

Fetale “soft- und hardmarker” – welche Sonographie-Marker sind im Jahr 2019 noch relevant ?



Has noninvasive prenatal testing impacted termination of pregnancy and live birth rates of infants with Down syndrome?

Melissa Hill^{1,2†}  | Angela Barrett^{3†}  | Mahesh Choolani³  | Celine Lewis^{1,2}  | Jane Fisher⁴ | Lyn S. Chitty^{1,2} 

¹Genetics and Genomic Medicine, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health, London, UK

²North East Thames Regional Genetics Service, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, UK

³Department of Obstetrics and Gynaecology, Yong Loo Lin School of Medicine, National University of Singapore, Singapore

⁴Antenatal Results and Choices (ARC), London, UK

Correspondence

Melissa Hill, Great Ormond Street Hospital, Level 5, Barclay House, 37 Queen Square, London WC1N 3BH.

Email: melissa.hill@ucl.ac.uk

Funding information

National Institute for Health Research (NIHR) - Programme Grants for Applied Research, Grant/Award Number: RP-PG-0707-10107

Abstract

Background: Implementation of noninvasive prenatal testing (NIPT) as a highly accurate aneuploidy screening test has raised questions around whether the high uptake may result in more terminations of pregnancies and fewer births of children with Down syndrome (DS).

Aim: The aim of the study was to investigate the impact of NIPT on termination and live birth rates for DS.

Methods: Literature reporting pregnancy outcomes following NIPT was reviewed. Termination rates were calculated for women with a high-risk NIPT result for DS. Two audits of pregnancy outcomes where NIPT indicated DS were conducted in the United Kingdom and Singapore.

Results: Fourteen studies from the United States, Asia, Europe, and the United Kingdom were included in the review. Live births of children with DS were reported in 8 studies. Termination rates following NIPT were unchanged or decreased when compared to termination rates prior to the introduction of NIPT. Audits found 15 of 43 women in the United Kingdom and 2 of 6 in Singapore continued pregnancies following a high-risk NIPT result.

Conclusions: Termination rates following the detection of DS by NIPT are unchanged or decreased compared to historical termination rates. Impact on live birth rates may be minimal in settings where termination rates fall. Population-based studies are required to determine the true impact.

FRAUEN- ARZT

Herausgeber



Berufsverband
der Frauenärzte e.V.



Deutsche
Gesellschaft für
Gynäkologie und
Geburtshilfe e.V.

In Kooperation mit



Österreichische
Gesellschaft für
Gynäkologie und
Geburtshilfe

publimed • Medizin und Medien

In der Diskussion:
NIPT als Kassenleistung

**Spannungsfeld Geburtshilfe: Zwischen
Wunschkaiserschnitt und Alleingeburt**

**Spezialsprechstunde: Schmerz-
therapie für den ganzen Menschen**

**Ernährung und Lebensstil
vor und in der Schwangerschaft**

**Geburtshilfeklinik Danakil:
Ihre Unterstützung ist gefragt!**



Herrn
Prof. Dr. med. Matthias Meyer-
Wittkopf
Droste-Hülshoff-Str. 56
48431 Rheine

publi med, Medizin und Medien GmbH - Paul-Heyse-Str. 28 - 40236 München
P 45355 P-VST Deutsche Post
• 1303 / 19156
Karte: BVP 119800

59. Jahrgang • Dezember 2018

12-18



PRÄNATALDIAGNOSTIK

Ersttrimesterscreening – was war, was ist und was wird bleiben?

Markus Hoopmann¹, Karl Oliver Kagan¹

Das Ersttrimesterscreening (ETS) gehört zurzeit zu den am häufigsten angewandten pränatalen Ultraschalluntersuchungen. Es war anfänglich als alleinige Screening-Untersuchung auf Trisomie 21 konzipiert, hat sich aber in den vergangenen Jahren deutlich gewandelt. Heute sind neue Untersuchungsverfahren wie die zellfreie DNA-Analyse und zusätzliche „Bausteine“ des ETS wie das Präeklampsie-Screening oder die frühe Feindiagnostik in den Mittelpunkt gerückt. Dadurch ist die Untersuchung wohl komplexer geworden, hat aber auch eine noch größere Bedeutung in der Schwangerschaftsbetreuung erlangt.

Das Aneuploidie-Screening hat sich die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen-
210 x 280 mm

wäre man aber bei einer Testausfallrate von 2–3 % wieder im Bereich der invasiven Diagnostik-Rate des kombinierten ETS.

Es wird daher empfohlen, das ETS mit der cfDNA-Analyse zu kombinieren (9, 10). Zunächst erfolgt eine eingehende Ultraschalluntersuchung mit Messung der fetalen NT. Sollte diese erhöht sein (in der Regel wird ein Schwellenwert von >3,5 mm oder die 95. Perzentile gewählt) oder sollten

FRAUEN-ARZT

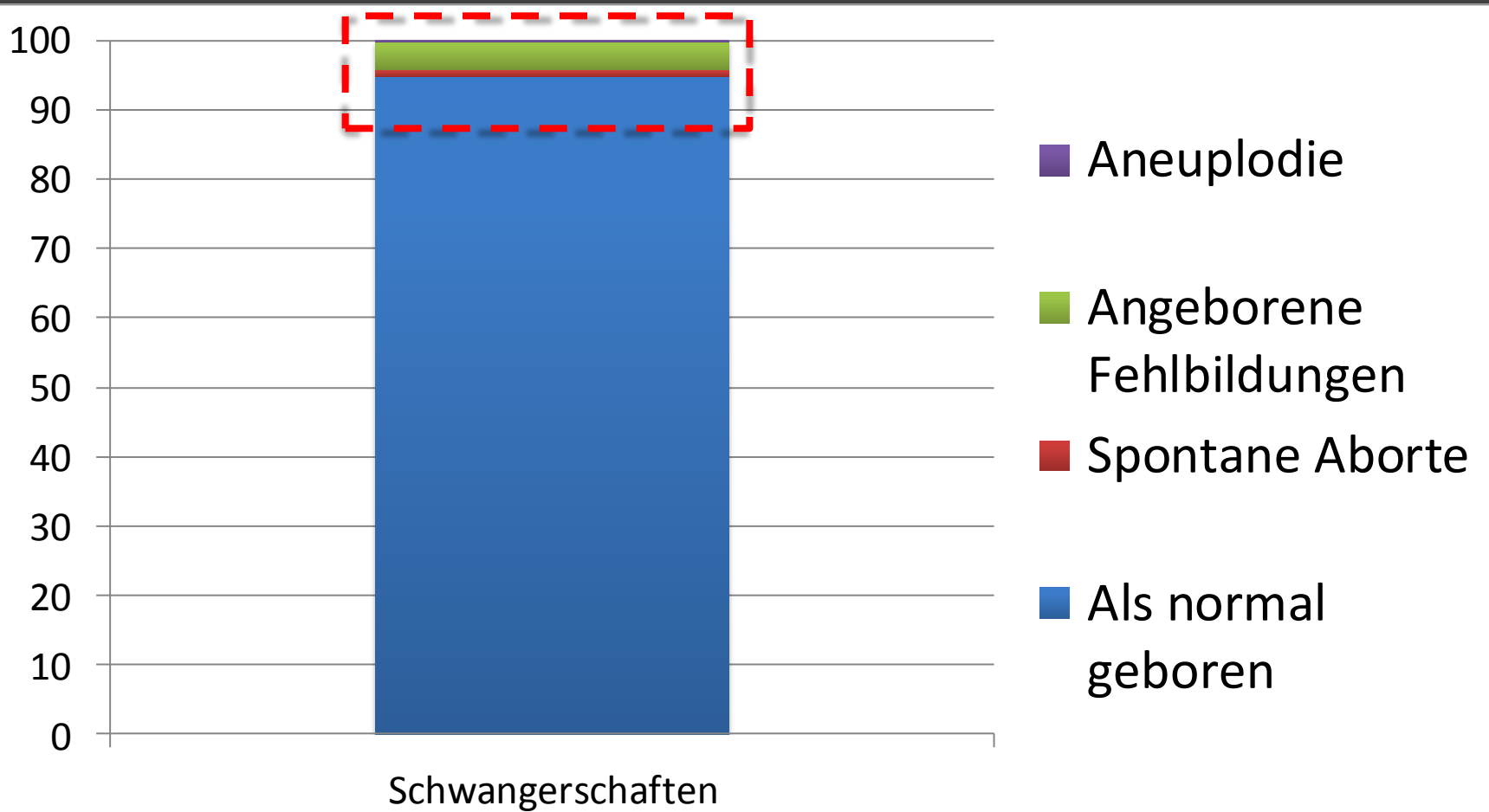
In der Diskussion:
■ NIFTY als Kassenleistung
■ Spannungsfeld Geburtshilfe: Zwischen Wunschmutterschaft und Alleingeburt
■ Spezialprechstunden: Schwangertherapie für den ganzen Menschen
■ Ernährung und Lebensstil vor und in der Schwangerschaft
■ Geburtshilfliche Doula: Ihre Unterstützung ist gefragt!

