

Aktualisierte Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzierte Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (= DEGUM-Stufe II) im Zeitraum von 18 + 0 bis 21 + 6 Schwangerschaftswochen

Updated Quality Requirements Regarding Secondary Differentiated Ultrasound Examination in Prenatal Diagnostics (= DEGUM Level II) in the Period from 18 + 0 to 21 + 6 Weeks of Gestation

Autoren

E. Merz¹, K.-H. Eichhorn², C. von Kaisenberg³, T. Schramm⁴
Arbeitsgruppe der DEGUM-Stufe III

Institute

- ¹ Frauenklinik, Krankenhaus Nordwest, Frankfurt
- ² Praxis für Pränatale Diagnostik, Weimar
- ³ Pränatalmedizin, Medizinische Hochschule Hannover
- ⁴ Pränatalmedizin München

Key words

- prenatal diagnosis
- level II ultrasound
- second trimester examination

Sowohl das Ultraschall-Screening in der Betreuung von Schwangeren nach den Mutterschaftsrichtlinien [1] als auch das DEGUM-Mehrstufenkonzept in der pränatalen Diagnostik [2] sind in Deutschland etabliert. Eine vom Gemeinsamen Bundesausschuss (GBA) in Auftrag gegebene Untersuchung des Ultraschall-Screening-Programms hinsichtlich der Entdeckungsraten fetaler Anomalien konnte zeigen, dass es positive Korrelationen zwischen der Qualifikation der Untersucher und der Qualität der Geräte einerseits und den Detektionsraten andererseits gibt [3].

1. Ziel

Die 2002 erstmals durch die DEGUM-Stufe III formulierten Qualitätsanforderungen [4] an die weiterführende differenzierte Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik werden fortgeschrieben. Während vor 10 Jahren der entscheidende Zeitpunkt für die differenzierte sonografische Diagnostik der Zeitraum 18–22 Schwangerschaftswochen (SSW) war, können heute etwa 40–50% der schwerwiegenden Fehlbildungen bereits durch die Untersuchung zwischen 11 und 14 SSW („Ersttrimester-Screening“) entdeckt werden. Auch die Risiken für Trisomien und andere chromosomale Aberrationen werden vorrangig zu diesem Zeitpunkt sonografisch und biochemisch beurteilt [5–7]. Die primäre Zielsetzung bei der weiterführenden Ultraschalluntersuchung (Fein- oder Organdiagnostik) zwischen 18+0 und 21+6 SSW ist der Ausschluss oder Nachweis sonografisch erkennbarer Auffälligkeiten, die auf eine fetale Erkrankung oder Entwicklungsstörung hinweisen (• Tab. 1). Bei der weiterführenden Ultraschalldiagnostik wird vorrangig die Sonoanatomie des Fetus untersucht. Eine Vielzahl fetaler Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen kann dabei mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen und Zweifel und

Ängste der werdenden Eltern können beseitigt werden. Dies gilt insbesondere für Paare mit anamnesterischer Belastung. Werden fetale Entwicklungsstörungen gefunden, sollte eine invasive Diagnostik zur Klärung der Ursache mittels zytogenetischer, molekularzytogenetischer und molekulargenetischer Diagnostik angeboten werden. In Fällen mit Therapieoptionen, wie beispielsweise bei Herzfehlern, profitieren die betroffenen Kinder von einem gezielten interdisziplinären Betreuungskonzept [8].

Bei Nachweis einer letalen Fehlbildung des Fetus oder einer schweren Fehlbildung mit ungünstiger Prognose kann eine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch resultieren. Vor dem Abbruch muss die Schwangere entsprechend dem Gendiagnostikgesetz [9] und dem Schwangerschaftskonfliktgesetz [10] eingehend beraten werden (siehe Abschnitt 6. Aufklärung bei pränataler sonografischer Diagnostik).

