

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir freuen uns sehr, dass Sie am 13.03.2013 trotz vieler paralleler Veranstaltungen so zahlreich an der Sitzung des Qualitätszirkels Pränatal- und Sterilitätsmedizin teilgenommen haben.

Wir möchten Ihnen die wichtigsten Punkte der Vorträge zusammenfassen.

Sollten Sie Originalarbeiten zu hier genannten Studien wünschen, können Sie dies gerne per E-Mail (info@prae-natal-dorsten.de) anfordern.

Herr Prof. Meyer-Wittkopf gab Informationen zu den neuen **Mutterschaftsrichtlinien**. Neben der Verwirklichung des Rechts auf Wissen oder Nichtwissen ist hervorzuheben, dass die Ultraschalluntersuchung nicht unter das Gendiagnostikgesetz fällt.

Es wurde die Wichtigkeit einer guten Dokumentation der Chorionizität bei Mehrlingsschwangerschaften hervorgehoben. Bei der invasiven Diagnostik im Fall von Mehrlingsschwangerschaften sollte einer Chorionzottenbiopsie gegenüber einer Amniozentese der Vorzug gegeben werden. Diese ist zwar mit einer höheren Abortrate vergesellschaftet, stellt aber bei einer gewünschten Embryoreduktion oder im Falle eines Aborts eines Geminus einen Überlebensvorteil für den überlebenden Feten dar.

Die Entbindung von monochorialen, diamnioten Gemini sollte spätestens in der ca. 36. SSW unabhängig vom Entbindungsmodus erfolgen. Bei dichorialen Gemini entsprechend in der ca. 38. SSW.

Ein weiteres Thema waren Varizelleninfektion in der Schwangerschaft. Bei einer Serokonversion zwischen der 1. und 21. SSW kommt es zwar nur in ca. 1,4 % der Fälle zur fetalen Infektion, aber in diesen Fällen immer zu schwerwiegenden Schädigungen beim Feten bzw. Neugeborenen. Intrauterine, experimentelle Therapieansätze, wie sie auch schon aus der Behandlung der Zytomegalie bekannt sind, stehen in Sonderfällen zur Diskussion.

Besonderen Stellenwert und hervorzuheben sind die folgenden Informationen in der Diagnostik und Therapie von Neuralrohrdefekten. Meningomyelozenen haben eine Prävalenz von 3,4 auf 1.000 Geburten. Die Mortalität der lebendgeborenen Kinder beträgt etwa 10 Prozent.

INTRAKRANIELLEN TRANSLUZENZ (IT)

Prof. Nicolaides beschrieb als erster das Lemon-sign und das Banana-sign im Zusammenhang mit dem Vorliegen einer fetalen Spina bifida.

Während diese Zeichen zwischen der 16. bis 23. SSW gut erkennbar sind und somit eine nahezu 100%ige Erkennung der Spina bifida im zweiten Trimester zulassen, ist die Diagnose der Spina bifida im ersten Trimester unterrepräsentiert. Die Erkennungsraten liegen in diesem Zeitfenster bei ca. 33-44%.

Prof. Chaoui et al. berichteten 2009, dass im Rahmen des Ersttrimesterscreenings (11+0 bis 13+6 SSW) der vierte Ventrikel als flüssigkeitsgefüllter Raum hinter dem Hirnstamm in der typischen sagittalen Ansicht des fetalen Gesichts / Kopfes in, der auch die Nackenfalte gemessen wird, visualisiert werden kann. Dies hat zu dem Begriff der intrakraniellen Transluzenz (IT) geführt.

Einige Studien haben gezeigt, dass wenn die IT zuverlässig zu sehen war, eine Spina bifida ausgeschlossen werden kann. Es sind weitere prospektive Studien erforderlich, bevor die Einführung der IT als Screening-Methode diskutiert werden kann.

INTRAUTERINE THERAPIE DES NEURALROHRDEFEKTS

Michael Harrison (Fetal Treatment Center San Francisco) führte 1981 erstmals eine fetalchirurgische Operation durch. Nun belegt erstmals eine randomisierte klinische Studie im New England Journal of Medicine einen Vorteil des bislang kontrovers diskutiertem offenen fetalchirurgischen Eingriffs bei Kindern mit Meningomyelozenen.

