

Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen ALLGEMEINES







Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Allgemeines



Dr. med. Thomas von Ostrowski

"Kongenitale Anomalien der Niere und der ableitenden Harnwege machen **20-30**% aller angeborenen Anomalien aus (<u>3-5% der Lebendgeborenen</u>).

Routine-Ultraschall entdeckt die Mehrzahl dieser Anomalien während der Schwangerschaft. bis 95,5% können pränatal erkannt werden (DEGUM II/III).

Der Anstieg in der Häufigkeit spiegelt die bessere Technik und das Einführen des Routine-Screenings wider."

Die Geheimnisse des fetalen Retroperitoneums. Rainer Bald



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Allgemeines



- Zwischen der 12. und 15. SSW können die fetalen Nieren bei transabdominaler Sonographie dargestellt werden.
- · Höhe LWS 2.
- Die Nierengröße entspricht etwa 5 Wirbelkörpern
- Normalerweise sind die fetalen Harnleiter nicht darstellbar.
  - können sie dargestellt werden ist dies ein Hinweis auf eine Obstruktion oder einen Reflux (VUR).
- Die mit Urin gefüllte Harnblase kann ab der 11. SSW dargestellt werden.
- Urin in der Blase lässt auf zumindest eine funktionstüchtige Niere schließen.
- · Die Blasenwand ist dünn.
  - eine dicke Blasenwand weißt auf eine Obstruktion (Urethralklappen) hin.

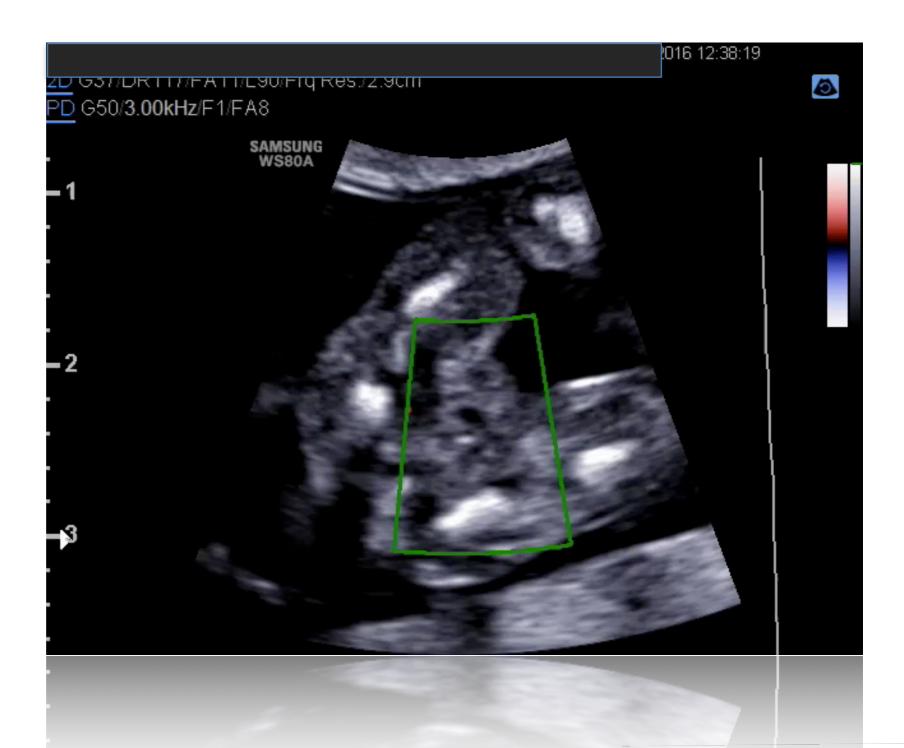




Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes

- Funktionell beginnt die Urinproduktion zwischen der 10. und 12. SSW
- Ab der 16. SSW wird das Fruchtwasser überwiegend, im letzten Trimenon praktisch ausschließlich von den Nieren gebildet.







Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes



Dr. med. Thomas von Ostrowski

# Konsequenzen bei bds. Nierenfehlbildungen, obstruktiven Fehlbildungen.

Potter-Syndrom/renofaziale Dysplasie.

Das Kind schluckt Fruchtwasser und transportiert dies in die Lungen und den Magen-Darm-Trakt

Die Präsenz von Fruchtwasser ist essentiell für die Reifung beider Systeme. Als besonders empfindlich ist hierbei die Phase zwischen der 16. und 20. SSW anzusehen: Eine über mehr als 3 Wochen anhaltende Anhydramnie geht mit einer irreversiblen Pulmonaldysplasie mit infauster Prognose einher.



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen
Anomalien des Urogenitaltraktes



Dr. med. Thomas von Ostrowski

# Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen

- · Selten.
- Die prä-und postnatalen therapeutischen Möglichkeiten sind sehr beschränkt.

