

3. Ergebnisse

3.1. Allgemein

Von den 203 Patienten, die pränatal in das Patientenkollektiv aufgrund einer diagnostizierten pränatalen urogenitalen Fehlbildung aufgenommen wurden, konnten 137 postnatal nachverfolgt werden. Die zehn gebildeten Diagnosegruppen bestehen insgesamt aus 198 Einzelfallbetrachtungen, da bei paarigen Organen jede Seite einzeln betrachtet wird und auch Patienten mit mehreren sowie pränatal nicht erkannten Fehlbildungen vorkamen.

Im Median haben diese Gruppen zusammengefasst einen positiv prädiktiven Wert von 76,75% [0,68;0,81]. Folgendes Diagramm zeigt die individuelle Verteilung innerhalb dieser Gruppen:

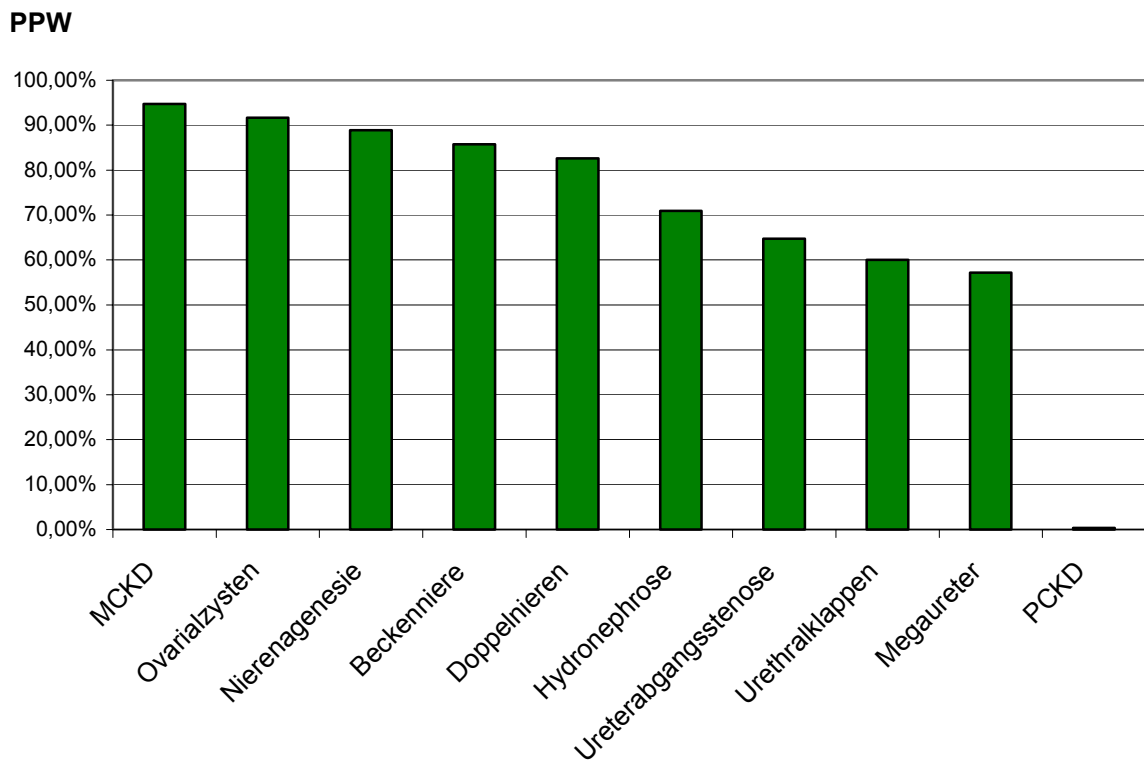


Abbildung 3-1 - Positiv prädiktive Werte der einzelnen Diagnosegruppen

Chromosomale Anomalien wurden bei keinem Patienten beobachtet. Die Inzidenz für rein urologische Fehlbildungen bei den 203 pränatal auffälligen Patienten, abzüglich der

Diagnosegruppe „Ovarialzyste“³, beträgt innerhalb der Studienpopulation, die einem mittleren Risiko zuzuordnen ist, 125:10 000.

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28 Jahren, die Altersspannweite bei 15 – 40 Jahren. Folgende Tabelle zeigt die Altersverteilung, eingeteilt in vier Altersgruppen:

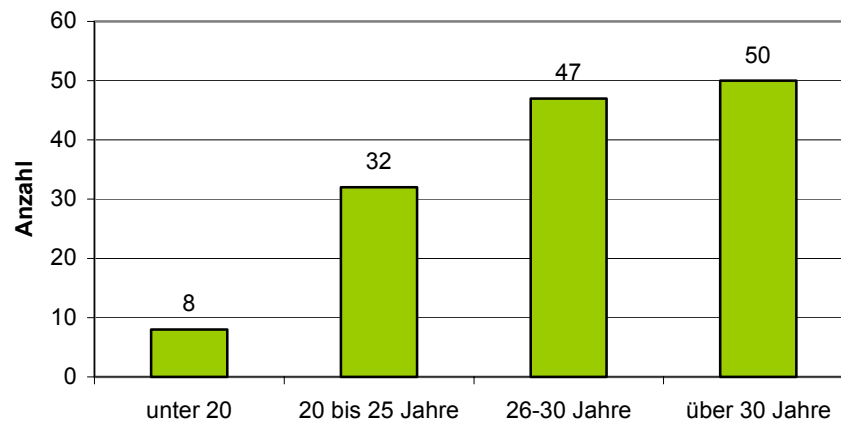


Abbildung 3-2 – Altersverteilung gesamt

Die Ergebnisse der biometrischen Messungen sind folgender Tabelle zu entnehmen. Dabei fallen keine signifikanten Veränderungen auf, wenn man das Gesamtkollektiv betrachtet:

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-------|-------|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 125 | 120 | 124 | 121 | 124 | 100 | 112 | 122 |
| zu niedrig | 2 | 3 | 2 | 8 | 3 | 3 | 2 | 4 |
| zu hoch | 9 | 7 | 10 | 6 | 8 | 9 | 4 | 9 |
| nicht bestimmt | 1 | 7 | 1 | 2 | 2 | 25 | 19 | 2 |
| Signifikanz p= | 0,125 | 0,368 | 0,086 | 0,853 | 0,306 | 0,194 | 0,173 | 0,392 |

Tabelle 3-1 – Ergebnisse - biometrische Messungen aller Patienten

Das Verhältnis männlich zu weiblich betrug 1,63:1 (n=85:n=32), wobei das männliche Geschlecht insgesamt häufiger betroffen war. Diese Verteilung ist statistisch signifikant (p=0,006). Folgende Grafik zeigt die diagnosenspezifischen Unterschiede:

³ Ovarialzysten werden bei Inzidenzen urologischer angeborener Fehlbildungen nicht mit eingerechnet

Geschlechterverteilung

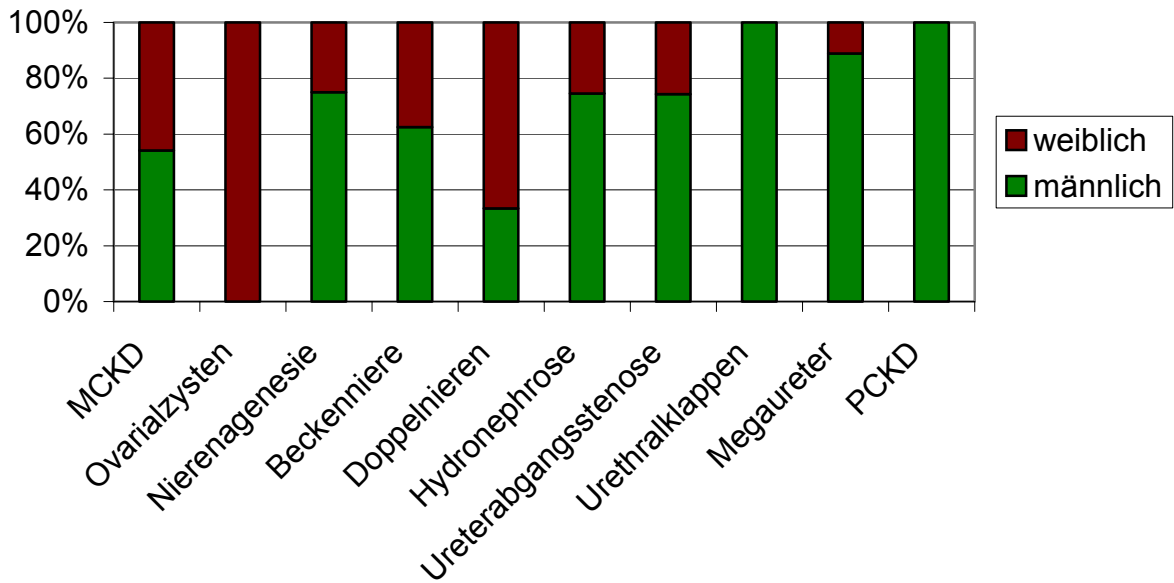


Abbildung 3-3 – Diagnosespezifische Geschlechterverteilung

Frühgeborene innerhalb des gesamten Patientenkollektives wurden 24 mal beobachtet, während zwischen der vollendeten 37. und 42. Schwangerschaftswoche 104 Kinder zur Welt gekommen sind. Diese Verteilung ist statistisch signifikant ($p < 0.001$) in Gegenüberstellung zur Vergleichspopulation. Bei 8 Kindern waren keine Informationen verfügbar, eine Übertragung bei Geburt nach vollendeter 42. SSW fand sich im Patientenkollektiv.

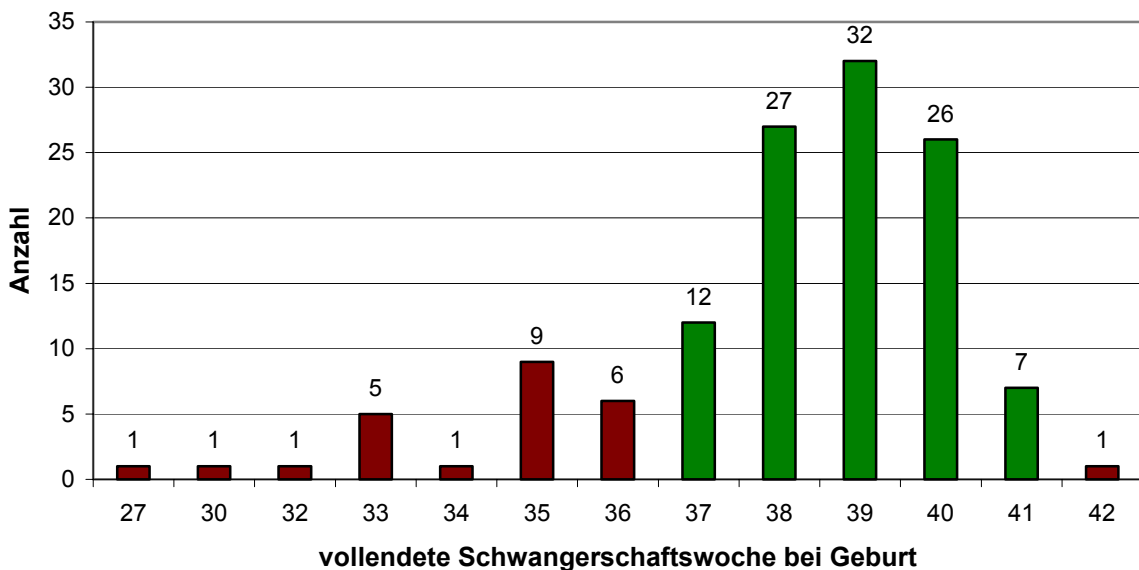


Abbildung 3-4 – Darstellung Anzahl der Entbindungen nach vollendeter Schwangerschaftswoche (rote Balken Geburt vor vollendeter 37. SSW oder nach vollendeter 42. SSW, grüne Balken – normaler Geburtstermin)

Das Geburtsgewicht lag, betrachtet man die 10. und 90. Perzentile als Grenzwert, in jeweils 12 Fällen zu gering und zu hoch in Abhängigkeit zur jeweiligen Schwangerschaftswoche ($p=0,965$) und reichte von 1260g bis 4555g.

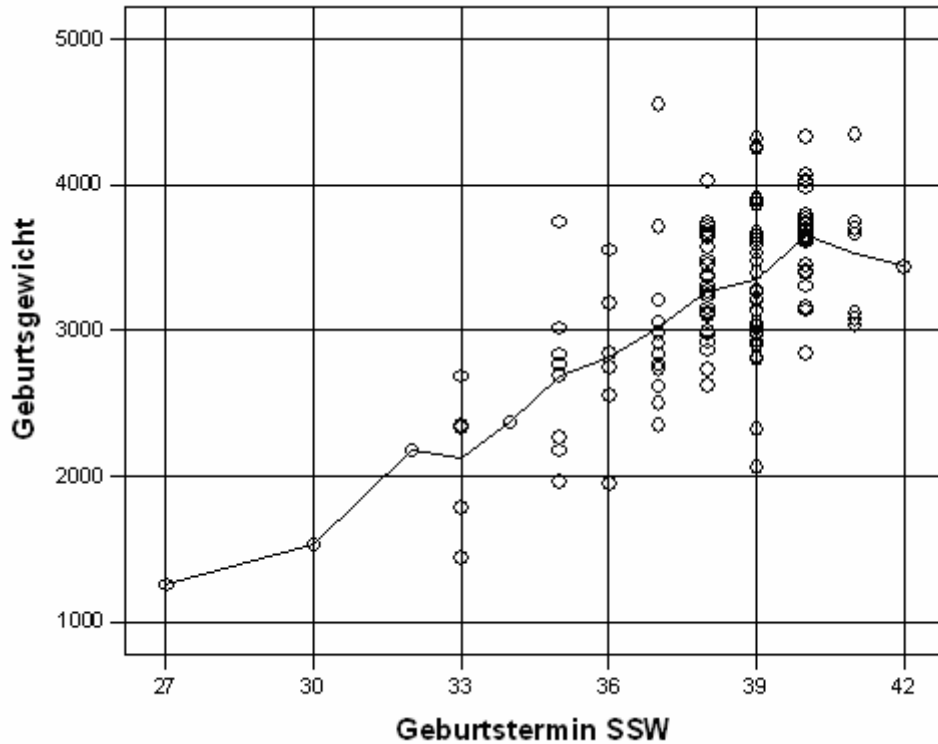


Abbildung 3-5 - Verteilung Geburtsgewicht in Abhängigkeit vom Geburtstermin

Spontan entbunden haben 78 Patientinnen (66,1%), die Geburt wurde eingeleitet bei neun Frauen (7,6%) und per Sectio kamen 31 Kinder zur Welt (26,3%) ($p=0,145$).

