Langzeitprognose von Kindern mit intrauterin-detektierter erhöhter Nackentransparenz

Long-Term Outcome of Children with Intrauterine Detected Increased Nuchal Translucency

L. Gortner

Nachsorgestudien sind ein essenzieller Bestandteil der Akutmedizin, um wissenschaftlich fundierte Aussagen langzeitiger Effekte therapeutischer Interventionen zu evaluieren, wie dies beispielsweise in der Neonatologie für verschiedene Risikogruppen ein wissenschaftlich relevanter Schwerpunkt ist [9, 12, 14]. Neue diagnostische Kriterien, wie z. B. der Nachweis einer erhöhten Nackentransparenz im Rahmen des Frühultraschallscreenings, der als Marker für eine mögliche Aneuploidie zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche eingesetzt werden, sind hier zu nennen. Beim Fehlen von Aneuploidien und zuvor erfolgtem Nachweis einer erhöhten Nackentransparenz wurden Assoziationen zu angeborenen Herzfehlern und weiteren genetischen Erkrankungen nachgewiesen, besonders wenn die Nackentransparenz größer der 95. Perzentile mit rund 3,5 mm oder mehr gemessen wurde [3, 10].

Daher stellt die Beratungssituation beim Nachweis einer erhöhten Nackentransparenz eine Herausforderung im Rahmen der pränatalen Diagnostik dar, für die bislang nur eingeschränkte Langzeitdaten zur Verfügung standen [13].

Bei regulärem Karyotypus und Fortsetzung der Schwangerschaft mit sonografisch normalen Befunden zwischen Woche 20 und 22 wurden in kleineren Fallserien keinerlei schwerwiegende Entwicklungsrisiken bei Kindern mit entsprechenden intrauterinen Befunden nachgewiesen.

In den genannten Kontext ist die Untersuchung aus der Universitätsfrauenklinik Innsbruck einzuordnen, wo aus einer Gesamtkohorte von 78 Feten mit erhöhter Nackentransparenz und normalem Karyotypus 41 Kinder postnatal mittels Standardfragebogen und weiteren Tests hinsichtlich der postnatalen kognitiven Entwicklung nachuntersucht wurden [7].

Hierbei gingen in die Untersuchung die o.e. Kinder mit intrauteriner Nackentransparenzerhöhung sowie 41 Kontrollen ein. Es war in der genannten Kohorte mit intrauterin nachgewiesener erhöhter Nackentransparenz keinerlei Unterschiede hinsichtlich der kognitiven Entwicklung im Vergleich zu den in die Kontrollgruppe eingeordneten Kindern im Alter von 6 Jahren nachgewiesen worden [6].

Es ist ein Verdienst der vorliegenden Untersuchung, in einem Feld der noch anhaltenden Verunsicherung belastbares Datenmaterial einzubringen, was in der pränatalen Beratungssituation als außerordentlich hilfreich anzusehen ist. Gleichzeitig sind die vorliegenden Daten ein Anstoß für weitergehende Untersuchungen der embryonalen und fetalen Wachstums- und Differenzierungsvorgänge, die zu einer erhöhten Nackentransparenz führen. Neben den bekannten chromosomalen Anomalien und Fehlbildungen, wie angeborene Herzfehler, wurden weitere fetale Pathologien identifiziert, die eine diesbezügliche Zuordnung ermöglichen [3, 7].

Untersuchungen über Zeiträume von bis zu einer Dekade aus anderen Bereichen der Kinder- und Jugendmedizin belegen, dass in Nachsorgestudien gewonnene Erkenntnisse in die weitere Planung der Therapiemodalitäten u. a. in der onkologischen [4, 8] und kinderkardiologischen [5, 11] Versorgung mit eingehen. In diesen Bereichen zu schaffende Register böten die Möglichkeit, eine noch breitere Systematik als bislang anzuwenden und auf diesem Wege robuste wissenschaftliche Daten auf breiterer Basis zu generieren, als dies mit den herkömmlichen Instrumenten derzeit möglich ist.