12.18

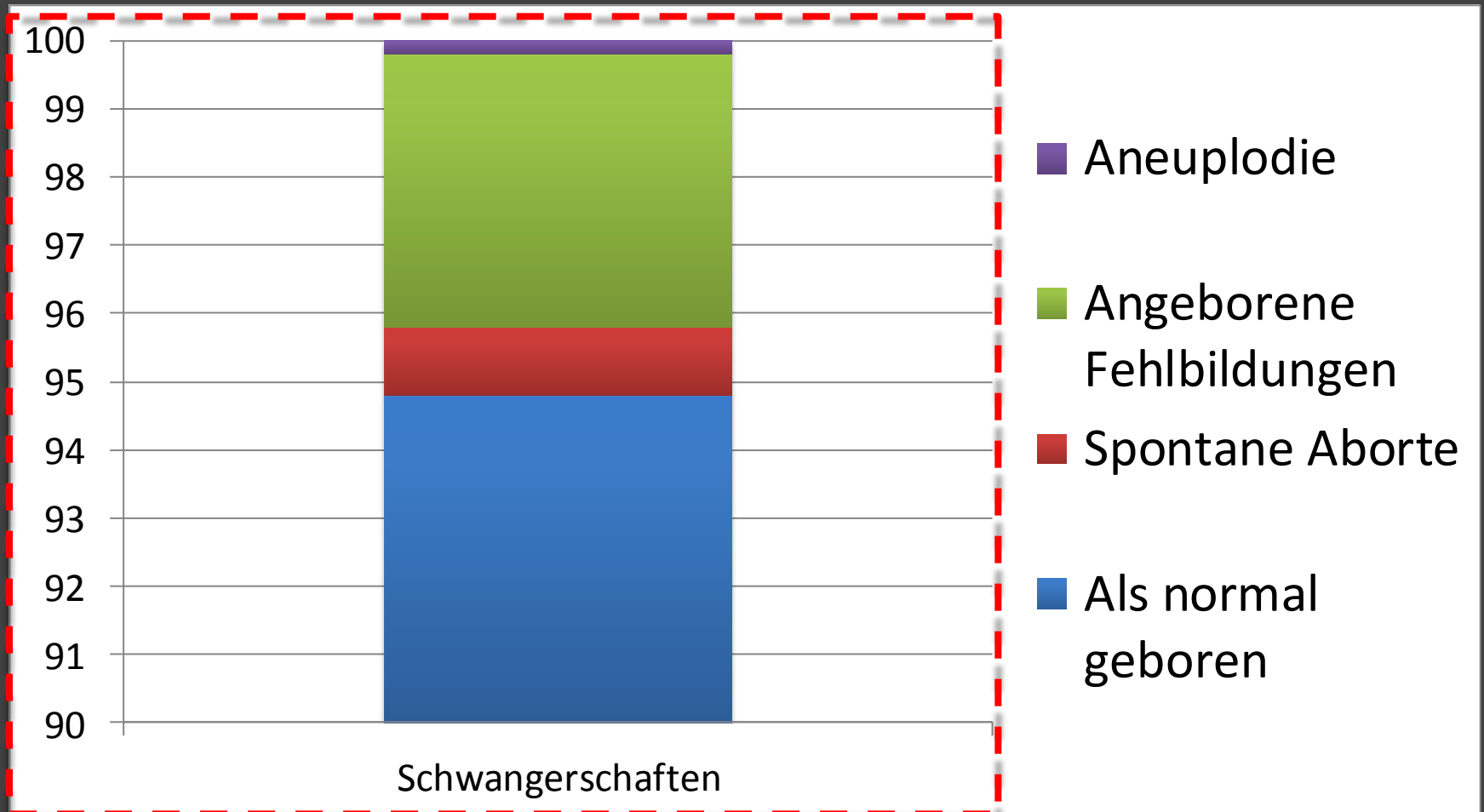
18. Jahrgang • Dezember 2018

publiert | online und mobil

Bei 12 Wochen intakte Schwangerschaften



Die „top ten“ oder „big five %“



Fehlbildungen

Allgemeine Fehlbildungsrate lt. EUROCAT 2,4 %

(Europeane Surveillance of Congenital Anomalies

2003-2007)

Chromosomenanomalien 0,36%

Jahresbericht des Fehlbildungsmonitor Sachsen-Anhalt 2013:

Multiple congenitale Anomalien 1,4%

Große Fehlbildungen 3,6%

****Trends in the prevalence, risk and pregnancy outcome of multiple births with congenital anomaly: a registry-based study in 14 European countries 1984–2007**

B Boyle,a R McConkey,b E Garne,c M Loane,a MC Addor,d MK Bakker,e PA Boyd,f M Gatt,g R Greenlees,a M Haeusler,h K Klungsoyr,i A Latos-Bielenska,j N Lelong,k R McDonnell,l J Metneki,m C Mullaney,n V Nelen,o M O'Mahony,p A Pierini,q J Rankin,r A Rissmann,s D Tucker,t D Wellesley,u H Dolk; BJOG 2012

The Prevalence of Congenital Anomalies in Europe

H. Dolk, M. Loane, E. Garne



The role of ultrasound in women who undergo cell-free DNA screening

Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) with the assistance of Mary E. Norton, MD; Joseph R. Biggio, MD; Jeffrey A. Kuller, MD; Sean C. Blackwell, MD

The practice of medicine continues to evolve, and individual circumstances will vary. This publication reflects information available at the time of its submission for publication and is neither designed nor intended to establish an exclusive standard of perinatal care. This publication is not expected to reflect the opinions of all members of the Society for Maternal-Fetal Medicine.

März 2017

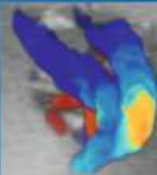
Summary of recommendations

Recommendations	GRADE
1 In women who have already received a negative cfDNA screening result, ultrasound at 11–14 weeks of gestation solely for the purpose of NT measurement (CPT code 76813) is not recommended.	1B Strong recommendation, moderate-quality evidence
2 Diagnostic testing should not be recommended to patients solely for the indication of an isolated soft marker in the setting of a negative cfDNA screen.	1B Strong recommendation, moderate-quality evidence
3 In women with an isolated soft marker that has no other clinical implications (ie, choroid plexus cyst or echogenic intracardiac focus) and a negative cfDNA screen, we recommend describing the finding as not clinically significant or as a normal variant.	2B Weak recommendation, moderate-quality evidence
4 In women with an isolated soft marker without other clinical implications (ie, choroid plexus cyst or echogenic intracardiac focus) and a negative first- or second-trimester screening result, we recommend describing the finding as not clinically significant or as a normal variant.	2B Weak recommendation, moderate-quality evidence
5 We recommend that all women in whom a structural abnormality is identified by ultrasound be offered diagnostic testing with chromosomal microarray.	1A Strong recommendation, high-quality evidence
6 Routine screening for microdeletions with cfDNA is not recommended.	1B Strong recommendation, moderate-quality evidence

Ersttrimesterultraschall

M. Hoopmann, K. O. Kagan

Gembruch
Hecher
Steiner



**Ultraschall-
diagnostik
in Geburtshilfe
und Gynäkologie**

■ Tab. 5.9 Risiko für ein adverses Outcome bei euploiden Feten in Abhängigkeit von der Nackentransparenz

Nackentransparenz	Intrauteriner Fruchttod	Schwere Fehlbildungen	Postpartal gesund
< 95.Perzentile	1,3 %	1,6 %	97 %
95.–99.Perzentile	1,3 %	2,5 %	93 %
3,5–4,4 mm	2,7 %	10,0 %	70 %
4,5–5,4 mm	3,4 %	18,5 %	50 %
5,5– 6,5 mm	10,1 %	24,2 %	30 %
≥6,5 mm	19,0 %	46,2 %	15 %

Empfehlung des BVF zum Einsatz von NIPT

J. Frenzel, W. Harlfinger, M. Hesse, A. Neumann



Eine Ultraschalluntersuchung ist zeitgleich durchzuführen, um andere Störfaktoren auszuschließen wie einen Vanishing Twin, der ein verlässliches Ergebnis nicht zulässt, oder gar eine kürzliche Missed Abortion, denn die cfDNA stammt von der Chorionplatte und nicht direkt vom Feten. Damit bekommt man ein frühes Ergebnis hinsichtlich der Chromosomen 21, 18 und 13.

Die frühe Ultraschallfeindiagnostik in der 13. SSW kann hingegen den Bereich der zehnmal so häufigen strukturellen oder funktionalen Fehlbildungen abklären.



Abb. 5: Gastroschisis, 13+0 SSW, Transversalschnitt auf Höhe des fetalen Nabelschnuransatzes, Prolaps von Darmschlingen paraumbilikal



Abb. 6: Body-Stalk-Anomalie, 12+4 SSW, midsagittale Darstellung des gesamten Feten, komplette Eventration unterhalb des Thorax, fehlende Blase, enge Verbindung der unteren Körperhälfte mit der Plazenta



Abb. 7: Megazystis, 13+1 SSW, midsagittale Darstellung des gesamten Feten, massiv dilatierte Blase auf dem Boden von Urethralklappen, durch die massive Aufstauung Prolaps von Blasenanteilen in den Nabelschnuransatz

Kategorien der Erkennbarkeit wichtiger Fehlbildungen bei 11+0 bis 13+6 SSW

(fast) immer erkennbar	potenziell erkennbar	selten oder nie erkennbar
An-/Exenzephalie (Abb. 2)	Hand- und Fußfehlbildungen	Mikrozephalie
Holoprosenzephalie (Abb. 3)	Zwerchfellhernie	Balkenfehlanlage
Omphalozele (Abb. 4)	letale Skelettdysplasie	Ventrikulomegalie
Gastroschisis (Abb. 5)	schwere Herzfehler	Tumoren/Ovarialzysten
Body-Stalk-Anomalie (Abb. 6)	Spina bifida aperta	Lungenläsionen
Megazystis (Abb. 7)	Gesichtsspalten	gastrointestinale Obstruktionen

nach (9)

Format Abstract ▼

Send to ▼

Ultrasound Obstet Gynecol. 2016 Aug 22. doi: 10.1002/uog.17246. [Epub ahead of print]

Systematic review of first trimester ultrasound screening in detecting fetal structural anomalies and factors affecting screening performance.

Karim JN¹, Roberts NW², Salomon LJ³, Papageorgiou AT¹.

Author information

Abstract

OBJECTIVES: To determine the sensitivity and specificity of first trimester ultrasound for the detection of fetal abnormalities; and to establish which factors might impact this screening.

METHODS: Systematic review and meta-analysis of all relevant publications assessing the diagnostic accuracy of first trimester 2D (transabdominal and transvaginal) ultrasound in the detection of congenital fetal anomalies prior to 14 weeks gestation was performed. The reference standard used was the detection of abnormalities at birth or postmortem. Factors that may impact detection rates were evaluated including population characteristics, gestation, healthcare setting, ultrasound modality, use of an anatomical checklist for first trimester anomaly detection and what types of malformations were included in the study. In an effort to reduce the impact of study heterogeneity on results of the meta-analysis, data from the studies were analyzed within subgroups of major anomalies versus all types of anomalies; and low risk / unselected populations versus high risk populations.

RESULTS: An initial electronic search identified 2,225 citations, from which a total of 30 relevant studies, published between 1991 and 2015, were selected for inclusion. For low risk or unselected populations (19 studies, 115,731 fetuses) the pooled estimate for detection of major abnormalities was 46.10% (95% C.I. 36.88-55.46). The detection rate for all abnormalities in low risk or unselected populations was 32.35% (95% C.I. 22.45-43.12), in 14 studies (97,976 fetuses); while the detection rate in high risk populations for the presence of all types of anomalies (six studies, 2,841 fetuses) was 61.18% (95% C.I. 37.71-82.19). Of the factors examined

Full text



Save item

★ Add

Similar articles

Review A
weeks ofReview F
syndrom[Ultrasoun
structuralPrenatal s
singletonSensitivity
detection

Sensitivity of first-trimester ultrasound in the detection of congenital anomalies in twin pregnancies: population study and systematic review

FRANCESCO D'ANTONIO¹, ALESSANDRA FAMILIARI¹, BASKY THILAGANATHAN¹,
ARIS T. PAPAGEORGHIU¹, LAMBERTO MANZOLI², ASMA KHALIL¹ & AMAR BHIDE¹

¹Fetal Medicine Unit, Division of Developmental Sciences, St George's University of London, London, UK, and

²Department of Medicine and Aging Sciences, University of Chieti-Pescara and EMISAC, CeSI Biotech, Chieti, Italy

Key words

Congenital anomalies, first trimester, multiple gestations, prenatal diagnosis, ultrasound

Correspondence

Key Message

First-trimester detection of structural abnormalities in twin pregnancies using ultrasound is possible in 27.3% (95% CI 15.0–42.8) of twin pregnancies. Monochorionicity and increasing discrepancy in crown–rump length and nuchal translucency are associated with fetal structural abnormality in twins, although their predictive performance is only moderately good.

AOGS ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

Sensitivity of first-trimester ultrasound in the detection of congenital anomalies in twin pregnancies: population study and systematic review

FRANCESCO D'ANTONIO¹, ALESSANDRA FAMILIARI¹, BASKY THILAGANATHAN¹,
ARIS T. PAPAGEORGHIU¹, LAMBERTO MANZOLI², ASMA KHALIL¹ & AMAR BHIDE¹

¹Fetal Medicine Unit, Division of Developmental Sciences, St George's University of London, London, UK, and

²Department of Medicine and Aging Sciences, University of Chieti-Pescara and EMISAC, CeSI Biotech, Chieti, Italy

Table 2. Rate of structural fetal anomalies detected in twin pregnancy at first-trimester ultrasound.

