

## 5. Zusammenfassung

Fehlbildungen des urogenitalen Systems gehören mit zu den häufigsten angeborenen Anomalien. Die pränatale Diagnostik dieser Fehlbildungen hat in den letzten Jahren zunehmend an Bedeutung gewonnen. Die Ultraschalluntersuchung des harnableitenden Systems gehört zum Standard der Schwangerenvorsorgeuntersuchung. Da diese Vorsorgeuntersuchungen und somit auch das Erkennen von Fehlbildungen einen immer größeren Einfluss auf Beratung, Prognoseabschätzung, weitergehende Diagnostik und Therapie haben, ist es wichtig, die Treffsicherheit dieser Untersuchungen zu bestimmen. Diese Arbeit beschäftigt sich mit den Anomalien des urogenitalen Systems bei Lebendgeborenen und betrachtet die wichtigsten zehn Diagnosegruppen hinsichtlich der Treffsicherheit, epidemiologischer Merkmale, Prognosefaktoren und Differenzialdiagnosen.

Retrospektiv wurden die pränatalen Befunde der geburtshilflichen Feindiagnostik der Charité Berlin in dem Zeitraum von 2000-2003 auf urogenitale Fehlbildungen hin analysiert. Von 14.618 Schwangeren entsprachen 202 den Einschlusskriterien der zehn gebildeten Diagnosegruppen, 137 konnten davon postnatal nachverfolgt werden. Neben der Ermittlung des positiv prädiktiven Wertes der pränatalen Diagnose der lebendgeborenen Kinder wurden die Befunde auf weitere diagnostische und prognostische sowie epidemiologische Merkmale hin untersucht.

Die 198 Einzelfallbetrachtungen der 137 Patienten haben im Median einen positiv prädiktiven Wert von 76,75%, wobei diese Werte innerhalb der zehn Diagnosegruppen stark variieren (isolierte Hydronephrose [70,89%], Ureterabgangsstenose [64,71%], primärer Megaureter [57,14%], unilaterale Nierenagenesie [88,89%], Beckenniere [85,71%], Doppelniere [82,61%], Urethralklappen [60%], polyzystische Nierendegeneration [0%], multizystische Nierendysplasie [94,74%], Ovarialzyste [91,67%]). Männliche Patienten sind signifikant häufiger betroffen, Ausnahmen sind lediglich Doppelnieren und Ovarialzysten. Frühgeborene wurden signifikant häufiger im Vergleich zur Normalbevölkerung gefunden, dagegen fanden sich keine Abweichungen von Geburtsgewicht und -modus. Eine singuläre Nabelschnurarterie wurde besonders häufig bei angeborenen Beckennieren diagnostiziert.

Bei isolierten Hydronephrosen ist der AP-Nierenbeckendurchmesser ein wichtiger prognostischer Parameter der pränatalen Diagnostik da sich mit steigenden Werten auch die Wahrscheinlichkeit einer Pathologie erhöht. Ein AP-Durchmesser ab der 30. SSW von 7mm als Grenzwert zwischen pathologischem und nicht pathologischem Verlauf hat sich als Wert

mit einer hohen Vorhersagekraft betreffs milder Hydronephrosen erwiesen. Ein Anstieg des AP-Durchmessers vom zweiten zum dritten Trimenon sowie ein zu großer biometrischer Quotient aus Kopf- und Abdomenumfang sollten den Verdacht zusätzlich auf eine Pathologie lenken.

Eine Ureterabgangsstenose kann pränatal bei Vorliegen einer isolierten Hydronephrose höheren Schweregrades vermutet werden. In dieser Arbeit zeigte sich, dass der Vorhersagewert gering ist und vielfältige Differentialdiagnosen beachtet werden müssen. Postnatal bestätigte Ureterabgangsstenosen weisen trotzdem pränatal einen hohen AP-Durchmesser von im Durchschnitt 20,53mm auf. 96.5% aller Fälle konnten bei Messungen ab der 30.SSW den Schweregraden moderat und schwer zugeordnet werden.

