 Zentren in 14 europäischen Ländern, Untersucher mit mindestens Level II Ausbildung	keine Angabe
Lee et al. 1998	4819	mindestens ein US im zweiten Trimenon	Unklare Anzahl an Gynäkologen, bei Verdacht auf Pathologie Ultraschall durch einen erfahreneren Gynäkologen	Acuson 128, Ultramark 9
Levi at al. 1991	16370	16-20	unklare Anzahl von Level II/III-Untersuchern	keine Angabe
eigene Studie	13390	18-25	11 Gynäkologen mit mind. DEGUM II Ausbildung	Acuson Sequoia, General Electric Logiq 9, GE Voluson, Philips HDI 5000 SonoCT, Siemens Antares, Toshiba Aplio

Tabelle 4.2-2: Methodik der Vergleichsstudien – Kollektiv, Untersucher und Geräte

Um das Problem der unterschiedlichen Kodierungssysteme von Fehlbildungen verschiedener Studien zu umgehen, wurden im Rahmen dieser Arbeit alle aufgetretenen Fehlbildungen in das Schema des Eurofetusstudie²⁵ eingeordnet, da diese das größte Patientenkollektiv und das umfassendste Fehlbildungsspektrum abbildet. Die Eurofetusstudie²⁵ nimmt in erster Linie eine Zuordnung der Pathologien zu den einzelnen Organsystemen vor und klassifiziert anschließend jede Auffälligkeit als major oder minor defect. In den meisten Fällen konnten Fehlbildungen, die in dem hier betrachteten Zeitrahmen auftraten, problemlos zugeordnet werden. Dies ermöglicht daher eine hohe Vergleichbarkeit innerhalb der einzelnen Pathologiegruppen bezogen auf die zu analysierenden Parameter wie Fallzahl und Sensitivität pro Fehlbildung. Die Eurofetusstudie²⁵ nutzt als weitere Einteilung den ICD-9

Gegenstandskatalog, der für das hier untersuchte Patientenkollektiv durch den aktuelleren ICD-10 Gegenstandskatalog²⁶ ersetzt wurde. Auflistungen der einzelnen Fehlbildungen unter der jeweiligen ICD-10 Kodierung sind im Rahmen der postnatalen Dokumentation erfolgt. Auch die Anomalien, die post partum nicht als Fehlbildung gewertet wurden und sich in Tabelle A 6 des Anhangs befinden, orientieren sich an den nicht berücksichtigten Anomalien der Eurofetusstudie²⁵.

In Bezug auf die Problematik der Erfassung des Schwangerschaftsausgangs ist hervorzuheben, dass nur durch die beschriebene dreistufige Erhebung ein Outcome der Größenordnung dieser Arbeit erzielt werden konnte. Um zu vermeiden, dass Pathologien, insbesondere wenn diese erst post partum diagnostiziert wurden, nicht berichtet wurden, wurde das Outcome in allen fehlenden Fällen aktiv verfolgt. Durch große Bemühungen in diesem Bereich konnte eine Aussage über den postnatalen Gesundheitszustand von 98% aller untersuchten Feten gemacht und eine Einteilung bezüglich eventuell vorliegender Auffälligkeiten vorgenommen werden.

4.2.2 Diskussion der Erkennbarkeit von Fehlbildungen

Bezogen auf die Erkennbarkeit von Fehlbildungen lassen sich zwei Probleme besonders hervorheben. Zum einen wird in dieser Arbeit ein festes Zeitfenster von der 17+0 bis 24+6 Schwangerschaftswoche festgelegt und eine Diskrepanzbewertung im Hinblick auf dieses Zeitfenster vorgenommen. Es wurde jedoch im Vorfeld keine Gewichtung vorgenommen, ob der hier berücksichtigte Zeitrahmen dem optimalen Zeitpunkt zur Darstellung der einzelnen Fehlbildungen entspricht. Bei Betrachtung verschiedener Studien lassen sich für bestimmte Fehlbildungsgruppen, wie etwa das Auftreten eines Hydrozephalus oder einer Ösophagusatresie, unterschiedliche Zeitfenster zur optimalen Darstellung der jeweiligen Pathologie vermuten^{35, 42, 47}. Eine genaue Betrachtung jeder einzelnen Auffälligkeit unter dieser Fragestellung ist nicht Bestandteil der hier vorliegenden Arbeit, es soll jedoch darauf hingewiesen werden, dass das hier betrachtete Zeitfenster nicht in allen Fällen dem günstigsten Zeitpunkt entsprechen mag.

Ähnlich verhält es sich mit Pathologien, die einem dynamischen Verlauf unterliegen. So kann sich eine Auffälligkeit, die während des durchgeführten Ultraschalls noch nicht vorgelegen

hat, im Laufe der Schwangerschaft entwickelt haben, ohne dass dies einer Diskrepanz bezogen auf die Gesamtschwangerschaft entsprechen muss. Ebenso können Auffälligkeiten, die zum untersuchten Zeitpunkt einer abnormen Darstellung entsprechen, im weiteren Verlauf rückläufig und post partum nicht mehr nachweisbar sein. Als Beispiele seien hier Auffälligkeiten wie Hydronephrosen oder Plexuszysten genannt. Jeden einzelnen Patientenfall im Sinne einer Diskrepanzbewertung zum untersuchten Zeitpunkt und noch einmal gesondert bezogen auf die Gesamtschwangerschaft zu untersuchen wäre in Zukunft ein Ansatz, um diese Fragestellung genauer zu erörtern.

Aus den oben genannten Punkten ergibt sich des Weiteren die Problematik der Diskrepanzbewertung im Allgemeinen. Für bestimmte Fehlbildungen ist eindeutig definiert, dass sie, unter Berücksichtigung der Sichtbedingungen und Lage des Kindes, diagnostizierbar sein sollten. Für andere Auffälligkeiten hingegen fehlen definierte Kriterien der Erkennbarkeit. So wird im Rahmen dieser Arbeit lediglich eine Darstellung vorgenommen, in wie vielen Fällen eine bestimmte Pathologie bereits pränatal gesehen wurde und Angaben bezüglich ihrer Detektionsraten gemacht. Aufgrund des Umfangs der Fragestellung, ob das Erkennen einer Fehlbildung Teil des diagnostischen Spektrums zu dem hier gewählten Zeitpunkt ist oder nicht, wird eine Bewertung dessen nicht vorgenommen.

Unter Berücksichtigung des Zeitrahmens der Erhebung des Schwangerschaftsausgangs ist zu diskutieren, ob der gewählte Zeitrahmen nach der Geburt als lang genug zu erachten ist. In dieser Studie wurde die Ermittlung des Outcomes in der Regel bis zur Durchführung der U2 erhoben. Es sei jedoch darauf hingewiesen, dass bei Erhebungen mittels Outcome-Stufe B oder C bereits ein längerer Zeitraum verstrichen war (s. Kapitel 2.6). Wie bereits beschrieben, wurde die aktive Nachfrage mittels Kontaktaufnahme über die Patientin selbst oder den zuweisenden Gynäkologen nach etwa einem halben Jahr aufgenommen. Erfolgte die Mitteilung durch die ausgehändigte Rückmeldekarte, geschah dies in der Regel zu einem früheren Zeitpunkt. Da bis zum Zeitpunkt der U2 davon ausgegangen werden kann, dass schwerwiegende Fehlbildungen diagnostiziert werden, wird in unserem Patientenkollektiv der Anspruch auf Vollständigkeit für das Vorliegen eines major defects post partum erhoben. Das weite Feld der Pathologien, die nicht unmittelbar nach der Geburt auffällig werden, kann allerdings falsch zu niedrig ausgefallen sein. Um diese Problematik genauer zu beleuchten, müsste entweder ein größerer postpartaler Zeitrahmen erfasst werden oder eine genauere Mitteilung erfolgen, welche Untersuchungen des Neugeborenen im Einzelfall durchgeführt

wurden (zum Beispiel Mitteilung darüber, ob eine Sonographie des Abdomens durchgeführt wurde, um beispielsweise zu beurteilen, ob die Nieren eine Hydronephrose aufweisen).

Im Vergleich zu den in der Diskussion herangezogenen Studien ergaben sich folgende Zeitspannen für die Beurteilung des postpartalen Befundes.

Literatur	Fetales Outcome
Romosán et al. 2009	bis zur Entlassung aus dem Krankenhaus, bei pränataler Diagnose bis eine eindeutige Diagnose post partum gestellt wurde
Chen et al. 2009	alle pränatal bekannten Pathologien wurden im Krankenhaus durch Neonatologen untersucht, alle anderen Neugeborenen durch Gynäkologen oder Neonatologen bei Entlassung; Patientinnen, die nicht im Krankenhaus entbunden haben wurden 3 Monate nach errechnetem Entbindungstermin kontaktiert
Fadda et al. 2009	Untersuchung während des Krankenhausaufenthaltes durch einen Neonatologen, bzw Pathologen bei Abbruch oder fetalem Verlust; Follow-up 3.1 ± 1.1 Jahre post partum
Nakling et al. 2005	Untersuchung durch einen Pädiater oder Allgemeinmediziner während des Krankenhausaufenthaltes; bei Abbruch Autopsie, falls stattgegeben
Grandjean et al. 1999	keine Angabe
Lee et al. 1998	bis 2 Jahre post partum
Levi et al. 1991	bis 6 Tage post partum
eigene Studie	Erhebung mittels verschiedener Outcome-Stufen (A-C)

Tabelle 4.2-3: Methodik der Vergleichsstudien – Fetales Outcome

Ein Vorteil der heutigen Pathologieerfassung ergibt sich durch Mitteilung des ICD-10-Kodes für Fehlbildungen. Es kann daher in den Fällen, in denen nicht nur die telefonische Auskunft, sondern ein Bericht mittels Krankenakte erfolgte, davon ausgegangen werden, dass alle beschriebenen Fehlbildungen einer einheitlichen Zuordnung entsprechen und somit genauere Angaben hinsichtlich der postpartalen Häufigkeit der jeweiligen Anomalie vorgenommen werden konnten.

4.3 Diskussion der Fehlbildungsprävalenzen

Bevor ein Vergleich der Ergebnisse bezogen auf die einzelnen Organsysteme erfolgt, soll an dieser Stelle eine Übersicht über die hier vorliegende Arbeit im Vergleich zu der herangezogenen Literatur erfolgen. Betrachtet man die Prävalenzen bezogen auf das Gesamtkollektiv zeigt sich, dass im Rahmen dieser Erhebung deutlich mehr Pathologien diagnostiziert wurden als in anderen Studien. Die Prävalenz für das Vorliegen einer

Fehlbildung entspricht in unserem Kollektiv 4,45% verglichen mit Prävalenzen zwischen 1,35%¹⁰ und 3,61%³⁵. Es ist jedoch zu berücksichtigen, dass beispielsweise in der Studie von Lee et al. 1998 lediglich Routineuntersuchungen betrachtet wurden. Im Falle unseres Patientenkollektivs setzt sich dieses aus einem Kollektiv mit Indikationen unterschiedlicher Gewichtung zusammen (s. Kapitel 4.2). Eine erhöhte Prävalenz ist daher vor allem unter Berücksichtigung der Patientinnen zu erklären, die mit bereits gestellter pathologischer Diagnose die Praxis aufsuchten.

Um zu verdeutlichen welche Auffälligkeiten in den jeweiligen Literaturquellen nicht Teil der detaillierten Analyse waren, findet sich eine tabellarische Auflistung dieser Pathologien im Anhang (Tabelle A 9).

Tabelle 4.3-1 zeigt eine Übersicht über die Prävalenzen und Sensitivitäten der Vergleichsstudien bezogen auf das jeweilige Gesamtkollektiv.