Type of anomaly at birth	First-trimester diagnosis	
	n/N	%
Central nervous system	2/6	33.3
Face	0/2	0.0
Cardiovascular	2/10	20.0
Gastrointestinal	3/4	75.0
Renal	1/11	9.1
Skeletal	0/5	0.0
Miscellaneous	5/6	83.3

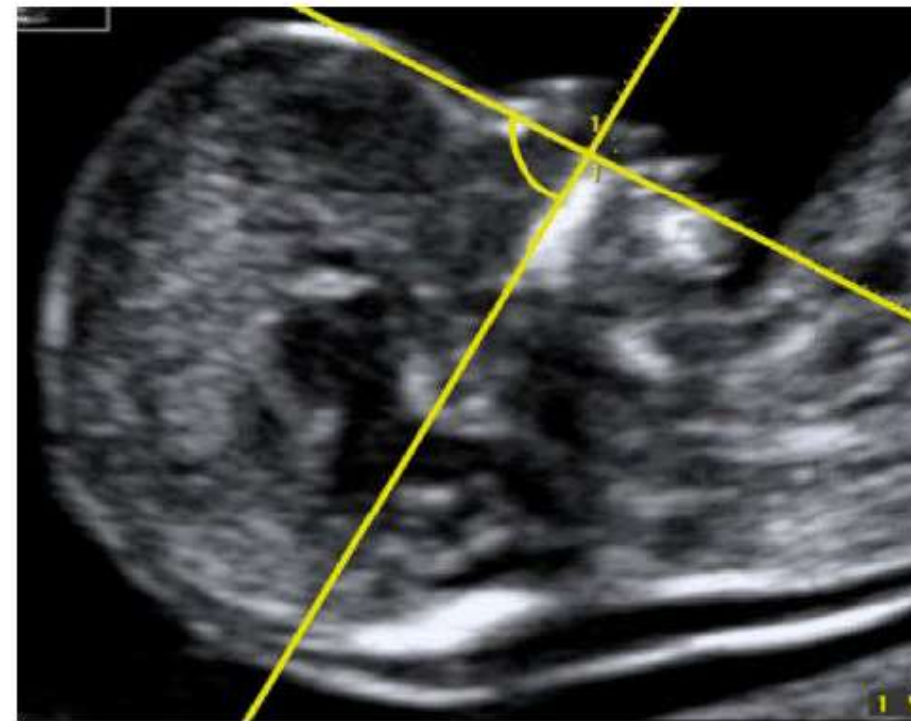
■ Tab. 5.5 Prävalenz der zusätzlichen Ultraschallmarker bei euploiden und Trisomie-21-Schwangerschaften und Detektions- und Falsch-Positivraten bei Integration der Marker in ein Zwei-Stufen-Modell, bei dem diese nur bei einem Intermediärrisiko von 1:50–1:1000 nach dem kombinierten Ersttrimesterscreening gemessen werden

Zusätzlicher Ultraschallmarker	Prävalenz Euploid	Prävalenz Trisomie 21	Zwei-Stufen-Screening	
			Detektionsrate	Falsch-Positivrate
Nasenbein	1–3 %	60 %	93,1 %	2,4 %
Trikuspidalfluss	1 %	55 %	95,6 %	2,4 %
Ductus venosus-Fluss	3 %	66 %	95,9 %	2,6 %
Front.-max. Gewichtswinkel	5 %	45 %	91,0 %	3,0 %

Fronto-maxillarer Gesichtswinkel

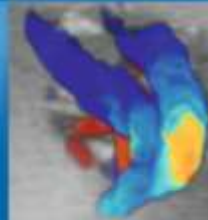
Der fronto-maxillare Gesichtswinkel liegt bei etwa 45 % der Feten mit Trisomie 21 über der 95. Perzentile euploider Feten. Feten mit Trisomie 18 und 13 weisen in 55 % und 45 % der Fälle einen erhöhten fronto-maxillaren Gewichtswinkel auf.

- Im Gegensatz zu den anderen Ultraschallmarkern hat sich der fronto-maxillare Gesichtswinkel in der alltäglichen Praxis nicht bewährt.



■ Abb. 5.20 Normaler fronto-maxillarer Gesichtswinkel in der 12+ SSW

Gembruch
Hecher
Steiner



**Ultraschall-
diagnostik
in Geburtshilfe
und Gynäkologie**

Insofern wird deutlich, dass durch Anwendung der neuen Ultraschallmarker in der Gruppe der Intermediärrisiken zwischen 1:51 und 1:1000 nach kombiniertem Ersttrimesterscreening die Falsch-Positivrate halbiert werden kann, ohne dass die Detektionsrate vermindert wird. Dabei wird davon ausgegangen, dass nur ein Marker zusätzlich verwendet wird.

➤ **Die Anwendung von mehr als einem Zusatzmarker hat sich nicht bewährt.**

Zudem können die Ultraschallmarker als zusätzliche Entscheidungshilfe verwendet werden, da die Wahrscheinlichkeitsquotienten, die den neuen Ultraschallmarkern hinterlegt sind, das Intermediärrisiko zu einem Hoch- oder Niedrigrisiko zu wandeln.

• März 2017

The role of ultrasound in women who undergo cell-free DNA screening



Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) with the assistance of Mary E. Norton, MD; Joseph R. Biggio, MD; Jeffrey A. Kuller, MD; Sean C. Blackwell, MD

TABLE 1

Detection rate of significant chromosomal abnormalities in a high-risk cohort^a referred for first-trimester diagnostic testing: comparison of cfDNA only with cfDNA plus NT and diagnostic testing for those above a NT threshold

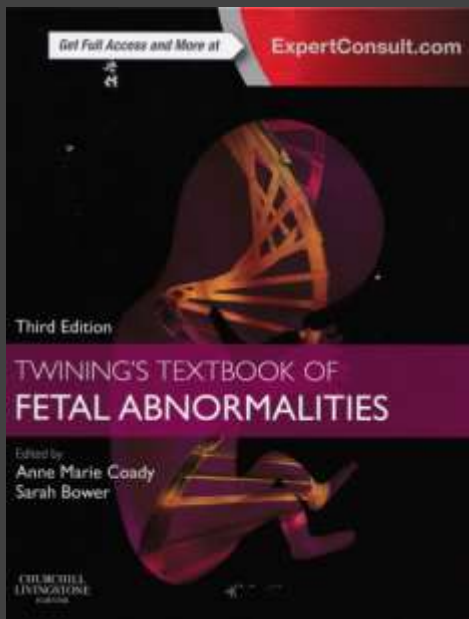
Variable	cfDNA only	cfDNA plus NT; CVS for NT ≥ 3.0 mm
Detection rate of all chromosomal abnormalities	88.9%	94.8%
Screen-positive/CVS rate	2.0%	21.7%
Residual risk of significant chromosome abnormality	2.5%	1.00%

cfDNA, cell-free DNA screening; CVS, chorionic villus sampling; NT, nuchal translucency.

^a High risk is defined as any of the following: increased NT with or without biochemistry, structural anomalies, advanced maternal age/anxiety, or family history.

Data from Khalil et al.⁷

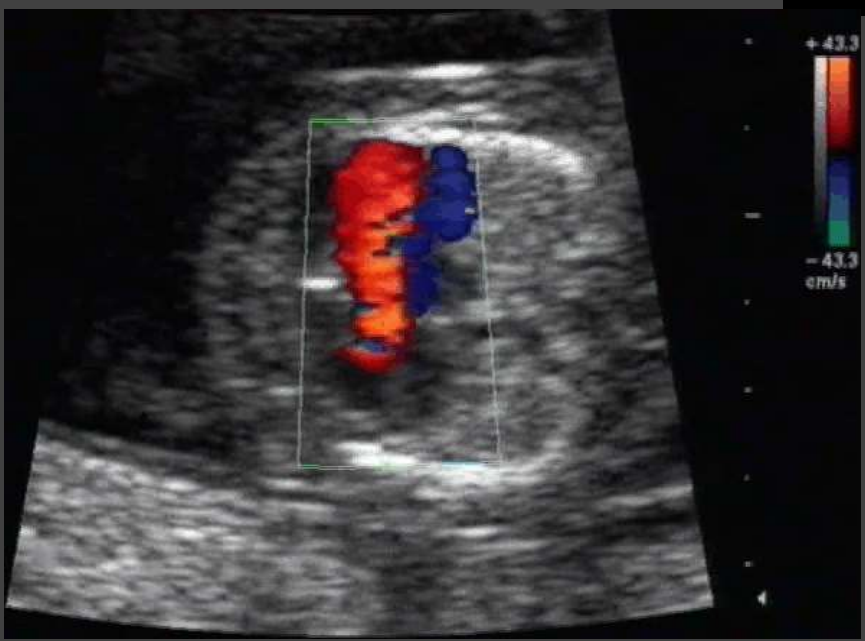
Society for Maternal-Fetal Medicine. Ultrasound and cell-free DNA screening. *Am J Obstet Gynecol* 2017.