# Nierenparenchymerkrankungen zystische Nierendysplasien

- Die Einteilung erfolgt nach Edith Potter in Typ I-III.
- · Selten.
- Die prä-und postnatalen therapeutischen Möglichkeiten sind sehr beschränkt.

# **Obstruktive Uropathien**

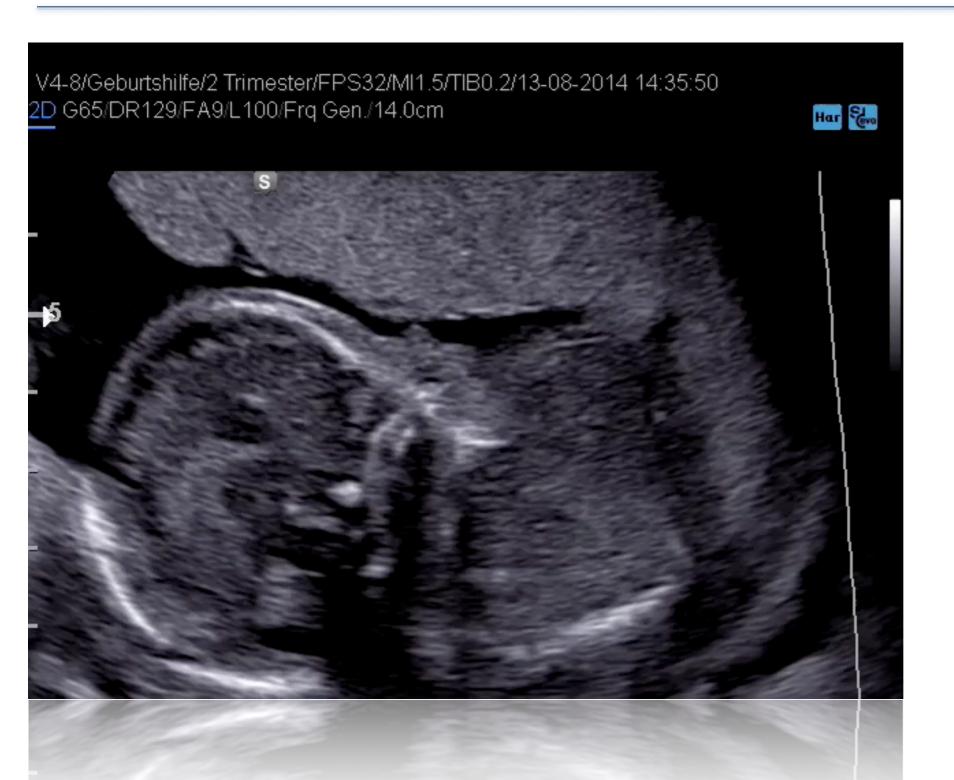
- Unter dem Begriff Potter IV subsumiert.
- 87% der Fehlbildungen.
- Prä- und postnatal sind therapeutische Möglichkeiten gegeben.



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen



Dr. med. Thomas von Ostrowski



# IG/0 P 34 a 15+4 SSW

# **Pränataler Befund:**

- Hydronephrose bds.
- Hypoplastisches Nasenbein

#### **Pränatales Prozedere:**

Amniozentese in der 15+5 SSW

# Diagnose:

· freie Trisomie 21



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen



Dr. med. Thomas von Ostrowski

# Pyelektasie (syn. leichte Hydronephrose)

3% aller Feten haben eine Pyelektasie. I.d.R. bds., Jungen doppelt so häufig betroffen.

Ursachen: I.d.R. physiologisch, Obstruktion, Aneuploidie (schwacher Marker)

- 12 bis 13 SSW: > 3 mm
- 14 bis 22 SSW: > 4 mm
- 22 bis 33 SSW: > 5 mm
- 33 bis 40 SSW: > 7 mm

# Abgrenzung zur "pathologischen Hydronephrose"

- Nierenbecken > 10 mm in der 20. SSW
- A.p. Nierenbeckendiameter/Cortex-renalis-Relation > 0,5
- Oder assoziierte Kelcherweiterungen



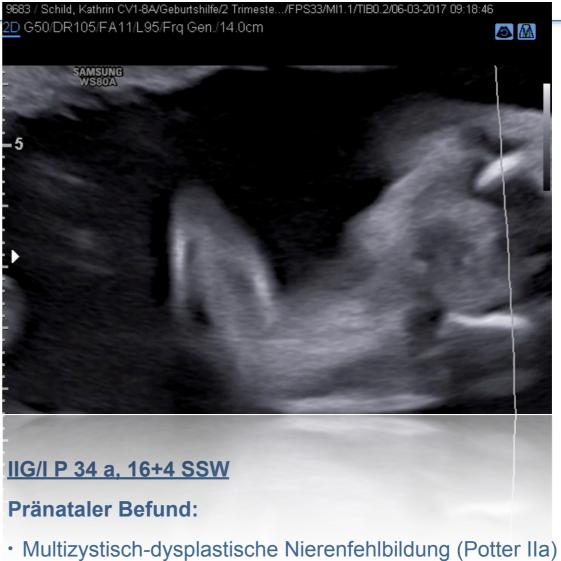
Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes

Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen





Dr. med. Thomas von Ostrowski



- Nackenhygrom

Syndromale Erkrankung, Aneuploidie

#### **Pränatales Prozedere:**

Amniozentese in der 15+5 SSW

unauffälliger Befund, inkl. MicroArray



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen



Dr. med. Thomas von Ostrowski





Zellweger-Syndrom

Ungünstigem Verlauf.

Autosomal rezessiv.

Fehlen der Peroxisomen mit Leukodystrophie.

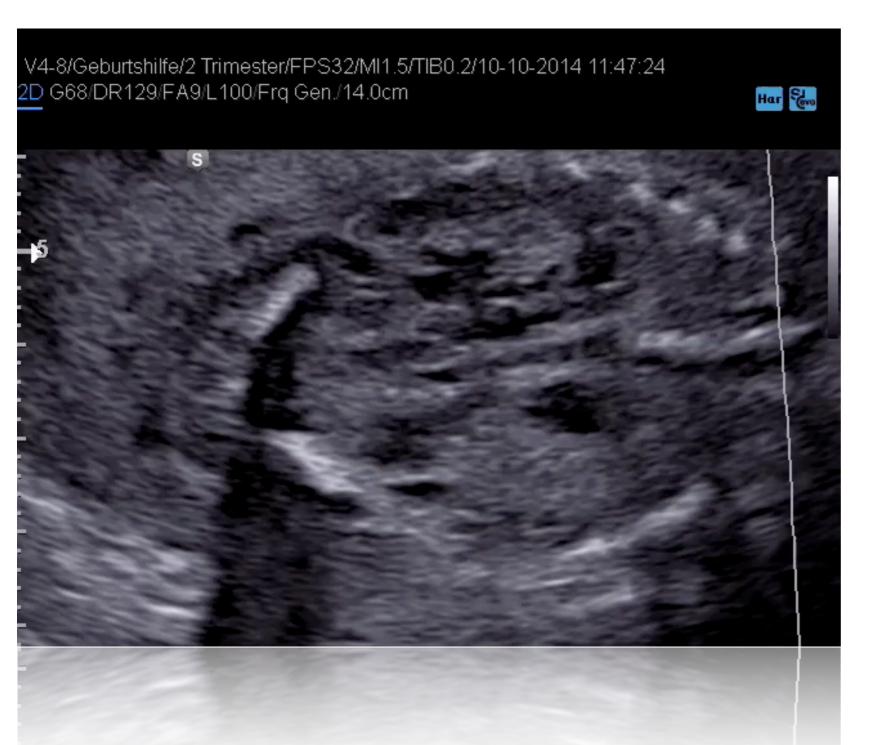
Beginn im Säuglingsalter mit Entwicklungsstillstand bei ausgeprägter Muskelhypotonie, später Anfälle; kraniofaziale Dysmorphie; Lebervergrößerung und zystische Veränderung der Nieren mit Funktionsstörungen dieser Organe.



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen



Dr. med. Thomas von Ostrowski



#### IIIG/0 P 32 a, 17+0 SSW

#### **Pränataler Befund:**

- Auffallend groß und schwammartig verändert Nieren bds.
- Anhydramnion

#### **Pränatales Prozedere:**

- Artifizielle Fruchtwasserauffüllung und Amniozentese in der 17+0 SSW
- Karyotyp unauffällig

#### **Pränatale Diagnose:**

- Infantile Form der polyzystischen Nieren (Potter-I-Nierendysplasie). Zystische Nierendysplasie mit autosomalrezessivem Erbgang und hoher Genpenetranz. Obligat beidseitiger Befall.
- Infauste Prognose.



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen

Anomalien des Urogenitaltraktes

Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen





Dr. med. Thomas von Ostrowski

#### IIIG/I P 32 a, 33+0 SSW

#### Pränataler Befund:

- · Auffallend groß und schwammartig verändert Nieren bds.
- Anhydramnion

#### **Pränatales Prozedere:**

- Artifizielle Fruchtwasserauffüllung?
- Karyotyp nicht gewünscht

#### **Pränatale Diagnose:**

- Infantile Form der polyzystischen Nieren (Potter-I-Nierendysplasie). Zystische Nierendysplasie mit autosomal-rezessivem Erbgang und hoher Genpenetranz. Obligat beidseitiger Befall.
- Lunge? Nierentransplantation, Peritoneladialyse



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen

24 a, IIIG/IP, Nikotin.