Literatur	Zeitraum	Kollektiv	Prävalenz (%)	Feten mit FB (n)	Richtig positive (n)	Sensitivität (%)
Romosan et al. 2009	2000-2005	16775	3,43	576	232	40,28
Chen et al. 2009	2000-2007	13693	1,35	185	115	62,16
Fadda et al. 2009	1981-2004	42256	2,48	1050	578	55,05
Nakling et al. 2005	1989-1999	18181	1,47	267	100	37,45
Grandjean et al. 1999	1990-1993	170800	2,70	4615	2593	56,19
Lee et al. 1998	1990-1994	5544	3,61	200	116	58,00
Levi et al. 1991	1984-1989	16370	2,55	417	189	45,32
eigene Ergebnisse	2004-2005	13390	4,45	596	370	62,08

Tabelle 4.3-1: Prävalenzen und Sensitivitäten der Vergleichsstudien

Im Bereich der Sensitivitätsanalyse beschreibt die hier vorliegende Arbeit neben der Studie von Chen et al. 2009 die besten Ergebnisse. Ähnlich hohe Werte ergeben sich auch für die Studie von Lee et al. 1998.

Im folgenden Abschnitt „Diskussion der Ergebnisse“ werden die Detektionsraten der einzelnen Organsysteme detaillierter dargestellt und bieten einen genaueren Vergleich der Studien untereinander.

4.4 Diskussion der Ergebnisse

Um eine einheitliche Struktur der Arbeit zu gewährleisten wird in den folgenden Abschnitten die Gliederung des Ergebnisteils weitgehend beibehalten. Die oben aufgeführten Studien werden im Hinblick auf die in Kapitel 3.2-3.14 beschriebenen Organsysteme und Gruppen analysiert und ermöglichen daher zum überwiegenden Teil einen direkten Vergleich von Prävalenzen und Detektionsraten.

Nervensystem

Im Bereich des Nervensystems wurde sowohl in dieser Arbeit als auch in den anderen Literaturquellen für alle beschriebenen Fehlbildungen die Klassifikation eines major defects vorgenommen. Prävalenzen und Detektionsraten zeigen hier relativ homogene Ergebnisse.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,19	32	31	96,88
Chen et al. 2009	13693	0,12	17	14	82,35
Fadda et al. 2009	42256	0,22	95	77	81,05
Nakling et al. 2005	18181	0,20	36	25	69,44
Grandjean et al. 1999	170800	0,43	738	652	88,35
Lee et al. 1998	5544	0,61	34	26	76,47
Levi et al. 1991	16370	0,35	57	45	78,95
eigene Ergebnisse	13390	0,37	49	39	79,59

Tabelle 4.4-1: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Nervensystems

Wie in der Ergebnisdarstellung des Nervensystems bereits ersichtlich wurde, konnte auch für die anderen Studien gezeigt werden, dass die Diagnosestellungen für Anencephalien in 100% der Fälle pränatal gestellt werden konnten. Beim Vergleich unserer Ergebnisse mit den Ergebnissen von Grandjean et al. 1999 lässt sich ein Unterschied zwischen den Detektionsraten für Spina bifida mit und ohne Hydrocephalus zeigen, weshalb diese beiden Untergruppen bereits im Ergebnisteil gesondert voneinander betrachtet wurden. Während eine Spina bifida mit Hydrocephalus in unserem Kollektiv zu 100% und eine Spina bifida ohne

Hydrocephalus zu 85,7% pränatal diagnostiziert werden konnten, zeigen sich in der genannten Studie ähnliche Werte bezüglich einer Sensitivität von 94,6% bzw. 66,3%. Einer der beiden nicht detektierten Fälle unseres Kollektivs entsprach zudem einer Spina bifida occulta, von denen auch in anderen Studien nicht diagnostizierte Fälle beschrieben wurden¹⁰.

Für die Fälle eines isoliert vorliegenden Hydrocephalus wurden im Studienvergleich inhomogene Sensitivitäten ermittelt. Diese lagen zwischen 60% Chen et al. 2009 und 93,5% bei Grandjean et al. 1999 und zeigten außerdem unterschiedliche Detektionsraten bei Betrachtung abweichender Untersuchungszeiträume. Wie bereits beschrieben sei darauf hingewiesen, dass für bestimmte Auffälligkeiten ein unterschiedliches Zeitfenster der optimalen Detektierbarkeit existieren kann. Ebenso können sich Anomalien, wie auch das Vorliegen eines Hydrocephalus, im Laufe der Schwangerschaft verändern und somit Einfluss auf die Diskrepanzbewertung in der Gesamtbetrachtung des Falles nehmen. In der Studie von Nakling et al. 2009 wurde gezeigt, dass 30% der Fälle eines Hydrocephalus erst im dritten Trimenon auffällig wurden. Lee et al. 1998 und Levi et al. 1991 nehmen eine differenzierte Betrachtung vor und nach der 24. bzw. 22. Schwangerschaftswoche vor und beschreiben, dass 4 von 6 bzw. 16 von 20 bekannten pränatalen Pathologien erst zu dem jeweils später genannten Zeitpunkt gesehen werden konnten.

Insgesamt lässt sich für das Nervensystem zusammenfassen, dass für den gewählten Zeitraum im zweiten Trimenon in allen Studien hohe Detektionsraten erzielt werden konnten.

Kreislaufsystem

Fehlbildungen des Kreislaufsystems gehören zu einer der größten Gruppen von angeborenen Fehlbildungen. In unserem Kollektiv lagen Anomalien dieser Organgruppe mit einer Prävalenz von 1,22% vor, welche verglichen mit den anderen Literaturquellen, die Prävalenzen von 0,26%⁴² bis 0,56%²⁵ aufwiesen, hoch ist. Eine Übersicht liefert die folgende Tabelle.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,51	85	26	30,59
Chen et al. 2009	13693	0,31	43	23	53,49
Fadda et al. 2009	42256	0,41	173	57	32,95
Nakling et al. 2005	18181	0,26	48	7	14,58
Grandjean et al. 1999	170800	0,56	953	264	27,70
Lee et al. 1998	5544	0,38	21	8	38,10
Levi et al. 1991	16370	0,62	102	24	23,53
eigene Ergebnisse	13390	1,22	164	77	46,95

Tabelle 4.4-2: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Kreislaufsystems

Da nicht alle Studien über eine einheitliche Klassifikation der Herz- und Kreislauffehlbildungen in major und minor defects verfügen, ist eine gesonderte Darstellung unter diesem Gesichtspunkt nicht möglich. Dennoch soll versucht werden, die erhobenen Ergebnisse unter Berücksichtigung dieser Einteilung zu beleuchten, da bei Sichtung der Literatur und Betrachtung der eigenen Ergebnisse deutliche Unterschiede zwischen den Detektionsraten beider Gruppen gezeigt werden können.

Major defects wurden in unserem Patientenkollektiv in 48 von 60 Fällen bereits pränatal detektiert, was einer Sensitivität von 80% entspricht. Bei 27 dieser 48 Feten war die Diagnose einer Herzauffälligkeit bereits in der Indikationsstellung enthalten („high-risk“ Indikation) und konnte durch die in der Praxis durchgeführte Sonographie verifiziert oder gegebenenfalls noch detaillierter beschrieben werden. Beschränkt man die Analyse auf Patientinnen mit „low-risk“ Indikationen, sind noch immer 69% aller major defects während des durchgeführten Ultraschalls auffällig geworden (18/26 Fälle).

Betrachtet man die Vergleichsliteratur von Grandjean et al. 1999, welche der Fehlbildungsklassifikation dieser Arbeit am ähnlichsten ist, so sind dort lediglich 142 von 366 major defects des Kreislaufsystems (38.8%) vorgeburtlich diagnostiziert worden. Romosan et al. 2009 unterscheidet in seiner Studie unter allen major defects ausschließlich zwischen komplexen Herzfehlbildungen und isoliert vorliegenden Auffälligkeiten. 54% der Fehlbildungen beider Gruppen konnten bereits vor der 22. Schwangerschaftswoche zur Darstellung gebracht werden und weitere 11% der Pathologien im Zeitraum der 30-34. Schwangerschaftswoche. Mit der aus beiden Zeiträumen zusammengesetzten Sensitivität von 65% ergibt sich eine Entdeckungsrate, die auch unserem Routinekollektiv entsprechen würde. Die anderen berücksichtigten Studien zeigen durchweg niedrigere Sensitivitätsraten (32% bei Fadda et al. 2009, 24% bei Nakling et al. 2005 und 16,6% bei Lee et al. 1998).

Im Hinblick auf die detaillierte Fehlbildungsbeschreibung und die jeweiligen Sensitivitäten ließen sich, auch bezogen auf die Vergleichsliteratur, die höchsten Detektionsraten für das Vorliegen eines hypoplastischen Linksherzsyndroms, einer Fallot-Tetralogie und eines Atrioventrikulären Septumdefektes erkennen.

Bei Analyse der minor defects muss hervorgehoben werden, dass diese nicht in allen Studien als Teil des untersuchten Spektrums gewertet wurden. Bei Lee et al. 1998 wurden alle in der Eurocatstudie²³ definierten minor defects excludiert und Romosan et al. 2009 berücksichtigt lediglich Vorhofseptum- und Ventrikelseptumdefekte, die mit einer Gesamtsensitivität von 4,2% (2/48 Fälle) pränatal erkannt wurden. Die beiden einzigen Studien, die einen vergleichbaren Umfang an Fehlbildungen innerhalb dieser Klassifikation abbilden, sind die Studien von Levi et al. 1991 und Grandjean et al. 1999. In letzterer wurden minor defects des Kreislaufsystems mit einer Sensitivität von 27,7% vorgeburtlich diagnostiziert (264/953 Feten), was in etwa mit unseren Werten vergleichbar ist. Unter den Ergebnissen dieser Arbeit zeigt sich, dass 29 von 104 Anomalien zum Zeitpunkt des Ultraschalls gesehen werden konnten. Für die Sensitivität ergibt dies einen Wert von 27,9%.

Die häufigste Subgruppe der minor defects des Herzens ist der isolierte Ventrikelseptumdefekt, dessen Detektionsraten zwischen 0% (Chen et al. 2009 und Levi et al. 1991) und 31,9% (eigene Ergebnisse) liegen. Bei Vorliegen des Ventrikelseptumdefektes in Kombination mit anderen Fehlbildungen des Herzens wird dieser in der Regel häufiger detektiert, entspricht dann allerdings aufgrund der Schwere der begleitenden Fehlbildungen meist einer Nebendiagnose.

Im Bereich des Kreislaussystems zeigt die detaillierte Betrachtung also gravierende Unterschiede zwischen den Detektionsraten von schwerwiegenden und weniger schwerwiegenden Fehlbildungen. Man kann vereinfacht sagen, dass die für das Neugeborene und seine Eltern erheblich wichtigeren Diagnosen der schwerwiegenden Fehlbildungen mit höherer Wahrscheinlichkeit bereits vorgeburtlich sichtbar gemacht werden können, als weniger beeinträchtigende Auffälligkeiten.

