

Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzialdiagnostische Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (=ÖGUM Stufe II) im Zeitraum 18. bis 22. Schwangerschaftswoche

Mit der *Neufassung der Mutterschafts-Richtlinien* (2) wurden am 1. April 1995 drei Ultraschalluntersuchungen in die Mutterschaftsvorsorge aufgenommen und die damit verbundenen Screening-Leistungen (Mindestanforderungen) definiert. Mit diesem sog. *10-20-30 Schwangerschaftswochen-Screening* sollte die Basis geschaffen werden, Auffälligkeiten früher und gezielter zu erkennen, um ggf. noch weitere diagnostische Maßnahmen in die Wege leiten zu können. Durch Konzentration von auffälligen Befunden in entsprechend ausgerichteten Pränatalzentren (*3-Stufen-Konzept*) (2) konnte innerhalb der letzten Jahre eine praxisrelevante Verbesserung der pränatalen Diagnostik erzielt werden (1). Der Erfolg dieses Mehrstufenkonzeptes in der pränatalen Diagnostik ist gekennzeichnet durch eine fundierte Basissonographie, vorwiegend durch niedergelassene Frauenärzte und deren Zusammenarbeit mit qualifizierten Ultraschallspezialisten in pränataldiagnostisch ausgerichteten Zentren/Praxen.

1. Ziel

Die weiterführende differenzialdiagnostische Ultraschalluntersuchung (Feindiagnostik) beinhaltet den Ausschluss/Nachweis sonographisch erkennbarer Auffälligkeiten, die auf eine fetale Erkrankung und/oder eine Entwicklungsstörung hinweisen (Tab.1). Ergeben sich Hinweise für chromosomale Aberrationen oder Stoffwechselstörungen, ist für den definitiven Nachweis eine invasive Diagnostik notwendig. Der Nachweis intrauteriner Auffälligkeiten hängt ganz entscheidend vom Gestationsalter, von den Untersuchungsbedingungen (Beschaffenheit der mütterlichen Bauchdecke, Fruchtwasserverhältnisse, Lage des Feten), der apparativen Ausstattung und vor allem von der Erfahrung und Qualifikation des Untersuchers ab. Dennoch können auch unter optimalen Voraussetzungen nicht alle Fehlbildungen sonographisch erkannt werden. Zudem entwickeln sich einige fetale Fehlbildungen/Störungen erst im späteren Schwangerschaftsverlauf und müssen deshalb zum Zeitpunkt der weiterführenden Ultraschalluntersuchung zwischen 18 und 22 SSW sonomorphologisch noch nicht erkennbar sein. Im Gegensatz zur Basissonographie, deren Mindestanforderungen in den Mutterschaftsrichtlinien (3) definiert sind, existieren entsprechende Kriterien für die weiterführende Ultraschalldiagnostik bislang noch nicht bundesweit. Aus diesem Grund hat sich das Gremium der ÖGUM-Stufe III zum Ziel gesetzt, entsprechende Mindestanforderungen im Sinne von Leitlinien zu definieren. Ist der Leistungsumfang dieser Spezialuntersuchungen bekannt, kann jeder in der Schwangerenbetreuung tätige Arzt selbst entscheiden, ob eine Spezialuntersuchung im gegebenen Fall für die Diagnosefindung von Nutzen ist und er seiner Schwangeren längere Anfahrtswege und Wartezeiten zumuten kann.

2. Indikationen

In den Mutterschaftsrichtlinien (3) wird die Indikation zur Feindiagnostik in der Anlage 1c zu Abschnitt B. Nr. 4 definiert. Daraus leitet sich praxisrelevant folgende Indikationsstellung ab (Tab.1):

- a. Auffälligkeiten im Rahmen der I. und II. Screeninguntersuchung (MuVo).
- b. Differenzierung/Prognoseeinschätzung fetaler Anomalien inkl. Indikationsstellung zur invasiven Diagnostik.
- c. Gezielter Ausschluss bzw. Nachweis einer fetalen Anomalie/Störung bei
- d. Psychische Belastung (Fehlbildungsangst der Patientin), Durchführung speziell invasiver Eingriffe (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Cordozentese, intrauterine Transfusion, Fetalpunktion, Shunteinlage, Fruchtwasserauffüllung, Fetoskopie).