Obwohl die Erwartungshaltung der werdenden Eltern an die pränatale Diagnostik in den letzten Jahren deutlich angestiegen ist, können selbst unter optimalen Voraussetzungen nicht alle Fehlbildungen sonografisch erkannt werden. Zudem manifestieren sich einige fetale Fehlbildungen, wie z. B. Darmatresien oder ein Hydrocephalus internus, wie auch Entwicklungsstörungen erst im späteren Schwangerschaftsverlauf und sind deshalb zum Zeitpunkt der weiterführenden Ultraschalluntersuchung im zweiten Trimenon sonografisch nicht erkennbar.

2. Indikationen

In den Mutterschaftsrichtlinien [1] wird die Indikation zur Feindiagnostik in der Anlage 1c zu Abschnitt B. Nr. 4 definiert. Daraus leiten sich praxisrelevant die in • Tab. 2 dargestellten Indikationen ab.

Bibliografie

DOI <http://dx.doi.org/10.1055/s-0032-1325500>
Published online: November 12, 2012
Ultraschall in Med 2012; 33: 593–596 © Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York · ISSN 0172-4614

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Prof. h. c. Eberhard Merz
Chefarzt, Frauenklinik, Krankenhaus Nordwest Steinbacher Hohl 2–26 60488 Frankfurt/Main
merz.eberhard@khnw.de
emerz@uni-mainz.de

Tab. 1 Ziel, Indikationen, Zeitintervall und Inhalt einer DEGUM-Stufe-II-Untersuchung zwischen 18 + 0 und 21 + 6 SSW.

| | |
|----------------|---|
| Ziel: | Fortentwicklung und Beschreibung der Qualitätsanforderungen an die weiterführende Ultraschalldiagnostik zur frühzeitigen Erkennung fetaler Erkrankungen und Entwicklungsstörungen |
| Indikationen: | <ul style="list-style-type: none"> – auffällige Befunde im Rahmen der ersten und zweiten Screening-Untersuchung (Mutterschaftsvorsorge) – Differenzierung und Prognoseeinschätzung fetaler Anomalien, sofern erforderlich, Indikationsstellung zur invasiven Diagnostik – gezielter Ausschluss bzw. Nachweis einer fetalen Anomalie oder Entwicklungsstörung bei anamnestischem, maternalem oder fetalem Risiko – psychische Belastung (Fehlbildungsangst der Patientin) – sonografisch kontrollierte Nadelführung bei invasiver Diagnostik wie Amniozentese und Chorionzottenbiopsie sowie bei intrauteriner Therapie |
| Zeitintervall: | 18 + 0 bis 21 + 6 SSW (optimal 20 + 0 bis 21 + 6 SSW) |
| Inhalt: | Leistungsbeschreibung der Mindestanforderungen bei der weiterführenden differenzierten Ultraschalluntersuchung im Rahmen der DEGUM-Stufe-II-Diagnostik |

Tab. 2 Indikationen zur sonografischen Feindiagnostik entsprechend den Mutterschaftsrichtlinien

| |
|---|
| a. Auffällige Ultraschallbefunde bei der ersten oder zweiten Screening-Untersuchung nach den Mutterschaftsrichtlinien. |
| b. Differenzierung und Prognoseeinschätzung fetaler Anomalien sowie Indikationsstellung zur invasiven Diagnostik. |
| c. Gezielter Ausschluss bzw. Nachweis einer fetalen Anomalie oder Entwicklungsstörung bei anamnestischem, maternalem und fetalem Risiko. |
| d. Psychische Belastung (Fehlbildungsangst der Patientin). |
| e. Alternative zur invasiven Diagnostik. |
| f. Sonografische Führung bei invasiver Diagnostik und Therapie (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Cordozentese, intrauterine Transfusion, Fetalpunktion, Shunteinlage, Fruchtwasserauffüllung, Fetoskopie). |