Bildquelle Thomas von Ostrowski











Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Syndromale Erkrankungen mit begleitenden Nierenfehlbildungen



Dr. med. Thomas von Ostrowski



#### **Pränatale Diagnose:**

- Echogene und vergrößerte Nieren
- Makrosomie
- Polyhydramnion
- Plazentamegalie
- v.a. Beckwith-Wiedemann Syndrom

#### **Prozedere:**

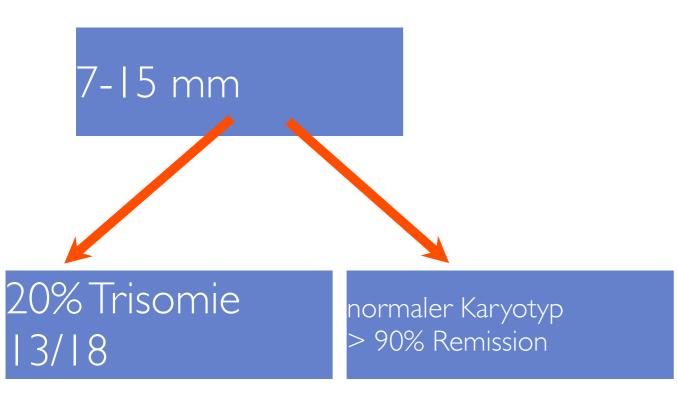
- Invasive Diagnostik angeboten
- Prim. Sectio caesarea in der 35+1 SSW.
  - Indikation: Makrosomie, schwere Gestose
- Männlich, 3870g, 51 cm, APGAR 7, 9, 9
- p.p. schwere Hypoglykämie

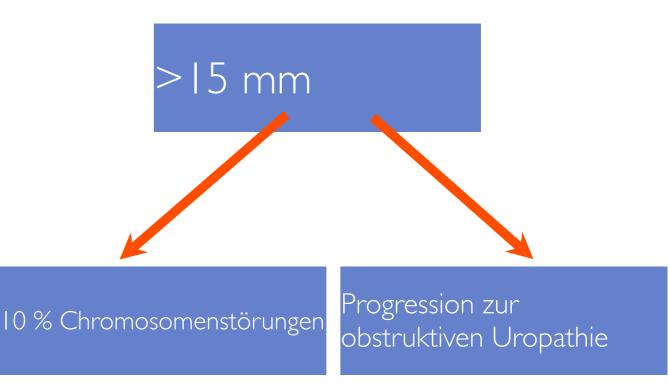
# **Diagnose:**

Beckwith-Wiedemann Syndrom

# Megazystis

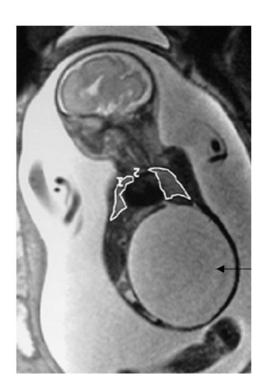












Posteriore Urethralklappe Urethra Agenesie Urethrastriktur Kloakenpersistenz

Syndrome: Prune-Belly-Syndrom.



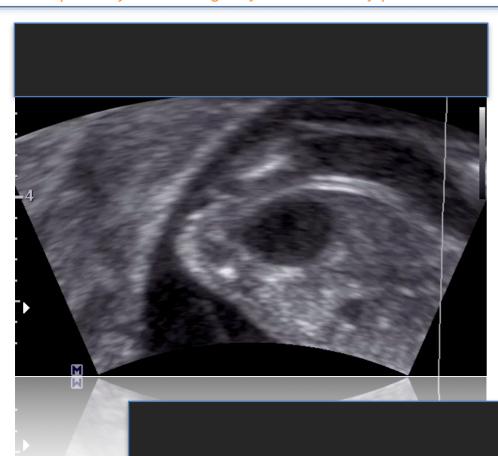
Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen

Anomalien des Urogenitaltraktes

Nierenparenchymerkrankungen zystische Nierendysplasien



Dr. med. Thomas von Ostrowski



# IIIG/II P 37 a, 12+1 SSW

#### Pränataler Befund:

Megazystis

# **Pränatales Prozedere:**

- Chorionzottenbiopsie in der 12+2 SSW
- Karyotyp unauffällig

# **Pränatale Diagnose:**

 V.a. Betdon-Syndrom (Megazystis - Mikrokolon intestinale Hypoperistaltik - Hydronephrose-Syndrom)

# Prognose und die Lebenserwartung:

- Tödlichen Erkrankung.
- Multi-Organtransplantation notwendig.