**Trisomie 18 & Trisomie 13
haben in 80-90 % einen
Herzfehler**

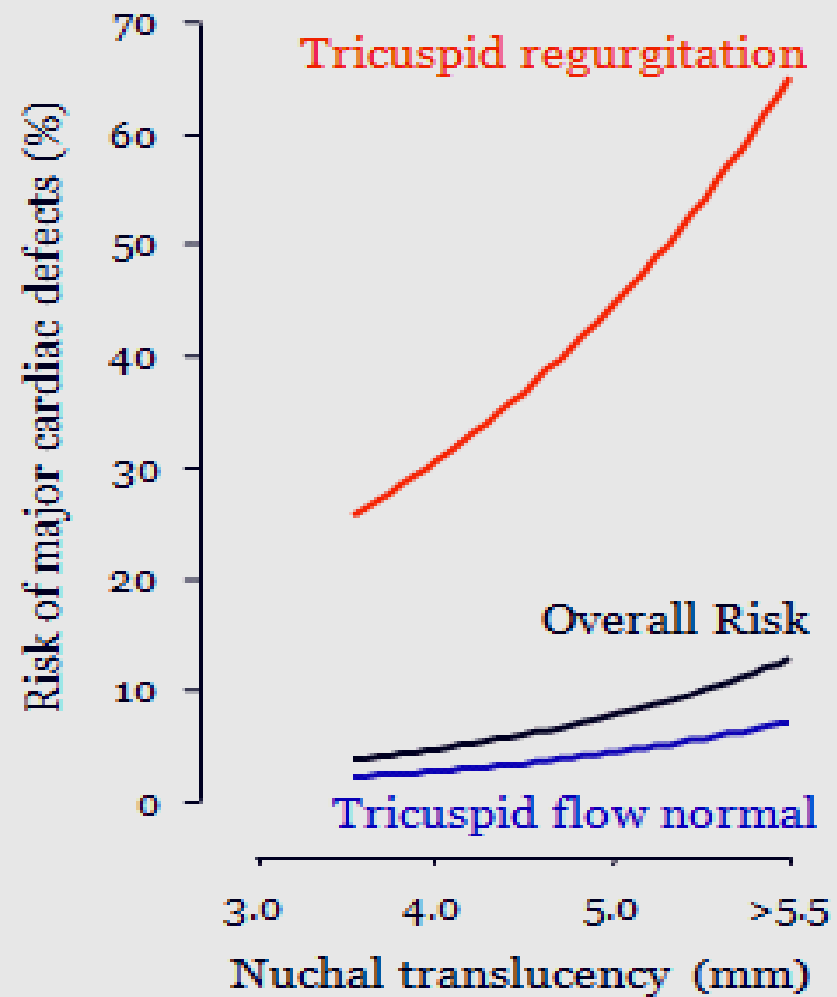
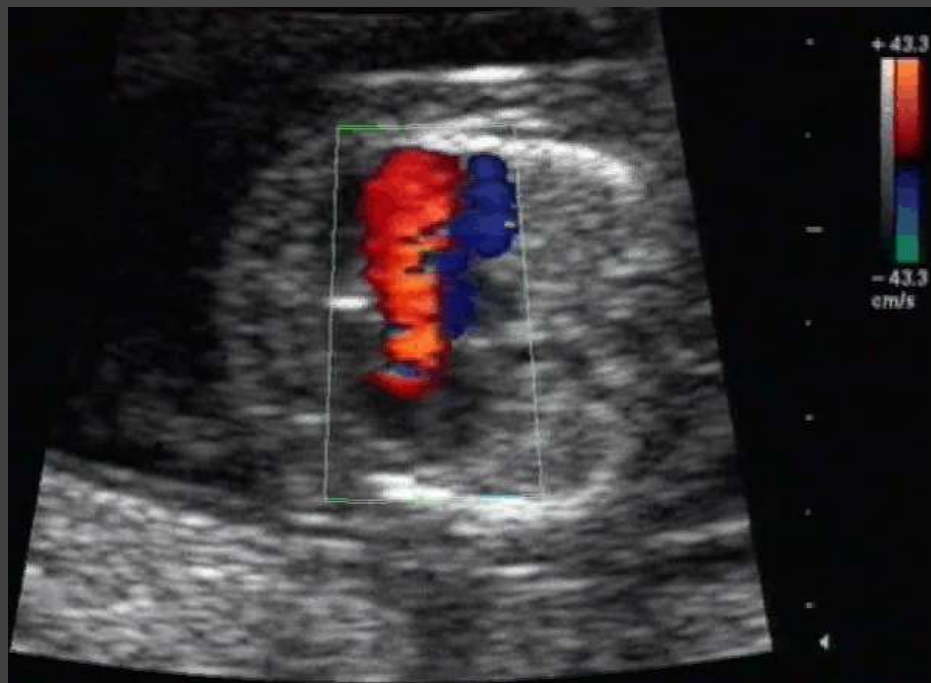
TABLE 2-6 First-Trimester Ultrasound Features of Trisomies 21, 18 and 13

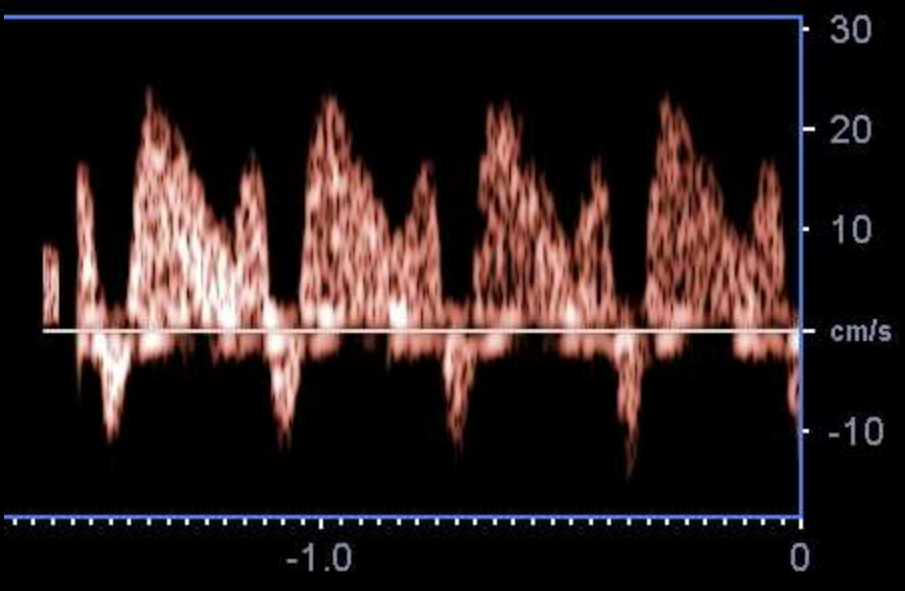
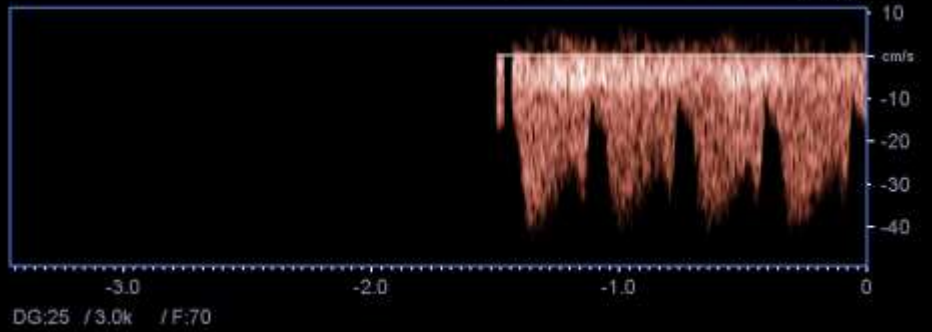
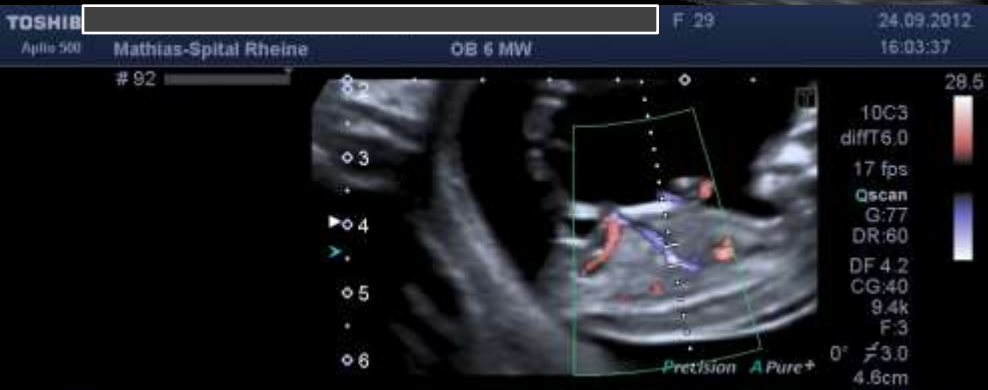
	Euploid	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13
Nuchal translucency in mm, median	2.0	3.4	5.5	4.0
Absent nasal bone, %	2.5	60	53	45
Tricuspid regurgitation, %	1.0	55	33	30
Ductus venosus reversed a-wave, %	3.0	66	58	55





Storing HDD: 17% Free







Fetal heart defects: Potential and pitfalls of first-trimester detection

Asma Khalil^a, Kypros H. Nicolaides^{a,b,*}

^a Department of Fetal Medicine, St George's Hospital, University of London, UK

^b Department of Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK

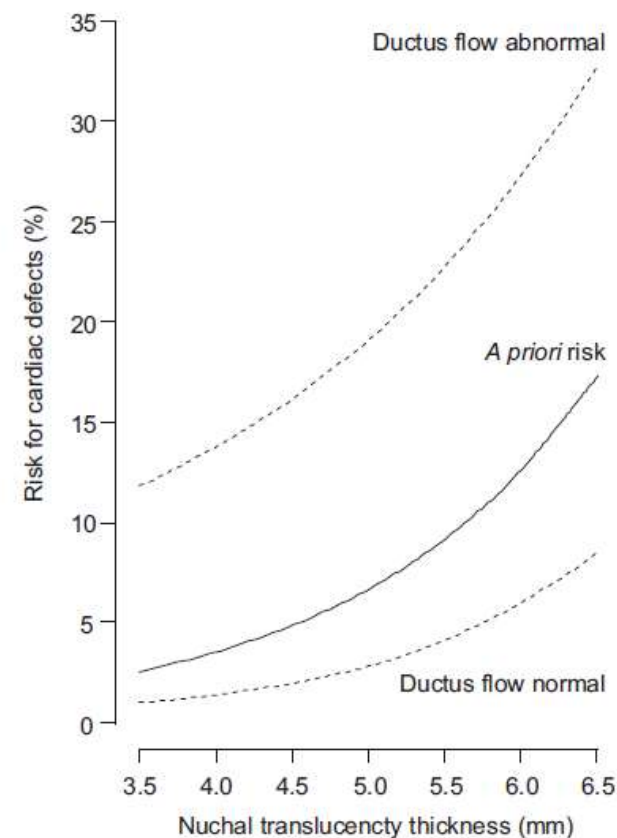
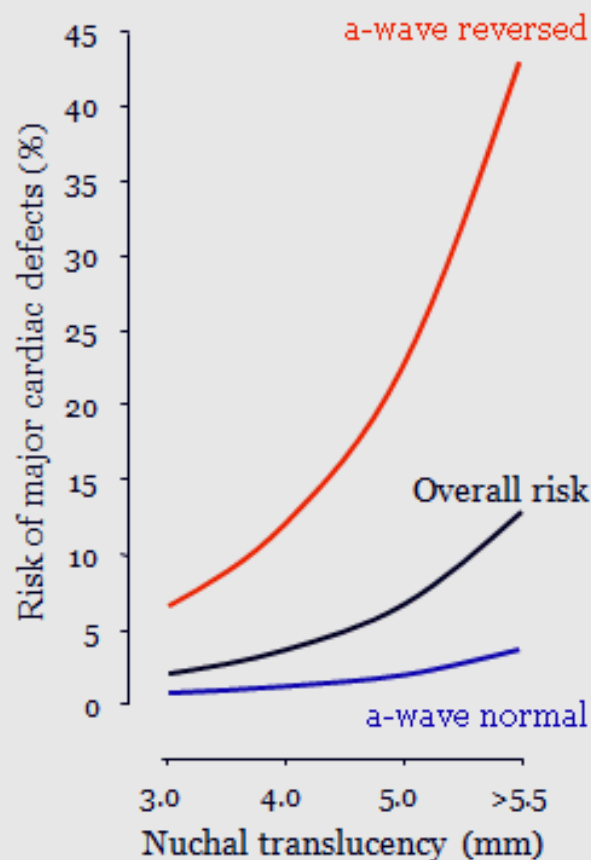


Fig. 6. Relationship between nuchal translucency (NT) thickness in chromosomally normal fetuses and risk of major cardiac defects. The a-priori NT-related risk (solid line) is multiplied by the positive and negative likelihood ratios for abnormal (upper dashed line) and normal (lower dashed line) A-waves in the ductus venosus, respectively, to derive the adjusted risk. Adapted from Maiz et al.⁵⁴

Update Ersttrimesterscreening – was ist neu in 2015?