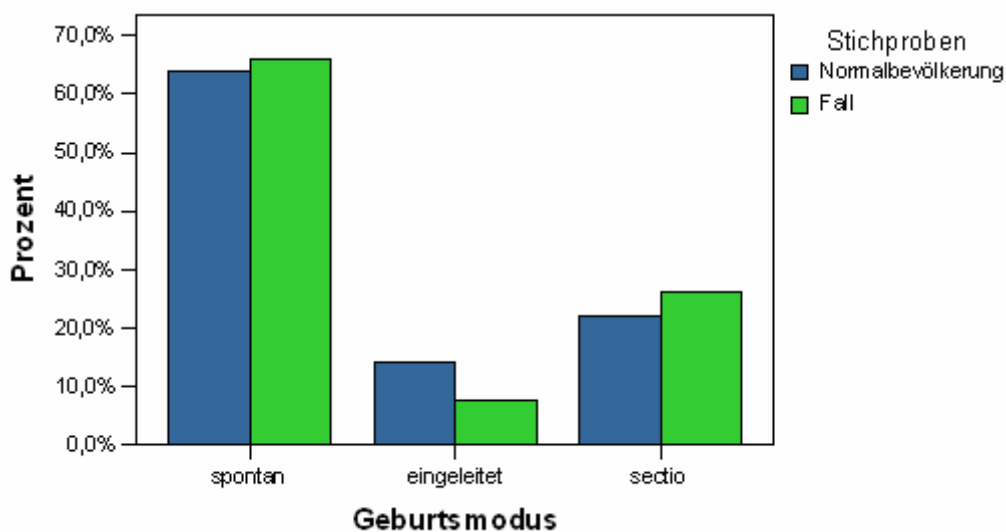


Abbildung 3-6 – prozentuale Verteilung - Geburtsmodus im Vergleich zur Normalbevölkerung

Folgende Tabelle stellt die Häufigkeiten der invasiven pränatalen Diagnostik dar, dabei ist bemerkenswert, dass bei insgesamt 50 Eingriffen nur einmal ein auffälliger Befund auftrat (siehe Abschnitt 3.3.2)

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|------------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 4 (2,9%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 25 (18,2%) | 1 (0,7%) |
| Fetalblutentnahme | 21 (15,3%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 50 | 1 |

Tabelle 3-2 – Häufigkeiten - invasive Diagnostik

Pränatal wurden bei 16 Patienten Anomalien der Fruchtwassermenge festgestellt. Darunter fand sich ein Anhydramnion bei einem Patienten mit beidseitiger multizystischer Nierendysplasie, fünf Patienten mit Oligohydramnion, sechs mit einer Fruchtwassermenge unterer Norm und vier mit einem Polyhydramnion. Eine Therapie wurde in keinem der Fälle pränatal durchgeführt.

Folgende Tabelle schlüsselt die Fruchtwasseranomalien auf die pränatal gestellten Diagnosen auf:

| Diagnosegruppe | Anhydramnion | Oligohydramnion | untere Norm | Polyhydramnion | normal |
|------------------------|--------------|-----------------|-------------|----------------|--------|
| Urethralklappen | | n=1 | | | n=7 |
| Ovarialcysten | | | n=1 | | n=11 |
| Doppelnieren | | n=1 | | | n=13 |
| Beckennieren | | n=2 | | n=1 | n=6 |
| Nierenagenesie | | | | | n=8 |
| PCKD | | | | | n=4 |
| MCKD | n=1 | | n=1 | n=1 | n=20 |
| Hydronephrose isoliert | | n=1 | n=3 | n=2 | n=45 |
| Megaureter | | | n=1 | | n=7 |
| gesamt | n=1 | n=5 | n=6 | n=4 | n=121 |

Tabelle 3-3 – Abweichungen - Fruchtwassermenge in Abhängigkeit zur Diagnosegruppe

Eine singuläre Nabelschnurarterie wurde pränatal bei acht Patienten (5,8%) zusätzlich zur Fehlbildung des urogenitalen Systems beobachtet. Davon wurde bei sieben Patienten

postnatal auch diese Fehlbildung bestätigt, wobei bei einem gleichzeitig eine Doppelniere und Beckenniere vorkam. Postnatale Informationen zur singulären Nabelschnurarterie waren nicht verfügbar. Folgendes Diagramm zeigt die Diagnosegruppen (nur postnatal bestätigte Fälle), bei denen eine singuläre Nabelschnurarterie beobachtet wurde, im prozentualen Vergleich zur Anzahl der Patienten mit zwei Nabelschnurarterien. Dabei ist auffällig, dass die Hälfte aller Beckennieren eine solche Anomalie aufwies, aber andere Diagnosegruppen, wie die zystischen Nierenfehlbildungen oder Ureterabgangsstenosen, davon nicht betroffen waren.

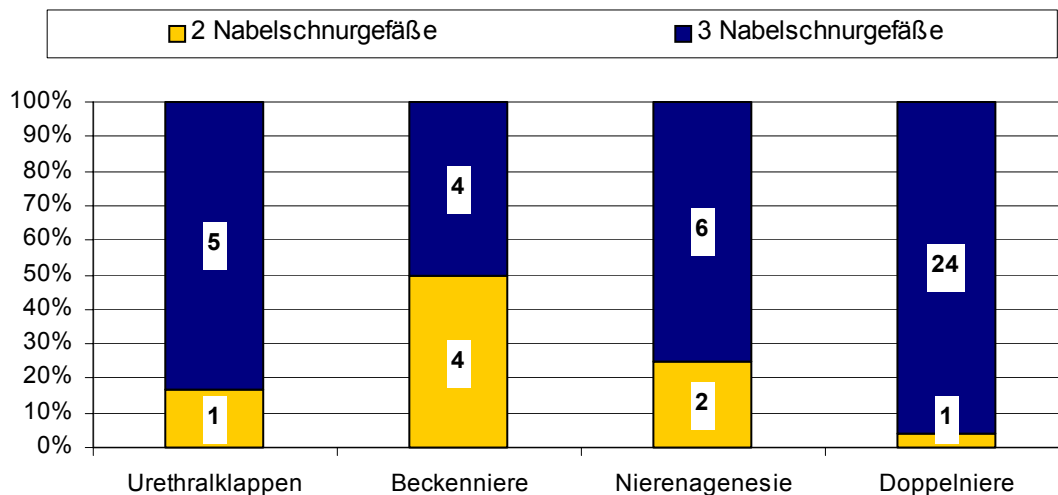


Abbildung 3-7 - prozentualer Anteil – singuläre Nabelschnurarterien

3.2. Isolierte Hydronephrosen

3.2.1 Treffsicherheit

Pränatal wurde 105 mal bei 81 Patienten die Diagnose einer isolierten Hydronephrose gestellt. Davon konnten 79 Niereneinheiten (55 Patienten) nachverfolgt werden, was einer Follow-Up-Quote von 75,2% entspricht. Insgesamt zeigten postnatal 56 Niereneinheiten bei insgesamt 41 Patienten einen auffälligen Befund, wobei jede Nierenfehlbildung, die pränatal mit einer Hydronephrose einhergehen kann, als richtig positiv gewertet wurde. Somit beträgt der positiv prädiktive Wert 70,9% [0,60;0,80] für das Vorhandensein einer postnatal diagnostizierten Pathologie bei pränatal diagnostizierter isolierter Hydronephrose.

Weitere sieben pränatal unauffällige Niereneinheiten des Patientenkollektivs, bei denen postnatal eine Ureterabgangsstenose diagnostiziert wurde, gehen als falsch negative Fälle in die Betrachtung mit ein.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|-----------------------|------------|---------|---------------------|
| voll übereinstimmend | 56 | 50,0 | 70,9 |
| postnatal unauffällig | 23 | 20,5 | 29,1 |
| gesamt | 79 | 70,5 | 100,0 |
| falsch negativ | 7 | 6,3 | |
| dropout | 26 | 23,2 | |
| gesamt | 112 | 100,0 | |

Tabelle 3-4 Treffsicherheit - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Folgendes Diagramm stellt die Seitenverteilung der betroffenen und postnatal als Pathologie bestätigten Nieren dar:

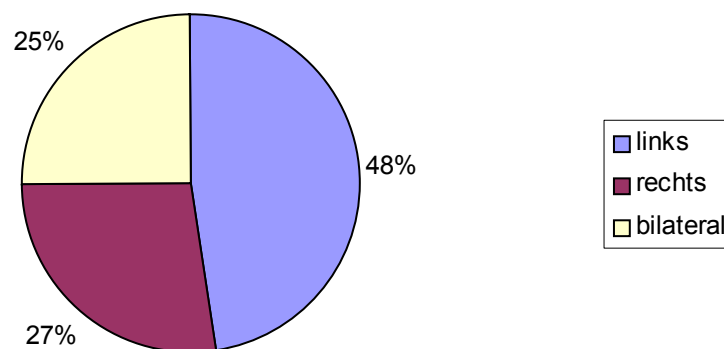


Abbildung 3-8 - Seitenverteilung - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Beidseitige pathologische Befunde fanden sich postnatal bei acht Kindern, während diese Diagnose bei 22 Patienten pränatal gesehen wurde. Die linke Niereneinheit war unilateral in 30, die rechte in 17 Fällen betroffen ($p=0,079$).

3.2.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 4 | 7,3 | 7,3 | 7,3 |
| 20 bis 25 Jahre | 13 | 23,6 | 23,6 | 30,9 |
| 26-30 Jahre | 17 | 30,9 | 30,9 | 61,8 |
| über 30 Jahre | 21 | 38,2 | 38,2 | 100,0 |
| Gesamt | 55 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-5 Altersverteilung Mütter - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt 22 invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|------------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 1 (1,8%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 11 (20%) | 1 (1,8%) |
| Fetalblutentnahme | 10 (18,2%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 22 | 1 |

Tabelle 3-6 - pränatal invasive Diagnostik - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Der auffällige Befund wird in Abschnitt 3.3 beschrieben, da der Fall zu den Ureterabgangsstenosen gehört, die pränatal als isolierte Hydronephrose diagnostiziert wurden.

Die biometrischen Messungen ergaben in sieben Fällen (13%) einen zu großen Quotienten aus Kopf- und Abdomenumfang, was als statistisch signifikant zu betrachten ist ($p=0,023$).

Bei allen sieben Fällen wurde postnatal eine Pathologie diagnostiziert.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|------------------|-------|-------|-------|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 49 | 51 | 49 | 46 | 52 | 39 | 46 | 47 |
| zu niedrig | | | | 6 | | 2 | | |
| zu hoch | 5 | 3 | 5 | 2 | 2 | 4 | | 7 |
| nicht bestimmt | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 | 10 | 9 | 1 |
| Signifikanz $p=$ | 0,208 | 1,000 | 0,208 | 0,107 | 0,771 | 0,544 | - | 0,023 |

Tabelle 3-7 - Biometrie - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Die gemessenen AP-Nierenbeckendurchmesser wurden anhand der in Abschnitt 1.2 beschriebenen Gliederung in Schweregrade eingeteilt, dabei wurde dem physiologischem Wachstum des Nierenbeckens Rechnung getragen:

| Zeitraum | mild | moderat | schwer |
|--------------|--------|----------|--------|
| 15-20 Wochen | 4-7 mm | >7mm | |
| 20-30 Wochen | 5-8 mm | 9-15 mm | >15 mm |
| >30 Wochen | 7-9 mm | 10-15 mm | >15 mm |

Tabelle 3-8 - Einteilung Schweregrade nach AP-Durchmesser und Schwangerschaftswoche - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

Anhand dieser Gliederung ergibt sich folgende Häufigkeitsverteilung, dargestellt in der Tabelle sind sämtliche Niereneinheiten, bei denen der AP-Durchmesser bestimmt wurde, inklusive der postnatal unauffälligen Fälle. Dabei ist zu sehen, dass die Anteile moderater und schwerer Hydronephrosen ab der 30. SSW anteilig höher liegen als zu früheren Zeitpunkten. Dagegen dominieren zwischen der 15. und 20. Schwangerschaftswoche die milden Hydronephrosen.

| Schweregrad | 15-20 Wochen | | 20-30 Wochen | | >30 Wochen | |
|---------------------|--------------|---------|--------------|---------|------------|---------|
| | Häufigkeit | Prozent | Häufigkeit | Prozent | Häufigkeit | Prozent |
| mild | 8 | 88,9% | 22 | 46,8% | 7 | 13,0% |
| moderat | 1 | 11,1% | 15 | 31,9% | 18 | 33,3% |
| schwer | - | - | 9 | 19,1% | 24 | 44,4% |
| normal ⁴ | - | - | 1 | 2,1% | 5 | 9,3% |
| total | 9 | | 47 | | 54 | |
| keine Angabe | 77 | | 39 | | 32 | |
| gesamt | 86 | 100,0 | 86 | 100,0 | 86 | 100,0 |

Tabelle 3-9 - Häufigkeitsverteilung - gemessene AP-Durchmesser - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

In der nächsten Tabelle werden nun die positiv prädiktiven Werte der Treffsicherheit in Bezug auf postnatale Pathologien für verschiedene Grenzwerte und Schweregrade der Hydronephrose dargestellt. Im oberen Teil sind die Fälle kumulativ zusammengefasst, d.h., dass jeweils alle Fälle, die über dem angegebenen Grenzwert liegen, in den PPW mit einfließen und somit, je nach Grenzwert, mehrere Schweregrade einschließen. Im unteren Teil

⁴ normal im Sinne eines zuvor als pathologisch eingeschätzten und jetzt im Normbereich liegenden AP-Durchmessers

dagegen werden die einzelnen Schweregrade getrennt betrachtet. Zu beachten ist, dass nicht bei allen Patienten pränatal der AP-Durchmesser bestimmt wurde.

| | 15-20 Wochen | | | 20-30 Wochen | | | >30 Wochen | | |
|-----------|--------------|-------|---|--------------|-------|----|------------|-------|----|
| | Grenzwert | PPW | n | Grenzwert | PPW | n | Grenzwert | PPW | n |
| kumulativ | ≥4mm | 77,8% | 9 | ≥5mm | 65,9% | 46 | ≥7mm | 79,6% | 49 |
| kumulativ | >7mm | 100% | 1 | >8mm | 78,3% | 24 | >9mm | 81% | 42 |
| kumulativ | - | - | | >15mm | 88,9% | 9 | >15mm | 91,7% | 24 |
| mild | 4-7 mm | 75% | 8 | 5-8 mm | 52,4% | 21 | 7-9 mm | 71,4% | 7 |
| moderat | >7mm | 100% | 1 | 9-15 mm | 71,4% | 14 | 10-15 mm | 66,7% | 18 |
| schwer | | | | >15mm | 88,9% | 9 | >15mm | 91,7% | 24 |

Tabelle 3-10 – PPW abhängig von Schweregrad der Hydronephrose

Anhand dieser Tabelle ist ersichtlich, dass mit steigendem Schwangerschaftsalter die Treffsicherheit ansteigt, d.h. eine ab der 30. SSW diagnostizierte Hydronephrose besitzt eine höhere Wahrscheinlichkeit einer postnatalen Pathologie als eine Diagnose vor der 30. SSW. Mit Hilfe der kumulativen Auflistung ist zusätzlich zu sehen, wie die Treffsicherheit auch vom gewählten Grenzwert abhängig ist. So ist z.B. ab der 30. SSW die Treffsicherheit um so größer, je höher der Grenzwert gewählt wurde, wobei bei hohen Grenzwerten natürlich viele pathologische Niereneinheiten nicht erfasst werden.