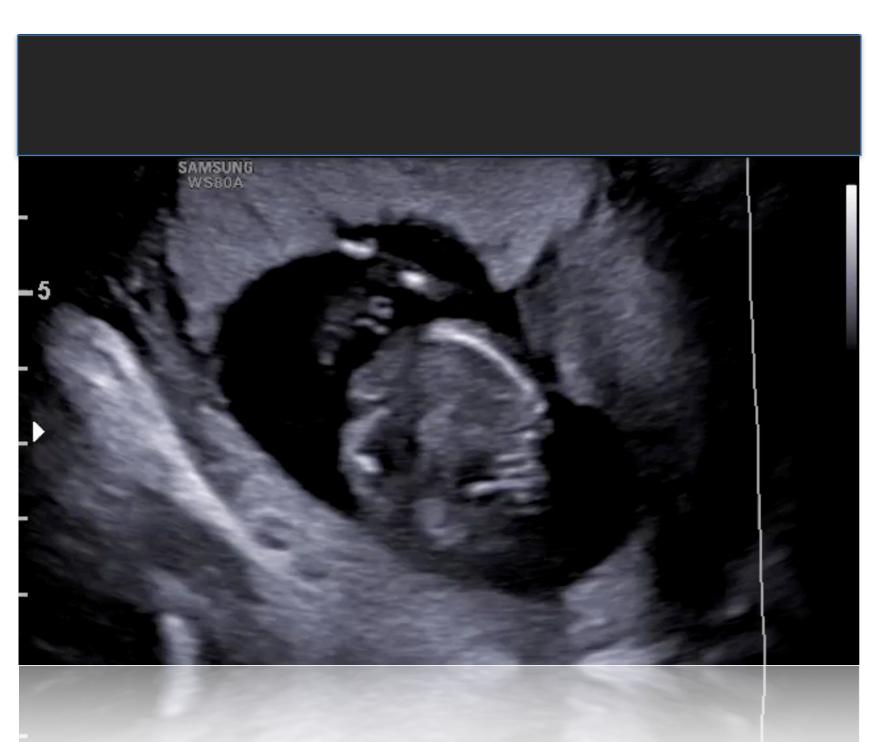
Diagnose nach der Geburt bestätigt!



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes ObstruktiveUropathien



Dr. med. Thomas von Ostrowski



# IG/0 P 24 a, 14+1 SSW

# Pränataler Befund:

- Megazystis.
- Echogene Nieren, ausgeprägte Pyelektasie.
- · Männliches Geschlecht.

# **Pränatales Prozedere:**

- Chorionzottenbiopsie in der 12+2 SSW
- Karyotyp unauffällig

# **Pränatale Diagnose:**

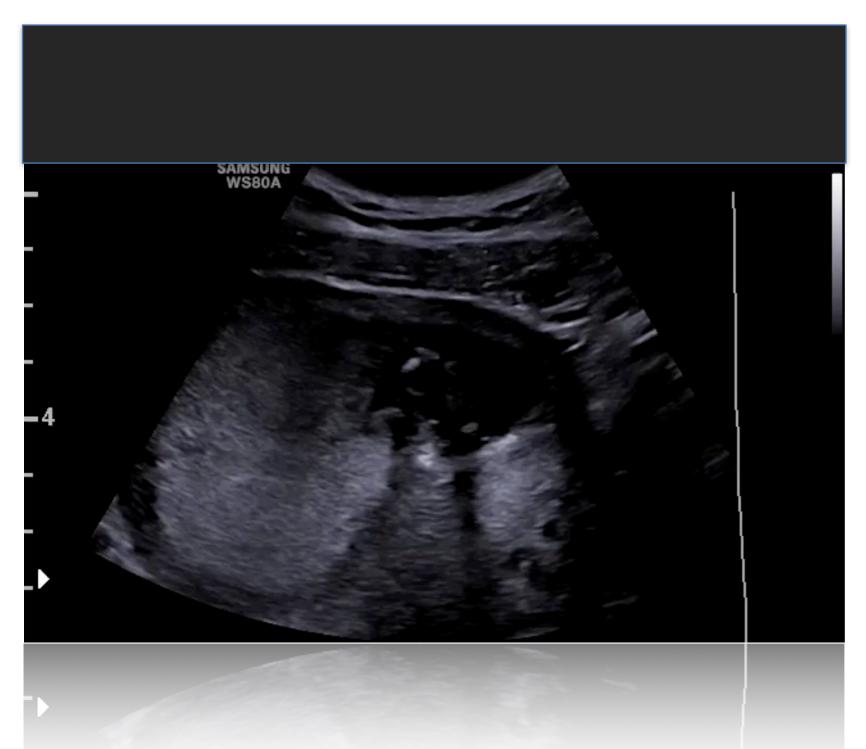
Posteriore Urethralklappen (PUK)



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes ObstruktiveUropathien



Dr. med. Thomas von Ostrowski



# IG/0 P 24 a, 14+1 SSW

#### Pränataler Befund:

- Megazystis.
- Echogene Nieren, ausgeprägte Pyelektasie.
- · Männliches Geschlecht.

