Erste Ergebnisse des geburtshilflichen Mißbildungsscreenings im Donauspital

E.		Hafner
M.		Löw
K.		Schuchter

SMZ-Ost Geburtsh.-Gynäkol. Abt. Wien (Vorst.: Univ.-Prof. Dr. K. Philipp)

OA Dr. E. Hafner, **SMZ-Ost**, Gynäkol. Abt., Langobardenstraße 122, A-1220 Wien

Von allen Neugeborenen sind etwa 5 % in irgendeiner Form, leicht oder schwer mißgebildet. Schwere Mißbildungen machen etwa 25 % der perinatalen Mortalität aus [1, 2]. Aus diesem Grund haben wir uns bei der Eröffnung der geburtshilflichen Abteilung im Donauspital vorgenommen, allen Frauen, die bei uns zur Geburt angemeldet sind, ein Ultraschallscreening auf Mißbildungen anzubieten, – erstens, um Mißbildungen rechtzeitig zu entdecken, und damit den Frauen die Möglichkeit zu geben, zu entscheiden, ob sie die Schwangerschaft austragen wollen oder nicht; zweitens um im Falle von lebensfähigen Mißbildungen das geburtshilfliche Management zu optimieren.

Die Schwangeren kommen etwa zwischen der 9.-16. SSW zu uns zur Geburtsanmeldung. Zu diesem Zeitpunkt führen wir auch die erste Ultraschalluntersuchung durch. Unser Schwerpunkt dabei ist die Terminisierung und die Überprüfung der körperlichen Integrität.

Die Schwangere wird dann zwischen der 21. bis 24. SSW wiederbestellt. Zu diesem Zeitpunkt führen wir, in Anlehnung an Staudach 1986, das übliche Mißbildungs-screening mit einem ventroant. und einem ventropost. Sagittalschnitt sowie 7 Horizontalschnitten durch. Ergänzend wird regelmäßig das Gesicht vom Profil her eingestellt sowie die Lippenbogen tangential. Der Vierkammerblick wird regelmäßig nach kranial gekippt, so daß die Ausstrombahnen der großen Gefäße sichtbar werden. Weiters werden die Finger eingestellt und die Achsenstellung der Füße überprüft. Großen Wert legen wir auch auf die Dopplerflowkurve der Aa. uterinae bds. und das transvaginale Beurteilen der Zervix.

Die nächste Untersuchung erfolgt zwischen der 26.-29. SSW. Zu diesem Zeitpunkt erfolgt ein neuerliches Mißbildungsscreening (s. o.) und abermalige Vermessung der Zervix.

Zum Schluß wird die Pat. zwischen der 34.-36. SSW zur Wachstumskontrolle und Lagekontrolle sowie zum obligaten Doppler in zumindest 3 fetalen Gefäßen bestellt.

Ergebnis

In dem Zeitraum von Ende April 1992 bis Ende Jänner 1993 führten wir 5207 geburtshilfliche Ultraschall-Untersuchungen durch. 5024 davon an Patientinnen, die bei uns zur Geburt angemeldet waren und 183 an nicht angemeldeten Frauen. Die Akzeptanz unseres Screeningprogrammes stieg in den ersten Monaten nach der Eröffnung stark an.

In den letzten 2 Monaten des Beobachtungszeitraumes zeigte sich, daß weit mehr als 90 % der Patientinnen 3mal oder öfter bei uns zum Ultraschall waren. (Im Dezember 1992 92,4 %, im Jänner 1993 97,5 %). Im selben Zeitraum haben 1047 Frauen bei uns geboren. Unsere perinatale Mortalität lag bei 0,69 %.

Insgesamt traten in diesem Zeitraum 19 schwere Mißbildungen auf, 17 davon wurden innerhalb dieses Zeit-raumes präpartal diagnostiziert. 10 davon vor der 24. SSW.

Trisomie 13 (12. SSW)

Anencephalus (16. SSW)

Encephalocoele, Mikrozephalie, Amnionbanding (16. SSW)

thanatophorer Zwerg mit Omphalocoele (17. SSW)

Transposition der großen Gefäße (19. SSW)

Hygroma colli, T 21 (20. SSW)

AV-Kanal T 21 (21. SSW)

Zwerchfellhernie, part. T 13/21 (21. SSW)

9. part. Balkenagenesie (22. SSW) 10. Mesenterialzyse (23. SSW).

Die übrigen Mißbildungen wurden erst teils be-trächtlich nach der 24. SSW entdeckt, wobei die Gründe darin lagen, daß die Frauen erst nach diesem Zeitpunkt bei uns zum erstenmal geschallt wurden. Der Hirntumor hat sich wahrscheinlich erst zu einem späteren Zeitpunkt entwickelt. 2 Mißbildungen wurden erst in der 32. bzw. 38. SSW erkannt, obwohl sie schon in der 22. SSW bei uns eine Ultraschalluntersuchung gehabt hatten (kompl. Herzvitium, Hydroureteronephrose).

Lippen Kiefer Gaumenspalte (27. SSW)

Meningomyelocoele (28. SSW)

Subaortaler VSD (27. SSW)

Apert-Syndrom + Ösophageotrachealfistel (31. SSW)

Situs inversus, hypoplastisches Li-Herz, Truncus art. comm. Lungenvenenfehl-münd. in den Ductus venosus Arantii (32. SSW)

Hirntumor (37. SSW)

Einseitige Hydroureteronephrose (38. SSW)

Unser Vorgehen bei den jeweiligen Mißbildungen war folgendes: Bei den vor der 24. SSW entdeckten schweren Mißbildungen führten wir in 7 der 10 Fälle einen Schwangerschaftsabbruch durch. Ausnahmen waren das Kind mit der Transposition der großen Arterien, das post partum operiert wurde, das Kind mit der partiellen Bal-kenagenesie, das eine normale Genetik hat und lediglich neurol. pädiatrisch kontrolliert wird. Das Kind mit der Mesenterialzyste wurde post partum operiert.