Verdauungssystem

In dem berücksichtigten Kollektiv dieser Arbeit traten 15 Anomalien des Verdauungssystems auf, die alle den minor defects zugeordnet werden konnten. Mit einer Prävalenz von 0,11% entspricht diese Fehlbildungsgruppe, auch bei Betrachtung der Vergleichsliteratur, einer kleinen Gruppe.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosan et al. 2009	16775	0,08	13	4	30,77
Chen et al. 2009	13693	0,09	13	5	38,46
Fadda et al. 2009	42256	0,14	59	23	38,98
Nakling et al. 2005	18181	0,10	19	6	31,58
Grandjean et al. 1999	170800	0,13	229	123	53,71
Lee et al. 1998	5544	0,38	21	11	52,38
Levi et al. 1991	16370	0,23	38	16	42,11
eigene Ergebnisse	13390	0,11	15	2	13,33

Tabelle 4.4-3: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Verdauungssystems

Zu Beginn der Diskussion sei darauf hingewiesen, dass Anomalien dieser Arbeit in Anlehnung an die Eurofetusstudie ²⁵ klassifiziert wurden. Anders als in den restlichen oben genannten Studien sind die Auffälligkeiten „Gastroschisis, Omphalozele und Zwerchfellhernie“ daher hier nicht Teil des Verdauungssystems, sondern unter der Rubrik „Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems“ zu finden. Um einen möglichst präzisen Vergleich zwischen den Studien vorzunehmen, wurden die genannten Auffälligkeiten im Vorfeld der Erstellung der Tabellen 4.4-3 und 4.4-5 ebenfalls in Anlehnung an die

Eurofetusstudie ²⁵ umklassifiziert. Des Weiteren wurden im Rahmen dieser Arbeit „Fehlbildungen der Zunge“ dem Verdauungssystem zugeordnet.

Den größten Anteil an Fehlbildungen dieser Gruppe bilden die Atresien des Verdauungstraktes. Unterschieden werden in der Regel Ösophagusatresien/-stenosen, Dünndarmatresien/-stenosen und Analatresien. Während Dünndarmatresien mit Sensitivitäten zwischen 25% (Levi et al. 1991) und 87% (Grandjean et al. 1999) häufig bereits pränatal diagnostiziert werden können, liegen die Detektionsraten für Ösophagusatresien oder –stenosen deutlich niedriger. Letztere werden oftmals erst nach der Geburt des Kindes auffällig und die Vergleichsliteratur beschreibt Sensitivitäten zwischen 0% (Ramosan et al. 2009 und eigene Ergebnisse) und 50% (Grandjean et al. 1999).

In dieser Arbeit mussten 6 von 15 Fällen den Rubriken „Andere Anomalien des Dünndarms, Anomalien des Magens und Anomalien der Zunge“ zugeordnet werden und konnten aufgrund der fehlenden detaillierten Pathologiebeschreibung post partum nicht eindeutig definiert werden. Betrachtet man lediglich die eindeutigen Diagnosestellungen dieses Organsystems wurden 2 von 9 Fehlbildungen, entsprechend einer Sensitivität von 22,2%, pränatal detektiert.

Harnsystem

Auffälligkeiten des Harnsystems stellen eine der drei größten Anomaliegruppen dar. Von zusammenfassend 104 Fehlbildungen konnten 77 durch einen vorgeburtlichen Ultraschall zur Darstellung gebracht werden. Im internationalen Vergleich liegt die hier ermittelte Prävalenz von 0,78% deutlich höher als die in der Vergleichsliteratur angegebenen Prävalenzen von 0,14% bei Chen et al. 2009 bis 0,56% in der Studie von Grandjean et al. 1999.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,55	93	90	96,77
Chen et al. 2009	13693	0,14	19	19	100,00
Fadda et al. 2009	42256	0,40	171	146	85,38
Nakling et al. 2005	18181	0,17	31	29	93,55
Grandjean et al. 1999	170800	0,56	954	844	88,47
Lee et al. 1998	5544	0,49	27	19	70,37
Levi et al. 1991	16370	0,46	76	55	72,37
eigene Ergebnisse	13390	0,78	104	77	74,04

Tabelle 4.4-4: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Harnsystems

Auch im Bereich des Harnsystems zeigen sich deutliche Unterschiede bei der Differenzierung zwischen major und minor defects. Bei Analyse unserer Ergebnisse stellen sich Sensitivitäten von 96,8% für major defects und 64,4% für minor defects dar. Fasst man beide Subgruppen zusammen, ergibt sich eine Gesamtsensitivität von 74%, die im Vergleich zu der berücksichtigten Literatur im unteren Drittel eingeordnet werden muss. Traten in den Vergleichsstudien Auffälligkeiten das Genitalsystem betreffend auf, so wurden diese, wie für das Verdauungssystem bereits beschrieben, in Anlehnung an die Eurofetusstudie ²⁵ umklassifiziert, um eine möglichst einheitliche Klassifikation zu erhalten.

Polyzystische Nieren entsprechen in dem hier berücksichtigten Kollektiv einer häufigen Diagnosestellung und wurden in 100% der Fälle (23/23) pränatal gesehen, was auch die Detektionsraten von Grandjean et al. 1999 (64/70; Sensitivität 91,4%) und Lee et al. 1998 (6/7; Sensitivität 85,7%) unterstreichen.

Im Bereich der minor defects lässt sich aufgrund der Häufigkeit der Anomalie die Hydronephrose gesondert hervorheben. Hier entsprechen 22 von 31 Fällen einer pränatal bekannten Pathologie (Sensitivität 71%), was im Vergleich mit anderen Studien verhältnismäßig gering ist. Bei Fadda et al. 2009 wurden 65 von 72 Hydronephrosen zum Zeitpunkt des Ultraschallscreenings gesehen und Grandjean et al. 1999 gibt Detektionsraten von 93,4% an (508/544). Bei Betrachtung der Ergebnisse von Romosan et al. 2009 wird noch einmal deutlich, dass sich auch für diese Fehlbildung ein unterschiedlich optimales diagnostisches Fenster ergibt. So kann hier gezeigt werden, dass bezogen auf das Vorliegen einer Hydronephrose lediglich 24% (16/70) zum Screeningzeitpunkt diagnostiziert wurden. Betrachtet man jedoch die Detektionsraten der 30-34. Schwangerschaftswoche, ergeben sich erheblich höhere Werte (43/70), entsprechend einer Sensitivität von 53%.

Neben Fehlbildungen des Nervensystems zeigen sowohl die berücksichtigten Studien als auch unsere Arbeit die höchsten Detektionsraten im Bereich des Harnsystems.

Muskel-Skelett-System

Betrachtet man die Prävalenzen der Auffälligkeiten des Muskel- und Skelettsystems zeigt diese Arbeit höhere Werte als die Vergleichsliteratur. Auch im Bereich der Sensitivität (54,69%) liegen die Ergebnisse deutlich über den durchschnittlichen Detektionsraten, die sich über Angaben von 17,07% (Nakling et al. 2005) bis 47,86% (Fadda et al. 2009) erstrecken.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Rimosan et al. 2009	16775	0,62	104	23	22,12
Chen et al. 2009	13693	0,23	31	14	45,16
Fadda et al. 2009	42256	0,33	140	67	47,86
Nakling et al. 2005	18181	0,23	41	7	17,07
Grandjean et al. 1999	170800	0,61	1043	382	36,63
Lee et al. 1998	5544	0,61	34	14	41,18
Levi et al. 1991	16370	0,32	52	18	34,62
eigene Ergebnisse	13390	0,96	128	70	54,69

Tabelle 4.4-5: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems

Die Analyse des Muskel- und Skelettsystems umfasst hier einen etwas kleineren Teil an major defects, zu denen auch die in Abschnitt 3.6.1.2 und 3.6.1.8 definierten Bauchwanddefekte und Zwerchfellhernien gezählt werden. Von 56 Fehlbildungen konnten 47 Fälle (83,9%) zum Zeitpunkt des berücksichtigten Ultraschalls diagnostiziert werden. Andere Studien zeigen Sensitivitäten von etwa 65% (Romosan et al. 2009 und Fadda et al. 2009) und auch im Vergleich mit der Eurofetusstudie (Grandjean et al. 1999) weist diese bei gleicher Fehlbildungseinteilung eine Detektionsrate von 73,6% auf.

Um die häufigsten major defects hervorzuheben, folgt die gezielte Betrachtung der Bauchwanddefekte, zu denen die Gastroschisis, Laparoschisis, Omphalozele und das Bauchdeckenaplasiesyndrom gezählt werden. Pathologien, die dieser Gruppe angehören, konnten in unserem Patientenkollektiv zu 100% pränatal detektiert werden. Auch andere Studien zeigen ähnlich hohe Werte von 80% (Nakling et al. 2005) bis 95% (Fadda et al. 2009). Lediglich die Studie von Romosan et al. 2009 liegt mit einer Detektionsrate von insgesamt 60% (6/10 Anomalien) deutlich unter den durchschnittlichen Werten der Vergleichsliteratur. Bei Betrachtung der Zwerchfellhernien zeigt sich im Allgemeinen eine etwas niedrigere Detektionsrate, die im Studienvergleich zwischen 50% (Romosan et al. 2009) und 60% (Levi et al. 1991) liegt. Im Rahmen unserer Ergebnisse fand sich eine Sensitivität von 70% (7/10).

Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten konnten in 9 von 13 Fällen vorgeburtlich beschrieben werden (Sensitivität 69,3%). Alle Diskrepanzen dieses Bereiches betreffen Fehlbildungen der Phalangen der jeweiligen Extremität. Hemmfehlbildungen der langen Röhrenknochen konnten zu 100% pränatal zur Darstellung gebracht werden. Wie in Tabelle 2.4-4 (Kriterien der Sonoanatomie) aufgeführt, gehört die differenzierte Darstellung der Zehen und Finger nicht zu den definierten Qualitätsanforderungen der DEGUM II.

Im Bereich der minor defects entsprechen die Fußfehlstellungen der am häufigsten gestellten Diagnose. In der Studie von Romosan et al. 2009 wird der Pes equinovarus den major defects zugeordnet und wurde zu lediglich 5% pränatal diagnostiziert. Bei Betrachtung dieser Fehlstellung in unserer Darstellung ergibt sich eine Detektionsrate von 82%. Grandjean et al. 1999 fasst Fußdeformitäten in ähnlicher Weise zusammen und kann daher als einzige Studie zum direkten Vergleich herangezogen werden. Während in unserer Analyse 18 von 52 Fehlbildungen vorgeburtlich dargestellt wurden, zeigt die Eurofetusstudie ²⁵ Detektionsraten von 17,2% (48/279 Fehlbildungen). Es ist jedoch zu berücksichtigen, dass alle 18 pränatal bekannten Pathologien dieser Arbeit der Anomalie „Pes equinovarus“ zuzuordnen sind und somit Fehlstellungen anderer Art bei keinem der untersuchten Feten detektiert wurden.

Lippen-Kiefer-Gaumenspalten

Zu der oben genannten Gruppe gehören neben den komplexen Lippen-Kiefer-Gaumenspalten auch isoliert vorliegende Lippen- oder Gaumenspalten. Bei etwa ähnlicher Prävalenz zur Vergleichsliteratur zeigen die Ergebnisse dieser Arbeit, neben der Studie von Fadda et al. 2009, allerdings deutlich höhere Sensitivitätsraten.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosan et al. 2009	16775	0,20	33	13	39,39
Chen et al. 2009	13693	0,14	19	11	57,89
Fadda et al. 2009	42256	0,11	48	34	70,83
Nakling et al. 2005	18181	0,13	24	1	4,17
Grandjean et al. 1999	170800	0,19	316	57	18,04
Lee et al. 1998	5544	0,27	15	2	13,33
Levi et al. 1991	16370	0,18	29	5	17,24
eigene Ergebnisse	13390	0,16	22	17	77,27

Tabelle 4.4-6: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten

Alle oben genannten Literaturangaben, bis auf die Studien von Fadda et al. 2009 und Nakling et al. 2009, lassen zwischen kombinierten Lippen- und Gaumenspalten und isoliert vorliegenden Gaumenspalten unterscheiden. Bei getrennter Analyse zeigen sich diesbezüglich unterschiedliche Detektionsraten. Während Spaltbildungen, die die Lippen mit einbeziehen, zu einem weitaus höheren Anteil pränatal detektiert werden können, zeigen isolierte Gaumenspalten deutlich niedrigere Werte. Für kombinierte Anomalien ergaben sich Sensitivitätsraten zwischen 13% (Lee et al. 1998) und 100% (Chen et al. 2009). Die Ergebnisse dieser Arbeit konnten im Vergleich in einem sehr hohen Bereich von 88,2% für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten angesiedelt werden. Für isoliert vorliegende Lippenspalten macht lediglich die Studie von Grandjean et al. 1999 Angaben bezüglich der Detektionsrate, die mit 25% (20/80 Fällen) beschrieben wird. In unserem Patientenkollektiv war ein Neugeborenes mit einer isolierten Lippenspalte auffällig, welche bereits pränatal zur Darstellung gebracht werden konnte.