Stefan Verlohren

Tabelle 1

Verdickte Nackenfalte als Risikofaktor für einen großen Herzfehler (nach [26]).

Dicke der Nackenfalte	Prävalenz großer Herzfehler
2,5–3,4 mm (95. –99. Perzentil)	1,5%
3,5–4,4 mm	3,3%
4,5–5,4 mm	5,5%
5,5–6,6 mm	15%
6,5–8,4 mm	19%

UOG 35; 2010

ERHÖHTE NT 1,2 % CHD

Zystic Hygroma 4,3 % CHD



Ultrasound Obstet Gynecol 2010; 35: 273–279

Published online in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/uog.7534

Nuchal translucency and cystic hygroma colli in screening for fetal major congenital heart defects in a series of 12 910 euploid pregnancies

N. SANANES, V. GUIGUE, M. KOHLER, N. BOUFFET, M. CANCELLIER, F. HORNECKER, M. C. HUNSINGER, A. KOHLER, C. MAGER, M. NEUMANN, E. SCHMERBER, M. TANGHE, I. NISAND and R. FAVRE

Department of Ultrasound and Fetal Medicine, CMCO-SIHCUS, Strasbourg, France

KEYWORDS: cardiac malformation; cystic hygroma; nuchal translucency; prenatal screening

Precision APure+ T



MI
1.4
10C3
diffT6.0
21 fps

G:82
DR:60
A:4
P:2



1: [Ultrasound Obstet Gynecol.](#) 2003 Sep;22(3):264-7. [Related Articles, Links](#)

Turner's syndrome in fetal life.

Surerus E, Huggon IC, Allan LD.

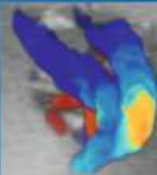
Fetal Cardiology Unit, Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College, London, UK.

**50 % der Feten
mit XO Diagnose und
zyst. Hygrom im I. Trimenon
haben einen Herzfehler**

Ersttrimesterultraschall

M. Hoopmann, K. O. Kagan

Gembruch
Hecher
Steiner



**Ultraschall-
diagnostik
in Geburtshilfe
und Gynäkologie**

■ Tab. 5.9 Risiko für ein adverses Outcome bei euploiden Feten in Abhängigkeit von der Nackentransparenz

Nackentransparenz	Intrauteriner Fruchttod	Schwere Fehlbildungen	Postpartal gesund
< 95.Perzentile	1,3 %	1,6 %	97 %
95.–99.Perzentile	1,3 %	2,5 %	93 %
3,5–4,4 mm	2,7 %	10,0 %	70 %
4,5–5,4 mm	3,4 %	18,5 %	50 %
5,5– 6,5 mm	10,1 %	24,2 %	30 %
≥6,5 mm	19,0 %	46,2 %	15 %

Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹
and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

Results Aneuploidies ($n = 332$) were excluded from the analysis. Fetal abnormalities were observed in 488 (1.1%) of the remaining 44 859 cases; 213 (43.6%) of these were detected at 11–13 weeks. The early scan detected all cases of acrania, alobar holoprosencephaly, exomphalos, gastroschisis, megacystis and body stalk anomaly, 77% of absent hand or foot, 50% of diaphragmatic hernia, 50% of lethal skeletal dysplasias, 60% of polydactyly, 34% of major cardiac defects, 5% of facial clefts and 14% of open *spina bifida*, but none of agenesis of the corpus callosum, cerebellar or vermian hypoplasia, echogenic lung lesions, bowel obstruction, most renal defects or talipes. Nuchal translucency (NT) was above the 95th percentile in 34% of fetuses with major cardiac defects.

Fehlbildungsdetektionsrate im I. Trimester 44 %

■ Tab. 4.1 Screeningstudien zur Fehlbildungsdiagnostik im I.Trimenon

Arbeitsgruppe	N _{gesamt}	Schwere Fehlbildungen		Detektionsrate
		N	Pro 1000	
Hernadi u. Torocsik 1997	3991	49	12,3	36 %
Economides u. Braithwaite 1998	1632	13	8,0	54 %
D'Ottavio et al. 1998	4080	88	21,6	61 %
Hafner et al. 1998	1690	56	33,1	13 %
Whitlow et al. 1999	6634	63	9,5	59 %
Carvalho et al. 2002	2853	66	23,1	38 %
Drysdale et al. 2002	984	28	28,5	18 %
Taipale et al. 2004	4513	33	7,3	18 %
Souka et al. 2005	1148	14	12,1	50 %
Cedergren u. Selbing 2006	18.053	176	9,7	18 %
Saltvedt et al. 2006	2708	32	11,8	41 %
Becker u. Wegner 2006	3094	86	27,8	84 %
Dane et al. 2007	1290	24	18,6	71 %
Weiner et al. 2007	1723	22	17,1	41 %
Chen et al. 2008	4282	63	14,7	48 %
Öztekin et al. 2009	1805	21	11,6	67 %
Ebrashy et al. 2010	2876	31	10,8	68 %
Syngelaki et al. 2011	44.859	213	4,7	44 %
Gesamt	108.215	1078	10,0	43 %





932

(4 von 6)



- In der Diskussion:
NFT als Kausalursache
- Spannungsfeld Lebenskräfte zwischen
Wachstumsarrest und Abgang
- Spezialverfahren: Schmerz-
therapie für den ganzen Menschen
- Erklärung und Lebensstil
vor und in der Schwangerschaft
- Seitenschmerzen: Das
Ihre Unterstützung ist gefragt!



54. Jahrgang • Dezember 2018

12-18



Abb. 5: Gastroschisis, 13+0 SSW, Transversalschnitt auf Höhe des fetalen Nabelschnuransatzes, Prolaps von Darmschlingen paraumbilikal



Abb. 6: Body-Stalk-Anomalie, 12+4 SSW, mitsagittale Darstellung des gesamten Feten, komplette Eventration unterhalb des Thorax, fehlende Blase, enge Verbindung der unteren Körperhälfte mit der Plazenta



Abb. 7: Megazystis, 13+1 SSW, mitsagittale Darstellung des gesamten Feten, massiv dilatierte Blase auf dem Boden von Urethralklappen, durch die massive Aufstauung Prolaps von Blasenanteilen in den Nabelschnuransatz

Kategorien der Erkennbarkeit wichtiger Fehlbildungen bei 11+0 bis 13+6 SSW

(fast) immer erkennbar	potenziell erkennbar	selten oder nie erkennbar
An-/Exenzephalie (Abb. 2)	Hand-und Fußfehlbildungen	Mikrozephalie
Holoprosenzephalie (Abb. 3)	Zwerchfellhernie	Balkenfehlanlage
Omphalozele (Abb. 4)	letale Skelettdysplasie	Ventrikulomegalie
Gastroschisis (Abb. 5)	schwere Herzfehler	Tumoren/Ovarialzysten
Body-Stalk-Anomalie (Abb. 6)	Spina bifida aperta	Lungenläsionen
Megazystis (Abb. 7)	Gesichtsspalten	gastrointestinale Obstruktionen

nach (9)

12.3



- 2
- 3
- 4
- 5

1003
T7.6
DF 3.8
15 fps



2DG
69
DR
65
CG
40
PRF
7.3k
Filter
3

HDD:54% Free

SELECT

Inzidenz 1 : 30.000



- 3
- 4
- 5

1003
T7.6
65 fps



MI:1.2
2DG
69
DR
65

A.0 IP5

HDD:55% Free





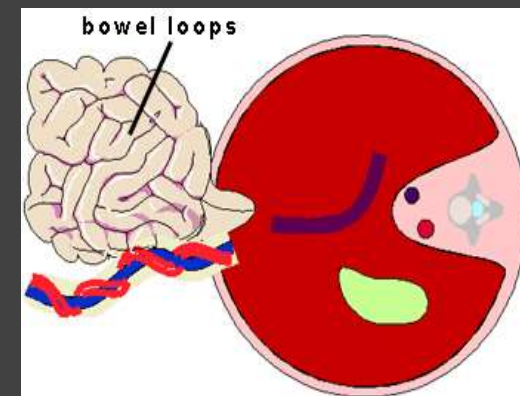
Figure 5
Male newborn with cloacal bladder exstrophy.







N.B. in über 50% Frühgeburt, 10 % IUFT



Komplikationen bei Gastroschisis

**Minderperfusion, Volvulus und /
oder Strangulation
der prolabierenden Darmanteile**



Häufigkeit von Mehrlingsschwangerschaften

Ursprünglich **Hellin-Regel:**

Zwillinge	1:85
Drillinge	1:85 ² (1:7225)

aktuell ca. 1:50

durch Sterilitätstherapie und steigendes maternales Alter

Deutschland 2013 682 069 Geburten

12119 Zwillinge	(1:56)
230 Drillinge	(1:2965)





Mehrlinge und Reproduktionsmedizin

- Nach IVF treten Mehrlinge in 26% (EU) bis 35% (AU,D,USA) auf (spontan: 1,1- 1,3 %).
- In Belgien > 40% aller Zwillinge aus assistierter Reproduktion



Sensitivity of first-trimester ultrasound in the detection of congenital anomalies in twin pregnancies: population study and systematic review

FRANCESCO D'ANTONIO¹, ALESSANDRA FAMILIARI¹, BASKY THILAGANATHAN¹,
ARIS T. PAPAGEORGHIU¹, LAMBERTO MANZOLI², ASMA KHALIL¹ & AMAR BHIDE¹

¹Fetal Medicine Unit, Division of Developmental Sciences, St George's University of London, London, UK, and

²Department of Medicine and Aging Sciences, University of Chieti-Pescara and EMISAC, CeSI Biotech, Chieti, Italy

Key words

Congenital anomalies, first trimester, multiple gestations, prenatal diagnosis, ultrasound

Correspondence

Key Message

First-trimester detection of structural abnormalities in twin pregnancies using ultrasound is possible in 27.3% (95% CI 15.0–42.8) of twin pregnancies. Monochorionicity and increasing discrepancy in crown–rump length and nuchal translucency are associated with fetal structural abnormality in twins, although their predictive performance is only moderately good.



Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis

M. M. GIL*, M. S. QUEZADA*, R. REVELLO*, R. AKOLEKAR*† and K. H. NICOLAIDES*†

*Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK; †Fetal Medicine Unit, Medway Maritime Hospital, Gillingham, Kent, UK

UOG März 2015

94 % Trisomie 21

NIPT Detektion

bei Mehrlingen

Results In total, 37 relevant studies were identified and these were used for the meta-analysis on the performance of cfDNA testing in screening for aneuploidies. These studies reported cfDNA results in relation to fetal karyotype from invasive testing or clinical outcome. Weighted pooled detection rates (DR) and false-positive rates (FPR) in singleton pregnancies were 99.2% (95% CI, 98.5–99.6%) and 0.09% (95% CI, 0.05–0.14%), respectively, for trisomy 21, 96.3% (95% CI, 94.3–97.9%) and 0.13% (95% CI, 0.07–0.20) for trisomy 18, 91.0% (95% CI, 85.0–95.6%) and 0.13% (95% CI, 0.05–0.26%) for trisomy 13, 90.3% (95% CI, 85.7–94.2%) and 0.23% (95% CI, 0.14–0.34%) for monosomy X and 93.0% (95% CI, 85.8–97.8%) and 0.14% (95% CI, 0.06–0.24%) for sex chromosome aneuploidies other than monosomy X. For twin pregnancies, the DR for trisomy 21 was 93.7% (95% CI, 83.6–99.2%) and the FPR was 0.23% (95% CI, 0.00–0.92%).

