

Adam Gasiorek-Wiens, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Niederlassung in Gemeinschaftspraxis mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik, Berlin

Prof. Rolf-Dieter Wegner, Fachhumangenetiker, Berlin

1 „Search and save or search and destroy?“

Die Grenzen, Konflikte, Chancen und Beratungssituation innerhalb der Pränataldiagnostik

In der Arbeitsgruppe wurde versucht, den aktuellen Wissensstand im Bereich der pränatalen Diagnostik und Humangenetik anschaulich zu vermitteln, da eine adäquate Beurteilung der Pränataldiagnostik (PD) Grundkenntnisse der Methoden und zumindest einiger Problemsituationen voraussetzt. Demzufolge ist dieser Artikel in drei große Abschnitte aufgeteilt: der einfachen Darstellung der Methoden aus Sicht des Gynäkologen, Methoden und Problemsituationen aus Sicht des Humangenetikers gefolgt von Therapieansätzen und Beratungskonzepten aus gynäkologischer Sicht. Die dort gewonnenen Informationen sollten in Beratungs- und Betreuungskonzepte eingearbeitet werden und können als Denkansatz für die hier tätigen Beraterinnen und Berater sowie Hebammen und Krankenschwestern dienen.

2 Pränataldiagnostik aus Sicht des Gynäkologen und Geburtshelfers

Das perfekte Kind?

Adam Gasiorek-Wiens

Die Fortschritte in der Medizin führten in den letzten 20 Jahren zu immer besseren diagnostischen und therapeutischen Ansätzen innerhalb der Medizin, die in der Bevölkerung den Eindruck vermitteln, alles innerhalb der Schwangerschaft und unter der Geburt ist heute beherrschbar. Tatsächlich ist es zu einem bedeutenden Rückgang der mütterlichen und kindlichen Sterblichkeit als auch Erkrankungen vor, während und nach der Geburt gekommen.

Immer bessere diagnostische Methoden und regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft lassen heute Risiken viel früher erkennbar werden, die rechtzeitig zu therapeutischem Handeln befähigen. Mit diesem Hintergrund steigen zunehmend die gesellschaftlichen Erwartungen auf ein „gesundes Kind“ nach der Geburt und sinkt die Akzeptanz auf ein „behindertes Kind“. Dies zeigt sich durch die Zunahme an Regressansprüchen an die Ärzteschaft. So stehen bei den Gutachterkommissionen die „Ultraschall-Behandlungsfehler“ an 2. Stelle.

Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft sind seit 1979 fester Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge. Seit 1995 sind 3 Untersuchungen in der 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche (SSW) vorgeschrieben. Es handelt sich hier lediglich um eine ungezielte vorgeburtliche Diagnostik im Sinne einer Basisuntersuchung. Diese Ultraschalluntersuchungen machen die Gebärmutter, die Fruchtwassermenge und die Plazenta

sichtbar und erlauben eine Beurteilung der Größenentwicklung des ungeborenen Kindes. Es wird hierbei auf sogenannte Hinweiszeichen geachtet, die mit einer Entwicklungsstörung verbunden sein können und evtl. einer weiteren Abklärung bedürfen.

Hierzu steht in den Mutterschaftsrichtlinien „Ergeben sich im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge Anhaltspunkte für ein genetisch bedingtes Risiko, so ist der Arzt gehalten, die Schwangere über die Möglichkeiten einer humangenetischen Beratung und/oder humangenetischen Untersuchung aufzuklären“.

Angleichend dazu sehen die Ultraschallrichtlinien eine weitergehende Ultraschall-Feindiagnostik vor, die meist vor Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung / - Untersuchung durchgeführt wird. Hier wird in 2. Instanz durch speziell ausgebildete Untersucher eine sehr differenzierte Bewertung der embryonalen oder fetalen Entwicklung mit speziellen Ultraschallgeräten vorgenommen. Dies kann bereits als gezielte vorgeburtliche Diagnostik bezeichnet werden, sie ist aber „nichtinvasiv“. Nur in den wenigsten Fällen wird tatsächlich eine invasive Diagnostik anhand des vorliegenden Ultraschallbefundes angeboten, z.B. Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder Fetalblutentnahme. Hier wird in der Regel vor Inanspruchnahme noch eine ausführliche humangenetische Beratung vorgeschlagen.

Ein genereller Anspruch auf weitergehende Ultraschall-Feindiagnostik ist in den Mutterschaftsrichtlinien besteht nicht, sondern erst bei begründetem Verdacht. Die zunehmende Zahl an Regressforderungen bei nicht erkannten Fehlbildungen ist allerdings für viele Ärzte auch bei unklaren Befunden oder bei schlechten Sichtverhältnissen Grund genug, den Schwangeren die Ultraschall-Feindiagnostik anzubieten.

Entgegen der allgemeinen Auffassung von Kritikern der Pränataldiagnostik, es gebe keine Therapieansätze, kann im Bereich der Ultraschalldiagnostik eine vorab gestellte Diagnose heute sehr wohl therapeutische Handlungen zur Konsequenz haben. In den letzten zehn Jahren hat sich der Bereich „Pränatale Diagnostik und Fetalmedizin“ immer mehr auf die Entwicklung von Therapien für das ungeborene Kind konzentriert. Bereits 1984 wurde von einem der führenden Pränataldiagnostiker Prof. Hansmann in Frankfurt auf einem Kongreß vom „Fetus als Patient“ gesprochen. Der wissenschaftliche und technologische Fortschritt in der Fetalmedizin bietet heute angesichts der verfeinerten Methoden und hoch auflösenden Ultraschallgeräte zunehmend neue Erkenntnisse über den Entwicklungszustand des Feten und des fetomaternalen Kreislaufsystems, die konsequenterweise eine adäquate Betreuung, falls möglich eine Therapie und ein speziell angepaßtes Geburtsmanagement zur Folge haben.

3 Unterhaltspflicht für das behinderte Kind - ein Schaden?

Die ärztliche Beratung im Bereich der Schwangerenvorsorge und Pränataldiagnostik wird sicherlich mitgeprägt von den Ergebnissen aus Haftpflichtprozessen, die einerseits nicht erkannte Fehlbildungen zur Grundlage haben oder als Aufklärungsfehler zur Pränataldiagnostik bewertet werden. Mit der oft gleichlautenden inhaltlichen Formulierung, „...wäre eine bestimmte Art von vorgeburtlicher Schädigung frühzeitig bekannt geworden, hätte sich die Schwangere für eine Abbruch der Schwangerschaft entschieden...“, müssen viele Gutachterstellen und Gerichte Schadenersatzansprüche von Eltern gegenüber den betreuenden Ärzten bearbeiten. So ist es nicht

verwunderlich, wenn sich die medizinische Beratung heute immer schwieriger gestaltet und vorbeugend befürchteter Regressansprüche, zunehmend zur Pränataldiagnostik geraten wird.

Offensichtlich befinden sich auch Juristen im Widerspruch, so hat das Bundesverfassungsgericht 1993 formuliert: „...Die rechtliche Qualifikation des Daseins eines Kindes als Schadensquelle kommt von Verfassung wegen nicht in Betracht...“. Dagegen hat der Bundesgerichtshof einer Klage wegen fehlerhafter genetischer Beratung stattgegeben, der „vermehrte Unterhaltsaufwand“ erscheint dem BGH als Schaden. Nach einem Bericht in der „Welt am Sonntag“ vom 14.12.97 wurde diese Auffassung auch vom Ersten Senat des Bundesverfassungsgericht in einem aktuellen Urteil geteilt (Aktenzeichen 1 BvR 479/92, 1 BvR 307/94). Damit gibt es zwei in sich wohl widersprechende Urteile des Bundesverfassungsgerichts.

4 Vorteile der Ultraschall-Diagnostik

Zu den Vorteilen der Ultraschalldiagnostik als Teil der pränatalen Diagnostik gehört es, ein nichtinvasives Verfahren zu sein. Es ist quasi nebenwirkungsfrei gegenüber radiologischen u. nuklearmedizinischen Methoden. Sie bietet in der Basisuntersuchung eine hohe Zuverlässigkeit in der Aussage zur Anatomie, Physiologie, Kindslage, Plazentasitz und Fruchtwassermenge. Die Fehlbildungsdiagnostik ist heute bereits im I. Drittel der Schwangerschaft durchführbar. Daraus leiten sich Konsequenzen für die weitere Führung der Schwangerschaft und das nachfolgende Geburtsmanagement ab.

Da Ultraschalluntersuchungen die Sicht auf Organe und ihren Entwicklungsstand erlaubt, lassen sich neben der Messung der Scheitelsteißlänge in der Frühschwangerschaft hier die ersten Störungen erkennen. Dazu sind aber bereits weiterführende Spezialuntersuchungen notwendig, da die Geräteausrüstung und die Untersucherqualifikation im Bereich der Basisuntersuchung hierzu nicht vorgesehen ist.

Seit Einführung der Messung der Scheitelsteißlänge ist die Zahl der Schwangeren mit falsch eingeschätzten Schwangerschaftsalter deutlich gesunken. Ein genaues Schwangerschaftalter führt damit zur besseren Betreuung und weniger Fehleinschätzungen bezüglich Verdacht auf Wachstumsstörung oder Übertragung. Der auf falsches Schwangerschaftsalter sehr empfindliche Triple Test ist in seiner Aussage am besten durch eine frühe Messung der Scheitelsteißlänge abzusichern, damit verringert sich die Zahl der falsch positiven Tests deutlich!

Es stellt sich die Frage, inwieweit diese Erstuntersuchung bereits als gezielte pränatale Diagnostik gilt oder nicht, da auch bei einfacheren Geräten eine ausgesprochen dicke Nackenfalte über 3-8mm von nichtspezialisierten Untersuchern erkannt werden kann. Es ist wünschenswert, die Schwangeren bereits vor der ersten Ultraschalluntersuchung darauf hinzuweisen, daß es sich hierbei bereits um Pränataldiagnostik mit der Erkennung von etwaigen Entwicklungsstörungen und Chromosomenanomalien handelt. Dem in der letzten Zeit immer häufiger im Mittelpunkt stehenden „Recht auf Nichtwissen“ kann man dadurch gerecht werden. Dazu ist m.E. eine sorgfältige Aufklärung in psychosozialer u. medizinischer Hinsicht notwendig, um eine Schwangere in die Lage zu versetzen, nach Abwägen aller Informationen ihre Entscheidung selbst zu treffen.

Die Messung der Nackenfalte bzw. Nackenödems gewinnt in der letzten Zeit immer mehr an Bedeutung, da bei Überschreitung eines Grenzwertes das Risiko für chromosomale Störungen, Herzfehlbildungen oder sonstige Fehlbildungssyndrome signifikant ansteigt. Dennoch entwickelt sich der größte Teil der Schwangerschaften völlig normal und die Kinder zeigen nach der Geburt keine Auffälligkeiten. Wird eine gezielte frühe Feindiagnostik und Risikoeinschätzung seitens der Schwangeren gewünscht, eignet sich nach neuesten Erkenntnissen die Messung der Nackenfalte mit der Organbeurteilung in der 11.-14. Schwangerschaftswoche hierzu besser als der Triple Test.

Es ist dringend zu empfehlen, solch eine Untersuchung nur von einem dazu geschulten Experten mit der entsprechenden Qualifikation und Geräteausrüstung vornehmen zu lassen, da die Messungen eine Genauigkeit von ca. 1/10 mm erfordern und definierte Standardbedingungen vorliegen müssen. Es handelt sich daher nicht um eine in der regulären Basisuntersuchung vorzunehmende Diagnostik, sondern um eine weiterführende gezielte Ultraschall-Feinuntersuchung.

Als weitere Vorteile der Ultraschalldiagnostik ist die Unterstützung bei invasiven diagnostischen und therapeutischen Methoden zu erwähnen, wie der Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder Fetalblutentnahme. Dazu gehören auch Organpunktionen oder Kathetereinlage zur Drainage von großen Flüssigkeitsansammlungen im Fetus. Die intrauterine Bluttransfusion durch die Nabelvene wäre ohne Ultraschallsicht längst nicht so risikoarm geworden. Früher wurde hierzu unter Röntgensicht die Bluttransfusion in den fetalen Bauchraum gegeben.

Spezialuntersuchungen wie der gepulste Doppler oder Farbdoppler lassen Blutflußanalysen und damit eine ausgezeichnete Beurteilung der fetoplazentaren Versorgungssituation des Feten zu. Hierdurch ist eine bessere Überwachung und rechtzeitige Intervention bei Störungen der mütterlichen als auch der fetoplazentaren Versorgung gewährleistet. Die Durchblutungsmessung der mütterlichen Gefäße der Gebärmutter lassen bereits in der 20. –24. Schwangerschaftswoche mit hoher Wahrscheinlichkeit die Entwicklung einer erst später auftretenden Präeklampsie feststellen (Erkrankung mit Bluthochdruck und mütterlichem Eiweißverlust im Urin, bekannt auch als Schwangerschaftsvergiftung).

Die intrauterine Echokardiographie mit Farbdoppler läßt Herzfehler früh erkennen und oft einer genauen Diagnose zuordnen. Nach evtl. weiterer invasiver Diagnostik und interdisziplinärer Beratung mit den Eltern werden diese auf die Geburt, die notwendige Überwachung und das geänderte Geburtsmanagement adäquat vorbereitet.

5 Nachteile der pränatalen Ultraschalldiagnostik

Die Qualität einer Ultraschalluntersuchung ist abhängig von der Qualifikation des Untersuchers und der Güte der technischen Geräteausrüstung. Wie bereits erwähnt, ist die in der Mutterschaftsvorsorge integrierte Basisuntersuchung von ihrem Anspruch her nicht mit gezielter weiterführender Pränataldiagnostik zu verwechseln. Allerdings übertragen Schwangere, die durch Medien über den technologischen Fortschritt von Experten informiert werden, nur zu leicht die Erwartungshaltung, alles im Ultraschall sehen zu können, auf diese Basisuntersuchung und wiegen sich in falscher Sicherheit. Leider bleiben wichtige Ultraschall-Hinweiszeichen auf

Entwicklungsstörungen in der Basisuntersuchung häufig unerkannt oder falsch bewertete Hinweiszeichen führen zur Verunsicherung.