Folgende Tabelle nun stellt den Verlauf der gemessenen AP-Durchmesser von Niereneinheiten dar, deren AP-Nierenbeckendurchmesser mindestens zweimal bestimmt wurde. Eingeteilt wird hier nach der Tendenz des Schweregrades. Eine Verstärkung der Hydronephrose im Sinne einer Heraufstufung von mild zu moderat oder von moderat zu schwer ist besonders bei den Patienten zu beobachten, bei denen sich die Diagnose postnatal bestätigt hat. Dieser Zusammenhang ist aber statistisch nicht signifikant ($p=0,098$).

| Treffsicherheit | Hydronephrose verstärkt | Hydronephrose verbessert | konstant | keine Angabe möglich | gesamt |
|----------------------|-------------------------|--------------------------|----------|----------------------|--------|
| voll übereinstimmend | 17 | 4 | 5 | 30 | 56 |
| falsch positiv | 3 | 3 | 5 | 12 | 23 |
| falsch negativ | 0 | 0 | 0 | 7 | 7 |
| Gesamt | 20 | 7 | 10 | 49 | 86 |

Tabelle 3-11 – Verlauf der Schweregrade - gemessene AP-Durchmesser

Die anschließende Grafik verdeutlicht diesen Zusammenhang durch die Gegenüberstellung der dazugehörigen Treffsicherheiten jeweils bei Verschlechterung oder Verbesserung des Schweregrades der Hydronephrose. So ergibt sich für eine Verstärkung des Schweregrades ein Wert von 85% (n=20), für eine Verbesserung 57,1% (n=7) und für einen konstanten Verlauf ein PPW von 50% (n=10).

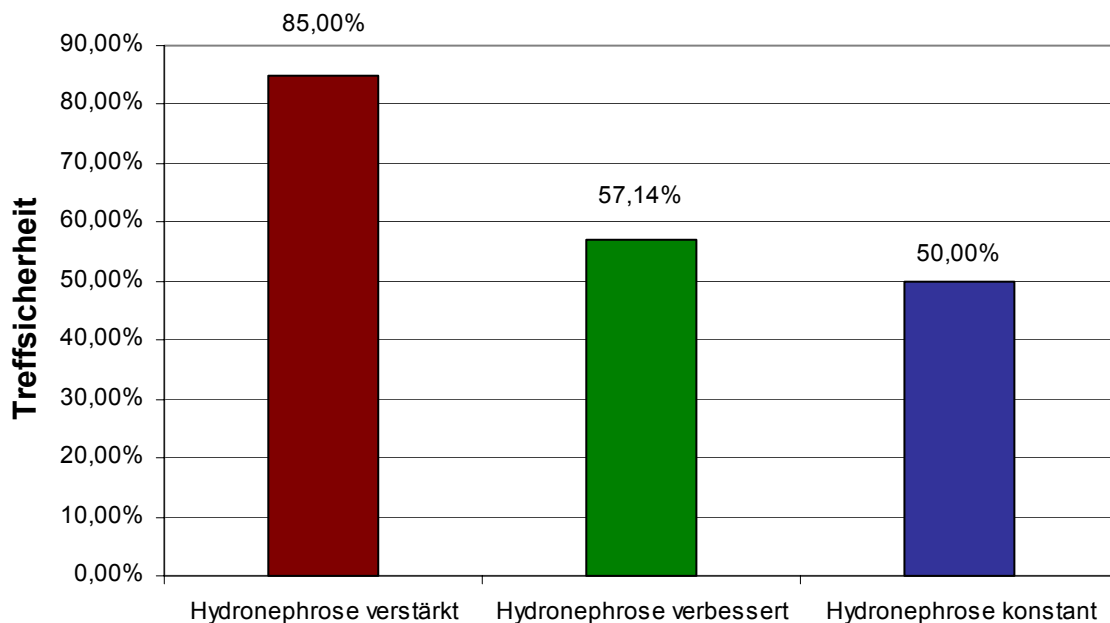


Abbildung 3-9 - Verlauf der Schweregrade – Treffsicherheit

Bestand im zweiten Trimenon eine moderate Hydronephrose, die sich im dritten zu einer schweren verschlechterte, lag der PPW bei 100% (n=7), dagegen liegt dieser bei einer Verstärkung von mild zu moderat nur bei 75% (n=12).

Der Anteil an milden Hydronephrosen, die sich im Verlauf der pränatalen Untersuchungen zum Schweregrad moderat oder schwer verschlechterten, lag bei 63,6% (n=14), während sich 18,1% vorher als mild klassifizierte Niereneinheiten normalisierten (n=4).⁵ Von den Patienten mit beidseits betroffenen milden hydronephrotischen Nieren zeigten 28,5% eine Progression zu höheren Schweregraden (n=4). Vergleicht man dagegen das Seitenverhältnis, sind mit 85,7% die linken Niereneinheiten signifikant häufiger betroffen (p=0,013).

⁵ miteinbezogen wurden hier nur als mild klassifizierte Niereneinheiten, bei denen mindestens zweimal der AP-Durchmesser bestimmt wurde (n=22)

Von den elf initial als moderat diagnostizierten Hydronephrosen, bei denen mehrmals der AP-Durchmesser bestimmt wurde, zeigten 63,6% (n=7) eine Progression zur schweren Hydronephrose in-utero, während je 18,2% (n=2) konstant blieben oder sich zu einem milden Schweregrad verbesserten. Fünf Niereneinheiten zeigten während der ersten Untersuchung eine schwere Hydronephrose, von denen vier (80%) in-utero konstant blieben, eine Niereneinheit verbesserte sich.

Die folgende Grafik und Tabelle verdeutlichen den Zusammenhang von AP-Durchmesser und postnataler Diagnose. Gruppirt wurde in postnatal unauffällige Befunde (Gruppe 1), Ureterabgangsstenosen (Gruppe 2) und sonstige mit einer Hydronephrose einhergehende Pathologien (Gruppe 3), jeweils gezeigt am Mittelwert des AP-Durchmessers, gemessen während der 20-30. SSW und ab der 30. SSW.

| Mittelwert | Gruppe 1 keine Pathologie | Gruppe 2 Ureterabgangsstenose | Gruppe 3 andere Pathologien, die Hydronephrose bedingen |
|------------|---------------------------|-------------------------------|---|
| 20-30 SSW | 7,79 mm | 14,14 mm | 11,28 mm |
| >30 SSW | 10,69 mm | 20,53 mm | 13,02 mm |

Tabelle 3-12 Anstieg der AP-Durchmesser in Abhängigkeit von der postnatalen Diagnose

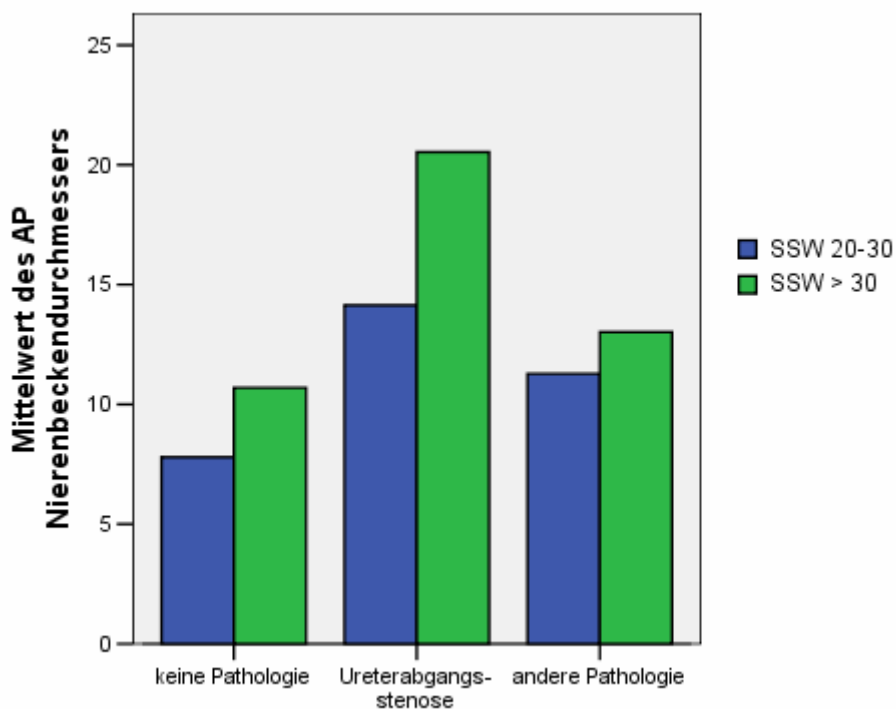


Abbildung 3-10 – Anstieg der AP-Durchmesser

So ist auffällig, dass postnatal als Ureterabgangsstenose bestätigte Pathologien pränatal deutlich höhere AP-Durchmesser besitzen als die anderen beiden Gruppen:

Ein signifikanter Unterschied besteht zwischen der Gruppe 1 (postnatal unauffällig diagnostiziert) und Gruppe 2 (postnatal diagnostizierte Ureterabgangsstenosen) ($p=0,008$). Kein signifikanter Unterschied besteht dagegen zwischen der Gruppe 1 und 3 (postnatale Pathologie außer Ureterabgangsstenosen) ($p=0,281$). Betrachtet man sämtliche Nierenpathologien (Gruppe 2+3), besteht wiederum ein signifikanter Unterschied zur postnatal unauffälligen Gruppe 1 ($p=0,022$). Die Steigerungen des AP-Durchmessers betragen in Gruppe 1: 37,2%, in Gruppe 2: 45,2% und in Gruppe 3: 15,4%.

Betrachtet man nun nur die hydronephrotischen Niereneinheiten, bei denen in-utero mindestens zweimal der AP-Durchmesser bestimmt wurde und die im Verlauf eine Progression zeigten, ergibt sich ein signifikanter Unterschied im Verlauf zwischen postnatal unauffällig Niereneinheiten ($n=7$) und postnatal diagnostizierte Ureterabgangsstenosen ($n=13$) ($p=0,047$). Isolierte Hydronephrosen, die postnatal als Ureterabgangsstenosen diagnostiziert wurden, haben also eine signifikant höhere Progression im AP-Durchmesser als postnatal unauffällige Niereneinheiten.