Conclusion Screening for trisomy 21 by analysis of cfDNA in maternal blood is superior to that of all other traditional methods of screening, with higher DR and lower FPR. The performance of screening for trisomies 18 and 13 and sex chromosome aneuploidies is considerably worse than that for trisomy 21. Copyright © 2015 ISUOG. Published by John Wiley & Sons Ltd.

PraenaTest® jetzt für Mehrlingsschwangerschaften validiert

PraenaTest®, Europas erster nicht-invasiver molekulargenetischer Pränataldiagnostik-Test (NIPT) zur Bestimmung der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 aus mütterlichem Blut, wurde bereits bei Tausenden von Einlingsschwangerschaften erfolgreich eingesetzt. Nun wurde er als einziger NIPT in der EU für die Untersuchung bei Mehrlingsschwangerschaften erfolgreich geprüft und kann uneingeschränkt nach Eizellspende und anderen Therapieformen der Assistierte Reproduktionstechnik (ART) eingesetzt werden.

harmony
PRENATAL TEST
performed in Germany

Cenata GmbH | Paul-Ehrlich-Str. 23 | D-72076 Tübingen

cenata

Cenata GmbH
Paul-Ehrlich-Str. 23
72076 Tübingen
Tel. +49 7071 565 44 430
Fax +49 7071 565 44 444
E-Mail: info@cenata.de
www.cenata.de

Geschlechtsermittlung nun auch bei Zwillingschwangerschaften

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

ab sofort ist mit dem Harmony-Test eine **Geschlechtsermittlung auch bei Zwillingschwangerschaften** möglich.

Die Ermittlung des fetalen Geschlechts bei Zwillingen konnte durch eine Weiterentwicklung des Auswerte-Algorithmus ("FORTE") des Harmony-Tests erreicht werden. Die Geschlechtsermittlung erfolgt durch die Erkennung von Sequenzen des Y-Chromosoms in der zellfreien DNA. Bei deren Nachweis im mütterlichen Blut ist davon auszugehen, dass mindestens einer der beiden Feten männlich ist.

€ 399,- Harmony-Test für Trisomie 21, 18 und 13

€ 429,- Harmony-Test für Trisomie 21, 18, 13 inklusive Geschlechtsbestimmung

€ 449,- Harmony-Test für Trisomie 21, 18, 13 und X/Y-chromosomale Störungen enthält auf Wunsch die Geschlechtsbestimmung

	Harmony-Test	Harmony-Test mit Geschlechtsbestimmung	Harmony-Test mit X- und Y-Analyse
Einlingsschwangerschaften einschl. aller IVF-Schwangerschaften	✓	✓	✓
Zwillingschwangerschaften einschl. aller IVF-Schwangerschaften	✓	✓	x
Mehr als zwei Feten	x	x	x
Vanishing Twin Situation	x	x	x

Die Analyse von Zwillingschwangerschaften kostet generell genau so viel wie die Analyse von Einlingsschwangerschaften. Somit kostet der **Harmony-Test mit Geschlechtsermittlung für Einlings- und Zwillingschwangerschaften 429,- Euro**. Es ist zurzeit allerdings nicht möglich, in Zwillingschwangerschaften das Risiko für X/Y-chromosomale Störungen zu ermitteln. An der kurzen Analysedauer von 3-5 Werktagen ändert sich durch die ergänzende Geschlechtsbestimmung bei Gemini nichts.

Bei Rückfragen stehen wir Ihnen gern unter der Telefonnummer +49 7071 565 44 430 zur Verfügung.

Mit freundlichen, kollegialen Grüßen,

Dr. med. Kai Lüthgens
Geschäftsführer

Dr. rer. nat. Karina Hägg
Wissenschaftliche Koordinatorin



Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146 958 pregnancies

H. ZHANG*†‡, Y. GAO*†‡, F. JIANG*†, M. FU*†, Y. YUAN*†, Y. GUO*†, Z. ZHU*†, M. LIN*†, Q. LIU*†, Z. TIAN*‡, H. ZHANG*§, F. CHEN¶**, T. K. LAU††, L. ZHAO*†, X. YI*¶, Y. YIN*¶ and W. WANG*†

*BGI-Diagnostics, Shenzhen, China; †BGI Clinical Laboratories-Shenzhen, Shenzhen, China; ‡BGI Clinical Laboratories-Tianjin, Tianjin, China; §BGI Clinical Laboratories-Wuhan, Wuhan, China; ¶BGI-Shenzhen, Shenzhen, China; **Section of Molecular Disease Biology, Department of Veterinary Disease Biology, Faculty of Health and Medical Sciences, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark; ††Fetal Medicine Centre, Paramount Medical Centre, Hong Kong, China

534

Zhang et al.

Table 2 Performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) in detecting trisomies (T) 21, 18 and 13 in pregnancies with outcome data and if results with unconfirmed outcomes were considered as false negative (FN) or false positive (FP)

Trisomy	TP (n)	FP (n)	FN (n)	Sensitivity (% (95% CI))	Specificity (% (95% CI))	PPV (% (95% CI))	NPV (% (95% CI))	Incidence (%)
Overall performance (n = 112 669)								
T21	720	61	6	99.17 (98.52–99.83)	99.95 (99.93–99.96)	92.19 (90.31–94.07)	99.99 (99.99–100)	0.64
T18	167	51	3	98.24 (94.93–99.63)	99.95 (99.94–99.97)	76.61 (70.99–82.23)	100 (99.99–100)	0.15
T13	22	45	0	100 (84.56–100)	99.96 (99.95–99.97)	32.84 (21.59–44.08)	100 (99.99–100)	0.02
Total	909	157	9	99.02 (98.38–99.66)	99.86 (99.84–99.88)	85.27 (83.14–87.40)	99.99 (99.99–100)	0.81
Performance in twin pregnancies (n = 404)								
T21	5	2	0	100 (47.82–100)	99.50 (98.20–99.94)	71.43 (29.04–96.33)	100 (99.08–100)	1.24

Copyright © 2015 ISUOG. Published by John Wiley & Sons Ltd.

Ultrasound Obstet Gynecol 2016; 47: 123–126.

Letters to the Editor

125

Table 1 Cell-free DNA results reported by two Belgian and two external laboratories for a woman with twin pregnancy with one fetus affected by trisomy 21 (Patient 1) and a non-pregnant woman (Patient 2)

Laboratory	Test result	Patient 1	Patient 2 test result
		Fetal fraction and details	
Belgian A	Normal	DNA fragment from a male fetus	No result
Belgian B	Normal	DNA fragment from a male fetus	Two normal females
External A	Normal	Fetal fraction, 10%	No result
External B	Normal	Fetal fraction, 16.4%	No result

2. Bevilacqua E, Gil MM, Nicolaides KH, Ordonez E, Cirigliano V, Dierickx H, Willems PJ, Jani JC. Performance of screening for aneuploidies by cell-free DNA analysis of maternal blood in twin pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 61–66.
3. Song Y, Huang S, Zhou X, Jiang Y, Qi Q, Bian X, Zhang J, Yan Y, Cram DS, Liu J. Non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidies in the first trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 55–60.
4. Takoudes T, Hamar B. Performance of non-invasive prenatal testing when fetal cell-free DNA is absent. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 112.



GUIDELINES

ISUOG Practice Guidelines: role of ultrasound in twin pregnancy

Invasive prenatal diagnosis in twin pregnancy

- CVS is preferred in dichorionic twin pregnancy (GRADE OF RECOMMENDATION: D).

Selective feticide in twin pregnancy

- In dichorionic twin pregnancy, selective feticide is performed by ultrasound-guided intracardiac or intrafunicular injection of potassium chloride or lignocaine, preferably in the first trimester (GRADE OF RECOMMENDATION: B).
- When the diagnosis is made in the second trimester, women might opt for late selective termination in the third trimester, if the law permits (GOOD PRACTICE POINT).
- Selective feticide in monochorionic twins is performed by cord occlusion, intrafetal laser ablation or radiofrequency ablation (RFA) (GRADE OF RECOMMENDATION: B).



um 0,5-1 % erhöhtes Abortrisiko pro Kind

Optimaler CVS Zeitpunkt 11-14. SSW



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Best Practice & Research Clinical Obstetrics and Gynaecology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/bpobgyn



5

Selective reduction in multiple gestations



Michael Bebbington, MD MHSc, Professor^{a,b,*}

^a Department of Obstetrics, Gynecology and Reproductive Sciences,
University of Texas Health Science Center at Houston, USA

^b The Texas Fetal Center, 6410 Fannin, Suite 700, Houston Texas 77030, USA

Table 1

Multifetal pregnancy reduction: complete loss rate by starting number of fetuses.

Starting number	Stone et al. [20]	Evans et al. [16]
2	2.1	5.8
3	5.1	6.5
4	5.5	12.3
5+	11.0	16.1
6	No data	22.8



Abb. 5: Gastroschisis, 13+0 SSW, Transversalschnitt auf Höhe des fetalen Nabelschnuransatzes, Prolaps von Darmschlingen paraumbilikal



Abb. 6: Body-Stalk-Anomalie, 12+4 SSW, midsagittale Darstellung des gesamten Feten, komplette Eventration unterhalb des Thorax, fehlende Blase, enge Verbindung der unteren Körperhälfte mit der Plazenta



Abb. 7: Megazystis, 13+1 SSW, midsagittale Darstellung des gesamten Feten, massiv dilatierte Blase auf dem Boden von Urethraklappen, durch die massive Aufstauung Prolaps von Blasenanteilen in den Nabelschnuransatz

Kategorien der Erkennbarkeit wichtiger Fehlbildungen bei 11+0 bis 13+6 SSW

(fast) immer erkennbar

An-/Exenzephalie (Abb. 2)
 Holoprosenzephalie (Abb. 3)
 Omphalozele (Abb. 4)
 Gastroschisis (Abb. 5)
 Body-Stalk-Anomalie (Abb. 6)
 Megazystis (Abb. 7)

potenziell erkennbar

Hand- und Fußfehlbildungen
 Zwerchfellhernie
 letale Skelettdysplasie
 schwere Herzfehler
 Spina bifida aperta
 Gesichtsspalten

selten oder nie erkennbar

Mikrozephalie
 Balkenfehlanlage
 Ventrikulomegalie
 Tumoren/Ovarialzysten
 Lungenläsionen
 gastrointestinale Obstruktionen

nach (9)