Bestätigen sich bei einer weitergehenden Ultraschall-Feinuntersuchung die erkannten Hinweiszeichen, werden die Eltern häufig vor eine kritische Situation gestellt, die bis zur Überforderung reichen kann, wenn es bei der Risikoabwägung um nachfolgende invasive Diagnostik geht, da damit unweigerlich die Fragestellung verknüpft ist, „was folgt danach?“

Es gibt spezielle Ultraschall-Hinweiszeichen für Chromosomenanomalien, sie sind aber lediglich Indikatoren für ein mehr oder weniger erhöhtes Basisrisiko einer chromosomalen Erkrankung oder sonstigen Fehlbildungen. Gerade die Hinweiszeichen für Chromosomenanomalien haben bis auf wenige Ausnahmen nur geringe Sensitivität. Dennoch muß ärztlicherseits auf diese Hinweiszeichen aus juristischen Gründen hingewiesen werden, wenn sie das Basisrisiko des Alters für eine Chromosomenerkrankung auf das Alter einer 35 jährigen Frau ansteigen lassen, d.h. 1/356, demnach wird bei 356 Geburten statistisch ein Kind mit einer Trisomie 21 erwartet.

Gerade hier macht sich eine im Vorfeld unzureichende Informationsvermittlung über den Inhalt einer weitergehenden Ultraschall-Feinuntersuchung extrem negativ bemerkbar, da die Eltern in der ersten Schocksituation über die Mitteilung des Befundes kaum zwischen Risikoerhöhung und tatsächlich vorhandener Erkrankung unterscheiden können. Besonders Schwangere, die mehr aus Sorge um eine Normalentwicklung eine Ultraschall-Feinuntersuchung in Anspruch nehmen, sind hiervon betroffen und werden dann relativ unvorbereitet mit dem nächsten Schritt, einer evtl. durchzuführenden invasiven Diagnostik konfrontiert.

6 Sicherheit der Ultraschalldiagnostik

Seit 1964 wird eine fortlaufende Überprüfung der Methode hinsichtlich Mutagenität u. Teratogenität durchgeführt. Folgende Effekte ließen sich fast nur in Studien mit hohen Schallintensitäten nachweisen, z.B. Mutationen, Chromosomenbrüche, Gerinnungsveränderungen, Teratogenität, Gewebeerwärmung und Pseudokavitationen. Sie spielen im Bereich diagnostischer Ultraschall-intensitäten bei Einhaltung der Sicherheitsvorschriften keine größere Rolle.

Nach heutigen Erkenntnissen sind Ultraschalluntersuchungen in Form der Basisuntersuchung mit dem B-Bild Verfahren mit niedriger Intensität ohne nachweisliches Gesundheitsrisiko für das ungeborene Kind. Bei speziellen Ultraschall-Feinuntersuchungen werden durch die Farbdoppler- u. gepulsten Doppleruntersuchungen höhere Schallintensitäten genutzt. Die Empfehlung der Watch Dog Group lautet, die Sendeleistung der Geräte und die Schallexpositionszeit möglichst auf ein Minimum zu reduzieren. Vor der 20. Schwangerschaftswoche sollten Farbdoppleruntersuchungen nur mit ausreichender Indikation vorgenommen werden. Der größte Teil einer weitergehenden Feindiagnostik wird allerdings mit dem B-Bild Verfahren mit niedriger Intensität durchgeführt. Bei der Farbdopplersonographie von Nabelschnur und der mütterlichen Gefäße ist keine wesentliche Exposition des Fetus zu erwarten. Lediglich bei Darstellung kindlicher Gefäße oder der Herzdiagnostik ist mit einer fetalen Exposition zu rechnen. Bei geübten Untersuchern wird die Farbdarstellung fetaler Gefäße oder des Herzens innerhalb kürzester Zeit erreicht. Auch hier ist nach heutigen Erkenntnissen nicht von einer nachweisbaren fetalen Schädigung auszugehen.

6.1 „Watch Dog Group“

6.1.1 Expertenkommission zu Risiken durch Ultraschall

Eine Gruppe von Wissenschaftlern „Watch Dog Group“ unternimmt eine jährliche Bewertung der Studien hinsichtlich Nebenwirkungen und Sicherheit der Ultraschalldiagnostik und veröffentlicht hierzu eigene Stellungnahmen zu den vorliegenden Arbeiten. Nach den bisherigen Berichten sind mit diagnostischen Ultraschallintensitäten Schädigungen nicht zu erwarten. Der Einsatz des Farbdopplers und des gepulsten Dopplers sollte auf ein Minimum beschränkt werden. Es sollte kein unkritischer Einsatz der Diagnostik erfolgen und die Untersuchungszeit so gering wie möglich gehalten werden.

7 Screening Ultraschall

Die Ultraschalldiagnostik wird seit 1979 in der Mutterschaftsvorsorgeuntersuchung regelmäßig im Sinne eines Screenings durchgeführt. Es handelt sich hier um die Basisuntersuchung oder auch Stufe I Diagnostik nach den Kriterien der DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin). Bis 1995 wurden zwei Ultraschalluntersuchungen etwa mit 16-22 und 32-34 Schwangerschaftswochen durchgeführt.

Seit 1996 wurden auf Empfehlung der Sachverständigen drei Ultraschalluntersuchungen eingeführt und zwar mit etwa 10 – 20 – 30 Schwangerschaftswochen. Die Vorteile der frühen Diagnostik zur Festlegung des Schwangerschaftsalters haben sich bewährt. Späte Wachstumsstörungen, die meist nach 35 Schwangerschaftswochen kritisch werden, können in der Routine damit aber nicht optimal erkannt werden.

7.1 Ultraschall Stufendiagnostik der DEGUM

7.1.1 Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin

Die DEGUM hatte bereits frühe Vorschläge erarbeitet, die ein Stufenprogramm in der Schwangerenbetreuung beinhalten. Diese stufenweise Diagnostik von der Basisuntersuchung bis zur hochspezialisierten Fehlbildungsdiagnostik wurde seitens der Kassenärztlichen Bundesvereinigung in ihren Qualitätsrichtlinien übernommen und ebenso bei der Überarbeitung der Mutterschaftsrichtlinien berücksichtigt.

7.1.2 Stufe I

Das Screening der Stufe I in der Mutterschaftsvorsorge umfaßt lediglich die Beurteilung der Gebärmutter, der Fruchtwassermenge und der Plazenta, sowie die Einschätzung der Größenentwicklung des ungeborenen Kindes. Sogenannte Hinweiszeichen werden genutzt, Entwicklungsstörungen zu erkennen und eine weitere Abklärung zu veranlassen. Die Ultraschalluntersuchungen sind zwar für den Arzt bindend an die Mutterschaftsvorsorgeuntersuchung verknüpft, setzen allerdings die Zustimmung der Schwangeren voraus. Es finden sich aber nur selten Frauen, die bewußt eine Ultraschalluntersuchung ablehnen, da der psychologische Effekt, ihr ungeborenes Kind sichtbar zu erleben, eine große Wirkung auf die Schwangere ausübt.

7.1.3 Stufe II

Die weiterführende Ultraschall-Feindiagnostik erfüllt die Kriterien der DEGUM Stufe II. Hier werden deutlich erhöhte Anforderungen an die Untersucherqualifikation und die Gerätetechnologie gestellt. Es wird eine mehrjährige Erfahrung mit der Methode vorausgesetzt, zwei Untersuchungssysteme sollten vorhanden sein und die Möglichkeit der Videodokumentation zur Verfügung stehen. Außerdem wird Vertrautheit mit den wichtigsten krankhaften Befunden und ihrer Beurteilung erwartet.

7.1.4 Stufe III

Bei der Stufe III handelt es sich um hochspezialisierte, wissenschaftlich aktive Zentren, die viele Kliniken und nur wenige Praxen mit konzentrierter Pathologie beinhalten. Es wird höchste Untersucherqualifikation und Gerätetechnologie gefordert. Diese Zentren dienen als „Problemlöser für Stufe II“ für alle vorher nicht sicher zu beurteilenden Fragestellungen und übernehmen darüber hinaus Spezialaufgaben. Hier wird eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Neonatologen, Kinderchirurgen, Humangenetikern und anderen Fachdisziplinen gefordert. In diesen Zentren werden invasive Diagnostik und Therapien meist unter stationären Bedingungen durchgeführt.

8 Inhalt des Ultraschall Screenings

8.1 Ultraschall Anfang 10. - Ende 12. SSW

Die in den Mutterschaftsrichtlinien festgelegten Ultraschalluntersuchungen haben Basischarakter. Zwischen der 10. – 12. SSW dienen sie zur Sicherung des wahren Gestationsalters, da die letzte Regel nicht immer sicher bekannt ist. Ferner wird festgestellt, ob es sich um eine Einlings- oder Mehrlingsgravidität handelt. Die Untersuchung erlaubt bereits die Darstellung früher Entwicklungsstörungen u.a. verhaltener Abort. Die Anatomie der embryonalen Entwicklung läßt sich gut nachvollziehen.

In den letzten Jahren hat sich die Darstellung einer sogenannten Nackenfalte, einer verdickten Hautabhebung, als Hinweiszeichen für chromosomale oder syndromale Erkrankungen etabliert. Obwohl dieser Frühultraschall nicht als gezielte Pränataldiagnostik vorgesehen war, fallen Embryos mit besonders dicker Nackenfalte z.B. 4-10mm auch ungeübten Untersuchern mit qualitativ einfachen Geräten auf, zumal die Sensibilität der Untersucher für dieses Kriterium durch Fortbildungen immer mehr geschärft wurde. Je nach Dicke steigt das Risiko für Chromosomenerkrankungen wie Trisomien oder schwerste Formen des Turner-Syndroms deutlich über das genetische Basisrisiko des Alters an.

Dies verpflichtet die ausführenden Ärzte aus rechtlichen Gründen zur Beratung und Veranlassung weiterer Diagnostik durch einen Spezialisten für pränatale Ultraschall-Diagnostik, sofern die Schwangere hiermit einverstanden ist. Bestätigt sich dieser Befund, werden weiterführende Schritte wie eine invasive pränatale Diagnostik z.B. Chorionzottenbiopsie angeboten, oder auf eine Amniozentese mit 15 – 16 SSW verwiesen.

Im Beratungsgespräch, an dem evtl. auch Humangenetiker beteiligt sind, stellt sich für die Schwangere bereits sehr früh die Frage, welche Auswirkungen ein auffälliger Befund auf die

Fortsetzung der Schwangerschaft hat. Je nach Ergebnis der ersten Ultraschalluntersuchungen und dem Ergebnis evtl. nachfolgender Untersuchungen lassen sich erste frühzeitige Konsequenzen bei schwerwiegenden Chromosomenstörungen bzw. bei schweren Entwicklungsstörungen wie, Aneenzephalus oder Partialmole ziehen.

8.2 Ultraschall Anfang 19. - Ende 22. SSW

In der 19.-22.SW wird das Augenmerk auf die Wachstumskontrolle, Fruchtwassermenge und Plazentalokalisation gelegt. Auffälligkeiten der Gebärmutter lassen sich erkennen und eine Verkürzung des Gebärmutterhalses evtl. frühzeitig erkennen. Auch hier ist die gezielte Pränataldiagnostik nicht vorgesehen, es wird aber auf einfache Ultraschall-Hinweiszeichen geachtet, die für eine Entwicklungsstörung oder für Fehlbildung sprechen könnten z.B.

8.2.1 Ultraschall-Hinweiszeichen für Entwicklungsstörungen

8.2.1.1 Abnorme Fruchtwassermenge

8.2.1.2 Abnorme Körperkonturen

8.2.1.3 Abnorme Körperbinnenstrukturen (Zysten, Tumore)

8.2.1.4 Wachstumsdiskrepanz

8.2.1.5 Plazentaveränderungen

Je nach Befund kann eine Beratung u. Veranlassung weiterer Diagnostik erfolgen. Es stellt sich die Frage nach den Konsequenzen und den Alternativen. Das weitere Vorgehen hinsichtlich der Betreuung der Schwangerschaft und evtl. auch der Geburtsplanung sind von den Ergebnissen abhängig.

In der Anlage werden die Details der sonographischen Hinweiszeichen für interessierte Leser näher erläutert sowie die Überlegungen und Konsequenzen zur weiteren Planung der Schwangerschaft und Geburt ausführlich beschrieben.

8.2.2 Hinweiszeichen für Chromosomenanomalien (Chromosomenmarker)

Bei der Ultraschall-Feindiagnostik in der 20. – 22. SSW wird auch auf spezifische Hinweiszeichen geachtet, die gehäuft bei Chromosomenstörungen vorkommen. Sie werden in den letzten Jahren mehr und mehr in die Beurteilung der Befunde einbezogen und müssen den Schwangeren aus juristischen Gründen mitgeteilt werden. Viele der Hinweiszeichen sind nicht signifikant, werden aber in der Literatur mit einer meist geringfügigen Erhöhung des Altersrisiko für z.B. Trisomie 21 angegeben und führen häufig zur Beunruhigung. Andere dagegen wie Herzfehler oder die Omphalozele sind dagegen mit einem hohen Risiko für Chromosomenerkrankungen verbunden. Je nach Befund und Erhöhung des Basisrisikos muß eine invasive Diagnostik wie Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder die Fetalblutentnahme zur Ausschlußdiagnostik angeboten werden.