#### **Pränatales Prozedere:**

- Chorionzottenbiopsie in der 12+2 SSW
- Karyotyp unauffällig

# **Pränatale Diagnose:**

Posteriore Urethralklappen (PUK)

# **Fetale Therapie:**

 Vesikozentese mit Bestimmung der Elektrolyte und des ß2-Mikroglobulins



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes ObstruktiveUropathien



Dr. med. Thomas von Ostrowski

# Überprüfung der fetalen Nierenfunktion

Funktion der tubulären Rückresorption steigt mit zunehmender SSW an.

Konzentration für ß-2-Mikroglobuline und Salze nehmen im Fruchtwasser ab. Osmolalität im fetalen Urin nimmt zu.

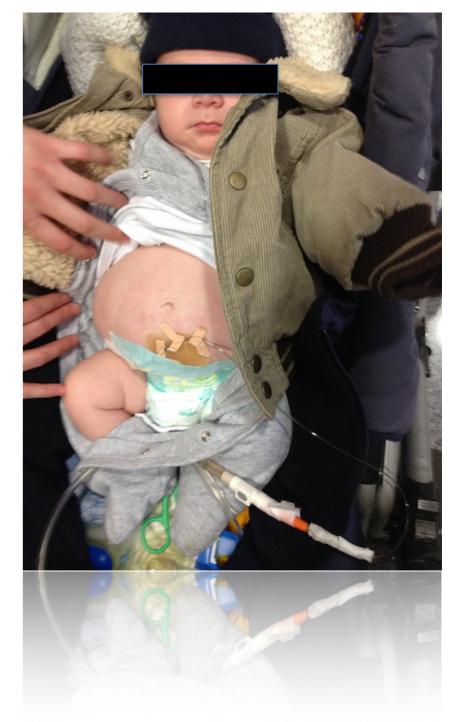
Hohe Elektrolytkonzentrationen im Fruchtwasser weisen auf eine schlechte Prognose hin (Na und Cl > 90 mmol/L, Osmolalität < 210 mmol/kg H2O, FW-ß-2-Microglobulin ≥6 mg/L).



**Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen** Anomalien des Urogenitaltraktes ObstruktiveUropathien









# KINDERWUNSCH DORTMUND SIEGEN DORSTEN WUPPERTAL STANDORT DORSTEN UND PRÄNATALMEDIZIN DORSTEN

#### Das Spermiogram nach WHO (2010)

Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes

ObstruktiveUropathien

Dr. med. Thomas von Ostrowski





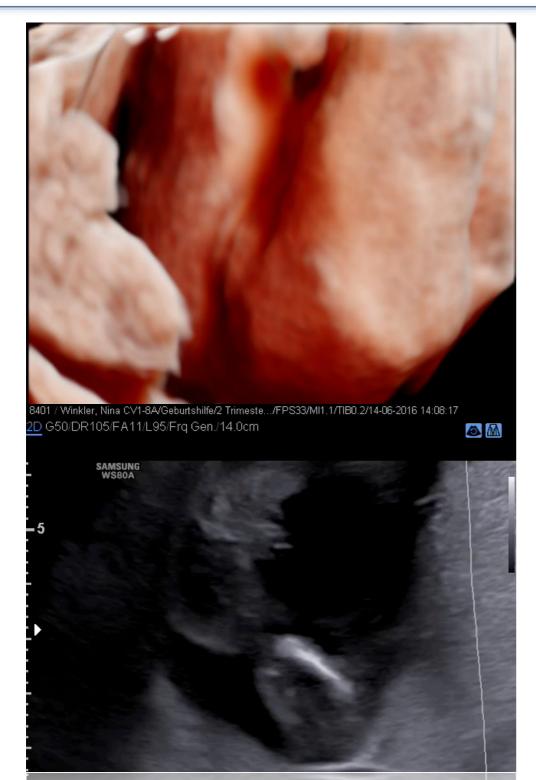
Intrauterine Therapie der Megazystis (posteriore Urethralklappen, LUTO)