3.2.3 Angaben zur Geburt

Bei 7 Kindern lag das Gestationsalter vor der vollendeten 37. SSW, während 45 termingerecht zur Welt kamen. Bei drei Kindern konnte der Schwangerschaftszeitpunkt nicht nachverfolgt werden. Bei der Geburt waren 43 Kinder normalgewichtig und jeweils 4 hypo- und hypertroph. Die Art der Entbindung zeigt keine statistisch bedeutsamen Auffälligkeiten im Vergleich zur Normalbevölkerung ($p=0,305$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 35 | 63,6 | 72,9 |
| vaginal eingeleitet | 3 | 5,5 | 6,3 |
| Sectio cesara | 10 | 18,2 | 20,8 |
| unbekannt | 7 | 12,7 | |
| Gesamt | 55 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-13 - Entbindungsmodus - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

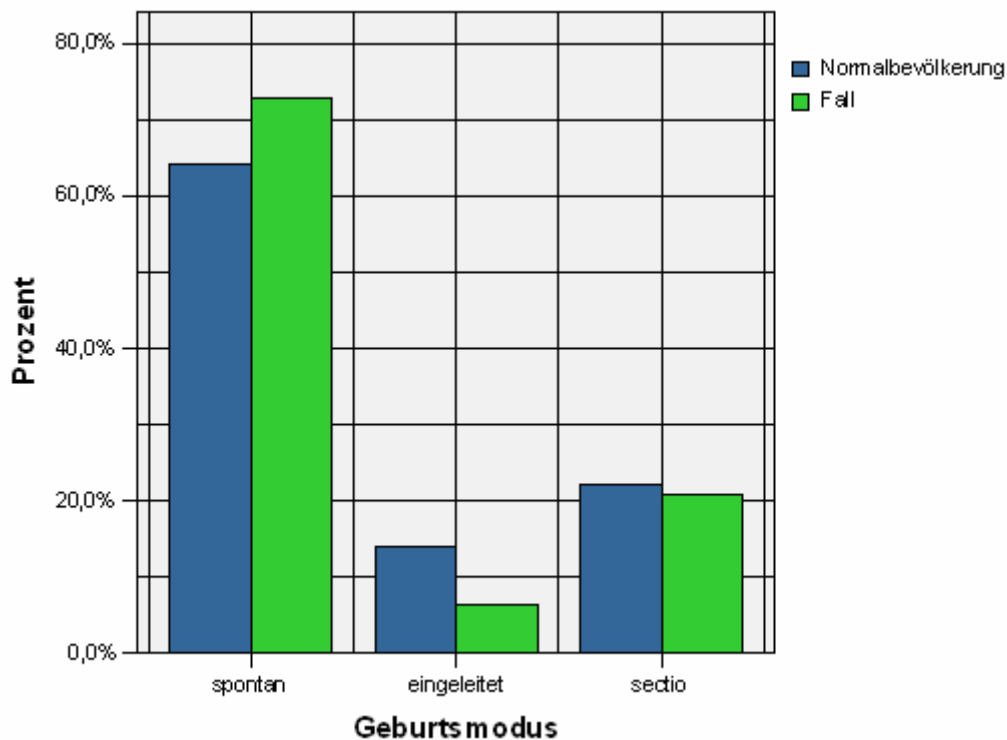
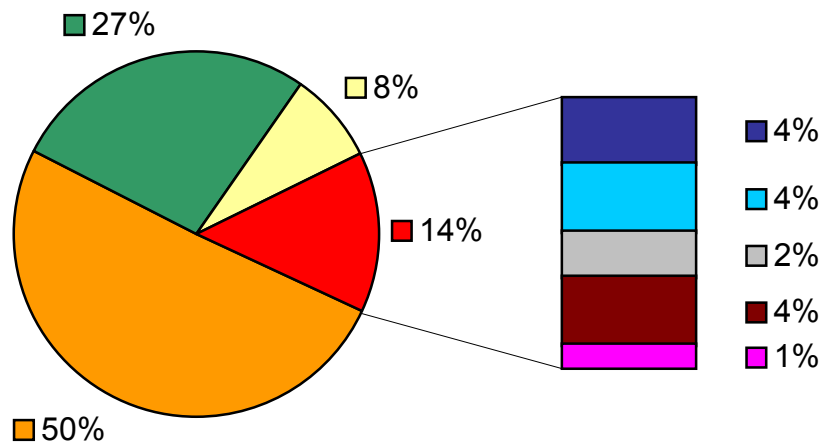


Abbildung 3-11– Geburtsmodus - isolierte Hydronephrosen Q 62.0 - Vergleich zur Normalbevölkerung

Signifikant im Vergleich zur Normalbevölkerung ist die Geschlechterverteilung, da 41 Jungen und nur 14 Mädchen betroffen sind ($p < 0,001$).

3.2.4 Koinzidente Fehlbildungen und postnatale Diagnosen

Pränatal diagnostizierte isolierte Hydronephrosen stellten sich in 50% als Ureterabgangsstenosen dar. 14% der Fälle verteilen sich auf andere Nierenfehlbildungen, die auch mit einer Hydronephrose einhergehen können. Die genaue Aufschlüsselung ist folgendem Diagramm zu entnehmen. Die 23 falsch positiven Fälle sind im Sinne von transienten Hydronephrosen ausnahmslos postnatal unauffällige Nieren.



| | |
|------------------------------|----------------------------------|
| ■ Ureterabgangsstenose (50%) | ■ Niere unauffällig (27%) |
| ■ Hydronephrose (8%) | ■ Vesikoureterorener Reflux (4%) |
| ■ Doppelnieren (4%) | ■ subvesicale Obstruktion (2%) |
| ■ Megareter (4%) | ■ Urethralklappen (1%) |

Abbildung 3-12 – postnatale Diagnosen - pränatal diagnostizierte Hydronephrosen Q 62.0

Folgende koinzidente Fehlbildungen fanden sich postnatal:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|------------------------------|--------|--|
| Urogenitalsystem | 3 | Vesicoureterorener Reflux |
| Gastroenterologisches System | 1 | A. Lusoria mit Kompression des Ösophagus |
| | 1 | Gastroschisis |
| Cardiovaskuläres System | 1 | Ventrikelseptumdefekt |
| | 1 | persistierendes Foramen ovale |
| Muskuloskelettales System | 1 | Zwerchfellhernie |
| Pulmonales System | 1 | Lungenhypoplasie |
| Fehlbildungssyndrom | 1 | VATER Syndrom (Analatresie, erweitertes Nierenbecken, glanduläre Hypospadie) |

Tabelle 3-14 - koinzidenten Fehlbildungen - isolierte Hydronephrosen Q 62.0

3.3. Ureterabgangsstenosen

3.3.1 Treffsicherheit

Pränatal wurden im untersuchten Patientenkollektiv 21 Ureterabgangsstenosen diagnostiziert, von denen 17 nachverfolgt werden konnten, was einer Follow-up-Quote von 80,95% entspricht. Zusätzlich wurde bei 22 pränatal diagnostizierten isolierten Hydronephrosen

postnatal eine Ureterabgangsstenose festgestellt. Postnatal bestätigten sich 11 von diesen 17 pränatal diagnostizierten Ureterabgangsstenosen, was einem positiv prädiktiven Wert von 64,7% [0,41;0,83] entspricht. Betrachtet man auch das Erkennen einer isolierten Hydronephrose als korrekte Diagnose, beträgt der PPW 84,6%. In der Kohorte fanden sich des weiteren noch 10 falsch negative Diagnosen, die ebenfalls in die Betrachtung mit eingehen. Auf die pränatal nur als Hydronephrosen diagnostizierten Ureterabgangsstenosen wird zusätzlich in Abschnitt 3.2 eingegangen.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Kumulierte Prozenze |
|-----------------------|------------|---------|---------------------|
| voll übereinstimmend | 11 | 28,2 | 28,2 |
| Hydronephrose erkannt | 22 | 56,4 | 84,6 |
| falsch positiv | 6 | 15,4 | 100,0 |
| gesamt | 39 | 100,0 | |
| falsch negativ | 10 | | |
| dropout | 4 | | |
| gesamt | 53 | 100 | |

Tabelle 3-15 Treffsicherheit - Ureterabgangsstenose Q 62.1

Die 43 betroffenen Niereneinheiten verteilen sich auf 39 Kinder. 35 Patienten (89,7%) wiesen eine unilaterale und 4 (10,3%) eine bilaterale Ureterabgangsstenose auf. Obwohl, nur die unilateralen Fälle betrachtet, die linke Seite (n=23) fast doppelt so häufig betroffen war wie die rechte (n=12), ist diese Seitenverteilung nicht als signifikant (p=0,09) anzusehen.

3.3.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozenze | Kumulierte Prozenze |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 3 | 7,7 | 7,7 | 7,7 |
| 20 bis 25 Jahre | 8 | 20,5 | 20,5 | 28,2 |
| 26-30 Jahre | 12 | 30,8 | 30,8 | 59,0 |
| über 30 Jahre | 16 | 41,0 | 41,0 | 100,0 |
| Gesamt | 39 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-16 - Altersverteilung Mütter - Ureterabgangsstenose Q 62.1

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt 13 invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt:

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 6 (15,4%) | 1 (2,6%) |
| Fetalblutentnahme | 7 (17,9%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 13 | 1 |

Tabelle 3-17 - pränatal invasive Diagnostik - Ureterabgangsstenose Q 62.1

In einem Fall ergab die Amniozentese einen auffälligen Befund, das AFP im Fruchtwasser war auf Werte über 81000 mg/L erhöht, weshalb die Verdachtsdiagnose Neuralrohrdefekt gestellt wurde, für den es aber sonst bei dem Kind pränatal und postnatal keine weiteren Hinweise gab. Zusätzlich trat bei diesem Patienten eine Gastroschisis auf. Als pränatale therapeutische Maßnahme wurde in einem Fall eine Lungenreifeinduktion in der 30. SSW durchgeführt. Das Kind wurde dann in der 38. SSW geboren. Bei einem weiteren Fall wurde in der 24. SSW zweimal Humanalbumin (10ml 20%) verabreicht, um den vorhandenen kindlichen Aszites zu verbessern. In der darauf folgenden Untersuchung in der 27. SSW war der Aszites nicht mehr nachzuweisen.

Die biometrischen Messungen ergaben einen signifikant zu hohen Quotienten aus Kopf- und Abdomenumfang, während die sonstigen Maße nicht auffällig waren.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-------|-------|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 36 | 36 | 36 | 33 | 37 | 25 | 31 | 33 |
| zu niedrig | | | | 4 | | 2 | | |
| zu hoch | 2 | 2 | 2 | 1 | 1 | 3 | | 5 |
| nicht bestimmt | 1 | 1 | 1 | 0 | 1 | 8 | 7 | 0 |
| Signifikanz p= | 1,000 | 1,000 | 1,000 | 0,203 | 0,722 | 0,440 | - | 0,048 |

Tabelle 3-18 – Biometrie - Ureterabgangsstenose Q 62.1

Mitentscheidend für die pränatale Diagnosestellung ist die Bestimmung des anterioposterioren Durchmessers des Nierenbeckens. Bei der Auswertung wurden die Werte eingeteilt in Messungen vor und nach der 30. Schwangerschaftswoche. Gewertet wurden alle URE (n=43), bei denen postnatal eine Ureterabgangsstenose diagnostiziert wurde und eingeteilt in Schweregrade analog zu Abschnitt 3.2.2.

| | 15-20 Wochen | | 20-30 Wochen | | >30 Wochen | |
|---------------|--------------|---------|--------------|---------|------------|---------|
| | Häufigkeit | Prozent | Häufigkeit | Prozent | Häufigkeit | Prozent |
| mild | 4 | 80,0 | 7 | 35,0 | 1 | 3,6 |
| moderat | 1 | 20,0 | 7 | 35,0 | 8 | 28,6 |
| schwer | - | | 6 | 30,0 | 19 | 67,9 |
| Total | 5 | | 20 | | | |
| keine Angaben | 38 | | 23 | | 15 | |
| Gesamt | 43 | 100 | 43 | 100 | 43 | 100 |

Tabelle 3-19 – Einteilung in Schweregrade anhand AP-Durchmesser

Auffällig ist, dass ab der 30. Schwangerschaftswoche 67,9% der Fälle in die Gruppe der schweren Hydronephrosen eingeteilt wurden, während es vor der 30. Schwangerschaftswoche nur 30% waren. Wurde bei Messungen des AP-Durchmessers ab der 30. SSW ein Wert größer als 15mm gefunden, bestätigten sich davon 67% der Fälle postnatal als Ureterabgangsstenosen (n=6/9). Drei postnatal übereinstimmende Fälle fanden sich mit einem AP-Durchmesser kleiner als 16mm.

3.3.3 Angaben zur Geburt

Kinder mit Ureterabgangsstenosen werden bedeutend häufig zu früh geboren im Vergleich zur Normalbevölkerung ($p < 0,001$): 6 von 39 Müttern bekamen ihr Kind vor der vollendeten 37. Schwangerschaftswoche. Bei zwei von den 39 Kindern waren diese Information nicht verfügbar. Zur Geburt lag das Geburtsgewicht bei 32 Kindern zwischen der 10. und 90. Perzentile im Normbereich, während zwei Kinder hypertroph und ebenso zwei hypotroph waren. Diese Verteilung ist allerdings nicht signifikant ($p = 0,477$). Bei weiteren drei Kindern fanden sich keine Angaben zum Geburtsgewicht. Es kamen signifikant mehr Jungen (n=29) als Mädchen (n=10) mit einer Ureterabgangsstenose vor ($p = 0,003$).

Der Geburtsmodus weicht statistisch nicht signifikant von der Normalbevölkerung ab ($p = 0,781$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozenze |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 23 | 59,0 | 67,6 |
| vaginal eingeleitet | 3 | 7,7 | 8,8 |
| Sectio cesara | 8 | 20,5 | 23,5 |
| unbekannt | 5 | 12,8 | |
| Gesamt | 39 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-20 – Entbindungsmodus - Ureterabgangsstenose Q 62.1

3.3.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|--------------------|----------------------------|-------------------|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 2 | Niere ohne Befund | 3 | Niere ohne Befund |
| 2 | Megaureter | 3 | Megaureter |
| 1 | Urethralklappen | 2 | Oligohydramnion |
| 1 | Doppelnieren | 1 | Urethralklappen |
| | | 1 | Urinom |

Tabelle 3-21 - abweichende Diagnosen - Ureterabgangsstenose Q 62.1

Die koinzidenten Fehlbildungen sind folgender Tabelle zu entnehmen:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|------------------------------|--------|-------------------------------|
| Urogenitalsystem | 1 | Beckenniere |
| Gastroenterologisches System | 1 | Gastroschisis |
| Cardiovaskuläres System | 1 | persistierendes Foramen Ovale |
| | 1 | Ventrikelseptumdefekt |
| Muskuloskelettales System | 1 | Pes Calcaneus beidseits |

Tabelle 3-22 - koinzidenten Fehlbildungen - Ureterabgangsstenose Q 62.1

3.4. Primärer Megaureter

3.4.1 Treffsicherheit

Pränatal wurden acht primäre Megaureteren diagnostiziert, von denen sieben nachverfolgt werden konnten. Dies entspricht einer Follow-up-Quote von 87,5%. Davon bestätigten sich postnatal vier Diagnosen, so dass der positiv prädiktive Wert 57,1% beträgt [0,25;0,84]. Drei weitere primäre Megaureteren wurden pränatal nur als Hydronephrose erkannt, was aber nicht als falsch zu werten ist, da eine Hydronephrose pränatal ein Symptom eines Megaureters sein kann. Zusätzlich fanden sich drei falsch negative Diagnosen im Patientenkollektiv, so dass im Folgenden zehn Niereneinheiten betrachtet werden. Drei Niereneinheiten zeigen einen sekundären Megaureter und sollen deshalb hier nicht in die Betrachtung miteinbezogen werden.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|-----------------------|------------|---------|---------------------|
| voll übereinstimmend | 4 | 23,5 | 40,0 |
| Hydronephrose erkannt | 3 | 17,6 | 30,0 |
| falsch positiv | 3 | 17,6 | 30,0 |
| gesamt | 10 | 58,8 | 100,0 |
| falsch negativ | 3 | 17,6 | |
| dropout | 1 | 5,9 | |
| Sekundärer Megaureter | 3 | 17,6 | |
| gesamt | 17 | 17 | 100,0 |

Tabelle 3-23 – Treffsicherheit - primärer Megaureter Q 62.2

Die zehn Megaureteren verteilen sich auf neun Patienten, da ein Kind von einer beidseitigen Pathologie betroffen ist. Bei jeweils vier Kindern ist unilateral nur die rechte oder linke Seite betroffen. Obstruktiv bedingte Megaureteren fanden sich in neun Niereneinheiten, während nur eine einen refluxiv bedingten Megaureter aufweist.