8.2.3 Einige der sogenannten Hinweiszeichen für Chromosomenstörungen sind:

8.2.3.1 Erweiterung der Größe von Magen und Zwölffingerdarm

8.2.3.2 Nackenverdickung

8.2.3.3 Sandalenlücke, ein großer Abstand vom großen Zeh zu den anderen Zehen

- 8.2.3.4 Nierenbeckenerweiterung beider Nieren über einen Grenzwert von ca. 4mm**
- 8.2.3.5 White Spot (kleiner echoreicher Fleck am Papillarmuskelansatz)**
- 8.2.3.6 Verkürzter oder fehlende Verknöcherung des Mittelgliedes vom kleinen Finger**
- 8.2.3.7 Herzfehler**
- 8.2.3.8 Hirnventrikelerweiterung**
- 8.2.3.9 Plexuszysten (geringfügige Veränderungen eines Gewebes im Inneren der Hirnventrikel)**
- 8.2.3.10 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte**
- 8.2.3.11 Omphalozele**
- 8.2.3.12 Extremitätenfehlbildungen**
- 8.2.3.13 Wachstumsstörungen**

8.3 Ultraschall Anfang 29. - Ende 32. SSW

Hier bezieht sich die Ultraschalldiagnostik hauptsächlich auf die Wachstumskontrolle, Fruchtwassermenge und Lagebestimmung. Die Plazentalokalisation ist wichtig und ihre Veränderungen im Sinne von Alterungszeichen. Herzaktion, Atembewegungen u. Spontanbewegungen werden beobachtet. Ebenso geben Hinweiszeichen auf späte Entwicklungsstörungen oder Fehlbildungen Anlaß zu weiterer Beratung und nachfolgender Diagnostik. Hierbei werden nach interdisziplinärer Abwägung der Konsequenzen und Alternativen die weitere Überwachung, evtl. eine vorzeitige Entbindung sowie das notwendige Geburtsmanagement geplant.

9 Pränataldiagnostik aus Sicht des Humangenetikers

Prof. Rolf-Dieter Wegner

Überlegungen einer Schwangeren zur Wahl einer angemessenen PD werden von dem Wunsch bestimmt, ein gesundes Kind zur Welt zu bringen. Dieses ist auf der einen Seite ein so verständlicher Wunsch wie er auf der anderen Seite ein unerfüllbarer Wunsch bleibt. Ursachen von Behinderungen sind so vielfältig, genetischer wie natürlich auch nicht-genetischer Natur, daß selbst das größte vorstellbare Repertoire möglicher Vorsorge nie diesem legitimen aber naiven Anspruch gerecht werden kann. Dies klarzustellen ist eine vorrangige Aufgabe und sollte zur Erkenntnis führen, Behinderung als etwas Natürliches anzusehen. In ersten Gesprächen mit Schwangeren und vor Überlegungen zur PD sollte darauf eingegangen werden, um damit die Rahmenbedingungen der PD aufzuzeigen und überzogene Hoffnungen auf eine vernünftige Grundlage zurückzuführen.

Eine allgemeine Forderung der Humangenetiker ist daher, daß jede Diagnostik mit dem Angebot einer genetischen Beratung verbunden sein muß. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik hat diesem Anspruch beispielsweise Rechnung getragen, indem die Forderung nach einem Beratungsangebot in die jeweiligen Leitlinien verschiedener labordiagnostischen Maßnahmen aufgenommen wurde. Die Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und Ethik der Gesellschaft für Humangenetik nimmt sich im besonderen Maße der Aufgabe an, diesen Anspruch umzusetzen.

9.1 Einige grundsätzliche Informationen zur Pränataldiagnostik.

Die Pränataldiagnostik kann prinzipiell unterschieden werden in invasive und nicht-invasive Methoden. Im Idealfall erfolgt eine Beratung der Schwangeren vor der Diagnostik und die Optionen werden diskutiert. Wichtig ist der Hinweis, daß die Möglichkeit eines Verzichts auf PD durch die Schwangere jederzeit gegeben ist und letztendlich sie - gegebenenfalls zusammen mit ihrem Partner - aus der Einschätzung ihrer Situation heraus eine informierte Entscheidung zu treffen hat. Ein (Frage an Adam: bereits angesprochenes) Dilemma ist, daß mit der Durchführung der empfohlenen Ultraschalluntersuchungen entsprechend den Richtlinien der Mutterschaftsvorsorge bereits eine PD erfolgt.

9.1.1 Nicht-invasive Pränataldiagnostik

Entscheidet sich eine Schwangere für eine nicht-invasive PD sind hauptsächlich zwei Angebote zu bedenken: die Ultraschalldiagnostik und die Serumdiagnostik aus dem mütterlichen Blut. Die Ultraschalldiagnostik wurde bereits ausführlich dargestellt, an dieser Stelle soll auf die letztgenannte Methode eingegangen werden. Lange Zeit wurde das (-Fetoprotein (AFP) als Indikator für Neuralrohrdefekte (Spina bifida, Anenzephalus) bestimmt. Ende der 80er Jahre wurde erstmals der Triple-Test beschrieben. Eine Konzentrationsbestimmung der drei Serummetabolite AFP, freies Östriol und (-humanes Choriongonadotropin mit anschließender algorithmischer Bearbeitung unter Einschluß des mütterlichen Alters führt zu einer präziseren Wahrscheinlichkeitsangabe für eine Schwangerschaft mit einem Down-Syndrom Fetus. Dieser Triple-Test ist nur in einem bestimmten Zeitintervall im zweiten Trimenon zuverlässig einsetzbar. Entwicklungen in Richtung einer frühzeitigeren Diagnostik sind im Gange, können in diesem Rahmen aber nicht vorgestellt werden.

Methodische Probleme des gängigen Tests sind zu bedenken (Lit), hier soll aber nur auf bestimmte Aspekte aus Sicht der Schwangeren eingegangen werden. Festzustellen ist, daß es immer wieder Schwangere gibt, die ungenügend auf die Bewertung des Ergebnisses vorbereitet sind. Der Triple Test ist kein diagnostischer Test und ein erhöhter (pathologischer) Wert bedeutet zwar eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für ein Fetus mit Chromosomenanomalie, aber **nicht** die Diagnose einer Chromosomenstörung. Einfach ausgedrückt: das Ergebnis eines Triple Test mit der Wahrscheinlichkeit von 1:100 für ein Kind mit Down-Syndrom besagt, daß die Schwangere (unabhängig von ihrem tatsächlichen Alter) das Risiko einer etwa 40jährigen Frau aufweist, d.h. unter 100 Frauen mit diesem Wert in 99 Untersuchungen ein normaler! kindlicher Chromosomensatz gefunden wird und nur in einer Untersuchung der Befund einer Trisomie 21 vorliegt.

Neben der Fehleinschätzung des Ergebnisses bleibt als weiterer kritischer Aspekt der von mir als „Kanalisation“ bezeichnete Effekt. Gemeint ist, daß mit der Entscheidung für den Triple-Test die Schwangere bei einem pathologischen Wert unter dem erhöhten Druck steht, für eine weitergehende, invasive Diagnostik zu optieren. Auf der anderen Seite ist offensichtlich, daß einer jüngeren Schwangeren, die vor der Entscheidung für oder gegen eine invasive PD steht, ein günstiges Testergebnis eine wesentliche Hilfe sein kann und zur Beruhigung beiträgt.

9.1.2 Invasive Pränataldiagnostik

Zu den invasiven Methoden zählen die Amniozentese (AC), die Chorionzottenbiopsie (chorionic villi sampling - CVS) und die Fetalblutentnahme (fetal blood sampling - FBS). Hier sollen die Methoden in Hinblick auf genetische Untersuchungen betrachtet werden. Die weitaus häufigste

genetische Untersuchung ist eine Chromosomenanalyse. Molekulargenetische Analysen gewinnen zunehmend an Gewicht während biochemische Analysen selten sind. Wichtig ist zu wissen, daß in Deutschland die beiden letztgenannten Untersuchungen generell gezielt eingesetzt werden, d.h. dann angeboten werden, wenn ein familiäres Auftreten einer genetisch bedingten Erkrankung vorliegt oder Voruntersuchungen einen bestimmten Verdacht ergeben haben.

Die übliche AC wird in der 15. - 17. Schwangerschaftswoche durchgeführt (Tab. 1). Das Risiko für einen Abort aufgrund des Eingriffs liegt bei 0,5 - 1 %. Die Punktion erfolgt mit einer dünnen Kanüle unter Ultraschallsicht durch die Bauchdecke. Es werden 10 - 20 ml Fruchtwasser gewonnen, in dem sowohl fetale Zellen, also Zellen des Kindes, als auch Zellen der Eihülle vorliegen. Nur einige der gewonnenen Zellen sind vital und wachsen zu Kolonien aus. Dieses Heranzüchten der Zellen benötigt im Normalfall knapp zwei bis drei Wochen.

Die übliche CVS erfolgt in der 11. -12. Schwangerschaftswoche (Tab. 1). Das methodisch bedingte Abortrisiko wird in der Literatur mit 1 - 2 % angegeben. Es hängt, wie Studien gezeigt haben, im Besonderen von der Erfahrung der durchführenden Frauenärzte und der Geräteausstattung ab. Die Chromosomendiagnostik erfordert die Analyse einer Kurzzeitkultur - Dauer 1 - 2 Tage - und die einer Langzeitkultur - Dauer ca. 2 Wochen.

Eine FBS wird selten vor der 20. Schwangerschaftswoche durchgeführt (Tab. 1) und stellt daher eine Ergänzung der obengenannten Methoden dar, insbesondere wenn eine schnelle Karyotypisierung erforderlich ist. Das kindliche Risiko wird mit ca. 1 - 3 % angegeben. Ein numerischer Befund ist nach zwei Tagen möglich, für eine Beurteilung der Chromosomenstruktur werden vier Tage benötigt.

Methoden	US	AC	CVS	FBS
Zeitraum (SSW)	> 6.	15. - 17.	11. - 12.	> 18.
Abortrisiko (%)	-	0,5 - 1	1 - 2	1 - 3
Dauer (Wochen)	-	~ 2	~ 2	0,5

Abb.1

Häufigste Methoden der Pränataldiagnostik mit Angabe des üblichen Zeitraumes des Einsatzes, des Abortrisikos sowie der Dauer bis zur Befunderstellung.
 US: Ultraschall, AC: Amniozentese, CVS: Chorionzottenbiopsie, FBS: Fetale Blutentnahme, SSW: Schwangerschaftswoche

Hinsichtlich der zytogenetischen Diagnostik dürfte für die Schwangeren einmal die Häufigkeit eines pathologischen Befundes nach PD sowie methodische Probleme mit Auswirkungen auf die Befundinterpretation von Bedeutung sein. Zum ersten: Geht man von einer Gruppe von

Schwangeren aus, die eine unauffällige Schwangerschaft bis zur PD hatten, so sind nach AC (98 % aller Chromosomenbefunde unauffällig, nach CVS (96 %. Damit kann durch die PD den allermeisten Schwangeren die Angst vor einem Kind mit einer Chromosomenstörung genommen werden. Zum zweiten: Das häufigste Problem der AC ist das Auftreten von sog. Level-II-Mosaiken, d.h. neben normalen Zellen finden sich mehrere pathologische Zellen in einer von mehreren Kulturflaschen. Sieht man sich die Zellen der anderen Kulturflasche(n) an, so finden sich nur normale Zellen. Die Literatur und unsere Erfahrungen lassen den Schluß zu, daß es sich hierbei mit allergrößter Wahrscheinlichkeit um eine Veränderung handelt, die während der Zellzüchtung eingetreten ist. Eine eingehende Beratung kann die Schwangeren generell soweit beruhigen, daß gegen eine weitergehende invasive Untersuchung optiert wird.

Das häufigste Problem der CVS sind Mosaik, die tatsächlich im Mutterkuchen vorkommen aber nicht in den kindlichen Geweben (sog. Puzenta-begrenzte Mosaik). In etwa 1,5 % aller CVS treten Mosaik auf mit einer trisomen Zelllinie neben der normalen Zelllinie. Auf der einen Seite führen derartige Befunde erst einmal zu vermehrten Ängsten der Schwangeren, auf der anderen Seite stellen sie wichtige Informationen bei einer Wachstumsretardierung des Kindes zur Verfügung, u.a. in Hinblick auf die weitere Betreuung der Schwangerschaft. Da die Prognosen abhängig sind von der Herkunft des zusätzlichen Chromosoms, ist es hier verständlicherweise besonders wichtig in einem ausführlichen Gespräch mit einem in der CVS-Diagnostik erfahrenen Humangenetiker die Befunde zu erläutern, um unbegründete Ängste zu nehmen.

9.2 Fallvorstellung

9.2.1 Situation 1

Eine 34jährige Schwangere kam in der 10. Schwangerschaftswoche zur genetischen Beratung, um sich über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren. Nach Abwägung der Vor- und Nachteile entschieden sich die Eltern für eine genaue Ultraschalldiagnostik und den Triple Test. Letzterer ergab einen unauffälligen Wert. Hingegen war im Ultraschall in der 14. Schwangerschaftswoche ein schalldichter Fleck im Herzen (white spot) zu erkennen. Diese Befunde weisen auf ein leicht erhöhtes Risiko für eine Chromosomenanomalie hin.

Nach einem weiteren Gespräch entschloß sich die Schwangere zu einer AC. Die zytogenetische Analyse der Fruchtwasserzellen ergab ein Klinefelter Syndrom Mosaik: mos 47,XXY/46,XY.