Bei den nach der 24. SSW entdeckten Mißbildungen war das Vorgehen wie folgt. Die LKG-Spalte wurde post partum operiert. Die Schwangerschaft mit der Meningomyelocoele wurde auswärts unterbrochen, die Pa-tientin, bei der wir ein Apert-Syndrom des Feten dia-gnostiziert hatten bekam wegen einer Polyhydramnie in der 32. SSW spontan Wehen, wir führten zweimal eine Amnionpunktion durch, trotzdem kam es zu un-stillbaren Wehen und zur Geburt in der 33. SSW. Das Kind verstarb am 3 d p.p. mit der Diagnose Apert-Syndrom plus Ösophagotrachealfistel. Das Kind mit dem Situs inversus und dem komplexen Herzvitium wurde operiert, anfangs relativ gutes Ergebnis, es verstarb aber nach einem Monat, bevor noch die geplante Zweitoperation durchgeführt werden konnte. Das Kind mit dem Hirntumor wurde an die Univ.-Kinderklinik transferiert wo es ungefähr 1 Monat post partum verstarb. Während dieses Zeitraumes wurden 2 schwere Mißbildungen übersehen.

Fallotsche Tetralogie (von der Kinderabteilung im 3. Monat p.p. entdeckt)

30% Pulmonalstenose

Die zuletzt genannten Entwicklungshemmungen aber hätten allesamt nicht zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft geführt.

Diskussion

Wir glauben, daß diese Ergebnisse unser aufwendiges Mißbildungsscreeningprogramm rechtfertigen. Insgesamt konnten wir 89,4 % aller bei uns aufgetretenen Mißbildungen vor der Geburt sehen. Damit liegen unsere Zahlen beträchtlich über denen international publizierter, großer Mißbildungsscreeninguntersuchungen. Bei diesen wird aber meist nur eine Untersuchung zwischen der 18. und 20. SSW angegeben [3, 4, 5, 6, 7, 8]. Hätten wir nur bis zur 24. SSW untersucht, wären wir auf eine Sensitivität von 52% gekommen und damit etwa auf die Werte der international publizierten Screeninguntersuchungen. Unsere später durchgeführten Untersuchungen konnte die Sensitivität in bezug auf Erkennung von Mißbildungen auf 89,4% steigern. Besonders zu fordern ist die Untersuchung zwischen der 26. und 29. SSW. Die Tatsache, daß alle Frauen mit fetalen Mißbildungen auswärts zumindest einmal mittels Ultraschall untersucht worden waren, ohne daß die Mißbildungen entdeckt worden waren, unterstreicht die Wichtigkeit, daß Mißbildungsdiagnostik nur in einem Zentrum mit einem engagierten und erfahrenen Team, welches über beste Geräteausstattung verfügt, durchgeführt werden sollte.

Zusammenfassung

Seit der Eröffnung des Donauspitals Ende April 1992 bis Ende Jänner 1993 wurden 5207 geburtshilfliche Ultraschalluntersuchungen im Rahmen eines aufwendigen computergestützten Screeningprogrammes durchgeführt. Von insgesamt 19 schweren Mißbildungen (1,8 % aller Geburten) wurden 17 im Rahmen dieses Programmes erstmalig entdeckt (Sensitivität (89,4%), 10 davon vor der 24. SSW. Bei 8 der 17 Mißbildungen wurde die Schwangerschaft beendet. Zwei schwere Mißbildungen wurden übersehen, keine davon aber hätte, wenn sie rechtzeitig entdeckt worden wäre, einen Schwangerschaftsabbruch zur Folge gehabt. Die ungereinigte perinatale Mortalität lag während dieses Zeitraumes bei 0,69 Prozent. Dieser günstige Wert ist u. a. auch auf die frühe Erkennung schwerer Mißbildungen zurückzuführen.

Literatur

- The use of diagnostic ultrasound imaging in pregnancy. National Institutes of Health Consensus Development Conference Consensus Statement. February 6–8, 1984. Chitty LS and Winter RM: Perinatal Mortality in different ethnic groups. Arch. Dis. Child. 64: 1036. 1989.
- Nikolaides KH, Campbell S: Diagnosis of fetal abnormalities by ultrasound: in Milunsky A ed Genetic disorders and the fetus. 2nd Ed. New York: Plenum; 1986:521.
- Levi S. et al.: Ultrasound screening for fetal malformations. Lancet 1: 678, 1989. Persson PH, Kullander S: Long-term experience of general ultrasound screening in pregnancy. Am J Obstet Gynecol. 146: 942, 183.
- Chitty LS, Campbell S: Screening with real time ultrasonography for fetal anomalies. In Chervenak FA, Isaacson GC, Campbell S. 1st Ed Volume 2 Little Brown, 1992: 1007-ed Ultrasound in Obstetrics and Gynecology 1114.
- Reich W, Brückmann D, Worms A: Sonographische Fehlbildungsdiagnostik – eine Analyse des Erfurter Screeningprogrammes. In Hickl EJ, Berg D: Archives of Gynecology and Obstetrics Vol 250 Nr 1–4 Springer Int 1991: 573–574.
- Staudach A: Fetale Anatomie im Ultraschall, Springer 1986.