3. Zeitpunkt

Nach den Mutterschaftsrichtlinien ist für die II. Screening-Untersuchung der Zeitraum 18-22 SSW (= Beginn der 19. bis zum Ende der 22. SSW) vorgesehen (Tab.1). Dies ist im Wesentlichen auch die Zeitspanne für eine weiterführende Feindiagnostik, wobei als optimaler Zeitpunkt ein Gestationsalter von 20 SSW anzusehen ist. Weiterführende Untersuchungen mit 22 oder 23 SSW sind vor allem deshalb problematisch, weil dadurch das Zeitfenster für eventuell notwendige weitere Untersuchungen (Verlaufsbeobachtung, invasive Diagnostik) extrem eng wird.

4. Inhalte der weiterführenden Ultraschalluntersuchung zwischen 18 und 22 SSW

Die nachfolgende Leistungsbeschreibung zur weiterführenden differenzialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung sind als Mindestanforderungen anzusehen:

I. Allgemein

Einlinge/Mehrlinge:

Vitalität:

Fruchtwassermenge: qualitativ/quantitativ

Nabelschnur: Gefäßzahl

Plazenta: Sitz, Struktur, Decke

Sofern Mehrlinge: Chorionizität, Aminonizität (sofern zu diesem Zeitpunkt noch erkennbar).

II. Biometrie

Kopf: Biparietaler Kopfdurchmesser (BPD), frontookzipitaler Kopfdurchmesser (FOD), Kopfumfang (KU), Zerebellum-Transversaldurchmesser (CTD)

Rumpf: Abdomen-Transversaldurchmesser (ATD). Abdomen-Sagittaldurchmesser (ASD), Abdomenumfang (AU)

Extremitäten: Femur + Tibia oder Fibula oder Humerus + Radius oder Ulna

III. Sonoanatomie

Kopf: Kontur: Außenkontur im Planum frontookzipitale
Innenstrukturen: Hirnseitenventrikel, Plexus chorioideus, Zerebellumkontur
Gesicht: Seitenprofil (medianer Sagittalschnitt), Aufsicht Mund-/Nasenbereich (Frontalschnitt)
Nacken/Hals: Kontur
Wirbelsäule: Sagittaler Längsschnitt + Hautkontur über der Wirbelsäule
Thorax: Lunge: Struktur
Herz: Herzfrequenz und –rhythmus, qualitative Einschätzung von Größe, Form und Position des Herzens, Vierkammerblick, Links- und rechtsventrikulärer Ausflusstrakt
Zwerchfell: Kuppelkontur im Längsschnitt
Abdomen: Kontur
Leber: Topographie und Struktur
Magen: Topographie
Darm: Echogenität
Urogenitaltrakt: Nieren: Topographie und Struktur, Harnblase: Topographie und Form
Extremitäten: Arme und Beine, Hände und Füße (ohne differenzierte Darstellung der Finger und Zehen)

Tabelle 1

Ziel, Indikation und Inhalt einer Stufe-II-Untersuchung zwischen 18 und 22 SSW

Ziel:	Verbesserung der Ultraschalldiagnostik in Bezug auf fetale Erkrankungen/Entwicklungsstörungen oder Anomalien fetaler Organe/Organsysteme
Indikationen:	<ul style="list-style-type: none">- Auffälligkeiten im Rahmen der I. und II. Screeninguntersuchung (MuVo).- Differenzierung/Prognoseeinschätzung fetaler Anomalien inkl. Indikationsstellung zur Invasiven Diagnostik- gezielter Ausschluss bzw. Nachweis einer fetalen Anomalie/Störung bei anamnestischem, maternalem und fetalem Risiko- psychische Belastung (Fehlbildungsangst der Patientin)- Durchführung spezieller invasiver Eingriffe (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie, Cordozentese, intrauterine Transfusion, Fetalpunktion, Shunteinlage, Fruchtwasserauffüllung, Fetoskopie)
Zeitpunkt:	18 – 22 SSW (= von Beginn der 19. bis Ende der 22. SSW)
Inhalt:	Leistungsbeschreibung zur weiterführenden differenzialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung im Rahmen der Stufe-II-Diagnostik der ÖGUM als Mindestanforderung.