Die intensive Befundbesprechung umfaßte neben anderem eine kritische Betrachtung der Aussagekraft des Ergebnisses. Die Möglichkeit eines normalen fetalen Chromosomensatzes aufgrund eines extraembryonalen Mosaiks (s. oben) wurde besprochen ebenso wie der mögliche Nachweis des veränderten Karyotyps im Kind. Einen weitaus größeren Raum nahm verständlicherweise die Diskussion der klinischen Prognose ein. Die Vorstellung der klinischen Symptomatik des Klinefelter Syndroms muß in Zusammenhang mit dem Vorliegen eines Mosaiks und insbesondere mit der Diskrepanz zwischen postnatal erhobener klinischer Symptomatik und den - allerdings bisher wenigen - in prospektiven Studien erhobenen auslesefreien Befunden gewichtet werden. Sicher ist, daß eine beträchtliche Zahl von Männern mit reinem 47,XXY Chromosomensatz zeitlebens undiagnostiziert bleiben (Abramsky und Chapple, 1997). Die Schwangere und ihr Partner entschlossen sich, keine weiteren Untersuchungen durchführen zu lassen und die Schwangerschaft auszutragen.

Auf zwei Aspekte dieser PD soll hier besonders hingewiesen werden: einmal auf die sog. „Kanalisation“. Die anfängliche Entscheidung der Schwangeren gegen eine invasive PD wird durch den US-Befund revidiert. Zum anderen auf den späteren Vorteil, die Chromosomenkonstitution des Kindes zu kennen. So ist nicht auszuschließen, daß Männer mit Klinefelter-Syndrom Mosaik hormonelle Probleme und auch eine Infertilität entwickeln können. Eine kausale Therapie der chromosomal bedingten Infertilität ist nicht möglich. Mit diesem Wissen kann eine langjährige und nutzlose Sterilitätsbehandlung des Patienten unterbleiben bzw. auf die Möglichkeit einer sich entwickelnden Infertilität hingewiesen werden.

9.2.2 Situation 2

Eine Schwangere wünscht aufgrund ihres Alters eine AC in der 16/3 Schwangerschaftswoche. Es liegt ein unauffälliger Ultraschallbefund vor. Die Familienanamnese ergab, daß die Frau bereits einen 2jährigen Sohn hat. Sie steht in einer schweren Konfliktsituation, da sich ihr Partner gegen jegliche PD ausgesprochen hat und die Partner bereits getrennt leben. Von Bedeutung ist noch, daß die Schwangere beruflich mit Behinderten gearbeitet hat.

Die Fruchtwasserzellanalyse zeigt eine bisher klinisch nicht beschriebene Chromosomenveränderung: ein Teil der Zellen weisen ein Markerchromosom 19 auf, andere Zellen zeigen einen normalen Chromosomensatz (Mosaik). Es ist sicher, daß der Marker genetisch aktives Material enthält, also höchstwahrscheinlich klinische Konsequenzen hat..

In einem ersten Gespräch mit der Schwangeren wird u.a. angesprochen: 1) das Auftreten extraembryonaler bzw. gewebespezifischer Mosaik, 2) das fehlende Wissen, um eine genauere klinische Prognose abzugeben; allgemein besteht aufgrund der Charakterisierung des Markerchromosoms eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit für eine geistige Behinderung und Fehlbildungen, 3) der Ausschluß bestimmter Fehlbildungen durch eine genaue Ultraschalldiagnostik und 4) die Erbllichkeit von Markerchromosomen und der Ausschluß einer familiären Weitergabe durch eine Chromosomenanalyse der Eltern.

Die Schwangere entscheidet sich sofort für eine zytogenetische Analyse ihres Blutes. Eine Blutuntersuchung ihres Partners kommt nach einigen Gesprächen ebenfalls zustande. Die Eltern besitzen normale Karyotypen. Die neuerliche Ultraschalluntersuchung bestätigt einen unauffälligen Befund. Die daraufhin gewünschte Fetalblutanalyse führt zum sicheren Nachweis, daß das Kind das Markerchromosom trägt.

In mehreren Gesprächen unter Einbeziehung des Beratungsangebotes des „Sozialmedizinischen Dienstes für Familienplanung, Eheberatung und Schwangerschaft“ entschließt sich die Schwangere zur Austragung der Schwangerschaft.

Dieses Beispiel zeigt eine Problematik der PD auf, das Auftreten unbekannter Chromosomenstörungen. Auf der anderen Seite liegt ein wesentlicher Vorteil der PD für die Schwangere darin, daß sie die Geburt eines Kindes mit Chromosomanomalie nicht wie „ein Blitz aus heiterem Himmel“ trifft. Gerade in der skizzierten sozialen Situation dieser Schwangeren mit extremer psychischer Belastung ist die Vorbereitung auf die Geburt eines behinderten Kindes von einer für einen Außenstehenden kaum vollständig erkennbaren Bedeutung.

10 Invasive Pränataltherapie aus Sicht des „Fetalmediziners“

Adam Gasiorek-Wiens

Es wird immer von fehlenden Therapieansätzen in der Pränataldiagnostik gesprochen, gemeint sind damit häufig die Chromosomenstörungen. Zu wenig Beachtung finden bei Kritikern die in den letzten Jahren entwickelten Methoden, aktiv einzugreifen um eine Verbesserung des Gesundheitszustand des Ungeborenen zu erreichen. Solche Eingriffe werden meist unter Ultraschallsicht von Experten für Pränataldiagnostik durchgeführt.

10.1 Fruchtwasserentlastung

10.1.1 Fetofetales Transfusionssyndrom

Monochoriale Zwillingsschwangerschaften sind häufig durch eine atypische Verbindung der Plazentakreisläufe beider Zwillinge gekennzeichnet, so daß ein Fetus ein Teil seines Blutvolumens verliert und der andere Fetus mit diesem Blut sozusagen ungewollt transfundiert wird. Je nach Schweregrad führt dies zu erheblichen Komplikationen in der Schwangerschaft, die unbehandelt mit einem späten Abort oder Absterben eines oder beider Zwillinge einhergehen können. Da diese Erkrankung mit der Bildung von extreme Fruchtwassermenge eines Zwillinges einhergeht, versucht man durch Entlastungspunktionen die erwarteten Komplikationen wie Blasensprung und Frühgeburtlichkeit zu verhindern. Relativ neu ist die Trennung der verbindenden Gefäße durch Laserchirurgie, die in schwersten Fällen eingesetzt werden kann.

10.2 Fruchtwasserauffüllung

10.2.1 Bei Oligo- bis Anhydramnion

Diese Technik wird durchgeführt zur Diagnostik aber auch therapeutisch zur Vermeidung einer Lungenunterentwicklung, die bei fehlendem Fruchtwasser über einen langen Zeitraum auftritt. Bei schweren Fällen von Fruchtwassermangel und dadurch entstandener Lungenhypoplasie sind die Neugeborenen kaum zu beatmen und überleben meist nur mit schwerstgeschädigten Lungen. Die Therapie ist aber abhängig von der Grunderkrankung und nicht in allen Fällen sinnvoll einzusetzen.

10.3 Bluttransfusion intrauterin

10.3.1 Rhesusinkompatibilität

Die Komplikationen einer Blutarmut durch Rhesusunverträglichkeit läßt sich heute durch die Transfusion von Blut in die Nabelvene unter Ultraschallsicht rechtzeitig und erfolgreich behandeln. Diese Kinder sind nach Geburt in der Regel gesund. Unbehandelt führt diese Erkrankung in schweren Fällen zum intrauterinen Fruchttod.

10.3.2 Anämie nach Parvovirusinfektion

Ringelröteln, eine harmlose Kinderkrankheit kann in der Schwangerschaft zum Absterben des ungeborenen Kindes führen, da die Blutbildung gestört wird und es für den Feten innerhalb kurzer Zeit zu einer lebensbedrohlichen Blutarmut kommt. Nach einigen intrauterinen Bluttransfusionen überwinden diese Kinder die kritische Phase der Infektion und die

Schwangerschaft wird dann normal fortgesetzt. Unbehandelt gilt das gleiche, wie bei Rhesusunverträglichkeit.

10.4 Medikamentenzufuhr intrauterin

10.4.1 Nabelvenenpunktion und Medikamentengabe z.B. Digitalisierung

Schwere Herzrhythmusstörungen des Feten, die zu einer Minderversorgung führen, weil die Pumpleistung des Herzens erheblich gestört ist, können durch Gabe von Medikamenten in die Nabelvene oder über die Mutter zu einer Verbesserung des Zustandes führen. Unbehandelt führen schwere Fälle zum intrauterinen Fruchttod.

10.5 Entlastung von Hohlräumen

10.5.1 Hydrothorax, Ascites

Große Flüssigkeitsansammlungen im Brustkorb führen zu einer Lungenkompression und damit zur Lungenunterentwicklung. Dies kann durch Einlage eines Katheters mit Drainage der Flüssigkeit in die freie Fruchthöhle oft verhindert werden. Neugeborene mit einer extrem unterentwickelten Lunge sind häufig nicht überlebensfähig oder durch eine dauerhafte Lungenschädigung schwer beeinträchtigt.

10.5.2 Beidseitige Hydronephrose, Megazystitis

Verschluss der Harnleiter auf beiden Seiten oder der Harnröhre führen zu einer extremen Aufweitung der Nieren oder der Harnblase und der Nieren. Dies kann durch Kathetereinlage und Ableitung des Urins in die Fruchthöhle günstig beeinflusst werden.

10.6 Offene und endoskopische Fetalchirurgie

10.6.1 Zwerchfellhernie, Lungentumore

Offene Chirurgie am Feten innerhalb der Schwangerschaft haben in diesen Fällen noch experimentellen Charakter und konnten sich trotz teilweise erfolgreichem Ausgang wegen des invasiven Charakters der Eingriffs bisher nicht durchsetzen. Solche Zentren gibt es weltweit nur wenige. Die endoskopische Fetalchirurgie ist weniger invasiv und hat größere Chancen in Zukunft eingesetzt zu werden.

10.6.2 Lasertherapie Plazenta u. Nabelschnurgefäße

Diese Methode hat sich in den letzten Jahren zwar mehr etabliert, befindet sich aber noch in der Anfangsphase und wird in Deutschland bisher nur in einem Zentrum durchgeführt. Obwohl die Eingriffe zunehmend erfolgreicher durchgeführt werden, sind ihre Komplikationsraten noch relativ hoch.

11 Was tun bei auffälligem Befund?

Adam Gasiorek-Wiens

11.1 Diagnosefindung

Im Falle von auffälligen Hinweiszeichen wird der Schwangeren eine weitere Abklärung durch Spezialisten für Pränataldiagnostik angeboten. Hier wird evtl. durch zusätzliche Ultraschalluntersuchungen und besondere Verfahren wie die Farbdopplerdiagnostik die Diagnose eingegrenzt. Häufig ist schon im Vorfeld vor Durchführung einer invasiven Diagnostik wie Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder Fetalblutentnahme eine interdisziplinäre Erörterung über Verdachtsdiagnose und weiteres Vorgehen erforderlich.

11.2 Beratung

Je nach Befund und besonders vor invasiver Pränataldiagnostik ist von dem durchführenden Arzt zusätzlich zu den Gesprächen eine ausführliche Beratung durch Humangenetiker und Kinderärzte anzubieten, um den Eltern eine umfassende Information über das Krankheitsbild, die diagnostischen Verfahren und eine mögliche Prognose zu liefern. Eine parallel dazu begleitende Konfliktberatung kann die Entscheidungsfindung positiv unterstützen, Schuldzuweisungen verhindern und den Eltern zu einer für sie tragfähigen Entscheidung verhelfen. Dies ist besonders wichtig, wenn es um die Diskussion zur Fortsetzung oder Beendigung einer Schwangerschaft geht.

11.3 Abbruch oder Austragen der Gravidität?

Es bleibt dies eine multifaktorielle Entscheidung, die Zeit zum Überlegen und Einholen der dazu notwendigen Informationen braucht. Bleibt den Eltern keine Zeit zur innerlichen Verarbeitung und wird die Beendigung der Schwangerschaft kurz nach Diagnosestellung durchgeführt, führt dies bei vielen Frauen zu einem unverarbeiteten psychischen Konflikt, der den inneren Abschied von der Schwangerschaft und die Trauerverarbeitung erheblich stört.

12 Individuelles Konzept

In den Jahren der Betreuung von Hochrisikoschwangeren ist in Zusammenarbeit mit anderen Fachdisziplinen ein individuelles Konzept gewachsen, welches den Anforderungen der betroffenen Eltern gerecht werden soll.

Es beinhaltet eine kontinuierliche Mitbetreuung neben der routinemäßigen Betreuung des eigentlichen Frauenarztes, dies ist meist durch die notwendigen Verlaufskontrollen ohne größeren Aufwand möglich. Es ist notwendig, möglichst den gleichen Ansprechpartner für die Schwangeren zu stellen, damit keine widersprüchlichen Einschätzungen seitens der Ärzte gegenüber der Schwangeren auftreten. Diese Problematik findet man z.B. häufig in den Ambulanzen der Frauenkliniken.

Der Pränataldiagnostiker übernimmt die Koordination für den Rest der Schwangerschaft, insbesondere Veranlassung weiterer Diagnostik z.B. externe Untersuchungen, Vermittlung interdisziplinäre Kontakte und Beratungsgespräche. Am Anfang steht meist die humangenetische Beratung. Bereits hier ist ein Angebot für eine begleitende Konfliktberatung und deren Vermittlung sehr hilfreich. Gerade Schwangere mit Hochrisikoschwangerschaften benötigen eine kontinuierliche Hebammenbetreuung vor, während und nach der Geburt.

Je nach Befund kommen häufig nur Kliniken zur Entbindung in Frage, die als Zentrum der Maximalversorgung mit Neonatologie, Kinderkardiologie oder sogar Kinderchirurgie ausgestattet sind. Da der Pränataldiagnostiker in der Regel genaue Kenntnis der lokalen Disziplinen und Beratungsinstitutionen hat, ist es für ihn wesentlich einfacher als für den betreuenden Frauenarzt, eine zentrale Koordination im Hintergrund durchzuführen.