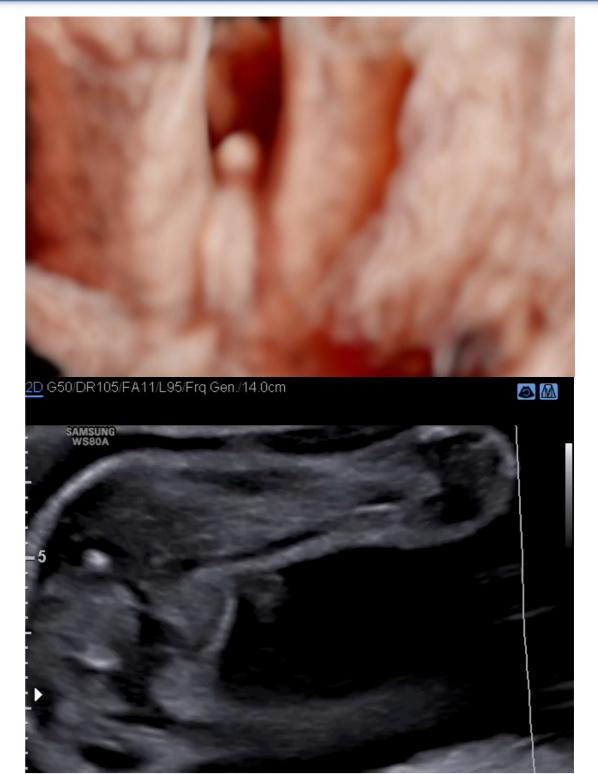
Prof. Dr. Christoph Berg



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital









Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital



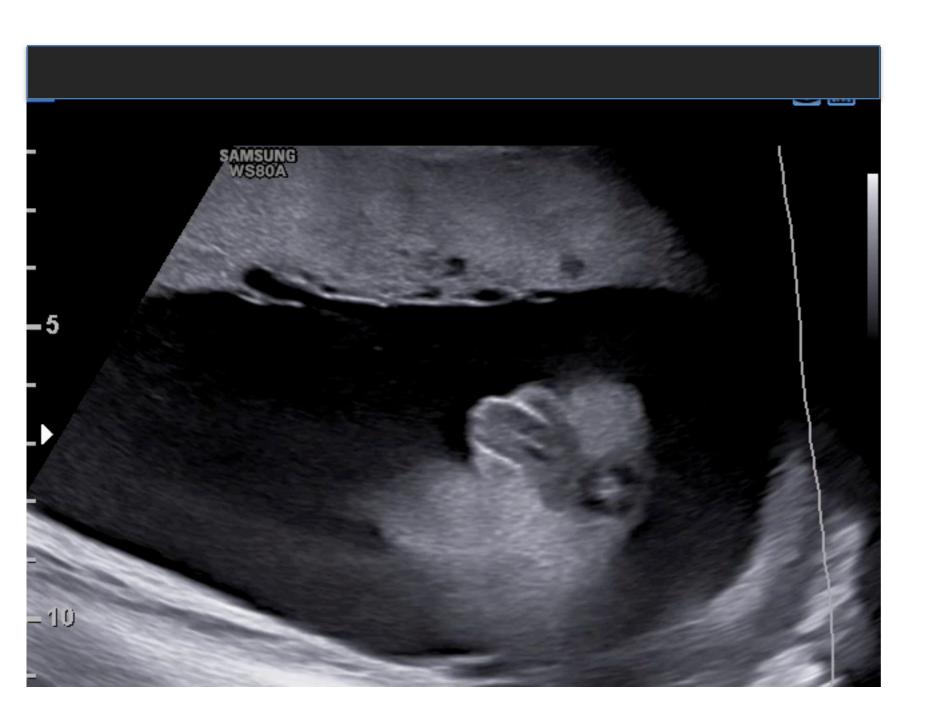






Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital







Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital



Dr. med. Thomas von Ostrowski

# IG/0P 23 a, keine Risikofaktoren







Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes







Dr. med. Thomas von Ostrowski

#### **Pränatale Diagnose:**

- Kraniofaziale Fehlbildungen
- v.a. Crouzon-Syndrom.

#### Prozedere:

- Invasive Diagnostik nicht gewünscht
- Sek. Sectio caesarea 39+3 SSW (ohne Kinderklinik!)
- Männlich, 2760g, 47 cm, APGAR 1, 4, 7

#### Verlauf:

- operative Versorgung (laut Eltern 7 OPs)
- bisher günstiger Verlauf (anamnestisch Eltern)

#### Diagnose:

• 8 Monate vergangen bis Diagnose p.p. gestellt werden konnte

#### "Beare-Stevenson-Syndrom

Mutationen im FGFR2-Gen Kraniosynostose-Syndromen Extrem selten, bisher sind nur einzelne Fälle in der Literatur beschrieben.

Autosomal dominant.

Das Auftreten erfolgte immer durch Spontanmutation, eine familiäre Häufung wurde bisher nicht beschrieben.



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital



Dr. med. Thomas von Ostrowski



# Kryptorchismus



Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen Anomalien des Urogenitaltraktes Genital





#### VG/IV P 29 a, 30+1 SSW

#### **Pränataler Befund:**

- v.a. Hodentorsion, DD Hodentumor
- Kontralateraler Hoden inkl. Nebenhoden regelrecht ersichtlich.

#### **Pränatale Diagnose:**

 v.a. Hodentorsion rechts, DD Hodentumor rechts.