Ein pränatal diagnostizierter Megaureter hat in dieser Arbeit keinen hohen Vorhersagewert. Das durchschnittliche Schwangerschaftsalter bei Diagnosestellung liegt im dritten Trimenon, so dass eine sonografische Manifestation eines primären Megauretters häufig erst spät in der Schwangerschaft auftritt und somit eine intensivierete Ultraschalluntersuchung im dritten Trimenon gerechtfertigt ist.

Die unilaterale Nierenagenesie ist eine angeborene Erkrankung, die mit hoher Treffsicherheit pränatal diagnostiziert werden kann. Hinweisgebend ist hier eine leere Fossa renalis und der Ausschluss ektooper Lagen. Die Hälfte der Patienten mit postnatal bestätigter unilateraler Nierenagenesie wiesen zusätzliche Anomalien auf, so dass bereits pränatal in dieser Patientengruppe intensiv nach weiteren Anomalien gesucht werden muss, um frühzeitig intervenieren zu können.

Die ektope Lage der Niere im Becken konnte in dieser Arbeit mit relativ hoher Treffsicherheit bereits pränatal diagnostiziert werden. Beckennieren können relativ früh in der Schwangerschaft entdeckt werden. Das Schwangerschaftsalter bei Erstdiagnose in der Feindiagnostik lag im zweiten Trimenon. Es zeigte sich außerdem eine hohe Inzidenz an assoziierten Fehlbildungen.

Obwohl pränatal sonografisch keine eindeutigen Zeichen für eine Doppelniere gezeigt werden konnten, hat diese Krankheitseinheit in dieser Arbeit eine hohe Treffsicherheit, denn anhand verschiedener Hinweise kann der Verdacht auf ein Doppelnierensystem relativ sicher gestellt werden.

Sichere sonografische Zeichen für Urethralklappen wurden nicht gefunden, was sich in einem geringen positiv prädiktivem Wert widerspiegelt. Vor allem die Kombination von

Harnblasenwandhypertrophie mit schwerer Harnstauung und Oligohydramnion erhöht die Wahrscheinlichkeit des Vorliegens von Urethralklappen.

Die multizystische Nierendysplasie weist bezüglich der pränatalen Ultraschalluntersuchung eine sehr hohe diagnostische Treffsicherheit auf. Kinder mit multizystischer Nierendysplasie wurden signifikant zu früh geboren und der größte Teil der Diagnosen wurden vor der 25. SSW gestellt. Aufgrund einer sehr hohen Anzahl an Patienten mit Begleitfehlbildungen muss ein umfangreiches postnatales diagnostisches Management gefordert werden, um die kontralaterale Niere zu schützen. Besonders ein Miktionszysturethrogramm ist notwendig, um die häufigste assoziierte Fehlbildung, den vesikoureterorenen Reflux, frühzeitig erkennen.

Obwohl pränatal die Diagnose Ovarialzyste aufgrund der vielfältigen sonografisch nicht abgrenzbaren Differentialdiagnosen nicht eindeutig gestellt werden kann, hat diese Diagnosegruppe dennoch einen sehr hohen prädiktiven Wert. Ovarialzysten wurden typischerweise im dritten Trimenon sonografisch auffällig.

Die pränatale Diagnostik hat in den letzten Jahren einen hohen Stellenwert in der frühzeitigen Erkennung angeborener Fehlbildungen erlangt. Fehlbildungen des urogenitalen Systems gehören mit zu den häufigsten angeborenen Anomalien und die korrekte pränatale Diagnose ermöglicht prognostische Aussagen zu treffen und vereinfacht die Planung weiterer Diagnostik und Therapie. Wie diese Arbeit zeigt, hat die pränatale Diagnostik urogenitaler Fehlbildungen einen hohen positiv prädiktiven Wert, wobei diagnosenspezifische Unterschiede gemacht werden müssen.