Hebammenbegleitung wiederum kommt eine große Bedeutung in der Vermittlung zu, stabilisierend zwischen Medizin und Mensch in dieser psychisch belasteten Lebensphase einzuwirken. Die Betreuung dieser Schwangerschaften erfordert allgemein ein hohes Maß an persönlichem Engagement der betroffenen Beraterinnen, Hebammen, Schwester und Ärzte.

13 Abbruch der Schwangerschaft?

Ein Schwangerschaftsabbruch ist immer konfliktbeladen. Spezifische Probleme finden sich bei Wunschschwangerschaften und/oder vorausgegangener Sterilitätstherapie. Besonders die Feststellung von schweren Fehlbildung in hohen Schwangerschaftswochen stellt Eltern als auch alle beteiligten Ärzte vor schwere ethische Probleme. Die Neufassung des § 218 hat sich schon in kurzer Zeit als eine unbefriedigende Lösung herausgestellt.

Der Wegfall der embryopathischen Indikation und damit der 24 Wochengrenze nach letzter Regel verlagert die Fragestellung eines Schwangerschaftsabbruches jetzt zur medizinischen Indikation ohne 24 Wochenfrist, die zum Schutze der Gesundheit der Schwangeren schon immer in hohen Schwangerschaftswochen möglich war.

Da ein Fetus ab 24 SSW heute mit Intensivmedizin zum Überleben verholfen werden kann, verschärft sich die Situation in höheren Schwangerschaftswochen, wenn wegen Fehlbildungen der Wunsch nach einer Schwangerschaftsbeendigung seitens der Eltern gestellt wird und mit einem lebensfähigen Kind zu rechnen ist. Problematisch ist der Wegfall der Beratungspflicht und damit eine meist unzureichende Zeitspanne, eine bereits getroffene Entscheidung zur Schwangerschaftsbeendigung zu überdenken. Es ist in jedem Falle erforderlich, das Informationsbedürfnis der Eltern zu unterstützen und ihnen die Möglichkeit einer interdisziplinären Beratung zu gewähren.

Eltern und Ärzteschaft tragen hier die gemeinsame Verantwortung für den Tod des Kindes im Rahmen eines durchgeführten Schwangerschaftsabbruches.

Wenn es auch etwas befremdet klingt, so sind es die Pränataldiagnostiker, Humangenetiker und Kinderärzte, die in Kenntnis einer Diagnose die Interessen des ungeborenen Kinde innerhalb einer möglichst nondirektiven Beratung ergreifen und durch Abwägung der Befunde und

erwarteten Prognosen die überschießende Angst der Eltern mindern können. Finden solche Beratungen in interdisziplinärem Rahmen statt und bleibt den Eltern eine ausreichende Bedenkzeit weitere Informationen einzuholen, sind Eltern eher dazu geneigt, eine Schwangerschaft fortzusetzen.

14 Trauerprozeß - Trauerarbeit

14.1 Reifung der Entscheidung

14.1.1 Heute Diagnose, morgen zum Abbruch?

Eine Entscheidung zum Abbruch einer Schwangerschaft braucht reiflich Zeit zur Wahrnehmung der Situation, für interdisziplinäre Gespräche, zu Einschätzungen der Prognose und für die psychosoziale Konfliktberatung. Selten wagen es Schwangere, den angebotenen Kontakt zu betroffenen Eltern mit behinderten Kindern tatsächlich aufzunehmen, um aus erster Hand Informationen zum Leben mit einem behinderten Kind zu erhalten. Vielfach ist es die Angst von der nicht bekannten, in ihrer eigenen Vorstellung oft überbewerteten Fehlbildung und Behinderung, die Schwangere von einer Kontaktaufnahme mit betroffenen Familien abhält.

Interdisziplinäre Beratungsgespräche zur Prognoseeinschätzung werden dagegen fast immer in Anspruch genommen. Eine begleitende Konfliktberatung wird mehr von selbstbewußten Paaren und Eltern mit langjährigem Kinderwunsch, die lange an ihrer Entscheidung arbeiten, in Anspruch genommen. Hier finden sie für sich nach Abwägung aller Informationen eine tragfähige Entscheidung, mit der sie nach einem Schwangerschaftsabbruch leben können.

Andere Eltern dagegen sind nach Diagnosestellung kaum aufzuhalten, den Abbruch so schnell wie möglich zu vollziehen. Sie haben häufig eine vorgefertigte Meinung und sind Argumenten und Angeboten zur Entscheidungsfindung nur schwer zugänglich. Die Wartezeit bis zu einem Abbruch wird von diesen Eltern als unangemessen erlebt. Die Vorbereitung und Verarbeitung des Schwangerschaftsabbruches wird häufig von ihnen verdrängt, bricht dann später wieder in das Leben der Schwangeren ein, z.B. im Falle einer erneuten Schwangerschaft.

Ein Entscheidungsprozeß der Eltern sollte daher erst abgeschlossen sein nach weitgehender Sicherung der Diagnose, Ausschöpfung aller Beratungsmöglichkeiten, Stabilisierung des Problembewußtseins und die Vorbereitung auf einen zu erwartenden Trauerprozeß. Die persönliche Erfahrung in der Betreuung zeigt den besonders hohen Stellenwert einer begleitenden Konfliktberatung und Hebammenbetreuung.

14.2 Vorbereitung auf den Schwangerschaftsabbruch

14.2.1 Vorbereitung auf ein Geburtserlebnis und den Tod des Ungeborenen

Die Vorbereitung eines Schwangerschaftsabbruch in höheren Wochen beinhaltet die Vorbereitung auf eine Geburt mit untrennbarem Tod. Dies ist den Schwangeren mit umsichtigen Informationen zu vermitteln und ihnen die Angst vor der Konfrontation mit ihrem Kind zu nehmen. So besteht für die Frauen oft ein Widerspruch, eine Schwangerschaft bewußt zu beenden und andererseits Abschied von ihrem Kind zu nehmen. Diesen Widerspruch aufzulösen, gelingt

oft nur durch eine gute Vorbereitung des Ablaufes und einfühlsame Begleitung seitens der betroffenen Hebammen, Schwestern und Ärzte.

14.3 Bestattung nach Schwangerschaftsabbruch?

Wenn es den Eltern zunächst kaum vorstellbar erscheint, so wird das Angebot einer Bestattung nach Schwangerschaftsabbruch nicht selten angenommen. Haben sich die Eltern einer sorgfältigen Abwägung gegen und für den Schwangerschaftsabbruch unterzogen, ist eine nachfolgende Bestattung günstig für den ablaufenden Trauerprozeß. Die Kosten müssen in heute von den Eltern übernommen werden, dies kann bei finanziell ungesicherten Familien eine bedeutende Rolle in der Akzeptanz bedeuten. Es sind besondere Papiere seitens der Klinik für die Bestattungsunternehmen erforderlich, da keine standesamtliche Eintragungen vorgenommen werden.

14.4 Fotodokumentation aufbewahren

Diese Angst vor der Konfrontation und dem Anblick von den beschriebenen Fehlbildungen veranlaßt viele Schwangere, den Kontakt zu dem Kind nach der Geburt nicht aufzunehmen. Die Erstellung einer Fotodokumentation des Fetus in eingeschlagenem blauen Tuch oder kleinen Babykleidern und bleibende Erinnerungen wie Fußabdrücke, Haarspitzen könnte nach entsprechender Verarbeitungszeit lange später Anlaß sein, diese Unterlagen von der Klinik anzufordern. Nicht geeignet sind allerdings Fotodokumente, wie sie für medizinische Dokumentationszwecke in der Pathologie vorgenommen werden.

14.5 Hebammenbegleitung

Werden schon im Vorfeld Hebammen in die Begleitung eines Schwangerschaftsabbruches eingebunden, sind diese Bezugs- und Vertrauensperson für alle nachfolgenden Ereignisse. Sie sollten möglichst bei einem Abbruch anwesend sein, bestenfalls in der vorgesehenen Klinik als Hebamme arbeiten.

14.5.1 Kurze Liegezeit durch ambulante Betreuung

Die Kosten für eine Hebamme lassen sich gut mit eingesparten Kosten eines verkürzten Klinikaufenthaltes einer Kasse gegenüber vertreten, wobei die menschliche Betreuung und die Begleitung eines Trauerprozesses im Vordergrund steht und sicher nicht mit Geld aufgewogen werden kann.

14.5.2 Dienstleistung aus Freundschaft oder wer trägt die Kosten?

Erst seit kurzem ist die Hebammenbetreuung in der Schwangerenvorsorge abgesichert und abrechnungstechnisch möglich. Die Begleitung eines Trauerprozesses ist für die betroffenen Hebammen allerdings eine Herausforderung, die ohne Supervision oft zur Überforderung führen kann. Vielfach entwickeln sich durch diesen gemeinsamen Lebensabschnitt Freundschaften, die zu einem hohen zeitlichen Einsatz der Hebamme führt und in keinem Verhältnis zu den erstatteten Kosten steht. Eine reguläre Hebammenbetreuung unter dem Aspekt Vorbereitung, Begleitung eines Schwangerschaftsabbruches und Trauerbegleitung ist in dieser Form im Gebührenkatalog allerdings noch nicht angemessen berücksichtigt worden.

14.5.3 Ausbildung Pränataldiagnostik und Trauerbegleitung?

Der Bereich Pränataldiagnostik und die Fortbildung in Trauerbegleitung sind noch nicht lange Bestand der Hebammenausbildung. Es fehlen ausreichende Weiterbildungsangebote und eine Weiterbildungsqualifikation mit entsprechender Anerkennung in diesem Bereich. Bisher sind die betroffenen Hebammen vielfach aus Eigeninitiative tätig geworden. Zu fordern ist auch eine begleitende Supervision in Kliniken, wo Hebammen schwerpunktmäßig mit Schwangerschaftsabbrüchen und deren Begleitung betraut werden.

14.6 Selbsthilfegruppen?

14.6.1 Kein befriedigendes Angebot!

Eltern, die sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, sind selten in der Lage sich in Selbsthilfe- oder Trauergruppen zusammenzufinden. Zu schwer ist offensichtlich die Schuldbelastung, die sie alle mit sich tragen, sich einer Gruppe von Frauen anzuschließen, wo das Kind z.B. unter der Geburt oder vor der Geburt intrauterin verstorben ist.

Hier sind Einzel- und Paargespräche im Rahmen einer qualifizierten psychosozialen Beratung und Konfliktbetreuung in der Bewältigung des Trauerprozesses mehr von Nutzen.

15 Austragen der Schwangerschaft ?

15.1 Priorität - die Schwangere!

15.1.1 bei Fehlbildungen mit letaler oder extrem schlechter Prognose?

Die Austragung einer Schwangerschaft mit nicht überlebensfähigen Fehlbildungen oder Chromosomenanomalien des Kindes kann gegenüber einem Schwangerschaftsabbruch und dessen Konfliktbewältigung durchaus eine Alternative sein. Aus medizinischer Sicht muß bedacht und die Schwangere diesbezüglich informiert werden, daß die Schwangerschaft bei gesundheitlicher Gefährdung der Schwangeren beendet werden muß. Das Erleben einer solchen Schwangerschaft wird von diesen Eltern dennoch viel bewußter empfunden und ein Schuldbewußtsein i.S. „Abbruch durch eigene Initiative“ vermieden.

15.2 Fehlbildungen - ein Risiko für die Mutter?

15.2.1 Sektioindikation bei Geburtsstillstand, path. CTG, Plazentalösung

Viele Fehlbildungen und schwere Chromosomenstörungen von Feten, die als nicht überlebensfähig eingestuft werden, haben für den Schwangerschaftsverlauf und die Geburt oft ein erhöhtes Risiko.

15.3 Risiko Präeklampsie - HELLP-Syndrom

15.3.1 Triploidie, Trisomie 13, Trisomie 18 und weiteren Chromosomenanomalien

Die vorzeitige Einleitung einer solchen Schwangerschaft kann eine weitere Gefährdung verhindern und evtl. eine notwendige Schnittentbindung aus mütterlicher Indikation vermeiden.

15.4 Risiko Sektio bei letalen Fehlbildungen

15.4.1 Trisomie 13, Trisomie 18, letale Skelettdysplasien, Nierenagenesie

Feten mit solch einer Erkrankung sind nicht oder nur kurz lebensfähig. Sind die Diagnosen pränatal nicht bekannt, werden die Geburten unter der Prämisse zum Wohle des Ungeborenen geleitet, d.h. bei drohender Gefahr für das Kind ist gegebenenfalls ein Kaiserschnitt durchzuführen, unwissend, daß dieses Neugeborene keine Überlebenschancen hat.

Hier stellen sich mehrere Probleme in den Vordergrund.

Erstens ist jeder Kaiserschnitt von den Risiken für die Schwangere höher einzustufen als eine spontane Geburt, es wird die Gesundheit der Schwangeren zusätzlich gefährdet.

Zweitens ist es einer eben operativ entbundenen Frau schwer zu vermitteln, daß ihr gerade geborenes Kind an einer nicht lebensfähigen Erkrankung sterben wird, sofern die Diagnose überhaupt sofort ersichtlich ist.

Drittens kann die Diagnose „Fetus mit infauster nicht lebensfähiger Prognose oder Chromosomenanomalie“ in der Regel nicht sofort gestellt werden, daher wird nach den gängigen Regeln der Medizin eine Maximaltherapie bei einer nicht behandelbaren Grunderkrankung durchgeführt.