Precision A Pure+ T



MI

1.4

10C3

diffT6.0

21 fps

G:76

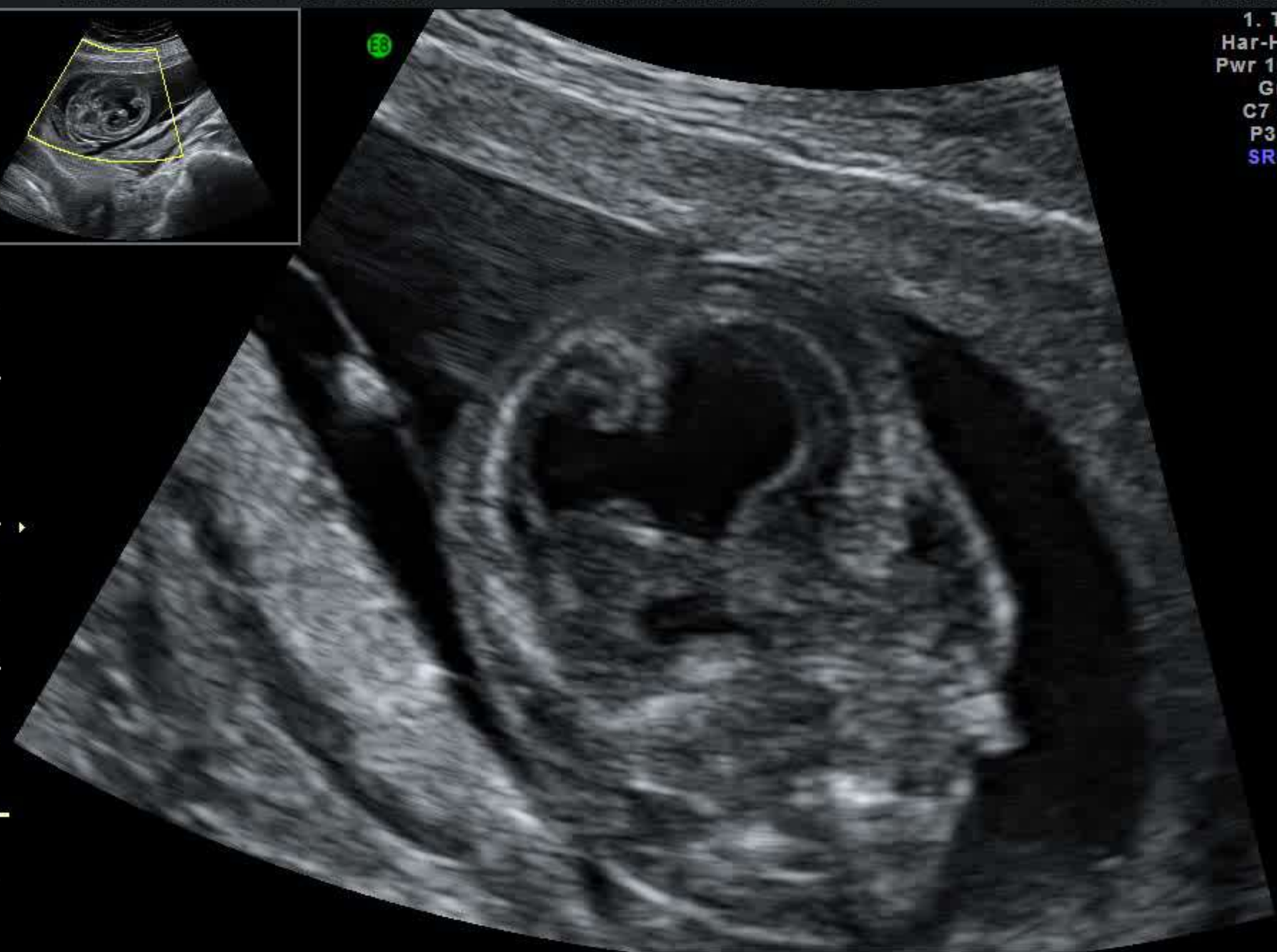
DR:60



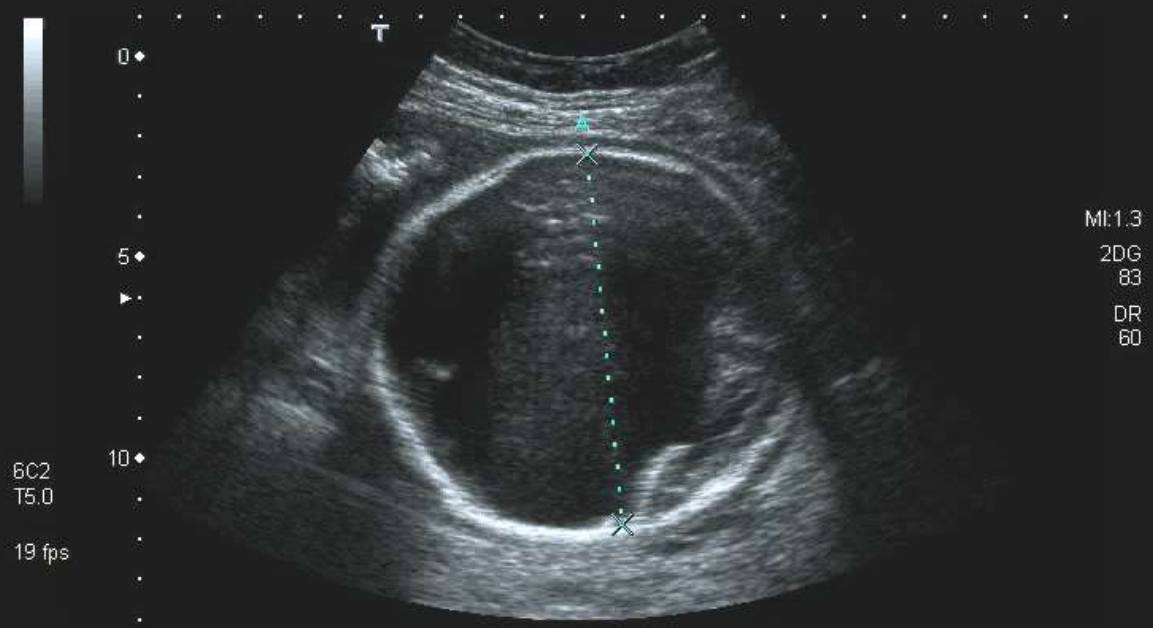


33

1. Trim.
Har-Hoch
Pwr 100 %
Gn -2
C7 / M7
P3 / E3
SRI II 3







REVIEW ▶



The role of ultrasound in women who undergo cell-free DNA screening



Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) with the assistance of Mary E. Norton, MD; Joseph R. Biggio, MD; Jeffrey A. Kuller, MD; Sean C. Blackwell, MD

The practice of medicine continues to evolve, and individual circumstances will vary. This publication reflects information available at the time of its submission for publication and is neither designed nor intended to establish an exclusive standard of perinatal care. This publication is not expected to reflect the opinions of all members of the Society for Maternal-Fetal Medicine.

Echogenic focus of the heart



Choroid plexus cyst



II. Trimester softmarker

TABLE 2**Management of second-trimester isolated ultrasound findings in setting of negative cfDNA screen^a**

Do not report or report as normal variant

Echogenic intracardiac focus

Choroid plexus cyst

Sandal gap toe

Clinodactyly

Evaluate as per routine clinical indications but do not consider as a soft marker for aneuploidy

Pyelectasis

Single umbilical artery

Ventriculomegaly

Echogenic bowel

Thick nuchal fold

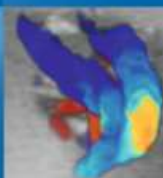
Hypoplastic nasal bone

Shortened humerus or femur

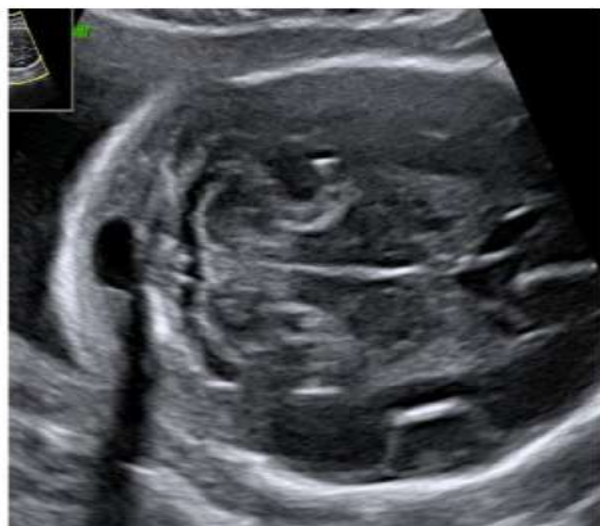
cfDNA, cell-free DNA screening.

^a Classification is based on the fact that the risk of Down syndrome remains very low, even after identification of isolated soft marker in a woman who has had negative cfDNA screen.

Society for Maternal-Fetal Medicine. Ultrasound and cell-free DNA screening. *Am J Obstet Gynecol* 2017.



II. Trimester softmarker



■ Abb. 5.21 Nackenödem in der 21+ SSW

■ Tab. 5.8 Prävalenz der Softmarker im II. Trimenon bei euploiden Feten und Feten mit Trisomie 21 sowie die korrespondierenden positiven und negativen Wahrscheinlichkeitsquotienten (bei Vorliegen und nicht Vorliegen des entsprechenden Markers) zur Berechnung des Trisomie 21-Risikos. In der letzten Spalte ist der kombinierte Wahrscheinlichkeitsquotient bei isoliertem Vorliegen des entsprechenden Markers angegeben. (Adaptiert nach Nicolaides et al. 2003)

Softmarker	Prävalenz		Wahrscheinlichkeits- quotient		
	Euploid	Trisomie 21	Positiv	Negativ	Isoliert
Nackenödem	0,6 %	33,5 %	53,05	0,67	9,8
Kürzer Hu- merus	1,5 %	33,4 %	22,76	0,68	4,1
Kurzer Femur	5,2 %	41,4 %	7,94	0,62	1,6
Hydrone- phrose	2,6 %	17,6 %	6,77	0,85	1,0
Echogener Fokus	4,4 %	28,2 %	6,41	0,75	1,1
Hyperecho- gener Darm	0,6 %	13,2 %	21,17	0,87	3,0
Schwere Fehlbildung	0,65 %	21,4 %	32,96	0,79	5,2

■ **Tab. 5.7** Prävalenz der Softmarker im II. Trimester bei euploiden Feten und Feten mit Trisomie 21 sowie die korrespondierenden positiven und negativen Wahrscheinlichkeitsquotienten (bei Vorliegen und nicht Vorliegen des entsprechenden Markers) zur Berechnung des Trisomie-21-Risikos. In der letzten Spalte ist der kombinierte Wahrscheinlichkeitsquotient bei isoliertem Vorliegen des entsprechenden Markers angegeben. (Adaptiert nach Nicolaides et al. 2003)

Softmarker	Prävalenz (%)		Wahrscheinlichkeitsquotient		
	Euploid	Trisomie 21	Positiv	Negativ	Isoliert
Nackenödem	0,6	33,5	53,05	0,67	9,8
Kurzer Humerus	1,5	33,4	22,76	0,68	4,1
Kurzes Femur	5,2	41,4	7,94	0,62	1,6
Hydronephrose	2,6	17,6	6,77	0,85	1,0
Echogener Fokus	4,4	28,2	6,41	0,75	1,1
Hyperechogener Darm	0,6	13,2	21,17	0,87	3,0
Schwere Fehlbildung	0,65	21,4	32,96	0,79	5,2



berechnung erfolgen könnte, ohne die Nachteile der schwangerschaftsspezifischen Serumbiochemie in Kauf nehmen zu müssen. Leider fehlen diesbezüglich Screeningstudien mit einer ausreichend großen Fallzahl. Die cfDNA-Analyse ist auch für Geminischwangerschaften zugelassen. Eine ausreichende Datenlage, um die Untersuchung bei Gemini zu empfehlen, besteht jedoch nicht.