3. Zeitpunkt

Nach den Mutterschaftsrichtlinien ist für die zweite Ultraschall-Screeninguntersuchung der Zeitraum 18 + 0 bis 21 + 6 SSW vorgesehen. Dies ist im Wesentlichen auch die Zeitspanne für eine weiterführende Feindiagnostik, wobei als Optimum ein Gestationsalter von 20 + 0 bis 21 + 6 SSW anzusehen ist. In diesem Zeitraum ist in der Regel die Darstellung der relevanten fetalen Strukturen gut möglich. Bei Nachweis eines oder mehrerer pathologischer Befunde mit der möglichen Konsequenz eines Schwangerschaftsabbruchs kann dieser unter Einhaltung der Vorgaben des Schwangerschaftskonfliktgesetzes [10] noch vor dem Erreichen der Lebensfähigkeit des Fetus erfolgen. Ist das Schwangerschaftsalter für die Klärung einer bestimmten Fragestellung noch zu niedrig, sollte eine sonografische Verlaufuntersuchung angeraten werden.

4. Inhalte der weiterführenden Ultraschalluntersuchung zwischen 18 + 0 und 21 + 6 SSW

Die nachfolgenden Leistungsbeschreibungen zur weiterführenden differenzialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung sind als Mindestanforderungen anzusehen.

Tab. 3 Allgemein zu berücksichtigende Parameter bei der sonografischen Untersuchung.

| | |
|---|--|
| Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft | |
| Vitalität: | nachweisbar |
| fetale Bewegungen: | regelrecht |
| Fruchtwassermenge: | qualitativ, quantitativ |
| Nabelschnur: | Gefäßzahl und placentare Insertion |
| Plazenta: | Sitz, Struktur, Dicke |
| bei Mehrlingen: | Chorionizität, Amnionizität (soweit bis zu diesem Zeitpunkt noch nicht diagnostiziert) |
| optional: | Messung der Zervixlänge |

Tab. 4 Bei der weiterführenden differentialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung zu überprüfende sonoanatomische Parameter.

| | |
|------------------|--|
| Kopf: | Kontur: Außenkontur (Schädelknochen) in Höhe des Planum frontooccipitale Innenstrukturen: Hirnseitenventrikel, Plexus chorioidei, Cavum septi pellucidi, Kontur des Cerebellums, Cisterna magna Gesicht: Profil mit Nasenbein, Orbitae (optional Linsen), Aufsicht Lippen/Nase |
| Nacken/Hals: | Kontur |
| Wirbelsäule: | sagittaler Längsschnitt + Hautkontur über der Wirbelsäule, ggf. ergänzende Transversalschnitte |
| Thorax: | Lungen: Struktur Herz: Herzfrequenz und -rhythmus, qualitative Einschätzung von Größe, Form und Position des Herzens, Vierkammerblick, links- und rechtsventrikulärer Ausflusstrakt Zwerchfell: Kuppelkontur im Sagittalschnitt |
| Abdomen: | Bauchwand: Nabelschnurinsertion Leber: Lage und Struktur Magen: Lage und Größe Darm: Echogenität, Dilatation |
| Urogenitaltrakt: | Nieren: Lage und Struktur, Nierenbecken Harnblase: Lage und Form |
| Extremitäten: | Arme und Beine, Hände und Füße (ohne differenzierte Darstellung der Finger und Zehen), Nachweis der langen Extremitätenknochen: Femur, Tibia, Fibula, Humerus, Radius, Ulna |

4.1 Allgemeine Beurteilung

Die bei der allgemeinen sonografischen Beurteilung zu beachtenden Parameter sind in **Tab. 3** zusammengefasst.

4.2 Sonoanatomie

Die bei der sonoanatomischen Beurteilung zu beachtenden Parameter sind in **Tab. 4** zusammengefasst.

4.3 Biometrie

Die bei der Biometrie zu beachtenden Messparameter sind in **Tab. 5** zusammengefasst.