Für den Bereich der isolierten Gaumenspalten wurden in allen Literaturangaben ähnlich niedrige Sensitivitäten angegeben. Diese bewegen sich in einem Rahmen von 0% (Romosan

et al. 2009; 0/8 Fälle und Chen et al. 2009; 0/8 Fälle) bis 25% (eigene Ergebnisse; 1/4 Fälle). Lee et al. 1998 weist in seiner Legende zu den angegebenen Detektionsraten von major defects darauf hin, dass isolierte Gaumenspalten mit Hilfe des Ultraschalls nicht detektierbar sind.

Atmungssystem

Für das Vorliegen von Fehlbildungen des Atmungssystems wurden im Allgemeinen nur geringe Prävalenzen von 0,02% (Grandjean et al. 1999) bis 0,08% (eigene Ergebnisse) beschrieben. Eine Auflistung der Prävalenzen und Sensitivitäten dieses Organ betreffend findet sich in folgender Tabelle:

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,07	12	3	25,00
Chen et al. 2009	13693	0,07	9	9	100,00
Fadda et al. 2009	42256	0,05	22	12	54,55
Nakling et al. 2005	18181	0,06	10	5	50,00
Grandjean et al. 1999	170800	0,02	30	21	70,00
Lee et al. 1998	5544	0,05	3	3	100,00
eigene Ergebnisse	13390	0,08	11	6	54,55

Tabelle 4.4-7: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Atmungssystems

Im Bereich des Atmungssystems ließen sich in unserer Arbeit die beiden Untergruppen major und minor defects unterscheiden. In den Kollektiven der Vergleichsliteratur wird für die major defects dieses Organsystems am häufigsten die zystisch adenoide Malformation der Lunge angegeben. Von drei auffälligen Neugeborenen entsprachen alle Fälle unseres Patientenkollektivs einer pränatal bekannten Pathologie. Auch im Literaturvergleich zeigen bis auf Fadda et al. 2009 (Sensitivität 30,3%; 3/9 Fälle) alle Studien Detektionsraten von 100%.

Im Bereich der minor defects beschreiben sowohl Fadda et al. 2009 als auch Grandjean et al. 2009 mehrere Fälle mit Hypoplasien und Dysplasien der Lunge. Angaben bezüglich dieser Anomalie sollten in der Regel mit Angaben des Schwangerschaftsalters bei Entbindung

erfolgen, da nicht ausgereifte Lungen bei Frühgeburten keiner angeborenen Fehlbildung entsprechen. In einem der zwei Diskrepanzfälle unserer Studie (Sensitivität 50%; 2/4 Fälle) erfolgte die Geburt des Kindes in der 26. Schwangerschaftswoche. Die beiden oben genannten Studien geben Detektionsraten von 50% (3/6 Neugeborenen) und 33,3% (1/3 Fälle) an. Betrachtet man unter den minor defects die „Anomalien der Nase“ so konnte in der Studie von Grandjean et al. 1999 lediglich einer von vier Fällen pränatal dargestellt werden. In unserem Kollektiv entsprachen beide Fälle einer Diskrepanzbewertung und somit ergab sich eine Detektionsrate von 0%.

Insgesamt lässt sich also zusammenfassen, dass die Sensitivitäten das gesamte Atmungssystem betreffend eher gering sind. Die Diagnose einer zystisch adenoiden Malformation der Lunge konnte jedoch in den meisten Fällen bereits pränatal gestellt werden.

Augen, Ohren, Gesicht und Hals

Prävalenzen in diesem Bereich sind aufgrund der unterschiedlichen Zuordnung und Berücksichtigung der Anomalien relativ inhomogen. Während Fadda et al. 2009 ein zystisches Hygrom in seiner Ergebnisdarstellung erfasst, ist diese Pathologie in den meisten anderen Studie nicht Teil der Darstellung.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,34	57	0	0,00
Chen et al. 2009	13693	0,04	5	0	0,00
Fadda et al. 2009	42256	0,19	81	66	81,48
Nakling et al. 2005	18181	0,06	10	10	100,00
Grandjean et al. 1999	170800	0,04	68	10	14,71
Lee et al. 1998	5544	0,14	8	5	62,50
eigene Ergebnisse	13390	0,04	5	2	40,00

Tabelle 4.4-8: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildung von Augen, Ohren, Gesicht und Hals

Aufgrund der uneinheitlichen Erfassung von Pathologien dieser Organsysteme soll der Schwerpunkt der Analyse, anders als in den vorherigen Betrachtungen, aus Sicht der Ergebnisse dieser Arbeit erfolgen. Während in hier ein pränatal bekannter Fall eines

Anophthalmus beschrieben wird, berichtet Grandjean et al. 1999 von fünf Fällen, die alle erst post partum zur Darstellung gebracht werden konnten (Sensitivität 0%).

Die verhältnismäßig größere Gruppe der minor defects wird in anderen Studien keiner vergleichbaren weiteren Subklassifikation unterzogen, was den direkten Vergleich, neben den extrem niedrigen Fallzahlen, schwierig gestaltet.

An dieser Stelle soll auf Tabelle 2.4-4 (Kriterien der Sonoanatomie) des Materialien- und Methodenteils hingewiesen werden, die für die Darstellung des Gesichtes lediglich die Punkte „Profil“ und „Aufsicht auf Mund und Nase“ und für den Nacken- und Halsbereich die „Darstellung der Kontur“ vorsieht. Anomalien der Augen und Ohren sind somit nicht Spektrum der Darstellung und Fehlbildungen des Gesichtes stellen sich in den meisten Fällen als Vorliegen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten dar, die bereits in den vorherigen Abschnitten eingehender analysiert wurden.

Genitalsystem

Vorab soll bei Betrachtung der unterschiedlichen Angaben für das Vorliegen von Anomalien des Genitalsystems auf die unterschiedliche Bewertung der berücksichtigten Fehlbildungen hingewiesen werden. Eine detaillierte Auflistung der Auffälligkeiten, die in der jeweiligen Studie keiner weiteren Betrachtung unterzogen wurden, findet sich in Tabelle A 9 im Anhang.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosan et al. 2009	16775	0,45	75	7	9,33
Chen et al. 2009	13693	0,02	3	1	33,33
Fadda et al. 2009	42256	0,44	185	50	27,03
Nakling et al. 2005	18181	0,04	8	0	0,00
Grandjean et al. 1999	170800	0,02	38	38	100,00
Lee et al. 1998	5544	0,11	6	6	100,00
Levi et al. 1991	16370	0,05	8	1	12,50
eigene Ergebnisse	13390	0,01	2	0	0,00

Tabelle 4.4-9: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Fehlbildungen des Genitalsystems

Aufgrund der oben genannten Einschränkungen soll auch in diesem Abschnitt die Diskussion aus Sicht der ermittelten Ergebnisse dieser Arbeit erfolgen. Die einzige berücksichtigte Pathologie stellt die angeborene Ovarialzyste dar. Von zwei post partum beschriebenen Fällen, konnte keine der Pathologien zum definierten Zeitpunkt dargestellt werden, was einer Sensitivität von 0% entspricht. Während eine der beiden Ovarialzysten zu einem späteren Zeitpunkt (36+3 Schwangerschaftswoche) diagnostiziert werden konnte, erfolgte bei der anderen Patientin im Verlauf kein weiterer Ultraschall, der zur Analyse hätte herangezogen werden können.

In der Vergleichsliteratur wurden für die pränatale Darstellbarkeit von Ovarialzysten Sensitivitätsraten von 80% (Lee et al. 1998) bis 100% (Grandjean et al. 1999) beschrieben. Auch bei Romosan et al. 2009 konnten alle aufgetretenen Zysten vorgeburtlich diagnostiziert werden, waren jedoch nicht zum Zeitpunkt des Screenings, sondern erst in der 30-34. Schwangerschaftswoche Teil des diagnostischen Spektrums. Für diese Anomalie besteht eine deutliche Dynamik in der Ausprägung, die es nur in Einzelfällen oder im Rahmen eines erweiterten Zeitfensters ermöglicht, eine Diagnose bereits pränatal zu stellen.

Aufgrund der auffallend hohen Prävalenz von genitalen Fehlbildungen in der Studie von Fadda et al. 2009 soll an dieser Stelle der Vermerk erfolgen, dass dort lediglich eine Unterscheidung zwischen Hypospadie (7/83 Fälle, Sensitivität 8,4%) und „genitaler Fehlbildung“ (43/102, Sensitivität 42,2%) vorgenommen wurde. Aufgrund der fehlenden Detailbeschreibung konnte keine genauere Analyse erfolgen.

Sonstige Neoplasien und Anomalien

Um die Einteilung von Kapitel 3 (Ergebnisse) beizubehalten, sollen in diesem Abschnitt die Unterpunkte 3.11 „Sonstige Neoplasien“ und 3.12 „Sonstige Anomalien“ kurz angeschnitten werden. Die in dieser Studie berücksichtigte Vergleichsliteratur bietet in diesen beiden Feldern nicht ausreichend Vergleichsmöglichkeiten, da eine gesonderte Einteilung von Fehlbildungen in „Neoplasien“ als eigene Rubrik in der Regel nicht erfolgte. Es ist anzunehmen, dass diagnostizierte Neoplasien von anderen Autoren unter major defects des jeweiligen Organsystems erfasst wurden.

Grandjean et al. 1999 beschreibt in seinem Kollektiv das Vorliegen von 14 coccygealen Teratomen, von denen 11 pränatal diagnostiziert wurden (Sensitivität 78,6%) und Lee et al. 1998 berichtet von drei Teratomen, die bekannten Pathologien entsprachen. Auch unter

Berücksichtigung unserer Ergebnisse (Prävalenz von 0,07%; Sensitivität von 66,6%; 6/9 bekannte Pathologien) ist zu vermuten, dass schwerwiegende neoplastische Geschehen im Laufe der Schwangerschaft diagnostizierbar sind. In dem hier berücksichtigten Patientenkollektiv wurden im Rahmen von „sonstigen Anomalien“ unter „Anomalien der Haut“ ein Fall eines Dermalsinus und ein Fall einer akzessorischen Mamille erfasst. Es ließen sich keine ähnlichen Klassifikationen in der Vergleichsliteratur ermitteln. Bei einer Prävalenz von 0,03% (4 Fälle „sonstiger Anomalie“) konnte lediglich ein Fall eines Lymphangioms vorgeburtlich detektiert werden, woraus sich eine Gesamtsensitivität von 25% ergibt.