In sechs von zehn Fällen konnte bereits pränatal eine Ureterdilatation plus Hydronephrose diagnostiziert werden, darunter fallen auch die vier pränatal und postnatal voll übereinstimmenden Niereneinheiten, während in den restlichen vier Fällen jeweils nur eine Hydronephrose erkannt wurde.

3.4.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 24 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 1 | 11,1 | 11,1 | 11,1 |
| 20 bis 25 Jahre | 5 | 55,6 | 55,6 | 66,7 |
| 26-30 Jahre | 0 | 0 | 0 | 66,7 |
| über 30 Jahre | 3 | 33,3 | 33,3 | 100,0 |
| Gesamt | 9 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-24 - Altersverteilung Mütter - primärer Megaureter Q 62.2

Im Patientenkollektiv wurde insgesamt eine invasive diagnostische Maßnahme durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 1 (11,1%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 1 | 0 |

Tabelle 3-25 - pränatal invasive Diagnostik - primärer Megaureter Q 62.2

Pränatal therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt.

Die biometrischen Messungen ergaben keinen statistisch auffälligen Befund.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-----|----|----|-------|---------|--------|-------|
| normal | 8 | 9 | 9 | 9 | 8 | 8 | 9 | 8 |
| zu niedrig | | | | | | | | |
| zu hoch | 1 | | | | 1 | 1 | | 1 |
| nicht bestimmt | | | | | | | | |
| Signifikanz p= | 0,385 | - | - | - | 0,385 | 0,385 | - | 0,385 |

Tabelle 3-26 – Biometrie - primärer Megaureter Q 62.2

Das durchschnittliche Schwangerschaftsalter sowie auch der Median bei Diagnosestellung der richtig positiven Fälle lagen bei der 32. Schwangerschaftswoche (Spanne 28.-37. SSW).

3.4.3 Angaben zur Geburt

Ein Kind wurde vor der vollendeten 37. Schwangerschaftswoche geboren, dagegen kamen sieben Kinder termingerecht zur Welt ($p=0,188$). Bei einem Kind fanden sich keine Angaben zur Schwangerschaftswoche bei der Geburt. Unter den neun Patienten dieser Fallgruppe kam nur ein Mädchen, dagegen aber acht Jungen vor, was statistisch auffällig ist ($p=0,039$).

Das Geburtsgewicht befand sich bei zwei Kindern über der 90. Perzentile, während fünf Kinder im Normbereich lagen ($p=0,221$). Zu einem Kind fanden sich keine Angaben zum Geburtsgewicht. Die Wahl des Entbindungsmodus ist nicht auffällig im Vergleich zur Normalbevölkerung ($p=0,446$):

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Procente |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 6 | 66,7 | 85,7 |
| vaginal eingeleitet | 1 | 11,1 | 14,3 |
| Sectio cesara | 0 | 0 | 0 |
| unbekannt | 2 | 22,2 | |
| Gesamt | 9 | 100,0 | |

Tabelle 3-27 – Entbindungsmodus - primärer Megaureter Q 62.2

3.4.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|----------------------|----------------------------|--|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 3 | Ureterabgangsstenose | 1 | Ureter ohne Befund |
| | | 1 | Urethralklappen (refluxiver Megaureter) |
| | | 1 | Urethralklappen als Primärdiagnose, intraoperativ zusätzlich Obstruktion im ureterovesikalen Übergang gefunden |

Tabelle 3-28 - abweichende Diagnosen - primärer Megaureter Q 62.2

Als koinzidente Fehlbildung fanden sich in einem Fall Urethralklappen, wobei der Megaureter dort als primär obstruktiv eingestuft wurde.

Die drei sekundären Megaureteren sind in zwei Fällen durch eine Doppelanlage des Nierensystems und einmal durch eine Ureterozele bedingt.

3.5. Unilaterale Nierenagenesie

3.5.1 Treffsicherheit

Insgesamt fanden sich pränatal 15 Patienten mit einer Nierenagenesie, wobei diese jeweils nur einseitig auftrat. Neun Fälle konnten nachverfolgt werden, was einer Follow-up-Quote von 60% entspricht. Von diesen neun wurden acht postnatal bestätigt, so dass der positiv prädiktive Wert 88,9% beträgt [0,57;0,98].

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | gültige Prozenze |
|----------------------|------------|---------|------------------|
| voll übereinstimmend | 8 | 53,3 | 88,9 |
| falsch positiv | 1 | 6,7 | 11,1 |
| gesamt | 9 | 60 | 100,0 |
| dropout | 6 | 40,0 | |
| gesamt | 15 | 100,0 | |

Tabelle 3-29 – Treffsicherheit - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

Die linke Seite ist mit 5 Patienten (62,5%) häufiger betroffen als die rechte mit 3 (37,5%), dennoch ist diese Verteilung nicht statistisch signifikant ($p=0,727$).

3.5.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 30,5 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 20 bis 25 Jahre | 1 | 12,5 | 12,5 | 12,5 |
| 26-30 Jahre | 3 | 37,5 | 37,5 | 50,0 |
| über 30 Jahre | 4 | 50,0 | 50,0 | 100,0 |
| Gesamt | 8 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-30 - Altersverteilung Mütter - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt zwei invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 1 (12,5%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 1 (12,5%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 2 | 0 |

Tabelle 3-31 - pränatal invasive Diagnostik - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

Pränatale therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt.

Die biometrischen Messungen bei den acht Kindern ergaben mehrere signifikante Veränderungen: Der Abdomenumfang war in zwei Fällen zu hoch, die Femurlänge in jeweils zwei Fällen zu groß bzw. zu klein und der Quotient aus biparietalem Durchmesser und Femurlänge in zwei Fällen zu hoch.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-----|-------|-------|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 8 | 6 | 7 | 5 | 4 | 6 | 5 | 6 |
| zu niedrig | | | | | 2 | | | 1 |
| zu hoch | | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 2 | |
| nicht bestimmt | | 1 | | 1 | | 1 | 1 | 1 |
| Signifikanz p= | - | 0,315 | 0,351 | 0,049 | 0,013 | 0,315 | 0,049 | 0,315 |

Tabelle 3-32 – Biometrie - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

Das Schwangerschaftsalter bei Erstdiagnose lag im Durchschnitt und Median bei 27,5 Schwangerschaftswochen.

3.5.3 Angaben zur Geburt

Kinder mit Nierenagenesie wurden signifikant häufig zu früh geboren. Während nur drei Kinder termingerecht zur Welt kamen, wurden fünf vor der vollendeten 37. SSW geboren ($p=0,001$).

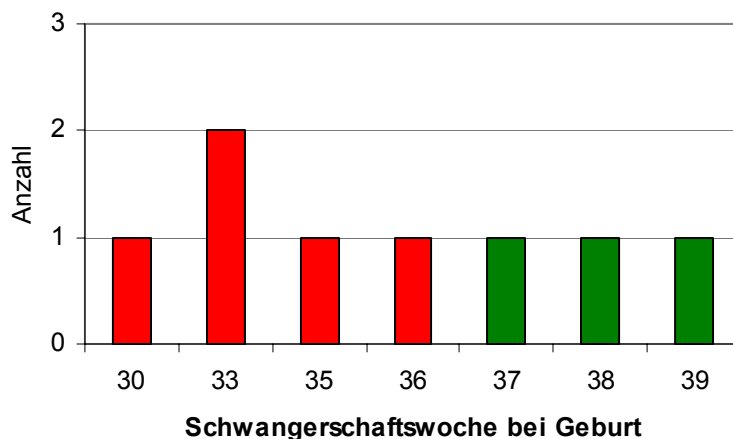


Abbildung 3-13 – Darstellung der Anzahl der Geburten nach vollendeter Schwangerschaftswoche - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0 (rote Balken – frühgeborene Kinder vor der vollendeten 37. SSW, grüne Balken – normaler Geburtstermin)

Dagegen liegt das Geburtsgewicht bei sieben Kindern im Normbereich und nur ein Kind ist zu schwer für sein Gestationsalter ($p=1,000$). Das Patientenkollektiv besteht aus sechs männlichen und zwei weiblichen Patienten ($p=0,289$).

Nicht signifikant ist ebenfalls die Verteilung des Geburtsmodus im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung ($p=0,816$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozenze |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 3 | 37,5 | 60,0 |
| vaginal eingeleitet | 1 | 12,5 | 20,0 |
| Sectio cesara | 1 | 12,5 | 20,0 |
| unbekannt | 3 | 37,5 | |
| Gesamt | 8 | 100 | 100,0 |

Tabelle 3-33 - Entbindungsmodus - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

3.5.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die einzige falsch positive Diagnose war eine Beckenniere, die auf der linken Seite diagnostiziert wurde.

Folgende koinzidente Fehlbildungen wurden diagnostiziert, unter denen von acht Patienten mit postnatal bestätigter unilateraler Nierenagenesie vier von weiteren Fehlbildungen betroffen sind:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|-------------------------------|--------|--|
| Cardiovaskuläres System | 1 | komplexer Herzfehler (HLHS + DORV) |
| | 1 | Komplexer Herzfehler (Dextroposition der großen Arterien, VSD) |
| Muskuloskelettales System | 1 | Camptodaktylie links |
| | 1 | Handdeformität (nicht näher bezeichnet) |
| HNO | 1 | dysmorphe Ohrmuscheln |
| | 1 | V.a. Choanalatresie links |
| Komplexes Fehlbildungssyndrom | 1 | Fehlbildungssyndrom (Larynxatresie, Lungenlappenfehlbildung, Cholezystagenesie) |

Tabelle 3-34 - koinzidenten Fehlbildungen - unilaterale Nierenagenesie Q 60.0

3.6. Beckennieren

3.6.1 Treffsicherheit

Insgesamt wurden pränatal elf Beckennieren erkannt, von denen sieben nachverfolgt werden konnten. Dies entspricht einer Follow-Up-Quote von 63,6%. Von diesen sieben Fällen bestätigten sich sechs Diagnosen postnatal, so dass der positiv prädiktive Wert 85,7% beträgt [0,49; 0,97].

Ferner fanden sich 2 falsch negative Fälle, so dass nachfolgend 8 Patienten betrachtet werden.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|----------------------|------------|---------|------------------|
| voll übereinstimmend | 6 | 46,2 | 85,7 |
| falsch positiv | 1 | 7,7 | 14,3 |
| gesamt | 7 | 53,8 | 100,0 |
| falsch negativ | 2 | 15,4 | |
| dropout | 4 | 30,8 | |
| gesamt | 13 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-35 – Treffsicherheit - Beckennieren Q 63.2

Die linke Seite ist mit sechs Nieren häufiger betroffen als die rechte (n=2), diese Verteilung ist aber statistisch nicht bedeutend (p=0,289). Zusätzlich wurde pränatal eine Hufeisenniere diagnostiziert, die postnatal als beidseitige polyzystische Nierendegeneration eingestuft wurde. Auf diesen Fall wird im Abschnitt der polyzystischen Nierendegeneration 3.10 eingegangen.

3.6.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28,5 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 20 bis 25 Jahre | 2 | 25,0 | 25,0 | 25,0 |
| 26-30 Jahre | 4 | 50,0 | 50,0 | 75,0 |
| über 30 Jahre | 2 | 25,0 | 25,0 | 100,0 |
| Gesamt | 8 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-36 - Altersverteilung Mütter - Beckennieren Q 63.2

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt vier invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 1 (12,5%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 2 (25%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 1 (12,5%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 4 | 0 |

Tabelle 3-37 - pränatal invasive Diagnostik - Beckennieren Q 63.2

Pränatale therapeutische Maßnahmen wurden bei keinem Kind durchgeführt. Die biometrischen Messungen zeigten keine statistisch auffälligen Veränderungen.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-------|-------|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 6 | 5 | 6 | 6 | 6 | 5 | 7 | 7 |
| zu niedrig | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 | | | |
| zu hoch | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 | | 1 |
| nicht bestimmt | | 1 | | | | 2 | 1 | |
| Signifikanz p= | 0,187 | 0,150 | 0,187 | 0,187 | 0,187 | 0,277 | - | 0,351 |

Tabelle 3-38 – Biometrie - Beckennieren Q 63.2

Der Mittelwert bzw. Median der Erstdiagnose lag bei 25,8 respektive 24 Schwangerschaftswochen (Spannweite: 19.-34. SSW). Bei zwei Patienten fand sich pränatal ein Oligohydramnion, wobei in beiden Fällen keine zusätzlichen Anomalien der kontralateralen Niere vorlagen. Ein Polyhydramnion wurde im Zusammenhang mit einer Ösophagusatresie diagnostiziert.

3.6.3 Angaben zur Geburt

Von den acht Kindern kamen drei vor der vollendeten 37. SSW zur Welt, während fünf termingerecht geboren wurden. Somit kamen Kinder mit Beckenniere statistisch signifikant zu früh zur Welt ($p=0,001$). Dagegen fanden sich nur 2 Kinder mit zu geringem Geburtsgewicht, so dass hier ($p=0,221$), ebenso wie bei der Geschlechterverteilung (männlich:weiblich: 5:3; $p=0,727$) und der Auswahl des Geburtsmodus ($p=0,511$), keine statistisch bedeutsame Verteilung besteht.

