



Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
Medizinische Fakultät Mannheim
Dissertations-Kurzfassung

**Evaluation eines Ultraschallscreenings auf angeborene Herzfehler
bei Neugeborenen im Rahmen der Früherkennungsuntersuchung
„U2“**

Autor: Victoria Delphine Haberkern
Institut / Klinik: Klinik für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin
Doktorvater: Prof. Dr. T. Schaible

Als häufigste kongenitale Fehlbildungen sind angeborene Herzfehler (AHF) von großer sozioökonomischer und gesellschaftlicher Bedeutung. Die Früherkennung von AHF hat weitreichende Auswirkungen auf die Morbidität und Mortalität von Patient*innen. In den letzten Jahrzehnten konnte durch die Einführung fortschrittlicherer diagnostischer Methoden ein signifikanter Beitrag zur Früherkennung von AHF geleistet werden. Hier sind die deutschlandweite Etablierung des Pulsoxymetrie-Screenings im Jahre 2016 sowie der fetalen Echokardiographie durch die Feindiagnostik zu nennen. Trotz allen Fortschritts kommt es jedoch immer wieder zur verspäteten Diagnosestellung von AHF. Insbesondere kritische AHF, wie die Aortenisthmusstenose oder Transposition der großen Arterien, werden häufig erst spät erkannt. Ein postnatales Ultraschallscreening könnte die Früherkennung von AHF erleichtern und damit zur Verringerung von Morbidität und Mortalität beitragen. Vor diesem Hintergrund bestand das Hauptziel dieser Studie darin, zu untersuchen, ob zuvor nicht erkannte AHF mittels eines postnatalen Ultraschallscreenings des Herzens detektiert werden können und deren Häufigkeiten zu ermitteln. Ein weiteres Ziel war die Erhebung umfangreicher Daten mit Hilfe von elterlichen Fragebögen sowie gynäkologischen Akten, um potenzielle Risikofaktoren zu erfassen. Im Rahmen der vorliegenden prospektiven, klinischen Kohortenstudie erfolgte die Rekrutierung von 518 konsekutiv entbundenen Neugeborenen für die Durchführung eines sonographischen Screenings auf AHF am Universitätsklinikum Mannheim von März 2015 bis April 2016. Die Proband*innen wurden während ihrer ersten Lebenstage im Rahmen der Früherkennungsuntersuchung „U2“ untersucht. Zusätzlich erfolgte die Erhebung von Daten zu potenziellen Risikofaktoren, wie z.B. Informationen über die Biometrie der Eltern, den maternalen Gesundheitszustand inklusive der Medikation, den Geburtsverlauf und die Geburtsmaße, den Schwangerschaftsverlauf inklusive pränataler Diagnostik und die Familienanamnese. Diese wurden in einer umfassenden Datenbank digitalisiert und gespeichert. Komplexere Befunde von AHF wurden zeitnah kinder-kardiologisch betreut, während allen weiteren Proband*innen mit AHF eine Kontrolluntersuchung binnen maximal sechs Wochen angeraten wurde. Außerdem fand eine telefonische Nachverfolgung im Sommer 2019 statt.

Durch die vorliegende Arbeit konnte deutschlandweit erstmals gezeigt werden, dass leicht- bis schwergradige AHF mittels Screeningverfahren erkannt werden können, die zuvor trotz klinischer, pränataler und pulsoxymetrischer Untersuchung unerkannt geblieben wären. Auch konnte dargelegt werden, dass es Untersuchenden ohne abgeschlossene kinder-kardiologische Weiterbildung gelingen kann, relevante AHF mittels sonographischem Screeningverfahren zu erkennen. In der vorliegenden Dissertation wurde eine hohe Detektionsrate von leichtgradigen AHF festgestellt, welche sich zu einem großen Anteil in der Nachverfolgung 2019 unauffällig zeigten. Jedoch befanden sich einige Proband*innen zum Zeitpunkt der Nacherfassung weiterhin in kinder-kardiologischer Betreuung. Die zahlreich erfassten, potenziellen Risikofaktoren können weiterführend für zukünftige Subgruppenanalysen verwendet werden. Bei der überwiegenden Mehrheit der Proband*innen lag mindestens ein Risikofaktor vor, was eine wesentliche Einflussgröße auf die Auswahl des richtigen Kollektivs für ein postnatales Screening auf AHF darstellen könnte. Weitere multizentrische Studien sind notwendig, um die Fragen, ob ein deutschlandweites Screeningverfahren eingeführt werden sollte und wenn ja, in welcher Form und für welche Zielgruppe, zu beantworten. Zudem sollten zukünftig Kosten-Nutzen-Analysen durchgeführt und die Sensitivität und Spezifität von Untersuchern ohne abgeschlossene kinder-kardiologische Weiterbildung berechnet werden. Abschließend bilden die Ergebnisse der vorliegenden Studie eine Grundlage für weitere Untersuchungen zu möglichen Risikofaktoren sowie zur Verbesserung der postnatalen Erkennung von AHF in Deutschland.