Bei sonoanatomischen Auffälligkeiten wie auch bei biometrischen Abweichungen sind gezielte weiterführende Detailuntersuchungen angezeigt. Diese können sein: Neurosonografie, Echokardiografie, Doppler-Sonografie, 3-D/4-D-Ultraschall. Bei unklaren Fällen ist eine Überweisung an einen Untersucher der Stufe III angezeigt.

Tab. 5 Bei der weiterführenden differenzialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung zu messende Biometrieparameter.

| | |
|---------------|---|
| Kopf: | biparietaler Kopfdurchmesser (BPD), frontookzipitaler Kopfdurchmesser (FOD), Kopfumfang (KU), Hirnseitenventrikel (Hinterhorn), Cerebellum-Transversaldurchmesser (CTD) |
| Rumpf: | Abdomen-Transversaldurchmesser (ATD), Abdomen-Sagittaldurchmesser (ASD), Abdomenumfang (AU) |
| Extremitäten: | Femur und Tibia oder Fibula Humerus und Radius oder Ulna |

5. Dokumentation



Eine exakte Befund- und ausreichende Bilddokumentation sind wichtig für die weitere Betreuung der Schwangerschaft. Sie ist Grundlage für die Qualitätssicherung und -kontrolle und dient als Leistungsnachweis wie auch zur forensischen Absicherung des Untersuchers.

Die Bilddokumentation sollte mindestens nachfolgende son anatomische Parameter beinhalten (► **Tab. 6**).

Werden im Rahmen der Untersuchungen Auffälligkeiten entdeckt, sollen diese gesondert dokumentiert werden.

Bei eingeschränkten Sichtverhältnissen aufgrund der maternalen Bauchdecke, einer ungünstigen Lage des Fetus oder einer ungenügenden Fruchtwassermenge sollte dies im schriftlichen Befund aufgeführt werden. Die Patientin muss in einem solchen Fall über die eingeschränkte Beurteilung aufgeklärt werden.

6. Aufklärung bei pränataler sonographischer Diagnostik



Die Beratung vor und nach pränataler Diagnostik ist in Deutschland seit dem 1.2.2011 im Gendiagnostikgesetz (GenDG) geregelt [9]. Außerdem sind bei fetalen Entwicklungsstörungen die Vorgaben des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) relevant [10].

Die Komplexität der pränatalen Diagnostik erfordert es, dass die Schwangere vor und nach der Untersuchung ausreichend beraten wird.

Die vor einer pränatalen Diagnostik zu vermittelnden Punkte sind in ► **Tab. 7** zusammengefasst.

Die Einwilligung der Schwangeren zu einer gezielten pränatalen Diagnostik ist – nach entsprechender Aufklärung – eine unverzichtbare Voraussetzung. Deshalb empfiehlt die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) allen Untersuchern, von jeder Schwangeren, die eine gezielte pränatale Ultraschalluntersuchung wünscht, ein Aufklärungs- und Einwilligungsblatt mit Angabe der Ziele, Möglichkeiten und Grenzen der pränatalen sonografischen Diagnostik unterschreiben zu lassen (informierte Zustimmung).

Bei Nachweis einer fetalen Entwicklungsstörung ist die Information der Schwangeren über den pathologischen Befund Aufgabe der behandelnden Ärzte. Das Aufklärungsgespräch sollte dabei die in ► **Tab. 8** aufgeführten Punkte berücksichtigen.

Ist die Indikation zum Abbruch der Schwangerschaft gegeben, ist zu beachten, dass nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz [10] zwischen der Diagnosestellung und der Abortinduktion ein Zeitintervall von 3 Tagen eingehalten werden muss.