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozepte |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 4 | 50,0 | 50,0 |
| vaginal eingeleitet | 1 | 12,5 | 12,5 |
| Sectio cesara | 3 | 37,5 | 37,5 |
| unbekannt | 8 | 100 | 100,0 |
| Gesamt | 4 | 50,0 | 50,0 |

Tabelle 3-39 – Entbindungsmodus - Beckennieren Q 63.2

3.6.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|--------------------|----------------------------|----------------------|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 1 | Doppelnieren | 1 | Nierenagenesie |
| | | 1 | Unauffälliger Befund |

Tabelle 3-40 - abweichende Diagnosen - Beckennieren Q 63.2

Folgende koinzidente Fehlbildungen fanden sich:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|-------------------------------|--------|--|
| Urogenitalsystem | 1 | Doppelniere + Ureterduplex kontralateral |
| | 1 | Pyelektasie kontralaterale Niere |
| | 1 | Ureterabgangsstenose auf der betroffenen Seite |
| gastrointestinales System | 1 | Ösophagusatresie IIIb |
| Zentralnervensystem | 1 | Plexuszysten |
| komplexes Fehlbildungssyndrom | 1 | Noonan Syndrom |

Tabelle 3-41 - koinzidenten Fehlbildungen - Beckennieren Q 63.2

Bei einem Patienten wurde postnatal ein Noonan Syndrom diagnostiziert. Pränatal sind ein Nackenödem von 10mm, eine Beckenniere rechts und nicht näher beschriebene Halszysten aufgefallen. Die extern durchgeführte Amniozentese ergab einen unauffälligen Befund. Postnatal bestätigte sich die Beckenniere, zusätzlich fanden sich eine Pulmonalklappenstenose, eine Hypertroph Obstruktive Cardiomyopathie und bei einem Mädchen ein Noonan Syndrom. Weiterhin ist auffällig, dass vier von acht Kindern eine singuläre Nabelschnurarterie aufwiesen.

3.7. Doppelnieren

3.7.1 Treffsicherheit

Pränatal wurden insgesamt 34 Doppelnieren diagnostiziert. Davon konnten 23 nachverfolgt werden, was einer Follow-up-Quote von 67,65 % entspricht. Postnatal bestätigten sich 19 der 23 Diagnosen, was einen positiv prädiktiven Wert von 82,6% [0,63;0,93] ergibt. Insgesamt kamen außerdem sechs falsch negative Diagnosen im Patientenkollektiv vor. Somit sind insgesamt 25 Niereneinheiten im Patientengut tatsächlich von einer Doppelniere betroffen.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|----------------------|------------|---------|------------------|
| voll übereinstimmend | 19 | 47,5 | 82,6 |
| falsch positiv | 4 | 10,0 | 17,4 |
| gesamt | 23 | | 100,0 |
| falsch negativ | 6 | 15,0 | |
| dropout | 11 | 27,5 | |
| gesamt | 40 | 100 | 100,0 |

Tabelle 3-42 – Treffsicherheit - Doppelnierensysteme Q 61.4

Pränatal wurde fünf mal eine beidseitige Doppelniere diagnostiziert, davon bestätigten sich postnatal drei (60%), die anderen beiden Patienten hatten unauffällige Nierensysteme.

Zusätzlich wurden postnatal drei weitere beidseitige Doppelnieren festgestellt, die zuvor pränatal nur unilateral vermutet wurden. Eine beidseitige Doppelniere wiesen also postnatal sechs Kinder (31,7%) auf, während sich bei 13 eine unilaterale Doppelniere fand. Die rechte Seite war dabei häufiger betroffen (n=8) als die linke (n=5) (p=0,581). In einem Fall war die pränatale Seitenangabe nicht korrekt, dies wurde aber nicht als falsch gewertet.

3.7.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 2 | 10,5 | 10,5 | 10,5 |
| 20 bis 25 Jahre | 5 | 26,3 | 26,3 | 36,8 |
| 26-30 Jahre | 6 | 31,6 | 31,6 | 68,4 |
| über 30 Jahre | 6 | 31,6 | 31,6 | 100,0 |
| Gesamt | 19 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-43 - Altersverteilung Mütter - Doppelnierensysteme Q 61.4

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt 4 invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 3 (15,8%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 1 (5,3%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 4 | 0 |

Tabelle 3-44 - pränatal invasive Diagnostik - Doppelnierensysteme Q 61.4

Pränatale therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt. Die biometrischen Messungen ergaben keine wesentlichen Abweichungen von der Norm, lediglich der Quotient aus dem biparietalen und frontookzipitalen Durchmesser war in $\approx 17,6\%$ der Fälle erhöht und der Abdomenumfang in drei Fällen zu niedrig, was aber beides nicht signifikant ist.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-------|-------|-------|----|---------|--------|-------|
| normal | 17 | 17 | 17 | 16 | 19 | 14 | 17 | 16 |
| zu niedrig | 1 | 1 | 1 | 3 | | | 1 | 1 |
| zu hoch | 1 | 1 | 1 | | | 3 | | 2 |
| nicht bestimmt | | | | | | 2 | 1 | |
| Signifikanz p= | 1,000 | 1,000 | 1,000 | 0,075 | - | 0,570 | 1,000 | 0,572 |

Tabelle 3-45 – Biometrie - Doppelnierensysteme Q 61.4

Das durchschnittliche Schwangerschaftsalter bei Diagnosestellung betrug 24 Schwangerschaftswochen (Spanne 19.-32. SSW), wobei der Median in der 22. SSW liegt.

3.7.3 Angaben zur Geburt

Vor der vollendeten 37. SSW wurden zwei Kinder geboren, während 14 termingerecht zur Welt kamen. Eine Übertragung nach der 42. SSW wurde beobachtet. Bei zwei Patienten fanden sich dazu keine Angaben.

Im Patientenkollektiv kamen zwei hypotrophe und drei hypertrophe Kinder vor, während elf Kinder ein normales Geburtsgewicht aufwiesen ($p=0,535$). Bei drei Kindern konnte das Geburtsgewicht nicht nachverfolgt werden. Es fanden sich mehr Mädchen ($n=13$) als Jungen ($n=6$) mit einer Doppelniere. Diese Verteilung ist aber nicht signifikant ($p=0,167$).

Der Geburtsmodus weicht statistisch nicht signifikant von der Normalbevölkerung ab ($p=0,339$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozenze |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 12 | 63,2 | 80,0 |
| vaginal eingeleitet | 0 | 0 | 0 |
| Sectio cesara | 3 | 15,8 | 20,0 |
| unbekannt | 4 | 21,1 | |
| Gesamt | 19 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-46 - Entbindungsmodus - Doppelnierensysteme Q 61.4

3.7.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|--------------------|----------------------------|----------------------|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 4 | unauffällige Niere | 2 | unauffällige Niere |
| | | 2 | Hydronephrose |
| | | 1 | Ureterabgangsstenose |
| | | 1 | Beckenniere |

Tabelle 3-47 - abweichende Diagnosen - Doppelnierensysteme Q 61.4

Folgende Bestandteile eines Doppelnierensystems wurden sonografisch pränatal und postnatal bei allen 19 richtig positiv erkannten Fällen im Befund beschrieben:

| Anzahl | pränatal | Anzahl | postnatal |
|--------|---------------------------------|--------|---------------------------------|
| 15,79% | Ureterdilatation | 10,53% | Ureterdilatation |
| 21,05% | Ureterozele | 21,05% | Ureterozele |
| 21,05% | zu lange Niere | 5,26% | zu lange Niere |
| 26,32% | Hydronephrose oberer Pol | 26,32% | Hydronephrose oberer Pol |
| 0,00% | Hydronephrose unterer Pol | 0,00% | Hydronephrose unterer Pol |
| 5,26% | Hydronephrose unbestimmt | 10,53% | Hydronephrose unbestimmt |
| 5,26% | Ektopie Uretermündung | 10,53% | Ektopie Uretermündung |
| 15,79% | Ureter Duplex | 21,05% | Ureter Duplex |
| 0,00% | Ureter Fissus | 0,00% | Ureter Fissus |
| 0,00% | VUR | 10,53% | VUR |
| 15,79% | zwei eigenständige Nierenbecken | 0,00% | zwei eigenständige Nierenbecken |
| 5,26% | dysplastischer Nierenanteil | 0,00% | dysplastischer Nierenanteil |

Tabelle 3-48 – diagnostisch hinweisgebende Bestandteile Doppelnierensysteme - richtig positiv erkannte Doppelnierensysteme Q 61.4

Folgendes Diagramm zeigt, bei wie vielen Patienten pränatal gleichzeitig mehrere sonografische Zeichen für eine Doppelniere gefunden wurden.

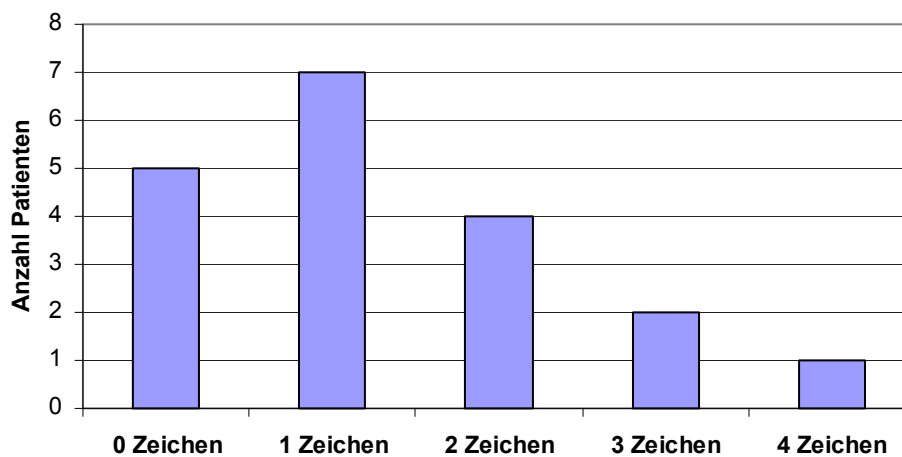


Abbildung 3-14 - Häufigkeitsverteilung - Kombination sonografischer Zeichen

Folgende Bestandteile eines Doppelnierensystems wurden pränatal und postnatal bei allen 6 als falsch negativ erkannten Fällen beschrieben. Dargestellt werden nur postnatal diagnostizierte, pränatal nicht erkannte Doppelnieren:

| Anzahl | pränatal | Anzahl | postnatal |
|--------|---------------------------------|--------|---------------------------------|
| 16,67% | Ureterdilatation | 33,33% | Ureterdilatation |
| 0,00% | Ureterozele | 16,67% | Ureterozele |
| 0,00% | zu lange Niere | 0,00% | zu lange Niere |
| 16,67% | Hydronephrose oberer Pol | 16,67% | Hydronephrose oberer Pol |
| 0,00% | Hydronephrose unterer Pol | 16,67% | Hydronephrose unterer Pol |
| 33,33% | Hydronephrose unbestimmt | 16,67% | Hydronephrose unbestimmt |
| 0,00% | Ektopie Uretermündung | 33,33% | Ektopie Uretermündung |
| 0,00% | Ureter Duplex | 16,67% | Ureter Duplex |
| 0,00% | Ureter Fissus | 0,00% | Ureter Fissus |
| 0,00% | VUR | 33,33% | VUR |
| 0,00% | zwei eigenständige Nierenbecken | 0,00% | zwei eigenständige Nierenbecken |
| 0,00% | dysplastischer Nierenanteil | 0,00% | dysplastischer Nierenanteil |

Tabelle 3-49 - diagnostisch hinweisgebende Bestandteile Doppelnierensysteme - pränatal nicht erkannte Doppelnierensysteme Q 61.4

Folgende assoziierte Fehlbildungen wurden diagnostiziert:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|-------------------------|--------|--------------------------------|
| Urogenitalsystem | 2 | Uretermündungsstenose |
| | 1 | multizystische Nierendysplasie |
| | 1 | Beckenniere |
| Cardiovaskuläres System | 1 | doppelter Aortenbogen |
| | 1 | VSD |
| | 1 | persistierendes Foramen Ovale |
| sonstiges | 1 | komplexes Fehlbildungssyndrom |

Tabelle 3-50 - koinzidenten Fehlbildungen - Doppelnierensysteme Q 61.4

In einem Fall ist die Doppelniere Teil eines komplexen Fehlbildungssyndroms. Schon pränatal wurde der Verdacht auf ein Syndrom geäußert, da außer der Doppelniere mit Ureterozele Befunde wie eine Holoprosenzephalie, Mikrozephalus, Spaltfüße und Hexadaktylie vorlagen.

Postnatal bestätigte sich der Verdacht auf ein komplexes Fehlbildungssyndrom, da bei dem Mädchen folgende Auffälligkeiten vorhanden waren: fehlender Anus, Mikrozephalus,

Gesichtsdysmorphien, Mikrophthalmus, tiefe Ohren, Choanalatresie, fehlendes Philtrum, Hexadaktylie rechts, Spaltfüße, Kardiomegalie, Holoprosenzephalie, Ventrikelseptumdefekt und die Doppelniere. Das Syndrom konnte aber nicht benannt werden.

