

## **Einleitung**

Totgeburten stellen den größten Anteil bei der perinatalen Mortalität dar. Dennoch bleiben 2/3 der Fälle ohne Erklärung der Todesursache (CESDI 8<sup>th</sup> Annual Report [35]). Zur Abklärung der Todesursache eignen sich grundsätzlich drei Klassifikationssysteme: 1. das pathophysiologische nach WIGGLESWORTH [32], 2. die fetal-neonatal orientierte nach HEY [14], sowie 3. die überarbeitete Aberdeen-Klassifikation (COLE [5]). Seit dem Jahr 1954 wurden insgesamt 30 Klassifikationssysteme geschaffen [1, 2, 5, 14, 16, 17, 34].

PERRIN und GILBERT-BARNESS [22] definieren angeborene Anomalien als „signifikante, definierbare strukturelle Abweichungen und/oder Abweichungen in der Entwicklung, die während der Geburt auffällig werden“. Diese Definition ist angesichts der subtil entwickelten perinatalen Diagnostik auf den gesamten perinatalen Zeitraum zu erweitern. Die Ätiologie stellt ein Spektrum dar, welches als ein Extrem die genetische Komponente beinhaltet (chromosomale oder single-gene disorders, sogenannte unifaktorielle bzw. Mendel'sche Einflüsse), als anderes Extrem den Umwelteinfluss zugrundelegt. Ein großer Teil ist zwischen den beiden Extremen einzuordnen und fußt auf multifaktoriellen Einflüssen.

Weiterhin ist zu differenzieren, welches der Systeme Mutter – Plazenta – Embryo/Fetus maßgeblich bzw. ursächlich einen Abort erklären lässt, da bei diesen eine ständige und komplexe Interaktion stattfindet. Verkompliziert wird die Situation durch eine unterschiedliche Sichtweise bzw. Problemstellung durch Gynäkologen, Pädiater, Pathologen, Humangenetiker und Radiologen.

Um der Komplexität zu begegnen ist jeder der beteiligten Ärzte nicht nur gefordert seinen Beitrag zur Diagnosefindung zu leisten, vielmehr ist über einen multidisziplinären Ansatz allein die höchste Rate einer endgültigen Diagnose möglich. Stellvertretend für ein aktuelles Klassifikationssystem wird dieses nach GARDOSI [9] aufgeführt:

### **Klassifikationssystem nach relevanten Bedingungen bei der Geburt (ReCoDe)**

#### **Gruppe A: Fetus**

1. Letale angeborene Anomalie
2. Infektion
  - 2.1 Chronisch

## 2.2 Akut

3. Nicht-Immun Hydrops
4. Isoimmunisation
5. Fetomaternale Blutung
6. Zwillings-Zwillings Transfusion
7. Fetale Wachstumsbeschränkung<sup>§</sup>

### **Gruppe B: Nabelschnur**

1. Prolaps
2. Einschnürende Schleifen/Knoten<sup>†</sup>
3. Velamentöse Insertion
4. Andere

### **Gruppe C: Plazenta**

1. Abruption
2. Placenta praevia
3. Vasa praevia
4. Andere "Plazentainsuffizienz"<sup>‡</sup>
5. Andere

### **Gruppe D: Fruchtwasser**

1. Chorioamnionitis
2. Oligohydramnion<sup>†</sup>
3. Polyhydramnion<sup>†</sup>
4. Andere

### **Gruppe E: Uterus**

1. Ruptur
2. Uterusanomalien
3. Andere

### **Gruppe F: Mutter**

1. Diabetes
2. Schilddrüsenkrankheiten
3. Essentielle arterielle Hypertonie
4. Hypertensive Erkrankungen in der Schwangerschaft
5. Lupus oder Antiphospholipid-Syndrom
6. Cholestase
7. Drogenabusus
8. Andere

### **Gruppe G: Intrapartum**

1. Asphyxie
2. Geburtstrauma

### **Gruppe H: Trauma**

1. Externes Trauma
2. Iatrogen

---

§ < 10. Perzentile [Gewicht], bezogen auf die Schwangerschaftswoche

† Wenn ausreichend schwerwiegend als Erklärung

‡ Histologische Diagnose

### **Gruppe I: Nicht klassifiziert**

1. Keine relevanten Ursachen eruierbar
2. Keine Informationen verfügbar

Mit der Bildgebung wie Sonographie und MRT ist es möglich, im frühen Entwicklungsstadium relevante Missbildungen des Feten zu detektieren.

RASMUSSEN [23] hat in longitudinalen Studien der Jahre 1972 bis 1975 bzw. 1979 bis 1990 dargelegt, dass die letalen Skelettdysplasien aufgrund des Ultraschall-Screenings im II. Trimester im jüngeren Zeitraum häufiger diagnostiziert werden konnten. PARILLA [20] konnte über einen Auswertungszeitraum von 8 Jahren, der auch der vorliegenden Auswertung entspricht, zeigen, dass die sonographische Diagnose in 65% mit der radiologisch-pathologisch-genetischen übereinstimmte. Die letalen Skelettdysplasien wurden insbesondere aufgrund früher und schwerer Extremitätenverkürzung, eines Femurlängen-Abdominalumfang-Quotienten  $< 0.16$  und eines hypoplastischen Thorax diagnostiziert.

Zusätzlich zur Sonographie werden die Methoden der Fruchtwasseranalyse mit Bestimmung von  $\alpha$ -Fetoprotein (AFP), Acetylcholinesterase und genetischer Aufarbeitung genutzt.

Bei relevanten Anlagestörungen, die einen medizinisch begründeten induzierten Abort rechtfertigen, sind sämtliche zur Verfügung stehenden diagnostischen Möglichkeiten zu nutzen, die notwendig sind, um eine definitive Diagnose zu stellen.

Der Röntgendiagnostik kommt dabei erst nach dem Abort eine wichtige Aussage zu. Anhand verschiedener prospektiver und retrospektiver Studien konnte gezeigt werden, dass eine endgültige Diagnosestellung erst dann gelingt, wenn das Skelettsystem vollständig dargestellt ist.

RYAN und KOZLOWSKI [26] wiesen 1971 darauf hin, dass ohne die Anfertigung von post-mortem Röntgenaufnahmen eine korrekte Diagnose von letalen Knochendysplasien nicht gelingt.

Die vorliegende Arbeit beschreibt die pathologischen Veränderungen von induzierten und Spontanaborten, welche sich klinisch-pathologisch, radiologisch und humangenetisch nachweisen ließen und korreliert die jeweiligen Ergebnisse.

Dankenswerterweise hat das Institut für Pathologie (Direktor: Prof. Dr. med. Dietel) der Charité, in dessen Auftrag die Röntgenaufnahmen erfolgten, die Autopsieberichte für die vorliegende Arbeit verfügbar gemacht.