

6 Zusammenfassung

Die moderne Pränataldiagnostik ermöglicht bereits frühzeitig in der Schwangerschaft die Detektion fetaler Fehlbildungen und Chromosomenaberrationen. Die wichtigste Rolle spielt hierbei die Ultraschalldiagnostik, deren Qualität in den 90-er Jahren zunehmend verbessert wurde. Dadurch wurde es möglich, nicht nur gravierende Fehlbildungen und Fehlentwicklungen des Feten zu erkennen, sondern auch zahlreiche kleinere Auffälligkeiten, sogenannte Softmarker, sonographisch darzustellen. Eine Reihe dieser sonographischen Marker ist mit einem erhöhten Risiko für das Vorliegen von unbalanzierten Chromosomenveränderungen der betroffenen Feten assoziiert, sodass die verbesserte Ultraschalldiagnostik dazu führte, dass sich die Zahl der invasiven pränatalen Eingriffe zur weiteren Abklärung erhöhte.

Im Rahmen der vorliegenden Arbeit wurden 3065 pränatale Untersuchungen nach Chorionzottenbiopsie im Studienzeitraum von Januar 1990 bis Juni 1997 ausgewertet. Die Untersuchungen wurden unter der Fragestellung nach Indikationen und Karyotypisierungsergebnissen betrachtet. Es zeigte sich ein deutlicher Anstieg der Gesamtfallzahlen im Verlauf des betrachteten Zeitintervalls, wobei den Ultraschallindikationen wachsende Bedeutung zukam. Diese Tendenz kann neben der Verbesserung der Qualität der Ultraschalldarstellungen auch mit der Sicherheit der invasiven Techniken der Pränataldiagnostik erklärt werden.

Mit einer Aneuploidierate von 27% zeigte sich die erhöhte Nackentransparenz als wichtiger unspezifischer Marker für Chromosomenaberrationen. Vor allem die Trisomie 21 hatte einen großen Anteil an den pathologischen Befunden. Auch das isolierte Auftreten lieferte einen wichtigen Hinweis auf Aneuploidien.

Ebenso häufig fanden sich pathologische Karyogramme bei der intrauterinen Wachstumsretardierung. Der Anteil von Aneuploidien lag bei den 48 karyotypisierten wachstumsretardierten Feten unserer Studie bei 27%. Trotz deutlichem Überwiegen der Fälle mit zusätzlichen sonographischen Auffälligkeiten konnte auch ein isolierter Befund mit pathologischem Karyogramm verzeichnet werden. Es waren sehr unterschiedliche Chromosomenaberrationen assoziiert, sodass die Bedeutung der Wachstumsretardierung als unspezifischer Marker unterstrichen werden konnte.

Die in der Literatur beschriebene Assoziation zwischen dem zystischen Hygroma colli und dem Turner-Syndrom konnte durch unsere Ergebnisse nicht uneingeschränkt bestätigt werden. Eine Erklärung kann die Begriffsvermischung der Ultraschallindikationen Nackenödem/ Nackenfalte/ Nackentransparenz und Hygroma colli sein, die während des Untersuchungszeitraumes noch vorlag. In einem Gesamtkollektiv von 98 Feten mit Hy-

groma colli wurden zwar 5 Fälle mit 45, X0-Konstellation diagnostiziert, jedoch lag die Zahl der Trisomie 21-Fälle deutlich darüber. Auch die Trisomie 18 war mit einer Anzahl von 6 häufiger als das Turner-Syndrom. Wie auch beim Nackenödem spielte bereits ein isoliertes Auftreten eine wichtige Rolle in der Detektion von pathologischen Chromosomenbefunden.

Von den Markern, die als Softmarker zu klassifizieren sind, lieferte die singuläre Umbilikalarterie als sonographischer Marker in Kombination mit weiteren Veränderungen einen wichtigen Hinweis auf Aneuploidien. So konnten auch in unserem Kollektiv von 34 Fällen 3 pathologische Befunde, jeweils in Verbindung mit weiteren Ultraschallauffälligkeiten, diagnostiziert werden.

Die Bedeutung der Plexus-choroideus-Zyste als Marker für Trisomie 18 konnte hervorgehoben werden. Unter 22 Fällen mit dieser Veränderung fanden sich 3 pathologische Karyogramme, von denen 2 eine Trisomie 18 waren. Alle pathologischen Befunde lagen jedoch bei kombinierten Fehlbildungen vor. Eine isolierte Plexuszyste ohne Assoziation weiterer Auffälligkeiten spielt eine untergeordnete Rolle als Hinweis für eine Chromosomopathie.

Der Befund Sandalenlücke wird eng mit dem Downsyndrom verbunden. Unter 9 Fällen mit dieser Ultraschallauffälligkeit fanden wir eine Chromosomenanomalie, bei der es sich um eine Trisomie 21 handelte. Weitere sonographische Veränderungen wurden beschrieben. Trotz der geringen Fallzahl verwundert es nicht, dass der einzige pathologische Befund eine Assoziation zwischen Sandalenlücke und Trisomie 21 stützt.

Einen regelrechten „boom“ erlebte die Ultraschallindikation „white spot“ seit der Beschreibung eines Zusammenhanges zur Trisomie 21 im Jahr 1995. 29 Fälle mit dieser Indikation fanden sich in unserem Kollektiv. Es ergaben sich 2 pathologische Befunde, von denen einer eine Trisomie 21 war.

Anhand der erzielten Ergebnisse der vorliegenden Arbeit konnte die Bedeutung der ausgewählten Ultraschallindikationen für die Detektion von Aneuploidien gezeigt werden. So bestätigen sich insbesondere das Nackenödem und die Wachstumsretardierung als wichtigste unspezifische Marker.

Die sogenannten Softmarker Plexuszyste, white spot, singuläre Umbilikalarterie und Sandalenlücke müssen den Untersucher dazu veranlassen, einen detaillierten Fehlbildungsausschluss anderer Körperregionen oder Organe in einem DEGUM Stufe II- oder III-Zentrum bzw. einer Institution gleichen Qualitätsstandards vorzunehmen oder hierzu zu überweisen.