IV. Dokumentation

Wichtige Grundlage für die Qualitätssicherung und –kontrolle ist eine exakte Befund- und ausreichende Bilddokumentation. Eine solche Dokumentation dient gleichermaßen auch als Leistungsnachweis. Standardmäßig sollten nachfolgende Parameter als Bilddokumentation erfasst werden:

Planum frontooccipitale – Zerebellum – Gesicht sagittal (Profil – Gesicht frontal (Nase/Lippen) – Wirbelsäule mit Hautkontur im Sagittalschnitt – Herz: 4-Kammer-Blick, linksventrikulärer Ausflusstrakt, rechtsventrikulärer Ausflusstrakt – Zwerchfell im Sagittal- oder Frontalschnitt – Abdomenquerschnitt (Biometrieebene) mit Magen – Nieren beidseitig – Harnblase – Femur oder Humerus – Tibia/Fibula oder Radius/Ulna – Hand – Fuß

Werden im Rahmen der Untersuchungen Auffälligkeiten entdeckt, sind diese gesondert zu dokumentieren. Bei eingeschränkten Sichtverhältnissen aufgrund der mütterlichen Bauchdecke, einer ungünstigen Lage des Feten oder einer ungenügenden Fruchtwassermenge sollte dies im schriftlichen Befund aufgeführt werden. Auch ist die Patientin in einem solchen Fall über die eingeschränkten Sichtverhältnisse aufzuklären.

V. Aufklärung bei pränataler Diagnostik (4)

Aufklärung vor pränataler Diagnose

Die Komplexität der pränatalen Diagnostik erfordert es, dass die Schwangere von dem Zeitpunkt an, zu dem sie ärztliche Hilfe in Anspruch nimmt, beratend und informierend begleitet wird. Als Beratungsinhalt sollten die nachfolgend genannten Informationspunkte Berücksichtigung finden:

- Anlass für die Untersuchung
- Ziel der Untersuchung
- Risiko der Untersuchung
- Grenzen der pränatalen diagnostischen Möglichkeiten (pränatal nicht erfassbare Störungen)
- Sicherheit des Untersuchungsergebnisses
- Art und Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen
- Möglichkeiten des Vorgehens bei einem pathologischen Befund
- Psychologisches und ethisches Konfliktpotential bei Vorliegen eines pathologischen Befundes
- Alternativen zur Nicht-Inanspruchnahme der invasiven pränatalen Diagnostik.

Aufklärung nach pränataler Diagnostik

Bei Nachweis einer fetalen Fehlbildung gehört die Mitteilung des pathologischen Befundes an die Schwangere zu den Aufgaben des behandelnden und/oder beratenden

Arztes. Das Aufklärungsgespräch sollte dabei die nachfolgenden Punkte berücksichtigen:

- Bedeutung des Befundes
- Ursache, Art und Prognose der Erkrankung oder Entwicklungsstörung des Kindes
- Mögliche Komplikationen
- Prä- und postnatale Therapie- und Förderungsmöglichkeiten
- Konsequenzen für die Geburtsleitung (Modus, Zeit und Ort)
- Alternativen: Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft
- Kontaktmöglichkeiten zu gleichartig Betroffenen und Selbsthilfegruppen
- Möglichkeiten der Inanspruchnahme medizinische und sozialer Hilfe

Je nach Problemstellung sollte eine weiterführende fachkompetente Beratung

(Neonatologe/Pädiater, Humangenetiker, Kinderchirurg, Neurochirurg, Kinderkardiologe, Kinderurologe usw.) angeboten werden. Dabei ist grundsätzlich zu berücksichtigen, dass alle nachfolgenden Berater nur diejenige Information verwenden können, die sie vom Pränataldiagnostiker erhalten. Den Eltern sollte nach Information und Beratung eine gemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung zur Verfügung gestellt werden.

Stand: 10/2001

Arbeitsgruppe: Prof. Dr. E. Merz, PD Dr. K.H. Eichhorn, Prof. Dr. M. Hansmann, PD Dr. K. Meinel

Literatur

- a. Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidosis J, Kachaner J, Sidi D, Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999; 99: 916-18
- b. Hansmann M, Nachweis und Ausschluss fetaler Entwicklungsstörungen mittels Ultraschallscreening und gezielter Untersuchung – ein Mehrstufenkonzept. *Ultraschall* 1981;2;206-220
- c. Richtlinien des Bundesausschusses für Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschaftsrichtlinien“) in der Fassung vom 10.12.1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60a vom 27.3.1986), zuletzt geändert am 24.4.1998 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 136 vom 25.7.1998)
- d. Wissenschaftlicher Beirat der Bundesärztekammer – Bekanntmachungen; Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen. *Deutsches Ärzteblatt* Heft 50, 1998; 95; A-3236-3242

Diese Qualitätsanforderungen traten im Februar 2002 in Kraft.

Sie sind publiziert:

E. Merz
K.H. Eichhorn
M. Hansmann
K. Meinel

Titel „Ultraschall in der Medizin“, Ausgabe 21/2002; 23: 11 - 12