II. Trimester softmarker

5.1.10 Cross-Trimester-Screening-Ansätze

Beim integrierten Screening werden im I. Trimester PAPP-A und ggf. die fetale NT bestimmt, gefolgt von den Hormonen HCG, AFP, freies Östriol und Inhibin, welche im II. Trimester untersucht werden. Bei einer Falsch-positiv-Rate von 5 % liegt

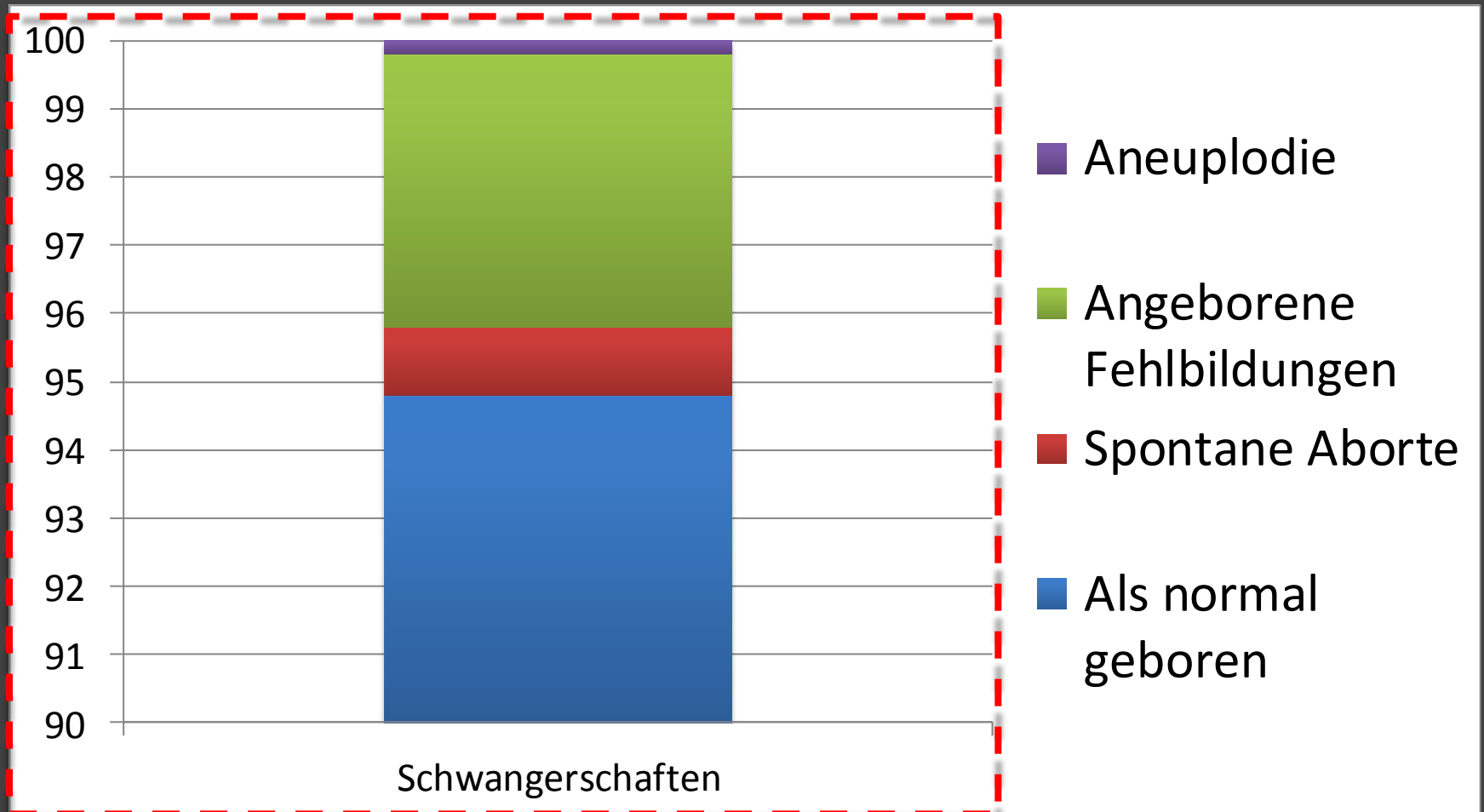
– je nachdem, ob diese im II. Trimester zu finden sind oder nicht (■ Tab. 5.7) (Nicolaides et al. 2003).

Zur Berechnung des Zweittrimesterrisikos wird das Hintergrundrisiko (Ersttrimesterrisiko, wenn erfolgt, ansonsten alters- und gestationsaltersspezifisches Risiko) mit den positiven Wahrscheinlichkeitsquotienten der vorliegenden Softmarker und den negativen Wahrscheinlichkeitsquotienten der nicht vorliegenden Softmarker multipliziert.

Beispielrechnung

- Hintergrundrisiko nach Ersttrimesterscreening 1:500
- Zweittrimesterscreening: isolierte Hydronephrose
- kombinierter Wahrscheinlichkeitsquotient:
 $0,67 \times 0,68 \times 0,62 \times 0,75 \times 0,87 \times 0,79 \times 6,77 = 1,0$
- adjustiertes Risiko: $1,0 \times 1:500 = 1:500$

Die „top ten“ oder „big five %“



Kategorien der Erkennbarkeit wichtiger Fehlbildungen bei 11+0 bis 13+6 SSW

(fast) immer erkennbar	potenziell erkennbar	selten oder nie erkennbar
An-/Exenzephalie (Abb. 2)	Hand- und Fußfehlbildungen	Mikrozephalie
Holoprosenzephalie (Abb. 3)	Zwerchfellhernie	Balkenfehlanlage
Omphalozele (Abb. 4)	letale Skelettdysplasie	Ventrikulomegalie
Gastroschisis (Abb. 5)	schwere Herzfehler	Tumoren/Ovarialzysten
Body-Stalk-Anomalie (Abb. 6)	Spina bifida aperta	Lungenläsionen
Megazystis (Abb. 7)	Gesichtsspalten	gastrointestinale Obstruktionen

Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹
and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

Results Aneuploidies ($n = 332$) were excluded from the analysis. Fetal abnormalities were observed in 488 (1.1%) of the remaining 44 859 cases; 213 (43.6%) of these were detected at 11–13 weeks. The early scan detected all cases of acrania, alobar holoprosencephaly, exomphalos, gastroschisis, megacystis and body stalk anomaly, 77% of absent hand or foot, 50% of diaphragmatic hernia, 50% of lethal skeletal dysplasias, 60% of polydactyly, 34% of major cardiac defects, 5% of facial clefts and 14% of open *spina bifida*, but none of agenesis of the corpus callosum, cerebellar or vermian hypoplasia, echogenic lung lesions, bowel obstruction, most renal defects or talipes. Nuchal translucency (NT) was above the 95th percentile in 34% of fetuses with major cardiac defects.



- ◊
- +
- ◊ 4
- +
- ◊
- +
- ◊ 5
- +
- ◊
- +
- ◊ 6
- +



MI
1.0
10C3
diffT6.0
90 fps

G:80
DR:55
A:3
P:1



MI
1.0
10C3
diffT6.0
99 fps
G:80
DR:55
A:3
P:1

◇
◇4
◇
◇
◇5
◇
◇



L

Herzfehler BRD + CH aktuell 2019

- **keine Risikofaktoren für CHD eruierbar bei 80-90 % der Mütter**
- Bei ca. 30-50% zusätzlich **extrakardiale Fehlbildungen**
- **Aneuploidien** bei mind. 20-25% der Kinder mit Herzfehlern

Diagnosis and Treatment of Fetal Cardiac Disease

2207

Table 10. Risk of Aneuploidy With Selected Cardiac Malformations

Lesion	Risk, % ^{113,360,380}
Atrioventricular septal defect	46–73
Coarctation/arch interruption	5–37
Double-outlet right ventricle/conotruncal malformations	6–43
Hypoplastic left heart syndrome	4–9
Heterotaxy/cardiosplenic syndromes	0
Pulmonic stenosis/atresia with intact septum	1–12
Transposition of great arteries	0
Tetralogy of Fallot	7–39
Truncus arteriosus	19–78
Tricuspid valve dysplasia (including Ebstein malformation)	4–16



First Trimester Fetal Echocardiography: Which Planes and Defects can be Displayed During the Daily Routine in a Prenatal Medicine Unit?

Fetale Echokardiografie im ersten Trimenon: Welche Ebenen und Herzfehler lassen sich in der täglichen Routine einer pränatalmedizinischen Abteilung darstellen?

Authors

M. Krapp¹, A. Ludwig¹, E. Axt-Friedner², P. Kreiselmair²

Affiliations

¹ Zentrum für Endokrinologie, Kinderwunsch und Pränatale Medizin, amates Hamburg
² Abteilung für Pränatalmedizin und gynäkologische Sonographie, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Justus-Liebig-Universität Gießen

no.	GA ³	CR ² (mm)	NT ² (mm)	type of CHD	karyotype
1	12 + 1	52	6.0	APVS	trisomy 13
2	13 + 5	79	2.2	AS	normal
3	13 + 3	75	4.1	AVSD	trisomy 18
4	12 + 0	63	4.9	AVSD	trisomy 21
5	12 + 0	46	6.1	AVSD	trisomy 21
6	11 + 0	47	5.9	AVSD	trisomy 21
7	13 + 3	73	8.2	AVSD	trisomy 21
8	13 + 1	64	1.8	AVSD, AS	trisomy 18
9	11 + 6	52	4.8	AVSD	trisomy 21
10	12 + 6	71	6.8	AVSD	trisomy 21
11	11 + 0	46	6.5	IAA	Turner Syndrome
12	11 + 4	46	5.8	AVSD	trisomy 21
13	11 + 1	45	4.2	AVSD	trisomy 21
14	12 + 5	67	4.0	AVSD	trisomy 21
15	12 + 4	68	5.0	AVSD	trisomy 21
16	13 + 6	67	3.5	OA	trisomy 18
17	12 + 6	47	3.8	AVSD	trisomy 21

¹ APVS, absent pulmonary valve syndrome; AS, aortic stenosis; AVSD, atrioventricular septal defect; CHD, congenital heart defect; CRL, crown-rump length; GA, gestational age; IAA, interrupted aortic arch; NT, nuchal translucency; OA, overriding aorta; APVS, absent pulmonary valve syndrome; AS, Aortenstenose; AVSD, atrioventrikulärer Septumdefekt; CHD, angeborener Herzfehler; CRL, Scheitel-Steiß-Länge; GA, Schwangerschaftsalter; IAA, unterbrochener Aortenbogen; NT, Nackentransparenz; OA, übrreitende Aorta.

² At diagnosis. Bei Diagnosestellung.



Danke für`s Zuhören



Folien bei m.meyer-wittkopf@mathias-spital.de