Viertens und zu guter Letzt wird der Entbundenen die Möglichkeit entzogen, eine Mutter-Kind-Beziehung aufzubauen, die bei vorheriger Kenntnis der Erkrankung nach Spontangeburt besonders intensiv erlebt wird. Ist die Diagnose pränatal bekannt und hat sich die Schwangere zur Fortsetzung der Schwangerschaft entschlossen, kann in der Entbindungsklinik nach interdisziplinärer Absprache die Geburt entsprechend vorbereitet werden. Die Schwangere erhält eine adäquate Betreuung und häufig wird eine Sterbebegleitung mit Verabschiedung des Neugeborenen im Kreise der Familie ermöglicht.

15.5 Priorität - der Fetus

15.5.1 Bei allen behandelbaren Fehlbildungen, auch "Down-Syndrom"

Anders sieht es bei behandelbaren Fehlbildungen oder dem Down-Syndrom aus. Hier werden die Prioritäten unter der Geburt zugunsten des Kindes gesetzt, und an dem sonst üblichen Vorgehen wie Schnittentbindung bei Gefährdung des Kindes ändert sich nichts.

15.6 Konfliktbewältigung durch Fortsetzung der Schwangerschaft

Zusammenfassend kann diese Art der Konfliktbewältigung als Alternative bei Fehlbildungen mit infauster Prognose durchaus in Betracht gezogen werden. Der natürliche Ablauf der Schwangerschaft und der Geburt bleibt ungestört, wenn auch belastet.

Menschlich und juristisch problematisch wird es bei schwersten Erkrankungen, wo ein Fetus der als „nicht lebensfähig“ eingeschätzt wurde, dennoch den Schwangerschaftsabbruch überlebt. Wegen der extremen Frühgeburtlichkeit geht das Überleben eines solchen Neugeborenen mit zusätzlich erworbenen Entwicklungsstörungen einher. Wie bereits erwähnt, muß nach gängiger Rechtsprechung mit Regressforderungen seitens der Eltern gerechnet werden.

Unentbehrlich bei Fortsetzung der Schwangerschaft und gestellter infauster Prognose ist die frühe Begleitung durch qualifizierte Hebammen, die den Trauerprozeß nach Geburt wesentlich erleichtert. Erfahrungsgemäß führt diese Form von Konfliktbewältigung zu einem schnelleren Abschluß der Trauer.

Bedauerlicherweise äußert sich mangelnde Akzeptanz seitens der Mediziner häufig derart, daß diese Möglichkeiten den betroffenen Paaren kaum angeboten wird. Viele Eltern reagieren allerdings auch irritiert auf solche für sie wohl unzumutbare Vorstellungen.

16 Medizinisches Personal oder die hilflosen Helfer

Die Betreuung betroffener Paare in der Klinik erfordert ein besonderes Einfühlungsvermögen der Schwestern, Hebammen und Ärzte, welches leider nicht überall zu finden ist. Gutgemeinte Ratschläge wie „Sie können doch noch mehr Kinder kriegen“ oder „Seien Sie froh, daß es entdeckt wurde“ tragen nicht zu einer adäquaten Betreuung bei.

Vielfach äußert sich allerdings nur die eigene Überforderung des Personals im Umgang mit Behinderung, Fehlbildungen und vorgeburtlichem Tod. Auch dieser Umgang will erlernt sein. Im Studium, dem Schwestern- oder Hebammenunterricht sind solche Themen bisher kaum zu finden. Eine Aufnahme in die Ausbildungspläne könnte hier langfristig Abhilfe schaffen.

17 Gedanken zur pränatalen Diagnostik und Ethik

Die angesprochenen Themen versetzen die Diskussion in das Grenzgebiet zwischen Gesetz, Ethik und gesellschaftlicher Moral. Zu fordern ist eine gemeinsame Aufarbeitung statt Pauschalverurteilung! Nicht "search and destroy" und Selektion ist Inhalt und Zielstellung der Pränataldiagnostik, sondern die Behandlung und Therapie sowie eine bessere Betreuung von Hochrisikoschwangerschaften. Der Schutz des ungeborenen Lebens beinhaltet auch eine adäquate Betreuung, Erkennung von fetalen Erkrankungen und ihre Behandlung, soweit sie heutzutage möglich sind.

Die mangelnde gesellschaftliche Akzeptanz von Behinderten führt zu mangelnder Akzeptanz von Eltern, bereits pränatal ein Kind mit Behinderung anzunehmen. Hinsichtlich des Abbaus sozialer

Hilfen, öffentlicher Förderung und mangels finanzieller Hilfsangebote fällt es den Beratern im psychosozialen Bereich schwer, eine Akzeptanz zu erreichen.

Immer mehr in die Diskussion geraten Berichte über Versicherungen in den USA, die den Kostenfaktor einer zu erwartenden Behinderung ins Spiel bringen und den Versicherungsschutz in Frage stellen.

Selektiver Fetozyd bei Mehrlingen nach vorausgegangener manchmal unkritischer Durchführung von Stimulation und Kinderwunschtherapien wie IVF u. ICSI lassen Mediziner im Widerspruch zu ihrem ärztlichen Auftrag erscheinen. Gleiches gilt für den z.Zt. in der Diskussion stehenden Fetozyd in hohen Schwangerschaftswochen.

18 Ablehnung der Pränataldiagnostik und ihre Konsequenz

Die generelle Ablehnung von pränataler Diagnostik besonders der Ultraschalldiagnostik bleibt unter heutigen Gesichtspunkten nicht ganz ohne Konsequenzen.

18.1 Intrauteriner Fruchttod

Da mit den heutigen Methoden der Ultraschall- und Doppleruntersuchungen schwere Mangelentwicklungen erkannt werden können, geht man bei Ablehnung dieser Diagnostik höhere Risiken ein bezüglich unerkannter Wachstumsstörung mit folgendem intrauterinen Fruchttod oder Geburt eines durch Sauerstoffmangel schwer geschädigten Kindes.

18.2 Zusätzliche Erkrankungen, Behinderungen

Bei Schwangerschaften mit behandelbaren Fehlbildungen oder Entwicklungsstörungen, die nicht als solche erkannt werden, kann es durch unzureichende Schwangerschaftsüberwachung und nicht angepaßtem Geburtsmanagement zu Sekundärfolgen mit zusätzlichen Erkrankungen und Behinderungen kommen.

18.3 Mütterliche lebensbedrohliche Erkrankungen/Risiken

Bei Geburten von nicht lebensfähigen Feten durch Sektio wie bei Trisomie 18/13, letaler Skelettdysplasie, Anenzephalus, Nierenagenesie wird die Gesundheit der Entbundenen unnötig gefährdet, eine bewußte Auseinandersetzung mit dem Tod des Neugeborenen gelingt in der postoperativen Phase nicht oder nur unzureichend. Schwere Chromosomenerkrankungen beinhalten häufig ein höheres Risiko für Präeklampsie, Eklampsie oder HELLP-Syndrom und setzen die Schwangere bei Nichterkennen der Ursache einem vermeidbaren Gesundheitsrisiko aus.

18.4 Entmündigung der Schwangeren?

Durch Entzug der Entscheidungsmöglichkeit für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch bei schweren Fehlbildungen oder Chromosomenanomalien würde eine Schwangere vor vollendete

Tatsachen stellen und ihr das Recht auf eine eigene Entscheidung und ein Selbstbestimmungsrecht absprechen.

19 Leben annehmen statt auswählen?

Unter diesem Leitwort der „Woche des Lebens 1997“ müssen wir uns die Frage gefallen lassen, wer bei Inanspruchnahme der pränatalen Diagnostik eine Selektion vornimmt? Die Ärztin, der Arzt, die Schwangere oder sogar die Gesellschaft?

Nur allzu leicht und unwidersprochen führen Kritiker der Pränataldiagnostik inhaltlich einen undifferenzierten Schlagabtausch und mehr ideologisch gefärbte Diskussionen in bewußter oder unbewußter Unkenntnis der heutigen Möglichkeiten und Chancen der Pränataldiagnostik. Die Interessen der Schwangeren, ihre Bedürfnisse und Nöte werden hierbei selten berücksichtigt.

Sicherlich ist ein kritischer Umgang mit Pränataldiagnostik anzustreben, aber hierzu gilt es keine Feindbilder zu schaffen, und neben dem Interesse des Ungeborenen das der schwangeren Frau in angemessener Weise zu berücksichtigen.

20 Grenzen, Konflikte, Chancen und Beratungssituation innerhalb der Pränataldiagnostik

1.1.1. Gemeinsam wird festgestellt, es besteht Handlungsbedarf und Anspruch auf kompetente Beratung vor Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik, bei Durchführung von Pränataldiagnostik und auf Betreuung nach einem erfolgten Schwangerschaftsabbruch.

20.1.1 Wie gedenkt man diesem Anspruch zu begegnen und wie verbessert man die Informationspolitik bzw. Akzeptanz bei Schwangeren, Ärztinnen und Ärzten, auch Konfliktberatungsstellen in diese Tätigkeit einzubeziehen?

20.1.2 Reichen die bisherigen Konfliktberatungsstellen aus, reicht ihr Budget, reicht ihr Personal, reicht die Kompetenz?

20.1.3 Fühlen sich freiberufliche Hebammen mit einer z.B. durch Fortbildung erworbenen Zusatzausbildung „Pränataldiagnostik u. Konfliktbetreuung“ in der Lage, sich als kompetente Beraterinnen vor u. während Pränataldiagnostik, oder Begleiterinnen einer Hochrisikoschwangerschaft bis zum Trauerprozeß, diesen Auftrag zu erfüllen?

20.1.4 Wie wäre die Finanzierung zu regeln?

21 Anlage zu AG 4

21.1.1 Adam Gasiorek-Wiens, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

21.1.1.1 Niederlassung in Gemeinschaftspraxis mit Schwerpunkt Pränataldiagnostik, Berlin

22 Ultraschall-Hinweiszeichen u. ihre Konsequenzen?

Es werden hier die verschiedenen Hinweiszeichen aus der Ultraschallbefundung der Basisdiagnostik beschrieben und die zugehörigen möglichen Entwicklungsstörungen oder Differentialdiagnosen erwähnt. Alle diese Hinweiszeichen sollten durch eine weiterführende Ultraschall-Feindiagnostik vom Spezialisten abgeklärt werden. Sie haben teils einen erheblichen Einfluß auf die Überwachung der Schwangeren als auch auf die Geburtsplanung. Werden wichtige Hinweiszeichen nicht erkannt und weiter abgeklärt, kann dies erhebliche Folgen für die Gesundheit des werdenden Kindes als auch die der Schwangeren selbst haben.

22.1 Abnorme Fruchtwassermenge

22.1.1 Polyhydramnie

Polyhydramnie d.h. erheblich vermehrtes Fruchtwasser finden sich z.B. beim Schwangerschaftsdiabetes und bei fetalen Fehlbildungen, dagegen sind ca. 60 % ohne erkennbare Ursachen. Die Kenntnis von möglichen Fehlbildungen des Magen-Darmtrakts wie Einengungen oder Verschuß des Magens und/oder des Darmes sind zum Zeitpunkt der Geburt wichtig, da sie meist eine operative Therapie nach der Geburt erfordern und durch eine verzögerte Entdeckung bereits die ersten Komplikationen auftreten können.

22.1.2 Oligo-, Anhydramnie

Zu wenig oder kaum vorhandenes Fruchtwasser deutet auf Störungen des Harntrakts einschließlich der Nieren hin, außerdem bei vorzeitigem Blasensprung und Mangelentwicklung infolge Plazentaprobleme. Die Entwicklung der Lungen ist erheblich von einer ausreichenden Fruchtwassermenge abhängig.

22.2 Abnorme Körperkonturen

22.2.1 Kopf

22.2.1.1 Anenzephalie, Mikrozephalie

Feten mit Anenzephalus (Fehlen des Schädeldaches und teilweise des Hirns) sind nicht lebensfähig. Die Austragung ist meist mit einem erheblichen Schock bei der Geburt für die Eltern verbunden. Bei Kenntnis der Diagnose kann bewußt eine Fortsetzung der Schwangerschaft und Vorbereitung auf die Geburt erfolgen. Häufig wird jedoch eine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung nach Diagnosestellung gewünscht. Eine Mikrozephalie wird meist erst gegen Ende der Schwangerschaft erkannt und führt zu differentialdiagnostischen Problemen der Grunderkrankung.

22.2.2 Hinterhaupt u. Rücken

22.2.2.1 Enzephalo- oder Meningomyelozele, Spina bifida

Dies sind schwere Erkrankungen des Nervensystems wie große Ausstülpungen des Neuralrohres und offener Rücken. Hier handelt es sich meist um operationspflichtige Befunde, die nach Geburt operiert werden müssen. Je nach Schweregrad und evtl. nachfolgender Behinderung wird für die Eltern eine Abwägung schwierig. Bei einer offenen Spina bifida ist ein geplanter Kaiserschnitt sinnvoll, um eine Infektion des offenen Rückens zu vermeiden, da hierdurch sekundär eine Verschlechterung eintreten kann.

22.2.2.2 Hygroma colli

Es ist eine zystisch gekammerte Hautverdickung im Nacken, allerdings viel ausgeprägter als das Nackenödem. Embryos oder Feten mit schweren Befunden können intrauterin absterben und haben vielfach eine chromosomale Erkrankung wie Trisomie 21 oder Turner Syndrom, die in diesen Fällen als nicht lebensfähig eingestuft werden. Geringgradige Befunde sind häufig mit anderen Fehlbildungen wie Herzfehler, Zwerchfellhernie oder weiteren Entwicklungsstörungen verbunden, die zum Zeitpunkt der Geburt bekannt sein sollten, um eine sofortige fachgerechte Behandlung zu ermöglichen.

22.2.3 Hals

22.2.3.1 Struma

Eine Vergrößerung der Schilddrüse kann bereits durch Medikamente in der Schwangerschaft behandelt werden..