#### Pränatales Prozedere:

- Rettung des Hodens unwahrscheinlich.
- Frühgeburtlichkeit des Kindes
- Abwarten

#### **Geburt:**

Spontanpartus in der 39. SSW, 3810g, 54 cm Länge, KU 36 cm, APGAR 9-10-10, pH 7,29

Diagnose nach Geburt: Intrauterine Hodentorsion rechts. Operative Versorgung durch 28 Kinderchirurgie.



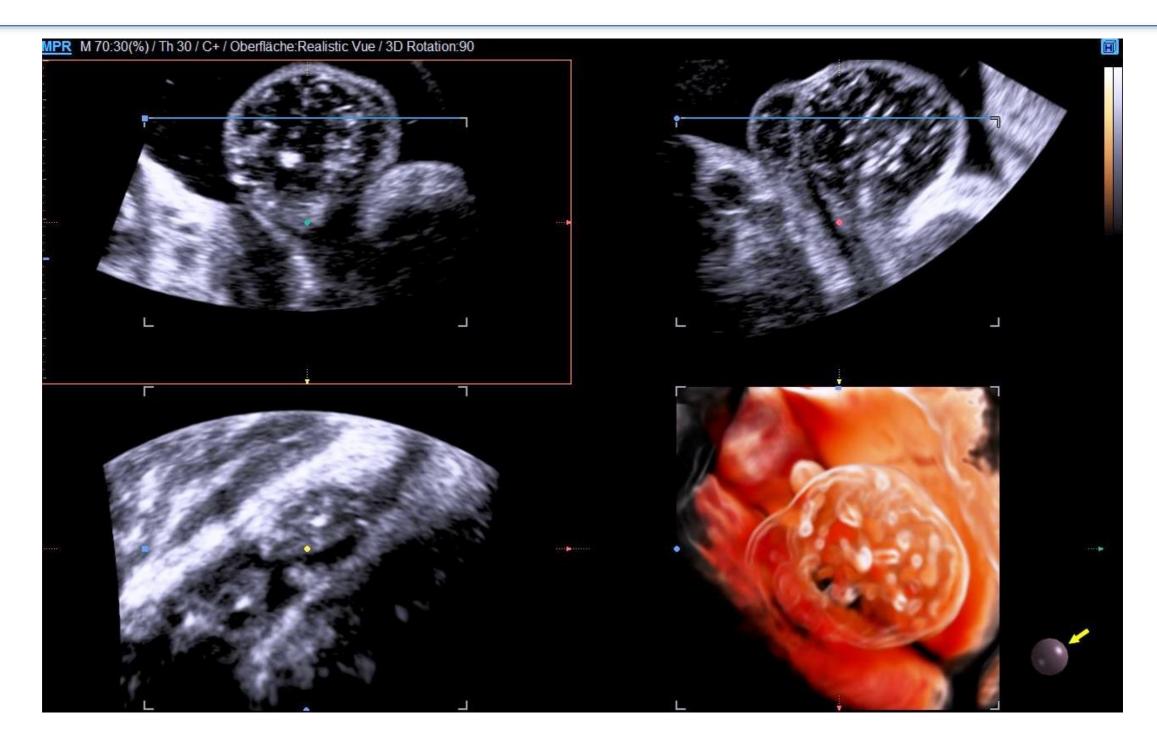
# KINDERWUNSCH DORTMUND SIEGEN DORSTEN WUPPERTAL STANDORT DORSTEN UND PRÄNATALMEDIZIN DORSTEN

# Das Spermiogram nach WHO (2010)

Pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen

Anomalien des Urogenitaltraktes

Genital





Dr. Katharina Möller-Morlang 1,2 Dr. Thomas von Ostrowski 1,3

Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe 1 Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin 2 Tätigkeitschwerpunkt Pränatalmedizin (DEGUM II) 3

Südwall 15 46282 Dorsten

Telefon 02362 27001 Telefax 02362 27002

www.praenatal-dorsten.de www.kinderwunsch-dorsten.de



# Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit



Berufsausübungsgemeinschaft Dr. med. Katharina Möller-Morlang, Dr. med. Thomas von Ostrowski Partnerschaft-Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe\*, Sitz Dorsten, Amtsgericht Essen, PR 2553

\* Im Rahmen der vertragsärztlichen und in Teilen der privatärztlichen Tätigkeit zusammengeschlossen mit der Kinderwunschzentrum Prof. Dr. Dieterle, Dr. Neuer, Prof. Dr. Greb MVZ Ärzte Partnerschaft, Dortmund, sowie mit Prof. Dr. med. Stefan Dieterle, Wuppertal, zur überörtlichen Berufsausübungsgemeinschaft Kinderwunsch Dortmund, Siegen, Dorsten, Wuppertal GbR