Tab. 6 Bei der weiterführenden differenzialdiagnostischen Ultraschalluntersuchung bildlich zu dokumentierende Ultraschallparameter.

| |
|---|
| 1. Schädel im Planum frontooccipitale |
| 2. Cerebellum |
| 3. Gesichtsprofil mit Nasenbein |
| 4. Orbitae |
| 5. Aufsicht Lippen/Nase |
| 6. Wirbelsäule mit Hautkontur im Sagittalschnitt |
| 7. Herz: 4-Kammerblick |
| 8. Herz: Linksventrikulärer Ausflusstrakt |
| 9. Herz: Rechtsventrikulärer Ausflusstrakt |
| 10. Zwerchfell im Sagittal- oder Frontalschnitt |
| 11. Abdomenquerschnitt (Biometrieebene) mit Magen |
| 12. Fetaler Nabelschnuransatz |
| 13. Nieren beidseits |
| 14. Harnblase |
| 15. Femur und Humerus |
| 16. Tibia und Fibula |
| 17. Radius und Ulna |
| 18. Hände und Füße |
| 19. Plazentasitz |

Tab. 7 Aufklärungspunkte vor einer pränatalen Diagnostik.

| |
|---|
| – Indikation und Ziel der pränatalen Diagnostik |
| – Risiko der Untersuchung |
| – Möglichkeiten und 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 Konfliktpotenzial bei Vorliegen eines pathologischen Befunds |
| – Alternativen zur invasiven pränatalen Diagnostik und mögliche Konsequenzen bei Nicht-Inanspruchnahme einer invasiven pränatalen Diagnostik. |

Tab. 8 Aufklärungspunkte nach einer auffälligen pränatalen Diagnostik.

| |
|---|
| – Erläuterung der Diagnose und Bedeutung des Befunds sowie möglicher Komplikationen |
| – Ursache, Art und Prognose der Erkrankung oder Entwicklungsstörung des Fetus |
| – mögliche prä- und postnatale Therapieoptionen- und Förderungsmöglichkeiten |
| – weitere Betreuung der Schwangerschaft, Konsequenzen für die Geburtsleitung (Modus, Zeitpunkt und Geburtsklinik) |
| – weiterführende fachkompetente Beratung (Humangenetiker, Pädiater, Neonatologe, Kinderchirurg, Kinderkardiologe, Neurochirurg, Kinderurologe usw.) |
| – Alternativen: Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft |
| – Möglichkeiten der Inanspruchnahme medizinischer und psychosozialer Hilfe |
| – Angebot des Kontakts zu gleichartig Betroffenen und Selbsthilfegruppen |

Literatur

- 1 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 geän-

- dert am 15. Dezember 2011 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 36, S.914)
- 2 Hansmann M. Nachweis und Ausschluß fetaler Entwicklungsstörungen mittels Ultraschall-Screening und gezielter Untersuchung – ein Mehrstufenkonzept. *Ultraschall* 1981; 2: 206–220
 - 3 Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Ultraschallscreening in der Schwangerschaft: Testgüte hinsichtlich der Entdeckungsrate fetaler Anomalien. Abschlussbericht S05-03. IQWiG. Köln: 2008
 - 4 Merz E, Eichhorn KH, Hansmann M et al. Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzialdiagnostische Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (= DEGUM-Stufe II) im Zeitraum 18 bis 22 Schwangerschaftswochen. *Ultraschall in Med* 2002; 23: 11–12
 - 5 Nicolaides K. A model for a new pyramid of prenatal care based on the 11 to 13 weeks' assessment. *Prenat Diagn* 2011; 31: 3–6
 - 6 Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T et al. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 90–102
 - 7 Merz E, Thode C, Eiben B et al. Individualized correction for maternal weight in calculating the risk of chromosomal abnormalities with first-trimester screening data. *Ultraschall in Med* 2011; 32: 33–39. Epub 2011 Feb 8
 - 8 Fuchs IB, Müller H, Abdul-Khaliq H et al. Immediate and long-term outcomes in children with prenatal diagnosis of selected isolated congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29: 38–43
 - 9 Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 31.7.2009 (BGBl. I S. 2529, 3672)
 - 10 Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz – SchKG), zuletzt durch Artikel 3 Absatz 2 des Gesetzes vom 22.12.2011 (BGBl. I S. 2975) geändert