Multiple kongenitale Fehlbildungen

Aufgrund der Inhomogenität dieser Gruppe erfolgte im Ergebnisteil (Kapitel 3.13) die Einzelfalldarstellung unter Erweiterung der Darstellung durch Angaben bezüglich des Chromosomensatzes. Lagen Auffälligkeiten des Chromosomensatzes vor, findet sich der jeweilige Fall unter der Klassifikation „Chromosomenanomalien“. Die oben genannte Erweiterung dient daher ausschließlich der Information darüber, ob eine invasive Diagnostik durchgeführt wurde oder nicht. Bei Vorliegen bestimmter sonographischer Merkmale konnten einige Fälle einem Syndrom zugeordnet werden, das heißt einer „Gruppe von Krankheitszeichen, die für ein bestimmtes Krankheitsbild (Phänotypus) mit meist einheitlicher Ätiologie, aber unbekannter Pathogenese charakteristisch sind“ (de Gruyter, 2002). In 11 von 15 der pränatal diagnostizierten Fälle kam es zu einem Abbruch oder Spätabort bzw. intrauterinem Tod (8 Abbrüche und 3 fetale Verluste). Bei den vier lebend geborenen Kindern wurde in allen Fällen die pränatale Diagnose bestätigt. Bei einer Prävalenz von 0,11% entsprechen die Detektionsraten einer Sensitivität von 100% für das Vorliegen von komplexen Fehlbildungen.

Romosán et al. 2009 fasst Feten mit Syndromen, multiplen Malformationen und Body-Stalk-Anomalien ebenfalls zusammen und beschreibt Detektionsraten von insgesamt 58% (inklusive der entdeckten Pathologien der 30-34. Schwangerschaftswoche). Für ein Schwangerschaftsalter <22. Gestationswoche fand sich jedoch lediglich eine Sensitivität von 37% (7/19 Fälle). „Multiple kongenitale Anomalien“ der Studie von Grandjean et al. 1999 zeigen 86 richtig positive Fälle von 115 Schwangerschaften, also eine Gesamtsensitivität von 74,8%.

Chromosomenanomalien

Nachdem die unten aufgeführte Tabelle 4.4-10 das gesamte zu erfassende Spektrum aller Chromosomenanomalien der jeweiligen Studie abbildet, soll im Folgenden aufgrund der Häufigkeit ihres Vorliegens eine detaillierte Diskussion der Trisomie 21 erfolgen.

In unserem Patientenkollektiv traten Chromosomenanomalien mit einer Prävalenz von 0,51% im Verhältnis zu anderen Studien häufiger auf, was zum einen durch Einbeziehung des „high-risk“-Kollektivs und zum anderen durch zusätzliche Auflistung von strukturellen Chromosomenanomalien zu erklären ist. Eine genaue Darstellung aller erfassten Chromosomenanomalien unseres Patientenkollektivs findet sich in Tabelle 3.13.1-1 des Ergebnisteils.

Literatur	Kollektiv	Prävalenz (%)	Anzahl FB (n)	Richtig Positive (n)	Sensitivität (%)
Romosán et al. 2009	16775	0,31	52	24	46,15
Chen et al. 2009	13693	0,13	18	18	100,00
Fadda et al. 2009	42256	0,18	76	46	60,53
Nakling et al. 2005	18181	0,21	38	10	26,32
Lee et al. 1998	5544	0,22	12	4	33,33
Levi et al. 1991	16370	0,15	25	5	20,00
eigene Ergebnisse	13390	0,51	68	58	85,29

Tabelle 4.4-10: Vergleichsliteratur für die Erkennung von Chromosomenanomalien

An dieser Stelle soll darauf hingewiesen werden, dass im Rahmen dieser Arbeit jede Schwangerschaft, in der ein auffälliger Chromosomensatz diagnostiziert wurde, unabhängig von der Indikation zur invasiven Diagnostik, als pränatal bekannte Pathologie beschrieben wurde. So ergibt sich eine Sensitivitäten von 85%. Die Diskrepanzbewertung wurde somit nicht ausschließlich aus der Sicht einer sonographischen Darstellbarkeit vorgenommen, sondern stützt sich in der Regel auf den Befund der invasiven Diagnostik. Das Hauptaugenmerk der Diskussion soll jedoch trotzdem auf die sonographische Darstellbarkeit der jeweiligen Anomalie gelegt werden.

Bei Betrachtung der Feten mit Trisomie 13 fällt ein Fall auf, bei dem die Chromosomenanalyse aus gegebener Altersindikation bereits in der 15+0 Schwangerschaftswoche vorgenommen wurde. Das Vorliegen einer schwerwiegenden Pathologie war demnach zum Zeitpunkt des berücksichtigten Ultraschalls bereits bekannt.

Ebenso gilt dies für einen weiteren Fall einer extern durchgeführten Analyse. Der dritte Fall einer Trisomie 13 stellte sich in der 23+0 Schwangerschaftswoche mit deutlich pathologisch sonographischen Zeichen vor, woraufhin eine Fetalblutentnahme erfolgte. Alle beschriebenen Fälle führten zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft.

Fadda et al. 2009 beschreibt, dass von 14 Fällen einer Trisomie 13 lediglich 6 Fälle zum Zeitpunkt des Screenings auffällig wurden. Bei den übrigen 8 Feten wurde die Diagnose erst nach der 23. Schwangerschaftswoche oder post partum gestellt. Weder Nakling et al., 2009 noch Lee et al. 1998 erfassen die Trisomie 13 in ihrem Kollektiv.

Betrachtet man die Fälle einer Trisomie 18, konnten bei allen Feten dieses Kollektivs komplexe Fehlbildungen diagnostiziert werden, die in 100% der Schwangerschaften die Durchführung einer Chromosomenanalyse veranlassten. Zwei der acht Feten wurden lebend geboren, verstarben jedoch innerhalb der ersten Wochen post partum. In 75% der Diagnosen kam es schon vorzeitig zu einem Abbruch der Schwangerschaft. 70% der vorliegenden Chromosomenanomalien, die von Nakling et al. 2009 beschrieben wurden, entsprechen einer Trisomie 18. Keiner der Feten blieb während des Screenings unerkannt. Bei Fadda et al. 2009 wurden 62% der Feten mit Trisomie 18 zum Screeningzeitpunkt diagnostiziert. Romosan et al. 2009 gibt insgesamt Detektionsraten von 67% an, wobei lediglich 50% (6/12 Fälle) aller Feten mit Trisomie 18 zum Screeningzeitpunkt, zwei weitere Fälle jedoch in der 30-34. Schwangerschaftswoche auffällig wurden.

Das Vorliegen einer Trisomie 21 muss, wie in Kapitel 3. 14 des Ergebnisteils beschrieben, nicht immer mit eindeutigen sonographischen Hinweiszeichen einhergehen. In unserem Patientenkollektiv wurde bei insgesamt 31 Feten die oben genannte Diagnose gestellt, von denen 21 Fälle (67,7%) als pränatal bekannte Pathologie gewertet wurden. Bei intensiver Begutachtung der zehn nicht bekannten Fälle wurde in 50% eine invasive Diagnostik aufgrund der vorliegenden Marker (4/5 Feten mit echogenem Herzfokus) empfohlen. In einem beschriebenen Fall kann der Grund der Empfehlung zur Durchführung einer Chromosomenanalyse nicht mehr nachvollzogen werden. Diese Fälle wurden trotz Hinweis auf das eventuelle Vorliegen einer Chromosomenanomalie als Diskrepanz gewertet. In den übrigen fünf Schwangerschaften wurde trotz vorhandener Diagnose von Hinweiszeichen keine explizite Empfehlung durch den Untersucher vorgenommen. Diese Fälle entsprechen den eigentlichen Diskrepanzfällen dieser Arbeit.

Tabelle 3.14-5 zeigt die verschiedenen Indikationen, die zur Durchführung einer Chromosomenanalyse des jeweiligen Feten geführt haben. In lediglich 21% der Fälle (4/19) entsprach die Indikation einer „low-risk“ Indikation im Sinne einer Alterindikation >35 Jahren. Zwei Diagnosen einer Trisomie 21, die erst postnatal gestellt wurden, zählen trotz fehlender pränataler Analyse des Chromosomensatzes zu den bekannten Pathologien, da bereits sonographisch explizit der Verdacht auf das Vorliegen einer Trisomie 21 durch den Untersucher gestellt wurde.

In der Vergleichsliteratur beschreibt Nakling et al. 2009 pränatale Detektionsraten von 8% (2/25) und bei Fadda et al. 2009 wurden 56,3% aller Feten mit Trisomie 21 (18/32) zum Screeningzeitpunkt diagnostiziert.

Falsch positive Diagnosen

In unserem Patientenkollektiv wurde in neun Fällen (0,07% des Gesamtkollektivs) zum Zeitpunkt des berücksichtigten Ultraschalls eine falsch positive Diagnose für das Vorliegen einer fetalen Auffälligkeit gestellt. In 30% der Fälle wurde die Diagnose durch eine später durchgeführte Kontrolle widerlegt und weitere 30% der Neugeborenen konnten während der Schwangerschaft aufgrund von nicht erfolgter Wiedervorstellung nicht erneut untersucht werden. Von den restlichen drei Fällen stellten sich zwei Feten mehrfach mit der in der Feindiagnostik beschriebenen Pathologie dar (ein Fall eines Neuroblastoms und ein Fall einer Blasenektrophie) und bei Vorliegen eines Pes equinovarus wurde die Patientin ohne Empfehlung einer Wiedervorstellung entlassen.

Die Vergleichsliteratur zeigt bei Romosan et al. 2009 falsch positive Diagnosen in 0,18% der Fälle gemessen am Gesamtkollektiv (31/16775 Fällen). Von den 31 beschriebenen Pathologien konnten 11 im Verlauf der Schwangerschaft widerlegt werden. Bei Grandjean et al. 1999 entsprechen unter Berücksichtigung von major und minor defects 6% aller pränatalen Diagnosen einem „falschen Alarm“ und 9,9% aller Diagnosen einer falsch positiven Beurteilung.

Zusammenfassend muss bezogen auf das untersuchte Patientenkollektiv hervorgehoben werden, dass der Bereich der minor defects gegebenenfalls unterrepräsentiert ist, da eine detaillierte Betrachtung in den Fällen pränataler minor defects ohne Fehlbildung post partum nicht vorgenommen wurde. Für alle Diagnosen eines pränatalen major defects hingegen wurde geprüft, ob die beschriebene Pathologie dem postpartalen Outcome entspricht. Eine

Analyse der Pathologien aus pränataler Sicht beider Untergruppen wäre ein Ansatz für weitere Untersuchungen.

Es konnte gezeigt werden, dass diese Arbeit hinsichtlich ihrer Methodik und Ergebnisse einem international hohen Standard entspricht. Im Hinblick auf die Vergleichsliteratur bewegen sich die Detektionsraten, bezogen auf die einzelnen Organsysteme und die Gesamtsensitivität, im oberen Drittel. Insbesondere in den Bereichen des Nerven- und Harnsystems sowie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und multiplen kongenitalen Fehlbildungen konnte der Großteil der Fehlbildungen bereits pränatal diagnostiziert werden. Die schlechtesten Ergebnisse zeigen die Analysen des Genital- und Verdauungssystems.

Berücksichtigt man das gemischte Patientenkollektiv bezüglich der Indikationen, so konnte gezeigt werden, dass sowohl Patientinnen mit „high-risk“ Indikation durch Einholung einer zweiten Meinung und Sicherung der Diagnose, als auch Patientinnen mit Vorliegen einer „low-risk“ Indikation von einem Feinultraschall profitieren. Betrachtet man unter allen Patientinnen lediglich das entsprechende Routinekollektiv („low-risk“ Indikationen) so konnten 71% aller major defects zum Zeitpunkt des analysierten Ultraschalls detektiert werden. Bezogen auf alle major defects dieser Arbeit, unabhängig von ihrem jeweiligen Überweisungsgrund, ergibt sich eine Gesamtsensitivität von 83,5%.