3.8. Urethralklappen

3.8.1 Treffsicherheit

Pränatal wurden sieben Urethralklappen diagnostiziert, von denen fünf nachverfolgt werden konnten. Dies entspricht einer Follow-up-Quote von 71,4%. Postnatal bestätigten sich drei von fünf Fällen, was mit einem positiv prädiktiven Wert von 60 % korreliert [0,23; 0,88]. Außerdem sind noch drei falsch negative Fälle im Patientenkollektiv vorhanden, so dass insgesamt sechs Kinder mit Urethralklappen im folgenden Teil betrachtet werden.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|----------------------|------------|---------|------------------|
| voll übereinstimmend | 3 | 30,0 | 60,0 |
| falsch positiv | 2 | 20,0 | 40,0 |
| gesamt | 5 | | 100,0 |
| falsch negativ | 3 | 30,0 | |
| dropout | 2 | 20,0 | |
| gesamt | 10 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-51 – Treffsicherheit - Urethralklappen Q 63.1

3.8.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 31 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 20 bis 25 Jahre | 1 | 16,7 | 16,7 | 16,7 |
| 26-30 Jahre | 2 | 33,3 | 33,3 | 50,0 |
| über 30 Jahre | 3 | 50,0 | 50,0 | 100,0 |
| Gesamt | 6 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-52 - Altersverteilung Mütter - Urethralklappen Q 63.1

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt zwei invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|-----------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 2 (33,3%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 2 | 0 |

Tabelle 3-53 - pränatal invasive Diagnostik - Urethralklappen Q 63.1

Pränatale therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt. Die biometrischen Messungen ergaben eine signifikante Erhöhung des Quotienten aus Kopf- und Abdomenumfang bei zwei Patienten.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|-----|----|-------|-------|---------|--------|-------|
| normal | 5 | 6 | 6 | 5 | 5 | 5 | 5 | 4 |
| zu niedrig | | | | 1 | | | | |
| zu hoch | 1 | | | | 1 | | | 2 |
| nicht bestimmt | | | | | | 1 | 1 | |
| Signifikanz p= | 0,277 | - | - | 0,277 | 0,277 | - | - | 0,036 |

Tabelle 3-54 – Biometrie - Urethralklappen Q 63.1

3.8.3 Angaben zur Geburt

Vor der vollendeten 37. SSW wurden drei Kinder geboren, während bei der selben Anzahl das Gestationsalter termingerecht war. Kinder mit Urethralklappen kamen also signifikant zu früh zur Welt ($p=0,001$).

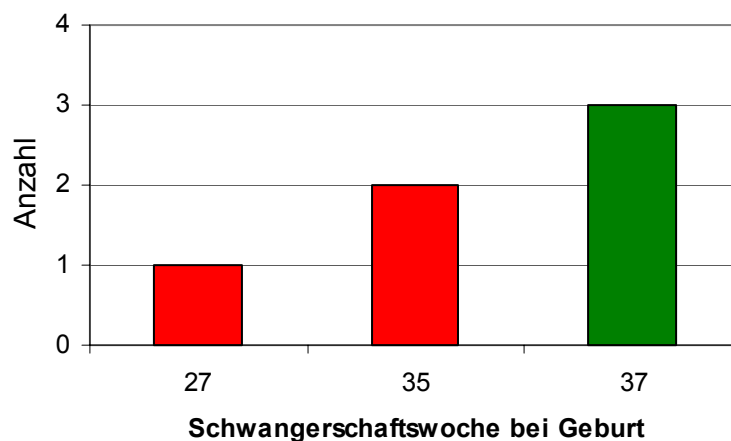


Abbildung 3-15 – Anzahl Geburten nach vollendeter Schwangerschaftswoche - Urethralklappen Q 63.1 (rote Balken – frühgeborene Kinder vor der vollendeten 37. SSW, grüne Balken – normaler Geburtstermin)

Ein Kind wurde in der 27. SSW geboren. Bei diesem Frühgeborenen wurde postnatal im Rahmen der Urethralklappen eine VACTER-Assoziation diagnostiziert. Im nächsten Abschnitt wird darauf genauer eingegangen.

Das Geburtsgewicht lag bei zwei Kindern über der 90. Perzentile und bei vier im Normbereich. Diese Verteilung ist nicht signifikant ($p=0,137$). Da Urethralklappen nur bei Jungen auftreten, fanden sich entsprechend auch nur männliche Patienten.

Die Art des Geburtsmodus ist statistisch nicht signifikant abweichend im Vergleich zur Normalbevölkerung ($p=0,816$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozenze |
|---------------------|------------|---------|------------------|
| vaginal spontan | 3 | 50,0 | 60,0 |
| vaginal eingeleitet | 1 | 16,7 | 20,0 |
| Sectio cesara | 1 | 16,7 | 20,0 |
| unbekannt | 1 | 16,7 | |
| Gesamt | 6 | 100 | 100,0 |

Tabelle 3-55 – Entbindungsmodus - Urethralklappen Q 63.1

3.8.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|---|----------------------------|--|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 1 | Vesikoureterorenenaler Reflux 3° | 1 | Primär obstruktiver Megaureter beidseits |
| 1 | Ureterabgangsstenose links + Vesikoureterorenenaler Reflux 1° rechts | 1 | Ureterabgangsstenose beidseits |
| | | 1 | Niere ohne Befund im Rahmen einer VACTER Assoziation |

Tabelle 3-56 - abweichende Diagnosen - Urethralklappen Q 63.1

Die drei richtig positiv erkannten Fälle wiesen pränatal eine Harnblasenwandhypertrophie auf, bei einem Patienten wurde das Schlüssellochphänomen erkannt. Die Nierenbecken waren bei allen drei Fällen beidseitig schwer gestaut, während die Ureteren nur in einem Fall beidseitig massiv (links 17mm/rechts 18mm) dilatiert waren. Dieser Fall wies auch als einziger ein Oligohydramnion auf, das bei der ersten Untersuchung in der 31. SSW gesehen wurde, aber in der 36. SSW nicht mehr nachweisbar war. Im zweiten Fall waren die Ureteren beidseits mäßig (6-7mm) dilatiert, der dritte Patient wies nur auf der rechten Seite eine Uretererweiterung auf, allerdings ohne Größenangabe.

Die beiden falsch positiven Fälle zeichneten sich durch eine Hydronephrose und in einem Fall, der postnatal als Vesikoureterorenenaler Reflux 3° diagnostiziert wurde, zusätzlich durch eine Megazystis und Ureterdilatation links aus.

Die drei falsch negativen Fälle wiesen in einem Fall sowohl eine schwere beidseitige Hydronephrose als auch stark erweiterte Ureteren (15mm beidseits) auf (Diagnose: primär obstruktiver Megaureter beidseits), im zweiten Fall wurde im Nierenbereich nur eine schwere beidseitige Hydronephrose ohne Ureterbeteiligung gesehen (Diagnose: Ureterabgangsstenose beidseits). Die Niereneinheiten des dritten Patienten wurden pränatal als unauffällig befundet. Eine Harnblasenwandverdickung fand sich bei den drei negativen Fällen nicht.

Folgende koinzidente Fehlbildungen fanden sich:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|-------------------------------|--------|--|
| Urogenitalsystem | 1 | Primär obstruktiver Megaureter rechts |
| | 1 | Primär obstruktiver Megaureter beidseits |
| Komplexes Fehlbildungssyndrom | 1 | VACTER – Assoziation |

Tabelle 3-57 - koinzidente Fehlbildungen - Urethralclappen Q 63.1

Bei einem Patienten wurde postnatal eine VACTER – Assoziation diagnostiziert. Pränatal war das Kind durch eine Ösophagusatresie und den klinischen Verdacht auf zystische Fibrose aufgefallen, postnatal ergaben sich dann folgende Befunde: Ösophagusatresie III B, Recto-Urethrale Fistel, Analatresie, Urethralclappen, Vorhofseptumdefekt Typ II und ein persistierender Ductus Arteriosus.

3.9. Multizystische Nierendysplasie Potter Typ II

3.9.1 Treffsicherheit

Bei 25 Kindern wurde pränatal die Diagnose einer multizystischen Nierendysplasie Potter Typ II gestellt. Davon konnten 19 nachverfolgt werden, was einer Follow-up-Quote von 76% entspricht. Insgesamt 18 dieser 19 Diagnosen konnten postnatal bestätigt werden, so dass sich ein positiv prädiktiver Wert von 94,7% ergibt [0,75; 0,99].

In sechs Fällen wurde eine polyzystische Nierendegeneration pränatal erkannt. Eine pränatale Hydronephrose wurde postnatal auch als multizystische Nierendysplasie diagnostiziert, so dass insgesamt 25 URE von einer multizystischen Nierendysplasie betroffen sind.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Procente |
|----------------------|------------|---------|------------------|
| voll übereinstimmend | 18 | 56,3 | 94,7 |
| falsch positiv | 1 | 3,1 | 5,3 |
| Gesamt | 19 | 59,4 | 100,0 |
| PCKD erkannt | 6 | 18,8 | |
| falsch negativ | 1 | 3,1 | |
| dropout | 6 | 18,8 | |
| Gesamt | 32 | 100,0 | |

Tabelle 3-58 – Treffsicherheit - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

Eine beidseitige multizystische Nierendysplasie wies ein Kind auf, während elf eine unilateral linke und weitere zwölf eine unilateral rechte Fehlbildung zeigten, so dass insgesamt 24 Patienten betrachtet werden.

3.9.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 28,5 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente | Kumulierte Prozente |
|-----------------|------------|---------|------------------|---------------------|
| unter 20 | 2 | 8,3 | 8,3 | 8,3 |
| 20 bis 25 Jahre | 6 | 25,0 | 25,0 | 33,3 |
| 26-30 Jahre | 8 | 33,3 | 33,3 | 66,7 |
| über 30 Jahre | 8 | 33,3 | 33,3 | 100,0 |
| Gesamt | 24 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-59 - Altersverteilung Mütter - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

Die Anzahl der Ultraschalluntersuchungen in der Feindiagnostik lag im Median bei drei Untersuchungen. Das durchschnittliche Schwangerschaftsalter bei Diagnose der multizystischen Nierendysplasie⁶ in der Feindiagnostik lag ca. bei der 23,7. SSW (Spannweite:20-35 SSW), wobei der Großteil vor der 25. SSW diagnostiziert wurde (Median 22. SSW).

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt zehn invasive diagnostische Maßnahmen angewendet, wobei keine Auffälligkeiten fanden.

⁶ nur Fälle betrachtet, bei denen bereits pränatal eine multizystische Nierendysplasie diagnostiziert wurde, pränatal diagnostizierte polyzystische Nierendegenerationen werden hier nicht betrachtet

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|---------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 5 (20%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 5 (20%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 10 | 0 |

Tabelle 3-60 - pränatal invasive Diagnostik - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

Pränatale therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt. Abweichungen der Fruchtwassermenge im Sinne eines Anhydramnions fanden sich im Fall der beidseitigen multizystischen Nierendysplasie, während sonst ein Polyhydramnion die einzige Besonderheit darstellte.

Die biometrischen Messungen ergaben keine wesentlichen Abweichungen von der Norm.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-------|------|-------|------|------|---------|--------|-------|
| normal | 22 | 19 | 22 | 23 | 23 | 17 | 20 | 23 |
| zu niedrig | | 1 | | | | 1 | 1 | 1 |
| zu hoch | 2 | 1 | 2 | 1 | 1 | 1 | 1 | |
| nicht bestimmt | | 3 | | | | 5 | 2 | |
| Signifikanz p= | 0,636 | 1,00 | 0,636 | 1,00 | 1,00 | 1,00 | 1,00 | 1,00 |

Tabelle 3-61 – Biometrie - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

3.9.3 Angaben zur Geburt

Vor der vollendeten 37. Schwangerschaftswoche wurden drei Kinder geboren (13%), während 20 termingerecht zur Welt kamen. Somit kamen Kinder mit multizystischer Nierendysplasie signifikant zu früh zur Welt ($p=0,02$). Bei einem Patienten fanden sich keine Angaben zum Gestationsalter.

Vier Kinder sind mit einem zu geringen Geburtsgewicht geboren worden, während 18 normalgewichtig waren ($p=0,298$). Der Mittelwert lag bei 3198 g mit einer Spanne von 2350g bis 4020g. In zwei Fällen ließ sich das Geburtsgewicht nicht nachverfolgen. Es fanden sich mehr Jungen ($n=13$) als Mädchen ($n=11$) mit einer multizystischen Nierendysplasie (Ratio 1,18:1), diese Verteilung ist aber nicht signifikant ($p=0,839$). Bei keinem Kind wurde ein auffälliger Chromosomensatz festgestellt.

Die Wahl des Entbindungsmodus ist ebenfalls statistisch nicht auffällig im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung ($p=0,078$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|---------------------|------------|---------|---------------------|
| vaginal spontan | 18 | 75,0 | 85,7 |
| vaginal eingeleitet | 0 | 0 | 0 |
| Sectio cesara | 3 | 12,5 | 14,3 |
| unbekannt | 3 | 12,5 | |
| Gesamt | 24 | 100,0 | 100,0 |

Tabelle 3-62 – Entbindungsmodus - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

3.9.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Folgende abweichende Diagnosen wurden gestellt:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|----------------------|----------------------------|----------------------------------|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 1 | Ureterabgangsstenose | 6 | polyzystische Nierendegeneration |
| | | 1 | Hydronephrose |

Tabelle 3-63 - abweichende Diagnosen - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

Folgende koinzidente Fehlbildungen wurden gefunden:

| Organsystem | Anzahl | Fehlbildung postnatal |
|------------------|--------|---|
| Urogenitalsystem | 1 | Potter Sequenz |
| | 1 | Doppelniere kontralateral |
| | 1 | Ureterozele ipsilateral |
| | 1 | Blasendivertikel |
| | 1 | Vesikoureterorenanaler Reflux kontralateral |
| | 1 | Vesikoureterorenanaler Reflux ipsilateral |
| | 1 | Isolierte Hydronephrose kontralateral |
| | 1 | Labiensynechie |
| | 1 | Ovarialzyste |
| HNO | 1 | Ohrmuscheldeformität beidseits |
| | 1 | Mikrognathie |

Tabelle 3-64 - koinzidenten Fehlbildungen - multizystische Nierendysplasie Q 64.2

Der Patient mit der beidseitigen multizystischen Nierendysplasie zeigte schon pränatal Auffälligkeiten im Sinne einer Potter Sequenz wie Lungenhypoplasie und einer „unscharfen Struktur“ im unteren Brust- und oberen Lendenwirbelbereich. Postnatal verstarb das Kind in

der 75. Minute und wies die typischen Zeichen einer Potter Sequenz auf: Lungenhypoplasie, Klumpfußhaltung, tiefsitzende Ohren, Analatresie, Rippendefekte und versteifte Gelenke.