Studiendesign

- Einschlusskriterien: Meningomyelozele mit drohender Kleinhirnherniation
- Ausschlusskriterien: Erhöhtes Frühgeburtsrisiko, frühere Hysterotomie, BMI > 35, unkomplizierte Spina bifida
- Studienbeginn Februar 2003
- Drei beteiligte renommierte US-Zentren: Fetal Treatment Center San Francisco, Vanderbilt University Nashville/Tennessee, Children's Hospital of Philadelphia

Ursprünglich sollten 200 Kinder zu gleichen Teilen auf eine prä- und postnatale Operation randomisiert werden. Im Dezember 2010 wurde die Studie nach Einschluss von 183 Patienten zugunsten der pränatalen Therapie vorzeitig abgebrochen.

Erreichen der primären Endpunkte

primären Endpunkte	pränatale Therapie	postnatale Therapie
Notwendigkeit eines zerebrospinalen Shunt am Ende des ersten Lebensjahr	40 %	82 %
Kleinhirnherniation	4 %	42 %
Laufen ohne Gehhilfen im Alter von 30 Monaten	42 %	21 %
Frühgeburtenrate < 37. SSW	79 %	5 %
Maternale Komplikationen	33 % Uterusdehiszenz	
Perinatale Sterblichkeit	zwei Kinder verstorben	zwei Kinder verstorben

In Europa wird die offenen Operation von Jan Deprest (Katholieke Universiteit Leuven) durchgeführt.

Demgegenüber wird in Deutschland durch **Prof. Kohl** (Deutsches Zentrum für Fetalchirurgie & minimal-invasive Therapie am Universitätsklinikum Gießen) ein anderer Ansatz verfolgt. Zwischen der 21. und der 26. SSW wird durch ein minimal-invasives fetoskopisches Verfahren die Meningomyelozele mit einem Patch gedeckt. Ein Verschluss wie bei dem offenen Verfahren wird nicht erreicht. Eine Nachoperation ist somit erforderlich. Aussagekräftige Publikationen zu dem Verfahren liegen noch nicht vor, ebenso wird diese Methode von neurochirurgischen Gesellschaften kritisch betrachtet. Trotzdem stellt der Ansatz von Prof. Kohl, der bereits seit Sommer 2010 ca. 45 Kinder mit Spina bifida vorgeburtlich operiert hat, gleiche primäre Endpunkte, wie bei dem offenen Verfahren. Ebenso kann hier eine Verbesserung der Kleinhirnherniation erreicht werden. Die zum Zeitpunkt des Eingriffs vorhandene Beweglichkeit der Beine lässt sich erhalten, des Weiteren kann wesentlich öfter als bei vorgeburtlich nicht operierten Kindern auch auf die Implantation eines Shunts verzichtet werden.

Abschließend referierte Herr Dominik Spilker, Firma Lifecodexx, über den PraenaTest. Lifecodexx bietet seit Mitte Februar 2013 neben der bekannten Testung der freien Trisomie 21 auch die Testung der freien Trisomie 18 und 13 an.

Der Preis der alleinigen Laborkosten von 1249 Euro hat sich nicht verändert.

Inzwischen übernehmen private Versicherungen (AXA) und gesetzliche Versicherungen (Techniker-Krankenkasse) in begründeten Fällen die Kosten.

Hervorzuheben ist die Aussagen von Herrn Spilker, dass aufgrund der nicht erfolgten Aufklärung über die Möglichkeit des PraenaTests erstmalig in Deutschland eine juristische Auseinandersetzung geführt wird. Im April 2013 wird eine Konsenssituation der beteiligten Zentren, die den PraenaTest anbieten und LifeCodexx erfolgen.

Weitere Empfehlungen der ärztlichen Gesellschaften sind für einen verantwortungsvollen Einsatz des PraenaTest notwendig. Die Empfehlungen müssen unbedingt zum Ziel haben, dass eine flächendeckende und unkritische Anwendung des PraenaTest oder anderer Testverfahren ausgeschlossen wird. In diesem Zusammenhang ist zu erwähnen, dass in naher Zukunft auch weitere, insbesondere asiatische Firmen diesen Test in Europa anbieten werden.

Wir bedanken uns für Ihr Interesse an unserem Qualitätszirkel und würden uns freuen, Sie auf einer der kommenden Veranstaltungen begrüßen zu dürfen.

Ihnen und Ihren Familien wünschen wir schöne Ostertage.

Ankündigung!

27.09.2013 Kinderwunschzentrum und Pränatalmedizin Dorsten: DGRM-School of Reproductive Medicine & Endocrinology.