Für den weiteren Schwangerschaftsverlauf stellt die detaillierte Diagnose einer Fehlbildung einen entscheidenden Aspekt dar, um eine adäquate Beratung durch Ärzte verschiedener Fachdisziplinen, wie Gynäkologen, Neonatologen oder Kinderchirurgen, zu gewährleisten^{4, 7, 20}. In vielen Fällen kann das Outcome des Kindes durch die optimale Vorbereitung auf die Geburt und das postpartale Management verbessert werden^{4, 7, 20}. Neben der frühzeitigen Auseinandersetzung der Eltern mit der jeweiligen Fehlbildung wird durch eingehende Beratung gemäß §2a des Schwangerschaftskonfliktgesetzes auch die Option eines Schwangerschaftsabbruchs eingeräumt^{11, 51}. Nicht zuletzt kann dem Wunsch nach „Ausschluss einer schwerwiegenden Fehlbildung“ in einem Großteil der Schwangerschaften nachgekommen werden und Fehlbildungsängste der Patientin gemindert werden¹⁸.

5 Zusammenfassung

Die vorliegende Arbeit fasst pränatale Detektionsraten fetaler Anomalien bezogen auf die Darstellbarkeit mittels Ultraschall im zweiten Trimenon zusammen.

Der berücksichtigte Zeitrahmen umfasst Ultraschalluntersuchungen die zwischen dem 01.01.2004 und 31.12.2005 in der Praxis Praenatal-Medizin und Genetik Düsseldorf durchgeführt wurden. Inkludiert wurden alle Untersuchungen, die zu dem oben genannten Zeitpunkt ein Gestationsalter von 17+0 bis 24+6 Schwangerschaftswochen aufwiesen, einer intakten Einlingsgravidität entsprachen und deren Schwangerschaftsausgang zum Zeitpunkt der Datenerhebung erfasst werden konnte. Somit ergibt sich ein Kollektiv von 13390 Patientinnen (98% von ursprünglich 13663).

Für jede Patientin wurde anhand eines eigens erarbeiteten Schemas eine Bewertung bezüglich der Untersuchungsindikation, eine Klassifikation des Untersuchungsergebnisses und des Schwangerschaftsausgangs vorgenommen. So konnte sowohl eine Analyse des vorgeburtlichen, als auch des postpartalen Befundes vorgenommen werden und eine Gesamtbeurteilung erfolgen, ob zu einem der genannten Zeitpunkte Auffälligkeiten des Feten oder Neugeborenen vorlagen. Pränatale und postpartale Befunde wurden daraufhin in ein internationales Kodierungssystem eingeordnet und die jeweiligen Diagnosen auf das Vorliegen einer Diskrepanz geprüft.

Von 13390 untersuchten Feten stellten sich 12693 Neugeborene post partum unauffällig dar (94,8%). In 0,75% aller Fälle (101/13390) kam es zu einem Abbruch oder Verlust des Kindes, ohne das vor oder nach der Geburt eine Malformation diagnostiziert werden konnte (s. Anhang, Tabelle A 8). Die Gründe für das Vorliegen des auffälligen Schwangerschaftsverlaufes konnte in einigen Fällen vermutet werden, waren jedoch hier nicht Bestandteil weiterer Betrachtung.

In dem berücksichtigten Patientenkollektiv fanden sich bei 596 Feten oder Neugeborenen Malformationen, von denen 315 Fehlbildungen (52,8%) den major defects und 281 Fehlbildungen (47,2%) den minor defects zugeordnet wurden. Die Prävalenz für das Vorliegen einer Pathologie entspricht somit 4,45%.

Die diagnostizierten Auffälligkeiten wurden dem jeweiligen Organsystem zugeordnet und einer Klassifikation in major oder minor defects unterzogen. Im Bereich der Ergebnisdarstellung wurden die Sensitivitäten sowohl für beide Subgruppen als auch für jede Fehlbildung im Detail berechnet. Die entsprechende Gesamtsensitivität für die Darstellbarkeit

von Malformationen eines Organsystems findet sich im Abschnitt „Diskussionen“ in einer direkten Gegenüberstellung zu der erhobenen Vergleichsliteratur.

In der Gruppe der 315 major defects (Prävalenz von 2,35% am Gesamtkollektiv) konnten 263 Pathologien pränatal zur Darstellung gebracht werden, was eine Sensitivität von 83,5% ergibt. 61% aller major defects entsprachen bei der Indikationsstellung einem Risikokollektiv (s. Tabelle 4.2-1). Aufgrund einer bereits vorgeburtlich bekannten schwerwiegenden Pathologie entschieden sich 107 Patientinnen (40,5%) für eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft und 31 Feten verstarben im weiteren Verlauf der Schwangerschaft. Bezogen auf alle major defects wurden 174 Kinder lebend geboren.

Mit einer Prävalenz von 2,1% am Gesamtkollektiv konnten post partum 281 minor defects diagnostiziert werden. 37,7% dieser Fälle (106/281) entsprachen einer pränatal bekannten Pathologie, wohingegen der überwiegende Anteil von 62% der Fehlbildungen erst nach der Geburt auffällig wurde. 98% der Kinder mit einem minor defect kamen lebend zur Welt.

Entsprechend einer Gesamtsensitivität von 62,08% für das Vorliegen einer Malformation liegen die im Rahmen dieser Arbeit ermittelten Detektionsraten neben einer anderen Vergleichsstudie ¹⁹ am höchsten. Alle anderen verglichenen internationalen Studien lagen deutlich unter den hier ermittelten Werten. Betrachtet man die Organsysteme bezüglich ihrer Prävalenz untereinander, so zeigt sich, dass die meisten Fehlbildungen des berücksichtigten Patientenkollektivs das Kreislauf-, Harn- und Muskel-Skelett-System betreffen. Die höchsten Werte im Bereich der Detektierbarkeit von Fehlbildungen fanden sich im Nerven- und Harnsystem sowie bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und multiplen kongenitalen Fehlbildungen. Die schlechtesten Ergebnisse zeigten die Analysen des Genital- und Verdauungssystems.

Aufgrund der Gesamtsensitivität und unter besonderer Berücksichtigung der Sensitivität von schwerwiegenden Fehlbildungen unterstreichen die dargestellten Ergebnisse die Relevanz des Ultraschallscreenings im zweiten Trimenon. Durch die ermittelten Detektionsraten von rund 70% für major defects mit unauffälliger Indikationsstellung (39% aller diagnostizierten major defects; s. Tabelle 4.2-1), also unter Annahme eines Routinekollektivs, wird sowohl der Stellenwert als auch die hohe Qualität der Level III Diagnostik verdeutlicht und die Bedeutsamkeit des Mehrstufenkonzeptes ²⁹ unterstrichen.

Zur weiteren Kräftigung der hier aufgeführten Ergebnisse gilt es in Zukunft ein noch umfassenderes Patientenkollektiv, welches Zentren übergreifend erhoben werden sollte, zu erfassen und zu analysieren. Durch erhöhte Fallzahlen kann das Spektrum der diagnostizierten Fehlbildung in Deutschland genauer abgebildet und die Darstellbarkeit mittels Sonographie eingehender untersucht werden.

Literaturverzeichnis

1. Anderson, N.; Boswell, O.; Duff, G. (1995): Prenatal sonography for the detection of fetal anomalies: results of a prospective study and comparison with prior series. In: *AJR. American journal of roentgenology*, Jg. 165, H. 4, S. 943–950.
2. Athanasiadis, Apostolos P.; Polychronou, Paris; Mikos, Themistoklis; Pantazis, Konstantinos; Assimakopoulos, Efstratios; Tzevelekis, Filippos; Bontis, John N. (2009): Women's expectations and intention to terminate pregnancy in case of abnormal findings at the second trimester level II ultrasound scan. A prospective, questionnaire-based, cross-sectional survey. In: *Fetal diagnosis and therapy*, Jg. 25, H. 2, S. 255–263.
3. Bernaschek, G.; Stuempflen, I.; Deutinger, J. (1994): The value of sonographic diagnosis of fetal malformations: different results between indication-based and screening-based investigations. In: *Prenatal diagnosis*, Jg. 14, H. 9, S. 807–812.
4. Bonnet, D.; Coltri, A.; Butera, G.; Fermont, L.; Le Bidois, J.; Kachaner, J.; Sidi, D. (1999): Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. In: *Circulation*, Jg. 99, H. 7, S. 916–918.
5. Bossuyt, Patrick M.; Reitsma, Johannes B.; Bruns, David E.; Gatsonis, Constantine A.; Glasziou, Paul P.; Irwig, Les M. et al. (2003): The STARD statement for reporting studies of diagnostic accuracy: explanation and elaboration. In: *Annals of internal medicine*, Jg. 138, H. 1, S. W1-12.
6. Boyd, P. A.; Chamberlain, P.; Hicks, N. R. (1998): 6-year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. In: *Lancet*, Jg. 352, H. 9140, S. 1577–1581.
7. Brantberg, A.; Blaas, H-G K.; Salvesen, K. A.; Haugen, S. E.; Eik-Nes, S. H. (2004): Surveillance and outcome of fetuses with gastroschisis. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 23, H. 1, S. 4–13.
8. Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (1965): Richtlinien des Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung. In: *Bundesanzeiger*, Jg. 17, S. 2–5.
9. Carrera, J. M.; Torrents, M.; Mortera, C.; Cusí, V.; Muñoz, A. (1995): Routine prenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: 22 years' experience. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 5, H. 3, S. 174–179.
10. Chen, Min; Leung, Tak Yeung; Sahota, Daljit Singh; Fung, Tak Yuen; Chan, Lin Wai; Law, Lai Wa et al. (2009): Ultrasound screening for fetal structural abnormalities performed by trained midwives in the second trimester in a low-risk population--an appraisal. In: *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica*, Jg. 88, H. 6, S. 713–719.
11. Chervenak, F. A.; McCullough, L. B. (1998): Ethical dimensions of ultrasound screening for fetal anomalies. In: *Annals of the New York Academy of Sciences*, Jg. 847, S. 185–190.
12. Chitty, L. S. (1995): Ultrasound screening for fetal abnormalities. In: *Prenatal diagnosis*, Jg. 15, H. 13, S. 1241–1257.