Betrachtet man nur die 23 Patienten mit unilateraler multizystischer Nierendysplasie, wiesen insgesamt sechs zusätzliche Fehlbildungen auf (26,1%). Davon hatten alle sechs mindestens eine zusätzliche Fehlbildung des Urogenitalsystems. Dazu zeigte ein Patient (4,3%) gleichzeitige faciale Fehlbildungen (Ohrmuscheldeformität und Mikrognathie).

Informationen über Miktionszysturothrogramme fanden sich postnatal bei sieben Kindern, davon waren fünf unauffällig (71,4%). Einmal wurde ein vesikoureterorenenaler Reflux kontralateral und einmal ipsilateral in den atretischen Ureter (VUR insgesamt bei 28,6% der nachkontrollierten Kinder) nachgewiesen.

3.10. Polyzystische Nierendegeneration

3.10.1 Treffsicherheit

Pränatal wurde bei 12 Patienten die Diagnose einer polyzystischen Nierendegeneration Potter Typ I oder III gestellt. Da sich die Untersucher bei der Mehrzahl der Fälle pränatal nicht auf einen Typ festgelegt haben, sollen hier beide Varianten zusammen betrachtet werden. 9 von diesen 12 Patienten konnten nachverfolgt werden, was einer Follow-up-Quote von 75 % entspricht. Keine der pränatal diagnostizierten polyzystischen Nierendegenerationen bestätigte sich postnatal. Somit beträgt der positiv prädiktive Wert 0 % [0,00; 0,56].

In 6 Fällen wiesen die Nieren eine multizystische Nierendysplasie Potter Typ II auf, was als falsch zu werten ist. Dennoch beträgt der positiv prädiktive Wert, wenn man nur die allgemeine Erkennung zystischer Nierenfehlbildungen betrachtet, 66,67 % [0,35;0,88].

Zusätzlich fanden sich im Patientenkollektiv noch ein falsch negativer Fall, der als Typ III, also als die dominant vererbte Form, diagnostiziert wurde.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Procente |
|-------------------------------|------------|---------|------------------|
| richtig positiv | 0 | 0,0 | 0,0 |
| falsch positiv | 3 | 23,1 | 100,0 |
| Zystische Fehlbildung erkannt | 6 | 46,2 | |
| falsch negativ | 1 | 7,7 | |
| dropout | 3 | 23,1 | |
| Gesamt | 13 | 100,0 | |

Tabelle 3-65 – Treffsicherheit - polyzystische Nierendegeneration Q 61.3

Da auf die multizystische Nierendysplasie Potter Typ II im Abschnitt 3.9 eingegangen wird, soll im Folgenden die einzige autosomal dominante polyzystische Nierendegeneration im Patientengut, der falsch negativen Fall, besprochen werden.

3.10.2 Schwangerschaftsverlauf

Pränatale invasive Diagnostik oder therapeutische Maßnahmen wurden nicht durchgeführt. Die biometrischen Messungen lagen alle im Normbereich. Das Alter der Mutter während der Schwangerschaft betrug 37 Jahre. In der 36. SSW wurden neben Hufeisennieren in der rechten Niere kleine Zysten diagnostiziert, die linke Niere wurde als unauffällig eingestuft.

3.10.3 Angaben zur Geburt

Der Junge wurde termingerecht per Sectio in der 39. SSW geboren, lag aber mit seinem Geburtsgewicht von 4250g über der 90. Perzentile und ist somit als hypertroph einzustufen.

3.10.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|---|----------------------------|---|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 6 | multizystische Nierendysplasie | 1 | Hufeisenniere mit Nierenzysten rechts und unauffälliger Niere links |
| 2 | unauffällige Entwicklung | | |
| 1 | Nierendysplasie im Rahmen eines Catch 22 Syndroms | | |

Tabelle 3-66 - abweichende Diagnosen - polyzystische Nierendegeneration Q 61.3

Bei dem einzigen Patienten mit einer polyzystischen Nierendegeneration traten keine koinzidenten Fehlbildungen auf.

3.11. Ovarialzysten

3.11.1 Treffsicherheit

Pränatal wurden insgesamt 19 Ovarialzysten diagnostiziert, von denen zwölf nachverfolgt werden konnten. Dies entspricht einer Follow-up-Quote von 63,2%. Von diesen zwölf Fällen bestätigten sich postnatal zehn Ovarialzysten. Bei einem Fall zeigte sich postnatal eine spontane Rückbildung und die Zyste war nicht mehr nachweisbar. Betrachtet man diesen Fall trotzdem als richtig positiv erkannt, da eine Regression anzunehmen ist, beträgt der positiv

prädiktive Wert 91,7% [0,65;0,99]. Im Patientenkollektiv fand sich außerdem ein falsch negativer Fall, so dass in den folgenden Abschnitten elf Ovarialzysten⁷ betrachtet werden, die postnatal nachweisbar waren.

| Treffsicherheit | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozen-te |
|-------------------------|------------|---------|-------------------|
| richtig positiv erkannt | 10 | 50,0 | 83,3 |
| Regression der Zyste | 1 | 5,0 | 8,3 |
| falsch positiv erkannt | 1 | 5,0 | 8,3 |
| gesamt pränatal erkannt | 12 | 60,0 | 100,0 |
| falsch negativ | 1 | 5,0 | |
| dropout | 7 | 35,0 | |
| gesamt | 20 | 100 | 100,0 |

Tabelle 3-67 – Treffsicherheit – Ovarialzysten Q 50.1

Bei einem Kind lag eine beidseitige Ovarialzyste vor, während bei den anderen Mädchen sich die Aufteilung annähernd gleich auf beide Seiten verteilt (recht = 5 und links = 4 Fälle). Somit sind zehn Kinder betroffen.

3.11.2 Schwangerschaftsverlauf

Das Alter der Mütter während der Schwangerschaft lag im Median bei 26 Jahren.

| | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozen-te | Kumulierte Prozen-te |
|-----------------|------------|---------|-------------------|----------------------|
| unter 20 | 1 | 10,0 | 10,0 | 10,0 |
| 20 bis 25 Jahre | 4 | 40,0 | 40,0 | 50,0 |
| 26-30 Jahre | 3 | 30,0 | 30,0 | 80,0 |
| über 30 Jahre | 2 | 20,0 | 20,0 | 100,0 |
| Gesamt | 10 | 100,0 | 100,0 | |

Tabelle 3-68 - Altersverteilung Mütter – Ovarialzysten Q 50.1

Im Patientenkollektiv wurden insgesamt vier invasive diagnostische Maßnahmen durchgeführt, wobei sich keine Auffälligkeiten fanden.

⁷ die postnatal rückgebildete Zyste wird in der statistischen Auswertung nicht mit eingeschlossen

| Pränatal invasive Diagnostik | Anzahl | Auffällig |
|------------------------------|---------|-----------|
| Chorionzottenbiopsie | 0 (0%) | 0 (0%) |
| Amniozentese | 3 (30%) | 0 (0%) |
| Fetalblutentnahme | 1 (10%) | 0 (0%) |
| Gesamt | 4 | 0 |

Tabelle 3-69 - pränatal invasive Diagnostik – Ovarialzysten Q 50.1

Folgendes Diagramm stellt die Größe der Ovarialzyste bei Erstdiagnose in Abhängigkeit vom Schwangerschaftsalter dar.

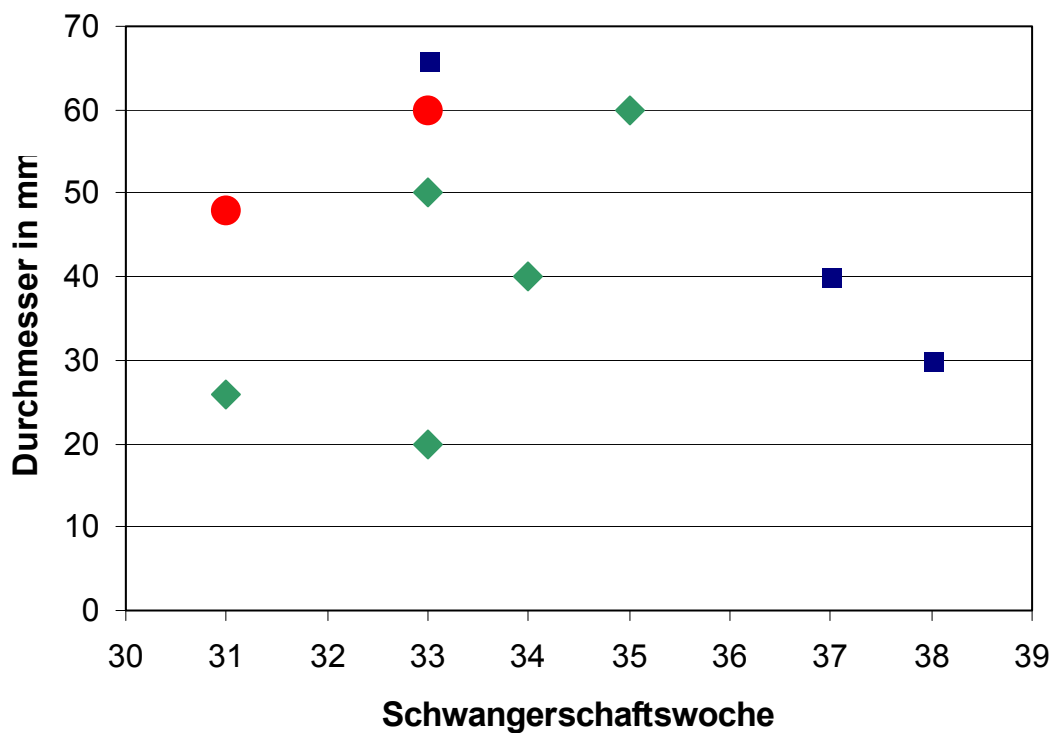


Abbildung 3-16 – Größenverhältnisse - Ovarialzysten bei erster pränataler Diagnose

● -einfache Zyste ◆ - komplizierte Zyste ■ - keine Angabe zur Einteilung

| Art der Zyste | Mittelwert des Durchmessers und Standardabweichung | Spannweite |
|---------------|--|----------------|
| einfach | 49,3 mm (SD 10,07 mm) | 40-60 mm (n=3) |
| kompliziert | 39,2 mm (SD 16,53 mm) | 20-60 mm (n=5) |
| keine Angabe | 45,3 mm (SD 18,58 mm) | 30-66 mm (n=3) |

Tabelle 3-70 – Größenverhältnisse Ovarialzysten - eingeteilt nach Art der Zyste

Ein signifikanter Größenunterschied zwischen einfachen und komplizierten Zysten besteht nicht ($p=0,536$) (Definition einfach – komplizierte Zyste siehe Abschnitt 1.9). Die Ovarialzyste, die sich aufgrund einer spontanen Rückbildung postnatal nicht mehr nachweisen ließ, hatte in der 38. SSW noch einen Durchmesser von 30mm.

Als pränatale therapeutische Maßnahmen wurde bei einem Kind intrauterin aus der Ovarialzyste in der 33. Schwangerschaftswoche 110 ml Flüssigkeit komplikationslos abpunktiert. Die Zyste war zu diesem Zeitpunkt vor der Punktion 66 mm groß. Postnatal wurde die Zyste sonografisch kontrolliert und von der Größe im Vergleich zum Zeitpunkt vor der Punktion kleiner. Komplikationen traten nicht auf. Bei den anderen Patienten wurden keine Punktionen durchgeführt.

Die biometrischen Messungen ergaben keine auffälligen Veränderungen.

| | BPD | FOD | KU | AU | FL | BPD/FOD | BPD/FL | KU/AU |
|----------------|-----|-------|----|----|----|---------|--------|-------|
| normal | 10 | 8 | 10 | 10 | 10 | 4 | 5 | 10 |
| zu niedrig | | | | | | | | |
| zu hoch | | 1 | | | | | | |
| nicht bestimmt | | 1 | | | | 6 | 5 | |
| Signifikanz p= | - | 0,385 | - | - | - | - | - | - |

Tabelle 3-71 –Biometrie – Ovarialzysten Q 50.1

Der Zeitpunkt der Erstdiagnose lag bei den elf betrachteten Ovarialzysten im Median bei 33 SSW und im Durchschnitt bei 34 SSW (Spannweite 31-38 SSW).

3.11.3 Angaben zur Geburt

Termingerecht wurden acht Kinder geboren, während zwei vor der vollendeten 37. SSW zur Welt kamen. Diese Verteilung ist statistisch relevant ($p=0,026$), es wurden signifikant zu viele Kinder mit Ovarialzysten zu früh geboren. Eine statistisch relevante Verteilung des Geburtsgewichts findet sich dagegen nicht. Jeweils ein Kind war hypo- und hypertroph und acht fanden sich im Normbereich. Da von Ovarialzysten nur Mädchen betroffen werden können, finden sich nur weibliche Patienten im Kollektiv.

Die Verteilung des Geburtsmodus ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung statistisch nicht auffällig ($p=0,511$).

| Entbindungsart | Häufigkeit | Prozent | Gültige Prozente |
|---------------------|------------|---------|---------------------|
| vaginal spontan | 7 | 70,0 | 70,0 |
| vaginal eingeleitet | 0 | 0 | 0 |
| Sectio cesara | 3 | 30,0 | 30,0 |
| unbekannt | 10 | 100 | 100,0 |
| Gesamt | 7 | 70,0 | 70,0 |

Tabelle 3-72 – Entbindungsmodus – Ovarialzysten Q 50.1

3.11.4 Koinzidente Fehlbildungen und abweichende Diagnosen

Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse schlüsseln sich wie folgt auf:

| Falsch positive Ergebnisse | | Falsch negative Ergebnisse | |
|----------------------------|----------------------------|----------------------------|-------------------|
| Anzahl | Diagnose postnatal | Anzahl | Diagnose pränatal |
| 1 | Dünndarmduplikatur (Ileum) | 1 | Ovar ohne Befund |

Tabelle 3-73 - abweichende Diagnosen – Ovarialzysten Q 50.1

Wie bereits unter 3.11.1 beschrieben, ließ sich zusätzlich bei einem Patienten postnatal keine Ovarialzyste mehr nachweisen, hier ist also eine spontane Regression anzunehmen.

An koinzidenten Fehlbildungen fand sich in einem Fall eine multizystische Nierendysplasie.