

2 Fragestellung der vorliegenden Arbeit

Im Rahmen der vorliegenden Arbeit sollen im Zeitraum von 1990 bis 1997 die Indikationen zur Chorionzotendiagnostik in Beziehung zum Ergebnis der Karyotypisierung betrachtet werden. Aufgrund verbesserter Ultraschallbedingungen und der intensiven Erforschung von Zusammenhängen zwischen sonographischen Veränderungen und chromosomalen Aberrationen ist ein Anstieg der Ultraschallindikationen zu erwarten. Wie ändern sich die Ultraschallauffälligkeiten, die die Indikationen für die invasive CVS darstellen, über die Jahre? Bestehen Zusammenhänge zwischen Veröffentlichungen in der Literatur und der Anzahl von Überweisungen zur zytogenetischen Diagnostik?

Sieben sonographische Auffälligkeiten, deren Auswahl unter Berücksichtigung der Fallzahlen bzw. der Aussagekraft der Befunde erfolgte, sollen dabei näher betrachtet werden: Nackenödem und Wachstumsretardierung, die häufig als unspezifische Veränderungen Hinweise auf chromosomale Aberrationen liefern können, das Hygroma colli, welches mit dem Turner-Syndrom assoziiert wird und die sogenannten Softmarker: Plexus-choroideus-Zyste, white spot, singuläre Umbilikalarterie und Sandalenlücke, die durch ihr alleiniges Auftreten zu keiner Funktionsbeeinträchtigung führen müssen, jedoch oft zur gezielten Feindiagnostik bzw. zum eingehenden Ultraschall nach zusätzlichen Fehlbildungen und Chromosomenaberrationen veranlassen. Können im betrachteten Patientenkollektiv Zusammenhänge zwischen den ausgewählten Ultraschallbefunden und Chromosomenaberrationen hergestellt werden?

Welche Rolle spielen zusätzlich vorliegende sonographisch diagnostizierte Fehlbildungen (Mehrfachfehlbildungen)?