13. Chitty, L. S.; Hunt, G. H.; Moore, J.; Lobb, M. O. (1991): Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population. In: *BMJ (Clinical research ed.)*, Jg. 303, H. 6811, S. 1165–1169.
14. Crane, J. P.; LeFevre, M. L.; Winborn, R. C.; Evans, J. K.; Ewigman, B. G.; Bain, R. P. et al. (1994): A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. The RADIUS Study Group. In: *American journal of obstetrics and gynecology*, Jg. 171, H. 2, S. 392–399.
15. Ekelin, Maria; Crang-Svalenius, Elizabeth; Dykes, Anna-Karin (2004): A qualitative study of mothers' and fathers' experiences of routine ultrasound examination in Sweden. In: *Midwifery*, Jg. 20, H. 4, S. 335–344.
16. Entezami, Michael; Albig, Matthias; Gasiorek-Wiens, Adam (2002): *Sonographische Fehlbildungsdiagnostik. Lehratlas der fetalen Ultraschalluntersuchung*: Thieme, Stuttgart.
17. Eurenium, K.; Axelsson, O.; Cnattingius, S.; Eriksson, L.; Norsted, T. (1999): Second trimester ultrasound screening performed by midwives; sensitivity for detection of fetal anomalies. In: *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica*, Jg. 78, H. 2, S. 98–104.
18. Eurenium, K.; Axelsson, O.; Gällstedt-Fransson, I.; Sjöden, P. O. (1997): Perception of information, expectations and experiences among women and their partners attending a second-trimester routine ultrasound scan. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 9, H. 2, S. 86–90.
19. Fadda, Giovanni Maria; Capobianco, Giampiero; Balata, Antonio; Litta, Pietro; Ambrosini, Guido; D'Antona, Donato et al. (2009): Routine second trimester ultrasound screening for prenatal detection of fetal malformations in Sassari University Hospital, Italy: 23 years of experience in 42,256 pregnancies. In: *European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology*, Jg. 144, H. 2, S. 110–114.
20. Franklin, O.; Burch, M.; Manning, N.; Sleeman, K.; Gould, S.; Archer, N. (2002): Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. In: *Heart (British Cardiac Society)*, Jg. 87, H. 1, S. 67–69.
21. Garne, E.; Loane, M.; Dolk, H.; Vigan, C. de; Scarano, G.; Tucker, D. et al. (2005): Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 25, H. 1, S. 6–11.
22. Georgsson Ohman, S.; Waldenström, U. (2008): Second-trimester routine ultrasound screening: expectations and experiences in a nationwide Swedish sample. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 32, H. 1, S. 15–22.
23. Gonçalves, L. F.; Jeanty, P.; Piper, J. M. (1994): The accuracy of prenatal ultrasonography in detecting congenital anomalies. In: *American journal of obstetrics and gynecology*, Jg. 171, H. 6, S. 1606–1612.
24. Götzmann, L.; Schönholzer, S. M.; Kölblle, N.; Klaghofer, R.; Scheuer, E.; Zimmermann, R. et al. (2002): [Suspected fetal malformation in ultrasound examination: effects on the psychological well-being of pregnant women]. In: *Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980)*, Jg. 23, H. 1, S. 33–40.
25. Grandjean, H.; Larroque, D.; Levi, S. (1999): The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. In: *American journal of obstetrics and gynecology*, Jg. 181, H. 2, S. 446–454.

26. Graubner, Bernd (2008): ICD-10-GM 2008, Systematisches Verzeichnis. Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme: Deutscher Ärzte-Verlag.
27. Hackelöer, Bernhard-Joachim (2005): [Significance and limitations of obstetrical ultrasound]. In: Gynäkologisch-geburtshilfliche Rundschau, Jg. 45, H. 2, S. 62–72.
28. Hafner, E.; Löw, M.; Schuchter, K. (1993): [Initial results of obstetric screening for abnormalities at the Donau Hospital]. In: Gynäkologisch-geburtshilfliche Rundschau, Jg. 33 Suppl 1, S. 107–108.
29. Hansmann, M. (1981): Nachweis und Ausschluss fetaler Entwicklungsstörungen mittels Ultraschallscreening und gezielter Untersuchung - Ein Mehrstufenkonzept. In: Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980), Jg. 2, S. 206–220.
30. Häusler, M. (2006): Ultraschall in der Schwangerschaft - die Qualitätsfrage. In: Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe, Jg. 24, H. 2, S. 12–22.
31. Hegge, F. N.; Franklin, R. W.; Watson, P. T.; Calhoun, B. C. (1989): An evaluation of the time of discovery of fetal malformations by an indication-based system for ordering obstetric ultrasound. In: Obstetrics and gynecology, Jg. 74, H. 1, S. 21–24.
32. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (2008): Ultraschallscreening in der Schwangerschaft: Testgüte hinsichtlich der Entdeckungsrate fetaler Anomalien. Herausgegeben von Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. (31).
33. Kassenärztliche Vereinigung (1996): Überarbeitete Neuauflage des Mutterpasses. In: Deutsches Ärzteblatt, Jg. 93, H. 30, S. 1980–1982.
34. Lalor, Joan G.; Devane, Declan (2007): Information, knowledge and expectations of the routine ultrasound scan. In: Midwifery, Jg. 23, H. 1, S. 13–22.
35. Lee, K.; Kim, S. Y.; Choi, S. M.; Kim, J. S.; Lee, B. S.; Seo, K. et al. (1998): Effectiveness of prenatal ultrasonography in detecting fetal anomalies and perinatal outcome of anomalous fetuses. In: Yonsei medical journal, Jg. 39, H. 4, S. 372–382.
36. Levi, S. (2003): Mass screening for fetal malformations: the Eurofetus study. In: Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Jg. 22, H. 6, S. 555–558.
37. Levi, S.; Hyjazi, Y.; Schaapst, J. P.; Defoort, P.; Coulon, R.; Buekens, P. (1991): Sensitivity and specificity of routine antenatal screening for congenital anomalies by ultrasound: the Belgian Multicentric Study. In: Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Jg. 1, H. 2, S. 102–110.
38. Levi, Salvator (2002): Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. In: Prenatal diagnosis, Jg. 22, H. 4, S. 285–295.
39. Luck, C. A. (1992): Value of routine ultrasound scanning at 19 weeks: a four year study of 8849 deliveries. In: BMJ (Clinical research ed.), Jg. 304, H. 6840, S. 1474–1478.
40. Lys, F.; Wals, P. de; Borlee-Grimee, I.; Billiet, A.; Vincotte-Mols, M.; Levi, S. (1989): Evaluation of routine ultrasound examination for the prenatal diagnosis of malformation. In: European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology, Jg. 30, H. 2, S. 101–109.

41. Merz, E.; Eichhorn, K. H.; Hansmann, M.; Meinel, K. (2002): [Quality demands on continuing differential diagnostic sonography in prenatal diagnostics (DEGUM stage II) during the 18th to 22nd weeks of gestation]. In: *Ultraschall in der Medizin* (Stuttgart, Germany : 1980), Jg. 23, H. 1, S. 11–12.
42. Nakling, Jakob; Backe, Bjørn (2005): Routine ultrasound screening and detection of congenital anomalies outside a university setting. In: *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica*, Jg. 84, H. 11, S. 1042–1048.
43. Pschyrembel (2002): *Pschyrembel Klinisches Wörterbuch*. Buch-Ausgabe: de Gruyter.
44. Queisser-Luft, A.; Stolz, G.; Wiesel, A.; Schlaefer, K.; Spranger, J. (2002): Malformations in newborn: results based on 30,940 infants and fetuses from the Mainz congenital birth defect monitoring system (1990-1998). In: *Archives of gynecology and obstetrics*, Jg. 266, H. 3, S. 163–167.
45. Queisser-Luft, A.; Stopfkuchen, H.; Stolz, G.; Schlaefer, K.; Merz, E. (1998): Prenatal diagnosis of major malformations: quality control of routine ultrasound examinations based on a five-year study of 20,248 newborn fetuses and infants. In: *Prenatal diagnosis*, Jg. 18, H. 6, S. 567–576.
46. Richmond, Sam; Atkins, John (2005): A population-based study of the prenatal diagnosis of congenital malformation over 16 years. In: *BJOG : an international journal of obstetrics and gynaecology*, Jg. 112, H. 10, S. 1349–1357.
47. Romosan, G.; Henriksson, E.; Rylander, A.; Valentin, L. (2009): Diagnostic performance of routine ultrasound screening for fetal abnormalities in an unselected Swedish population in 2000-2005. In: *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, Jg. 34, H. 5, S. 526–533.
48. Rosendahl, H.; Kivenen, S. (1989): Antenatal detection of congenital malformations by routine ultrasonography. In: *Obstetrics and gynecology*, Jg. 73, H. 6, S. 947–951.
49. Schling, S.; Hillemanns, P.; Gross, M. M. (2009): [History of the German antenatal record ("mutterpass") and its need for updating]. In: *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie*, Jg. 213, H. 2, S. 42–48.
50. Shirley, I. M.; Bottomley, F.; Robinson, V. P. (1992): Routine radiographer screening for fetal abnormalities by ultrasound in an unselected low risk population. In: *The British journal of radiology*, Jg. 65, H. 775, S. 564–569.
51. Souka, A. P.; Michalitsi, V. D.; Skentou, H.; Euripioti, H.; Papadopoulos, G. K.; Kassanos, D. et al. (2010): Attitudes of pregnant women regarding termination of pregnancy for fetal abnormality. In: *Prenatal diagnosis*, Jg. 30, H. 10, S. 977–980.
52. Stefanos, T.; Plachouras, N.; Sotiriadis, A.; Papadimitriou, D.; Almoussa, N.; Navrozoglou, I.; Lolis, D.: Routine obstetrical ultrasound at 18-22 weeks: our experience on 7,236 fetuses. In: *The Journal of maternal-fetal medicine*, Jg. 8, H. 2, S. 64–69.
53. Stoll, C.; Tenconi, R.; Clementi, M. (2001): Detection of Congenital Anomalies by Fetal Ultrasonographic Examination across Europe. In: *Community genetics*, Jg. 4, H. 4, S. 225–232.
54. Verrotti, Carla; Caforio, Eleonora; Gramellini, Dandolo; Nardelli, Giovanni Battista (2007): Ultrasound screening in second and third trimester of pregnancy: an update. In: *Acta bio-medica : Atenei Parmensis*, Jg. 78, H. 3, S. 229–232.

55. Wong, S. F.; Welsh, A.; Chan, F. Y. (2004): Outcome of a routine ultrasound screening program in a tertiary center in Australia. In: International journal of gynaecology and obstetrics: the official organ of the International Federation of Gynaecology and Obstetrics, Jg. 87, H. 2, S. 153–154.

Anhang

Gesamtklassifikation	Hauptauffälligkeitsgruppe	Detail	GA	no	
fetomaternale Einheit				8	
	ehemals Geminigravidität	ehemals Geminigravidität	20	1	
		Nabelschnurauffälligkeit	SNA	20	2
				21	1
	Plazentaauffälligkeit	Nebenplazenta	20	1	
			Plazenta praevia	22	2
major defect				3	
	Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems	Gastroschisis	21	1	
		Spalthand	22	1	
		Omphalozele	23	1	
minor defect				14	
	Fehlbildungen des Harnsystems	Akzessorische Niere	21	1	
		Beckenniere	21	1	
		Nierenagenesie einseitig	22	1	
		Pyelektasie	20	1	
	21		1		
	22		1		
	Fehlbildungen des Kreislaufsystems	rechtsdrehender Aortenbogen	21	1	
	Fehlbildungen des Nervensystems	Plexuszyste	20	2	
			21	2	
			22	1	
Fehlbildungen des Verdauungssystems	Mesenterialzyste	22	1		
Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems	Hexadaktylie	22	1		
präexistierende maternale Erkrankung				2	
	gynäkologische Vorerkrankung	Myome	21	2	
Softmarker				7	
	Kreislaufsystem	echogener Herzfokus	19	1	
			20	1	
			21	2	
			22	2	
			23	1	
Wachstumsauffälligkeit				2	
	Wachstumsauffälligkeit	Wachstumsauffälligkeit	20	1	
			23	1	
Gesamtergebnis				36	

Tabelle A 1: unbekanntes Outcome nach auffälligem Ultraschall - Detail

Indikation - Unterklassifikation	Indikation - Detail	Ergebnis
auffällige Frühschwangerschaft		287
	Blutungen	10
	ehemals Geminigravidität	20
	auffälliges Ersttrimesterscreening	95
	verbreiterte Nackentransparenz	162
fetale Dysrhythmie		33
fetomaternale Einheit		111
	fetomaternale Einheit	106
	verminderte Kindsbewegung	5
Konsanguinität		48
präexistierende maternale Erkrankungen		608
Softmarker		193
sonstige Einflussfaktoren		336
	Antikörper	41
	Infektion	112
	Medikamenteneinnahme	151
	paternales Alter	20
	Strahleneinwirkung	12
Verwandter		113
	Retardierung, nicht näher bezeichnet	113
vorherige SS		768
	habituelle Abortneigung	13
	Retardierung, nicht näher bezeichnet	12
	Schwangerschaftskomplikationen	712
	Wachstumsauffälligkeit	31
Gesamtergebnis		2497