22.2.3.2 Teratom

Es handelt sich um einen soliden bis zystischen Tumor, der an vielen Körperpartien mit großer Wachstumstendenz zu erheblichen Störungen führen kann und ein großes Blutvolumen des ungeborenen Kindes beinhaltet. Sie sind meist nach der Geburt operabel. Bei der Geburt können sie durch ihre extreme Größe ein Geburtshindernis darstellen, welches einen Kaiserschnitt erforderlich macht. Ist die Diagnose bekannt, kann gezielt die Schnittentbindung in einem Zentrum geplant und die optimale Versorgung des Kindes durch anwesende Kinderärzte und Chirurgen gewährleistet werden.

22.2.4 Brust u Bauchwand

22.2.4.1 Omphalozele

Eine Omphalozele (gedeckter großer Bruchsack der vorderen Bauchwand) ist häufig mit anderen Fehlbildungen verknüpft und kann durch Chromosomenanomalien wie Trisomie 13, Trisomie 18 zustande kommen. Letztere sind nicht lebensfähige Syndrome und würden bei einer Maximaltherapie für das Kind (z.B. Kaiserschnitt) zu einem für die Schwangere vermeidbaren Operationsrisiko führen. Isolierte Omphalozelen sind durchaus gut operabel und erfordern eine enge Überwachung, sowie Geburtsplanung und häufig einen geplanten Kaiserschnitt.

22.2.4.2 Gastroschisis

Eine Gastroschisis (Bruch am Bauchnabel mit frei in der Fruchthöhle schwimmendem Darm) erfordert eine enge Überwachung und vorzeitige Entbindung etwa mit 36-37 SSW durch Schnittentbindung. Durch Ultraschall und Farbdoppler lassen sich Veränderungen des Darmes

erkennen und die Geburtsplanung optimieren. Diese Kinder sind sonst völlig gesund und nach Operation geheilt. Werden diese Kinder vaginal und nicht in einem Zentrum der Maximalversorgung geboren, können Infektionen des Darmes und die Beeinträchtigung der Darmoberfläche durch den aggressiven Urin im Fruchtwasser zu schweren Verklebungen und Auflagerungen führen, die mit erheblich schlechteren Operationsbedingungen einhergehen und damit bleibende Schäden verursachen.

22.2.5 Extremitäten

22.2.5.1 Isolierte Dismelie - Skelettdysplasie - Fehlhaltung der Hände und Füße

Fehlbildungen des Skelettsystems können unterschiedliche Konsequenzen nach sich ziehen. Isolierte überzählige Finger oder Zehen sind ohne wesentliche Bedeutung, erfordern jedoch eine Ausschlußdiagnostik weiterer Fehlbildungen, da einige Syndrome oder Trisomien hiermit verknüpft sind. Einige Formen von Zwergwuchs sind wegen des eingeengten Brustkorbes und der völlig unterentwickelten Lunge nicht lebensfähig und versterben kurz nach der Geburt. Bei Fehlstellungen der Füße sollte nach weiteren Erkrankungen gesucht werden, isolierte Klumpfüße sind nach Geburt gut zu behandeln.

Wird die Prognose eines Fetus nach Diagnostik als nicht überlebensfähig eingeschätzt, stellt sich die Frage nach dem weiteren Vorgehen. Bei Kenntnis der Diagnose zum Geburtszeitpunkt wird nach Absprache und mit Einverständnis den Eltern auf Intensivmaßnahmen zugunsten des Kindes verzichtet und die Gesundheit der Schwangeren in den Vordergrund gestellt, d.h. eine normale Geburt ohne Kaiserschnitt angestrebt, da dem Kind dadurch nicht geholfen werden kann.

Der Gesundheit der Schwangeren wird durch das Operationsrisiko durch mögliche Komplikationen eventuell sogar geschadet. Dazu gehören hoher Blutverlust mit notwendigen Bluttransfusionen, Verletzung von Nachbarorganen wie Blase oder Darm, das Narkoserisiko, postoperative Wundheilungsstörungen und ein höheres Wiederholungsrisiko für einen nachfolgenden Kaiserschnitt weiterer Schwangerschaften.

22.2.6 Dysproportionen Kopf < Rumpf

22.2.6.1 Mikrozephalie oder Doligozephalie, Neuralrohrdefekte

Fehlbildungen wie extrem kleiner Kopfumfang (Mikrozephalie) können Teil eines Syndroms sein, dessen Diagnose möglichst annähernd gefunden werden sollte, um die weitere Abschätzung einer Prognose geben zu können. Dies gelingt nur selten im zweiten Schwangerschaftsdrittel, die Entwicklung eines Mikrozephalus vollzieht sich langsam und ist damit erst im letzten Drittel der Schwangerschaft eindeutig beweisbar.

Neuralrohrdefekte können neben einem Hydrozephalus auch mit einer Verkleinerung des Kopfes einhergehen. Die Kenntnis der Diagnose Neuralrohrdefekt erfordert eine interdisziplinäre Beratung, um die Schwere der Erkrankung einzuschätzen und den Eltern gegenüber erläutern zu können. Die Geburt wird bei Neuralrohrdefekten meist durch Kaiserschnitt vorgenommen, um das Infektionsrisiko für das Kind zu mindern, welches sonst bei einer nachfolgenden Operation zu schlechteren Bedingungen führt.

22.2.7 Dysproportionen Kopf > Rumpf

22.2.7.1 Hydrozephalie

Ein Hydrozephalus (Wasserkopf) kann verschiedene Ursachen haben, von einer Infektion wie Toxoplasmose, Hirnblutungen bis zur Spina bifida oder anatomisch schwersten Fehlbildungen bei bestimmten Syndromen, Chromosomenanomalien wie Trisomie 13, Trisomie 18. Die Kenntnis einer möglichst genauen Diagnose ist für den Fortgang der Schwangerschaft enorm wichtig. Es hängt viel davon ab, eine Einschätzung der Prognose anhand der Grunderkrankung vorzunehmen. Bei extremem Kopfdurchmesser ist eine vorzeitige Entbindung durch Einleitung oder in Nähe des Geburtstermins durch Kaiserschnitt notwendig. Eine zunächst angestrebte Spontangeburt kann auch operativ durch Zangengeburt oder Saugglocke bei nicht zu großem Kopfdurchmesser beendet werden. Bei vielen operativen Geburtsbeendigungen muß ein höheres Risiko für die Entbindende und evtl. sogar für das Neugeborene in Kauf genommen werden, s.a. nachfolgenden Abschnitt bei thanatophorem Zwergwuchs.

22.2.7.2 Spina bifida und Hydrozephalus

Bei offenem Rücken in Kombination mit einem Wasserkopf ist der Schweregrad der Hirnveränderungen, die Höhe und die Größe der Spina bifida Ausgangspunkt für die Beratung der Eltern. In den meisten Fällen entscheiden sich die Eltern gegen eine Austragung der Schwangerschaft, wenn die Diagnose bis zum 2. Trimenon gestellt wird.

22.2.7.3 Thanatophorer Zwergwuchs

Diese für das Neugeborene tödliche Skeletterkrankung, die durch die Einengung des Brustkorbs zu einer unterentwickelten Lunge und damit zu einer nicht behandelbaren Atemstörung nach Geburt führt, macht bei Fortsetzung der Schwangerschaft zumindest eine vorzeitige Entbindung notwendig, da durch den relativ großen Kopf eine Spontangeburt nicht immer ohne Probleme möglich ist und oft sogar operativ beendet werden muß. Dadurch wird die Mutter selbst gefährdet, z.B. schwere Scheiden- oder Dammrisse führen zu hohem Blutverlust und können bleibende gesundheitliche Beeinträchtigungen hinterlassen, wie Fistelbildung zwischen Blase oder Darm und Scheide sowie Blasen- oder Darmentleerungsstörungen. Hohe Blutverluste erfordern die Transfusion von konzentriertem Fremdblut, hier steht das Infektionsrisiko im Vordergrund wie Hepatitis, extrem selten auch das Aids-Virus.

22.2.7.4 Wachstumsretardierung

Siehe späteren Abschnitt unter Wachstumsdiskrepanz.

22.2.7.5 Bauchwanddefekt

Siehe obigen Abschnitt unter Brust- und Bauchwand.

22.3 Abnorme Körperbinnenstrukturen, Zysten, Tumore

22.3.1 Kopf

22.3.1.1 Hydrozephalus, Teratom

Abnorme Körperbinnenstrukturen wie Zysten oder Tumore im Bereich des Kopfes weisen u.a. auf Hydrozephalus oder Teratome hin. Sie wurden bereits weiter oben erläutert.

22.3.2 Thorax

22.3.2.1 Adenomatoid-zystische Lungenmalformation

Im Brustkorb können zystische bis solide Tumoren dieser Art eine erhebliche Größe einnehmen und dadurch die Lungen komprimieren und das Herz völlig auf eine Seite verdrängen. Dies führt häufig zu einer Dekompensation des Herzens und einer Stauung der rückführenden Gefäße. Durch Ultraschall kann die Diagnose gut vorher abgeklärt werden und eine optimale Betreuung der Schwangeren gewährt rechtzeitig intervenieren z.B. medikamentöse Unterstützung der Herzleistung oder invasive Entlastungspunktionen. Eine Spontangeburt kann bei Kenntnis der Diagnose in einem Zentrum mit Kinderchirurgie geplant erfolgen und das Neugeborene einer optimalen Versorgung zugeführt werden.

22.3.2.2 Bronchialzysten, Pleuraerguß, Perikarderguß

Bei Bronchialzysten gilt gleiches wie im letzten Absatz. Ein Erguß der Lungen deutet auf weitere Probleme hin, z.B. Blutarmut, Infektionen, fetale Herzfehler oder Absonderung von viel Flüssigkeit in den Brustkorb bei einem sogenannten Hydrothorax, wobei sich die Lungen bei langanhaltendem Zustand nicht ausreichend entwickeln können und die Atmung der Kinder nach Geburt schwer gestört ist. Hier wird u.U. intrauterin durch Entlastungspunktionen und Einlage eines Katheters der Überdruck im Thorax vermindert. Die Geburt wird ebenfalls in einem Zentrum geplant, es kann eine Spontangeburt angestrebt werden. Das Neugeborene wird postpartal optimal versorgt.

22.3.2.3 Zwerchfellhernie

Die Diagnose einer Zwerchfellhernie ist zum Zeitpunkt der Geburt äußerst wichtig. Begleitfehlbildungen sprechen für Syndrome oder Chromosomenanomalien, die eine entsprechende Beratung erfordern und häufig einen Abbruch der Schwangerschaft zur Folge haben. Gering ausgeprägte isolierte Zwerchfellhernien sind gut operativ nach der Geburt zu behandeln. Große Zwerchfelldefekte haben in ca. 60 % einen für das Neugeborene tödlichen Ausgang, da sich evtl. Darm, Magen und Leber im Brustkorb befinden und die Entwicklung der Lunge hemmen.

In USA und Neufundland versuchen einige Arbeitsgruppen mit nur mäßigem Erfolg diese Feten intrauterin mit einer offenen Bauchchirurgie zu behandeln. Das Ergebnis dieser Operationen ist von vielen zusätzlichen Faktoren abhängig, deshalb wird der Eingriff nur unter bestimmten Voraussetzungen durchgeführt. Zur Zeit ist diese Therapie noch als „experimentelle Medizin“ zu definieren und wird von deren Chirurgen auch so benannt. Neue Ansätze auf diesem Gebiet sind durch minimalinvasive Techniken und Laserchirurgie, wie sie durch die Bauchspiegelung bekannt sind, in der Entwicklung.

Ist die intrauterine Diagnose bereits durch Ultraschalldiagnostik bekannt, werden die Chancen dieser Neugeborenen, durch eine geplante Entbindung in einem Zentrum mit Kinderchirurgie deutlich gebessert.

22.4 Abdomen

22.4.1 Intestinalverschlüsse, Kloakenfehlbildung

Es handelt sich um Verschlüsse des Magen-Darmtraktes und Fehlbildungen des Genitalsystems einschließlich Darmausgang, Blase, Scheide. Sind Begleitfehlbildungen ausgeschlossen, sind diese Erkrankungen einer postoperativen chirurgischen Therapie zugänglich. Die Entbindung ist in einem Zentrum mit Kinderchirurgie zu planen.

22.4.2 Megaureter, Hydronephrose, Zystenniere, Megazystitis

Nierenerkrankungen sind nicht selten und gehen von harmlosen einfachen Stauungen der Nierenbecken bis zu schwersten Veränderungen bei Zystennieren einher, die nur ein kurzes Überleben der Neugeborenen zulassen.

Stauungen der Nierenbecken können Hinweis auf Chromosomenanomalien sein, sind aber auch bei sonst gesunden Ungeborenen zu finden. Einfache Stauungen werden durch Ultraschall nach der Geburt über einen längeren Zeitraum kontrolliert. In wenigen Fällen kann sich eine richtige Stauungsniere oder ein behandlungsflüchtiger Reflux entwickeln. Unbehandelt kann die betroffene Niere nach einigen Jahren schwer geschädigt sein. Rechtzeitig erkannt, lassen sich heute gute Therapien anbieten, die eine spätere Nierenschädigung unwahrscheinlich machen.

Da eine Nierenultraschalluntersuchung der Neugeborenen bei den heute üblichen Untersuchungen der Kinderärzte U1 – U10 nicht integriert wurde, ist eine pränatal durch Ultraschall gestellte Diagnose für die Gesundheit des heranwachsenden Kindes in diesem Falle von entscheidender Bedeutung, da diese Erkrankungen sich nur langsam verschlechtern und lange Zeit weder Eltern noch Kinderarzt auffallen können.

Sind intrauterin beide Nieren und/oder Blase so gestaut, daß bereits in der Schwangerschaft mit schweren Nierenfunktionsstörungen gerechnet werden muß, kann durch intrauterine Kathetereinlage der fetale Urin ins Fruchtwasser abgeleitet werden. Einer Arbeitsgruppe in den USA ist es bereits gelungen, einen Laserfaden durch eine Nadel mit einer kleinen Optik bis in die Harnröhre zu schieben und unter Sicht eine verschlossene Harnröhrenklappe eines ungeborenen Jungen zu durchtrennen.

