

Ariane Germeyer
Dr. med.

Wertigkeit des Ultraschalls in der pränatalen Diagnostik von schwerwiegenden fetalen Fehlbildungen

Geboren am 26.02.1973 in Ludwigshafen am Rhein.
Reifeprüfung am 27.06.1992 in Ludwigshafen am Rhein.
Studiengang der Fachrichtung Medizin vom WS 1992/93 bis SS 1999.
Physikum am 01.09.1994 an der Universität Heidelberg.
Klinisches Studium in Heidelberg und Lexington, KY, USA.
Praktisches Jahr in Heidelberg und Boston, MASS, USA.
Staatsexamen am 09.11.1999 an der Universität Heidelberg.

Promotionsfach: Frauenheilkunde
Doktorvater: Prof. Dr. med. Dr. h. c. G. Bastert

Die Ultraschalluntersuchung stellt mittlerweile die wichtigste nicht invasive Methode in der Pränataldiagnostik dar. Deshalb ist es besonders wichtig zu wissen, ob die Indikation zum Schwangerschaftsabbruch aufgrund des Ultraschallbildes gerechtfertigt erscheint. Da 90% der schwerwiegenden Fehlbildungen bei Erstgravidae ohne besondere Risikokonstellation auftreten, ist eine gute Screeningmethode wünschenswert.

Ausgehend vom pränatalen Ultraschallbefund mit eventueller Karyotypisierung wurden 151 Feten von 1994 bis 1999 nach medizinisch induziertem Abort durch Obduktion untersucht. Die Ergebnisse wurden dann mit den zuvor erhobenen Ultraschallbefunden korreliert.

Insgesamt wurden 91,4 % der Fehlbildungen richtig erkannt. Diese setzten sich zusammen aus 84,1 % komplett richtig erkannten Fehlbildungen und 7,3 % als ähnlich erscheinenden Veränderungen. Lediglich in 8,6 % der Fälle wurde eine falsche Diagnose gestellt.

Alle Fälle wurden richtig diagnostiziert bei Feten mit Hygroma colli und dem Syndrom der multiplen Pterygien, Gehirnfehlbildungen, Herzfehlern und Thoraxdeformitäten, sowie Skelettdysplasien. In 98 % wurden die komplexen Fehlbildungen dokumentiert, in 90 % die Nierenfehlbildungen und in 72 % der Nichtimmunologische Hydrops fetalis sowie in 62 % die Oligo-/ Anhydramnionsequenz. Eine frühe Retardierung wurde in einem Fall nicht gesehen. Drei Feten (2 %) waren ohne pathologischen Befund.

Bei einigen Feten traten zusätzliche, erst durch die Pathologie erkannte Fehlbildungen auf. Außerdem wurden durch das interdisziplinäre Vorgehen mit den Kinderpathologen und Humangenetikern teilweise die pränatal erfassten Symptome erst postpartal Syndromen zugewiesen.

Feten mit leicht korrigierbaren Fehlbildungen, die in anderen Studien nicht ausgetragen wurden, fanden sich aufgrund der guten Zusammenarbeit mit anderen Fachbereichen, die ein gutes perinatales Management ermöglichten, nicht in meinem Kollektiv.

Die Ultraschalldiagnostik stellt mit einem in dieser Studie ermittelten positiven prädiktiven Wert von 91,4 % eine hinreichend genaue pränatale Untersuchungsmethode dar, die eine Beratung der Patientin ermöglicht. Im Vergleich zu anderen diagnostischen Optionen ist der Ultraschall ein nebenwirkungsfreies Verfahren mit hoher Aussagekraft. Dennoch ist es aus unserer Sicht erforderlich, nach einem Schwangerschaftsabbruch unbedingt eine Obduktion durchzuführen, um das genetische Risiko für weitere Schwangerschaften genauer abschätzen zu können.