Tabelle A 2: Indikationen: low risk – sonstige anamnestische Risikofaktoren, Detail

Indikation - Unterklassifikation	Indikation - Detail	Ergebnis
Eltern	Name Fehlbildung	139
Verwandter	Name Fehlbildung	458
vorherige SS	Name Fehlbildung	660
Gesamtergebnis		1257

Tabelle A 3: Indikationen: medium risk - anamnestisch bezogen auf Fehlbildungen

Indikation - Unterklassifikation	Indikation - Detail	Ergebnis
im Vorfeld diagnostizierte Chromosomenanomalie		38
Fruchtwassermenge		95
	Anhydramnion	9
	Oligohydramnion	65
	Polyhydramnion	21
Hydrops fetalis		21
Wachstumsauffälligkeit		107
Gesamtergebnis		261

Tabelle A 4: Indikationen: high risk - sonstige fetale Auffälligkeiten

Ultraschallbefund	Detail 1	Detail 2	Anzahl
fetale Erkrankung			1
	fetale Erkrankung	Anämie	1
fetomaternale Einheit			253
	Amnionauffälligkeit		27
		Amnionduplikatur	20
		retroamniales Hämatom	7
	Dopplerauffälligkeit		18
		pathologischer Doppler	18
	ehemals Geminigravidität		4
		vanishing twin	4
	Fruchtwassermenge		25
		Anhydramnion	6
		Oligohydramnion	6
		Polyhydramnion	13
	Nabelschnurauffälligkeit		96
		Nabelschnurhernie	1
		SNA	92
		zweite Nabelschnurvene	3
	Plazentaauffälligkeit		83
	Insertio velamentosa	6	
	Nebenplazenta	6	
	Plazenta bipartita	11	
	Plazenta praevia	46	
	Plazentainsuffizienz	2	
	sonstige	12	
präexistierende maternale Erkrankung			36
	gynäkologische Vorerkrankungen		33
		Myome	31
		Uterus bicornis	2
	sonstige		3
		IUP	2
	SIH	1	
Softmarker			473
	Abdominaltrakt		31
		hyperechogener Darm	10
		Magenblase flau darstellbar	21
	Gesicht		19
		hypoplastisches Nasenbein	11
		Nasenbeinaplasie	8
	Herzrhythmusstörungen		4
		SVES	3
		Tachykardie	1
	Kreislaufsystem		417
	echogener Herzfokus	417	
verbreiterte NT		2	
	verbreiterte NT	2	
Wachstumsauffälligkeit			41
	Wachstumsauffälligkeit		41
		verkürzte Femora	2
		Wachstumsauffälligkeit	39
Gesamtergebnis			804

Tabelle A 5: Klassifikation des Ultraschallbefundes - Detail

Organsystem	Anomalie Detail	Anzahl
1. Nervensystem	sonstige spezifische Anomalien des Gehirns	2
2. Kreislaufsystem	sonstige spezifische Anomalien des Herzens	2
5. Muskel-Skelett-System	Hüftluxation	24
8. Anomalien von Ohren, Augen, Gesicht und Hals	sonstige spezifische Anomalien des Ohres	3
9. Genitaltrakt	Hypospadie	10
	Nondescensus testis	1
11. Sonstige Anomalien	Anomalien der Haut	24
Stoffwechselerkrankung	Stoffwechselerkrankung	2
Gesamtergebnis		68

Tabelle A 6: Anomalien, nicht weiter berücksichtigt

Gesamtoutcome	Detail	Anzahl
ohne Fehlbildung post partum nach pränatal diagnostiziertem minor defect		387
	minor defect	373
	Akzessorische Niere	9
	Beckenniere	2
	doppelte Nierenarterien	3
	Hydronephrose	12
	Leberzyste	1
	Milzzyste	3
	Plexuszyste	138
	Pyelektasie	172
	Solitäre Nierenzyste	2
	Trikuspidalinsuffizienz	2
	Ventrikulomegalie	12
	Verkalkungsherde im Magen	1
	VSD	14
	zystischer Adnexbefund	2
	V.a. minor defect	14
	V.a. doppelte Nierenanlage	5
	V.a. fehlende Rippe	1
	V.a. gespaltenen Wirbelkörper	1
	V.a. Mesenterialzyste	1
V.a. Ovarialzyste	1	
V.a. persistierende Kardinalvene	1	
V.a. Plexuszyste	1	
V.a. Syndaktylie	1	
V.a. VSD	2	
keine neonatalen Auffälligkeiten nach sonstiger pränataler Auffälligkeit		740
fetale Erkrankung		2
fetomaternale Einheit		221
Hydrops fetalis		9
präexistierende maternale Erkrankung		36
Softmarker		445
	echogener Herzfokus	394
	hyperechogener Darm	9
	hypoplastisches Nasenbein	9
	Magenblase flau darstellbar	21
	Nasenbeinaplasie	7
	SVES	3
	verbreiterte NT	2
Wachstumsauffälligkeit		28
Gesamtergebnis		1128

Tabelle A 7: Keine neonatalen Auffälligkeiten, nach pränatal auffälligem Ultraschall, sonstige und pränatale minor defects

Klassifikation Outcome	Detail	Anzahl
Spätabort		18
	Anhydramnion	4
	fetomaternale Einheit	1
	Geminigravidität	1
	Infektion	1
	nach auffälligem Doppler	2
	nach sonstigem auffälligem Ultraschall	1
	nach invasiver Diagnostik	1
	nach unauffälligem Ultraschall	7
IUFT		43
	Anhydramnion	1
	fetale Retardierung	3
	nach auffälligem Doppler	8
	nach sonstigem auffälligem Ultraschall	4
	nach unauffälligem Ultraschall	27
pp verstorben		31
	fetale Retardierung	1
	fetomaternale Einheit	2
	Frühgeburlichkeit	12
	Hydrops fetalis	3
	Infektion	4
	nach sonstigem auffälligem Ultraschall	1
	nach unauffälligem Ultraschall	6
	plötzlicher Kindstod	2
Abbruch		9
	Anhydramnion	5
	Hydrops fetalis	1
	Infektion	1
	nach unauffälligem Ultraschall	2
Gesamtergebnis		101

Tabelle A 8: Klassifikation Outcome: Detailauflistung Abbrüche und fetal loss, ohne Vorliegen von Fehlbildungen

Studie	In Studie nicht berücksichtigt
Romosán et al. 2009	Patientinnen mit Ultraschallscreening in der 12SSW, Softmarker, Anzahl der Phalangen, Ohranhängsel, Halszysten, Hüftdysplasie, persistierender Ductus arteriosus botalli, Hämangiom oder Nävus, Hodenhochstand, kongenitaler Hernie, Herzgeräuschen
Chen et al. 2009	Nasen-/Ohren-/Gesichtsfehlbildungen, Hüftdysplasie, kongenitale Hernien, Hodenhochstand, Hydrozele, Phimose, Hypospadie, Hautauffälligkeiten, Herzgeräuschen, Spinale Dysraphien, Gesichtsmarker; Softmarker, Chromosomenanomalien ohne strukturelle Anomalie
Fadda et al. 2009	Anzahl der Phalangen und Gaumen nicht routinemäßig untersucht
Nakling et al. 2005	Softmarker wie echogener Herzfokus und Plexuszysten wurden pränatal nicht dokumentiert
Grandjean et al. 1999 (Eurofetus)	FB ohne ernsthafte Konsequenzen: Nasen-/Ohren-Gesichtsfehlbildungen, Hüftdysplasien, kongenitale Hernien, Hodenhochstand, Hydrozele, Phimose, Hypospadie, Hautauffälligkeiten, Herzgeräusche, SNA
Lee et al. 1998	Minor defects, die im Eurocat Register definiert wurden
Levi et al. 1991	„high-risk“ Schwangerschaften
eigene	Hüftluxation, Hypospadie, Hodenhochstand, Hautauffälligkeiten, Stoffwechselerkrankungen, nicht näher definierte Auffälligkeiten

Tabelle A 9: Vergleichsliteratur; nicht berücksichtigte Anomalien

Danksagung

Mein Dank gilt Herrn Dr. Peter Kozlowksi für die Möglichkeit die Doktorarbeit in seiner Praxis anfertigen zu können und dem gesamten Team der Praxis Praenatal-Medizin und Genetik in Düsseldorf.

Dr. Alexander Knippel als Ansprechpartner in allen Fragen. Durch viele Anregungen und konstruktive Kritik wurde diese Arbeit stets optimiert.

Nicht zuletzt gilt mein Dank meiner Familie und insbesondere meinen Eltern, die die Grundsteine für meinen Weg gelegt haben und immer an meiner Seite stehen.

Pränatale Detektionsraten fetaler Anomalien im Hinblick auf die sonographische Darstellbarkeit im zweiten Trimenon

Viviane Kopperschläger

Die vorliegende Arbeit umfasst Ultraschalluntersuchungen die innerhalb der Jahre 2004 und 2005 in der Praxis Praenatal-Medizin und Genetik Düsseldorf durchgeführt wurden. Inkludiert wurden alle Untersuchungen, deren Gestationsalter zwischen der 18. und 25. Schwangerschaftswoche lagen, woraus sich ein Patientenkollektiv von 13390 Patientinnen ergibt. Für jede Patientin wurde eine Bewertung bezüglich der Untersuchungsindikation, eine Klassifikation des Untersuchungsergebnisses und des Schwangerschaftsausganges vorgenommen und die entsprechenden pränatalen und postpartalen Befunde auf das Vorliegen einer Diskrepanz geprüft.

Von 13390 untersuchten Feten stellten sich 12693 Neugeborene post partum unauffällig dar (94,8%). Bei 596 Feten oder Neugeborenen fanden sich Malformationen, von denen 315 Fehlbildungen (52,8%) der Gruppe der major defects und 281 Fehlbildungen (47,2%) den minor defects zugeordnet werden konnten. Die Prävalenz für das Vorliegen einer Pathologie entspricht somit 4,45%. In der Gruppe der major defects (Prävalenz von 2,35% am Gesamtkollektiv) konnten 263 Pathologien bereits pränatal zur Darstellung gebracht werden, was einer Sensitivität von 83,5% entspricht. Mit einer Prävalenz von 2,1% am Gesamtkollektiv konnten 37,7% (106 Fälle) der minor defects vorgeburtlich diagnostiziert werden.

Entsprechend einer Gesamtsensitivität von 62,08% für das Vorliegen einer Malformation liegen die im Rahmen dieser Arbeit erhobenen Detektionsraten verglichen mit internationalen Studien im oberen Drittel. In der Analyse der einzelnen Organsysteme bezüglich ihrer Prävalenz zeigt sich, dass die meisten Fehlbildungen das Kreislauf-, Harn- und Muskel-Skelett-System betreffen. Die höchsten Werte im Bereich der Sensitivität finden sich im Nerven- und Harnsystem sowie bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und multiplen kongenitalen Fehlbildungen. Die schlechtesten Ergebnisse wurden bei der Analyse des Genital- und Verdauungssystems ermittelt.

Aufgrund der beschriebenen Gesamtsensitivität und unter besonderer Berücksichtigung der Sensitivität von schwerwiegenden Fehlbildungen unterstreichen die dargestellten Ergebnisse die Relevanz des Ultraschallscreenings im zweiten Trimenon.