Diese Techniken sind minimalinvasiv, z.Zt. noch im Experimentierstadium, könnten langfristig aber immer mehr Bedeutung erlangen. Unbehandelt führt ein „Harnröhrenklappenverschluß“ bei männlichen Feten zu einem extremen Aufstau der Blase, Harnleiter und der Nieren. In schweren Fällen kann ein intrauteriner Fruchttod eintreten, oder dauerhafte Funktionsstörungen der Nieren und Blase zurückbleiben.

22.4.3 Ovarialzysten, Ascites

Einfache Zysten der Eierstöcke bei weiblichen Feten müssen in der Regel nicht intrauterin behandelt werden und führen nach Geburt zu weiterer Beobachtung. Größere Zysten, die manchmal eingeblutet sind, führen in seltenen Fällen zu einer Abschnürung der Blutversorgung. Daher ist eine sorgfältige Beobachtung des Zustandes den Neugeborenen nach der Geburt sehr wichtig, um rechtzeitig chirurgisch intervenieren zu können.

23 Hydrops fetalis - generalisierte Ödematisierung/Wassereinlagerung

Ein allgemeine Wassereinlagerung im gesamten Körper und den Hohlräumen eines Feten spricht für eine schwere Entwicklungsstörung, deren rechtzeitige Erkennung in vielen Fällen bei entsprechender Therapiemöglichkeit zu einem Überleben des Ungeborenen verhilft. Rhesus-Unverträglichkeit oder Infektion der Schwangeren durch Ringelröteln führen in schweren Fällen zu einer extremen Blutarmut des Feten, die durch den sogenannten „generalisierten Hydrops“ spätestens im Ultraschall auffällt und als Therapie die intrauterine Transfusion von Erythrozytenkonzentrat erforderlich macht.

Diese Kinder haben heute gute Chancen, gesund zu überleben. Werden diese schweren Fälle nicht erkannt, versterben sie bereits intrauterin. Andere Erkrankungen wie schwere Herzrhythmusstörungen mit extrem schneller Herzfrequenz lassen sich durch die intrauterine Zufuhr von Medikamenten in die Nabelvene besser behandeln als durch Gabe der Medikamente über die Mutter.

Unbehandelt führen die schweren Fälle meist zum intrauterinen Fruchttod. Durch die externe Ableitung der Herzaktionen im Kardiotokogramm oder dem Routineultraschall fallen diese Erkrankungen auf und können einer Diagnostik evtl. auch erforderlichen Therapie zugeführt werden. Nicht alle Rhesus-Unverträglichkeiten, Ringelröteln-Infektionen oder Herzrhythmusstörungen bedürfen allerdings einer Therapie. Sie sollten dennoch gut überwacht und konsiliarisch durch Spezialisten für pränatale Diagnostik mitbetreut werden, da sich die Befunde rasch verändern können.

24 Wachstumsdiskrepanz

24.1 Negative Diskrepanz, Retardierung, Terminfehler

Diese fast am bekanntesten und häufig den Schwangeren gegenüber geäußerte Diagnose einer fetalen Wachstumsstörung ist Bestandteil der Basisdiagnostik. Seit Einführung der Ultraschalluntersuchung in der 10. SSW haben sich die Terminfehler durch eine unbekannte letzte Regel deutlich vermindert, da die Scheitelsteißlänge zu dieser Zeit eine relativ genaue Bestimmung des zu erwartenden Termins ermöglicht.

So werden Übertragungen oder vorzeitige Einleitungen bei Kenntnis eines relativ genauen Geburtstermins unnötig vermieden. Übertragungen von mehr als 12-14 Tagen gehen mit einer kindlichen Gefährdung durch Minderung oder sogar Ausfall der Plazentaleistung einher oder führen mangels vorhandenem Fruchtwasser zur Mekoniumaspiration, wobei Mekonium unter der Geburt ausgeschieden und beim ersten Atemzug durch Eindringen in die Lungen zu schweren Komplikationen führen kann. Eine vorzeitige Einleitung wegen unbekanntem Geburtstermin vor dem tatsächlichen Geburtstermin kann bei unreifem Muttermundbefund und langwierigem Verlauf wiederum zur Infektion und/oder einer operativen Geburtsbeendigung führen.

Fehlentscheidungen zur Indikation einer Einleitung lassen sich durch ein genau bekanntes Schwangerschaftsalter vermeiden. Kritiker der jetzt zusätzlichen Ultraschalluntersuchung in der

10. SSW haben offensichtlich den Stellenwert der Bestätigung des Geburtstermins und die daraus entstehenden Folgen nicht erkannt.

24.1.1 Fetale Erkrankung

Viele Syndrome und Erkrankungen des Feten gehen mit einer Wachstumsdiskrepanz einher und erfordern eine sorgfältige Diagnostik, um die Ursache eines Minderwuchses herauszufinden. Die Kenntnis der Ursache bestimmt in bedeutendem Maße die weitere Überwachung sowie die Geburtsplanung.

24.1.2 Plazentainsuffizienz

Diese sehr häufige Leistungsstörung der Plazenta ist zum Teil isoliert zu finden oder im Zusammenhang mit anderen Grunderkrankung der Schwangeren, z.B. Präeklampsie (früher unter Schwangerschaftsgestose besser bekannt) oder sogar dem HELLP-Syndrom, der Steigerung der Eklampsie, bei der das Ungeborene als auch die Mutter höchst gefährdet sind. Auch Autoimmunerkrankungen führen zu Störungen der Plazentaleistung, damit zu einer Minderversorgung des Feten und Minderwachstum bis zu einem völligen Ausfall der Plazentaleistung der sogenannten akuten Plazentainsuffizienz.

Durch spezielle Ultraschalluntersuchungen, dem Doppler und Farbdoppler, wo Strömungen der mütterlichen und fetalen Gefäße mit den heutigen Geräten gemessen und quantitativ verglichen werden, lassen sich Rückschlüsse auf die uteroplazentare und fetoplazentare Hämodynamik ziehen und damit eine Gefährdung durch eine chronische Plazentainsuffizienz rechtzeitig erkennen. Akute eintretende Plazentainsuffizienz, wie sie bei einer Ablösung mit akuter Blutung und bei Übertragungen vorkommen, können hierdurch allerdings kaum erfaßt werden.

Bereits ab der 20. SSW lassen sich durch die Dopplergefäßmessung der mütterlichen Arterien der Gebärmutter Rückschlüsse auf eine spätere Gefährdung durch eine Präeklampsie ziehen. Mit einer Sensitivität von ca 80 % können Hochrisikoschwangeren mit späterer Präeklampsie erkannt und eine „Low-Dose-Therapie“ mit 100mg Aspirin pro Tag angeboten werden.

Die rechtzeitige Behandlung führt zu weniger Frühgeburten und Schnittentbindungen sowie zu einem höheren Geburtsgewicht des Feten. Es ändert sich hierbei der Überwachungsmodus, so werden diese Schwangeren häufiger mit Dopplerultraschalluntersuchungen überwacht und rechtzeitig bei Verschlechterung des Zustandes des Feten und der Mutter eine Klinikeinweisung veranlaßt. So können unter kontrollierten Bedingungen mit einer optimalen Überwachung die gefürchteten Komplikationen einer Eklampsie für Schwangere und Kind minimiert werden.

Diese Schwangeren würden zwar später auch durch die typischen klinischen Zeichen einer Präeklampsie bei den Vorsorgeuntersuchungen auffallen, eine präventive Therapie mit 100mg Aspirin wäre jedoch nicht mehr sinnvoll einsetzbar. Sind die Plazenta- und Wachstumsstörungen bereits vorhanden, können nur noch die Sekundärfolgen beeinflußt werden. Werden diese Mangelversorgungen über die Plazenta in der Schwangerenbetreuung überhaupt nicht erkannt, versterben viele Feten intrauterin oder werden als Frühgeborene durch eine notfallmäßige Schnittentbindung gerettet.

24.1.3 Familiär bedingte Konstitution

Schwangere mit familiär bedingtem zarten und kleinen Körperbau fallen meist im Ultraschall durch Minderwuchs des Feten auf. Fast immer stellt sich sonst ein Normalbefund dar und es ist anzunehmen, daß hierbei die familiäre Konstitution eine Rolle spielt. Allerdings treffen hier ebenso die vorher beschriebenen Kriterien zu und nach Feststellung anderer Ursachen kann entsprechend weiter verfahren werden.

24.2 Positive Diskrepanz – Makrosomie

24.2.1 Terminfehler

Auch bei im Ultraschall zu groß gemessenen Werten der Biometrie (Körpermaße) kann ein Terminfehler vorliegen, siehe letzter Abschnitt.

24.2.2 Diabetische Fetopathie

Bei Schwangeren mit Diabetes finden sich häufig eine zu große Fruchtwassermenge und ein zu groß gewachsener Fetus mit dickem Unterhautfettgewebe. Die Diagnose eines Diabetes sollte durch weitere Untersuchungen umgehend geklärt werden, da diese für den weiteren Schwangerschaftsverlauf wichtig ist. Gegebenenfalls muß eine Diät eingehalten oder sogar eine Insulinbehandlung durchgeführt werden.

24.2.3 Hydrops fetalis

Eine positive Wachstumsdiskrepanz ist auch bei der Wassereinlagerung des Feten zu bemerken und erfordert einen diesbezüglichen Ausschluß durch Ultraschall, siehe auch Abschnitt weiter oben.

24.2.4 Familiär bedingte Konstitution

Große Eltern - große Kinder. Ebenso wie bei kleinen Eltern, fallen diese Ungeborenen im Ultraschall auf. Meist läßt sich leicht ein Zusammenhang erkennen, da diese Kinder ein normales Unterhautfettgewebe haben.

25 Plazentabeurteilung

Die Plazenta kann viele Störungen in ihrer Entwicklung aufweisen und ist durch Ultraschalldiagnostik gut zu differenzieren. Fallen größere Zysten, Tumore oder ein atypisches Muster auf, werden diese Schwangeren zu einer speziellen Ultraschalldiagnostik überwiesen. Einige dieser Störungen wie die Blasenmole oder Chorionkarzinom sind für die Schwangere höchst gefährlich und müssen umgehend einer Therapie zugeführt werden, die Embryos oder Feten sind in der Regel nur bis zu einem geringen Schwangerschaftsalter entwicklungsfähig und sterben intrauterin ab.

Bei der Triploidie einer Chromosomenanomalie, die mit einem auffälligen Plazentamuster einhergeht, versterben die Feten meist intrauterin und zeigen schwere asymmetrische Wachstumsstörungen. Sekundär können die Schwangeren häufiger eine Präeklampsie entwickeln und sind dadurch selbst gefährdet. Eine invasive Diagnostik wie Amniozentese oder schnelle Chorionzottenbiopsie, bzw. Fetalblutentnahme sichert die Diagnose und bildet die Grundlage für weitere Entscheidungen.

25.1 Plazentalösung oder Plazentarandblutung

Bei Blutungen lassen sich häufig kleinere oder größere Einblutungszone zwischen Plazenta und Gebärmutter im Ultraschall nachweisen die das Risiko einer Plazentalösung erhöhen. Je nach Größe richtet sich die nachfolgende Überwachung und Therapie, die meist im Rahmen eines Klinikaufenthaltes durch mehr oder weniger strenge Bettruhe und gegebenenfalls mit wehenhemmenden Medikamenten durchgeführt wird.

25.2 Weiterführende Literatur

25.2.1 Beutel Manfred:

25.2.1.1 Der frühe Verlust eines Kindes – Bewältigung und Hilfe bei Fehl-, Totgeburt und Fehlbildung; Verlag für Angewandte Psychologie; Göttingen 1996

25.2.2 Bolte A., Schlensker K.-H.:

25.2.2.1 Fetale Erkrankungen – Diagnostik und Therapie; Urban & Schwarzenberg; München, Wien, Baltimore 1989

25.2.3 Dudenhausen J.W.:

25.2.3.1 Down-Syndrom: Früherkennung und therapeutische Hilfen; Umwelt & Medizin Verlagsgesellschaft; Frankfurt/Main 1992

25.2.4 Harrison Michael R., Golbus Mitchell S., Filly Roy A.:

25.2.4.1 The Unborn Patient – Prenatal Diagnosis and Treatment, 2.nd ed.; W.B. Saunders Company; Philadelphia 1991

25.2.5 Kind Christian et al.:

25.2.5.1 Behindertes Leben oder verhindertes Leben – Pränatale Diagnostik als Herausforderung; Verlag Hans Huber; Bern, Göttingen, Toronto, Seattle 1993

25.2.6 Sohn Christof, Holzgreve Wolfgang:

25.2.6.1 Ultraschall in Gynäkologie und Geburtshilfe; Thieme Verlag; Stuttgart 1995

25.2.7 Vetter Klaus:

25.2.7.1 Die Geburt – ein Ereignis zwischen Mythos und medizinischem Risiko; Gustav Fischer Verlag; Stuttgart, Lübeck, Jena, Ulm 1996

Weitere Literatur auf Anfrage.

Der Betrag unterliegt dem Copyright der Autoren. Der Einsatz als Fortbildungsmaterial in Beratungsstellen und Hebammenschulen ist ausdrücklich erlaubt.

Adam Gasiorek-Wiens

Arzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Kurfürstendamm 199

10719 Berlin

<http://www.kudamm-199.de>

gasiorek-wiens@kudamm-199.de

Prof. Rolf-Dieter Wegner

Partnerschaft Geb./Gyn. – Genetik

Kurfürstendamm 199

10719 Berlin

<http://www.kudamm-199.de>

wegner@kudamm-199.de