Die genannte Studie von Jenewein et al. [6] bietet hier die Möglichkeit weiterer Untersuchungen zur prospektiven Evaluation von Kindern mit pränatal diagnostizierten, transienten Auffälligkeiten, deren Wertung bislang nur inkomplett möglich ist. Die resultierende hochgradige Verunsicherung werdender Eltern mit potenziell gestörtem Ablauf der Schwangerschaft sollte durch diese Untersuchungen gemindert werden.

Die hinter der pränatalen Diagnostik und entsprechenden Konsequenzen stehenden ethischen Diskussionen, z. B. beim Nachweis von Aneuploidien [1] und schwerwiegenden Fehlbildungen, sind damit allerdings nicht gelöst [2].

Literatur

1 *Chervenak FA, McCullough LB.* Ethics is an essential dimension of first-trimester risk assessment for trisomy 21. Semin Ultrasound CT MR 2008; 29: 132–135

2 *de Crespigny LJ, Savulescu J.* Pregnant women with fetal abnormalities: the forgotten people in the abortion debate. Med J Aust 2008; 188: 100–103

3 *Dane B, Dane C, Cetin A et al.* Pregnancy outcome in fetuses with increased nuchal translucency. J Perinatol 2008; 28: 400–404

4 *Debling D, Spix C, Blettner M et al.* The cohort of long-term survivors at the German childhood cancer registry. Klin Padiatr 2008; 220: 371–377

5 *Hetzer R, Delmo Walter EB, Hubler M et al.* Modified surgical techniques and long-term outcome of mitral

Bibliografie
DOI 10.1055/s-0028-1112123
Klin Padiatr 2009; 221: 1–2
© Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York
ISSN 0300-8630

Korrespondenzadresse
Prof. Dr. L. Gortner
Kliniken für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum des Saarlandes
66421 Homburg/Saar
ludwig.gortner@uks.eu

Dieses Dokument wurde zum persönlichen Gebrauch heruntergeladen. Vervielfältigung nur mit Zustimmung des Verlages.

valve reconstruction in 111 children. Ann Thorac Surg 2008; 86: 604–613
6 *Jenewein N*, *Scheier M*, *Kiechl-Kohlendorfer U*. Long term follow-up of children with increased nuchal translucency and normal karyotype on first trimester sonography. Klin Padiatr 2009; 221: 15–19
7 *Oh C*, *Harman C*, *Baschat AA*. Abnormal first-trimester ductus venosus blood flow: a risk factor for adverse outcome in fetuses with normal nuchal translucency. Ultrasound Obstet Gynecol 2007; 30: 192–196
8 *Reinmuth S*, *Liebeskind AK*, *Wickmann L et al*. Having children after surviving cancer in childhood or adolescence - results of a Berlin survey. Klin Padiatr 2008; 220: 159–165
9 *Schlosser RL*, *Krackardt B*, *Weber J et al*. Impact of preterm infants of less than 30 weeks gestation on the prevalence of special education in school beginners of a German city (Frankfurt/Main). Klin Padiatr 2008; 220: 57–60
10 *Senat MV*, *Frydman R*. Increased nuchal translucency with normal karyotype. Gynecol Obstet Fertil 2007; 35: 507–515
11 *Shillingford AJ*, *Glanzman MM*, *Ittenbach RF et al*. Inattention, hyperactivity, and school performance in a population of school-age children with complex congenital heart disease. Pediatrics 2008; 121: e759–e767
12 *Sommer C*, *Urlesberger B*, *Maurer-Fellbaum U et al*. Neurodevelopmental outcome at 2 years in 23 to 26 weeks old gestation infants. Klin Padiatr 2007; 219: 23–29
13 *Souka AP*, *von Kaisenberg CS*, *Hyett JA et al*. Increased nuchal translucency with normal karyotype. Am J Obstet Gynecol 2005; 192: 1005–1021
14 *Strassburg HM*, *Leimer S*, *Platz A et al*. Long-term prognosis of former very and extremely preterm babies in adulthood in Germany. Klin Padiatr 2008; 220: 61–65

Dieses Dokument wurde zum persönlichen Gebrauch heruntergeladen. Vervielfältigung nur mit Zustimmung des Verlages.