

Ultraschalldiagnostik, Pränataldiagnostik in der Praxis

Adam Gasiorek-Wiens

- 2.1 Einführung – 9**
 - 2.1.1 Was wird unter PND verstanden? – 9
 - 2.1.2 Unterscheidung in nichtinvasive und invasive PND – 10
 - 2.1.3 Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik – 10
 - 2.1.4 Medien und Ultraschalldiagnostik – 11
- 2.2 Rahmenbedingungen für das Ultraschallscreening und PND – 11**
 - 2.2.1 Entwicklung des Mehrstufenkonzepts der DEGUM – 11
 - 2.2.2 Anforderungen der DEGUM-Stufe II und III – 12
 - 2.2.3 Probleme des Ultraschallscreenings und Mehrstufenkonzepts – 12
 - 2.2.4 Individuelle Gesundheitsleistungen – 13
- 2.3 Mutterschaftsrichtlinien und Ultraschallscreening – 14**
 - 2.3.1 Beratung vor dem Ultraschallscreening – 14
 - 2.3.2 I. Ultraschallscreening SSW 8 + 0 bis 11 + 6 – 14
 - 2.3.3 II. Ultraschallscreening SSW 18 + 0 bis 21 + 6 – 15
 - 2.3.4 III. Ultraschallscreening SSW 28 + 0 bis 31 + 6 – 17
- 2.4 Risiko für genetische Erkrankungen und Fehlbildungen – 17**
 - 2.4.1 Altersabhängige Risiken für Aneuploidien – 17
 - 2.4.2 Andere chromosomale und genetische Erkrankungen – 17
 - 2.4.3 Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG – 17
- 2.5 Invasive oder nichtinvasive Diagnostik – 18**
 - 2.5.1 Nichtinvasive Diagnostik, Ersttrimesterscreening – 18
 - 2.5.2 In Deutschland verbreitete Risikoalgorithmen – 21
 - 2.5.3 Invasive Diagnostik – 23

2.6 Weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik – 25

2.6.1 Frühe Feindiagnostik SSW 11 + 0 bis 13 + 6 – 26

2.6.2 Feindiagnostik SSW 20 + 0 bis 21 + 6 – 27

2.6.3 Softmarker für Trisomie 21 – 31

2.6.4 Dopplersonografie des fetomaternalen Gefäßsystems – 31

2.7 In guter Hoffnung – 32

Literatur – 33

2.1 Einführung

Dieser Beitrag gibt einen Überblick über den Stand der Pränataldiagnostik (PND), wie sie heute in der Praxis der Schwangerenbetreuung durchgeführt wird. Was ist Pränataldiagnostik, welche vorgeschriebenen Untersuchungen gehören dazu, wer führt sie durch und welche Ziele werden verfolgt? Elternpaare, die heutzutage ein Kind erwarten, werden mit einer Fülle von medizinischen Angeboten und Leistungen konfrontiert, die kaum noch überschaubar sind. Diese Vielfalt an Möglichkeiten, denen sich Schwangere gegenübersehen, verunsichern sie häufig und überlagern die Freude auf die Schwangerschaft. Andererseits besteht der Wunsch, möglichst viele der angebotenen Untersuchungen in Anspruch zu nehmen, die vermeintlich gut für das ungeborene Kind sein könnten. Diese Untersuchungen sollen erwartungsgemäß »Sicherheit« suggerieren, die es aber in der Schwangerschaft bekanntlich nicht gibt. Problematisch wird es, wenn Pränataldiagnostik als Babyfernsehen verstanden wird, ohne sich vorher zu informieren, dass durch diese Untersuchungen auch Erkrankungen des Feten erkannt werden können.

Alle Angaben zum Schwangerschaftsalter werden im Text als vollendete Schwangerschaftswochen (SSW) post menstruationem (p. m.) plus Tage angegeben. So bedeutet die Angabe SSW 11 + 3 die abgeschlossene Woche 11 plus 3 Tage.

Es wird unterschieden in Ultraschalluntersuchungen gemäß den Mutterschaftsrichtlinien (Mu-RL) der Versorgungsstufe I, bei denen eine Basis-Ultraschalluntersuchung und seit Juli 2013 auch eine erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung als Screening vorgesehen sind (Gemeinsamer Bundesausschuss 2013). Bei begründetem Verdacht einer fetalen Erkrankung oder eines unklaren Ultraschallbefundes wird die weitergehende differenzialdiagnostische Abklärung von Ärztinnen und Ärzten der Versorgungsstufe II–III vorgenommen. Diese sind in der Regel zusätzlich gemäß den Anforderungen des Mehrstufenkonzepts der DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V.) Stufe II–III qualifiziert und haben nach langjähriger Spezialisierung ihren beruflichen Schwerpunkt auf die Pränataldiagnostik gelegt (DEGUM 2013). Allgemein enthalten die Kriterien

der Zertifizierung nach dem Mehrstufenkonzept der DEGUM Stufe I–III gegenüber den Mu-RL deutlich höhere Anforderungen zur Durchführung der fetalen Sonografie.

2.1.1 Was wird unter PND verstanden?

Im Folgenden werden unter dem Begriff Pränataldiagnostik vorwiegend die Methoden der bildgebenden Ultraschalldiagnostik beschrieben, welche in der Schwangerschaft weitgehend gefahrlos eingesetzt werden können. Dazu gehören die Sonografie, Farbdoppler- und Spektraldopplersonografie. Weiterhin hat sich als bildgebendes radiologisches Verfahren die Magnetresonanztomografie etabliert. Unter Pränataldiagnostik versteht man alle vorgeburtlichen diagnostischen Methoden, die geeignet sind, Entwicklungsstörungen und genetische Eigenschaften des Feten zu erkennen. In Folge können aber auch bisher unerkannte mütterliche Risiken oder genetische Eigenschaften der Eltern bekannt werden.

Schon früh wurden die Möglichkeiten der Sonografie erkannt und die sonografische Bildgebung genutzt, um therapeutische Möglichkeiten zur Behandlung des Feten zu erkunden. Bereits 1984 gründete sich eine international besetzte Arbeitsgruppe von Spezialisten unter der Bezeichnung »Fetus as a Patient«, der in Deutschland u. a. J. W. Dudenhausen und M. Hansmann angehörten und die die Therapie des Feten zum Ziel hatte. Die Fortschritte der pränatalen Diagnostik und Therapie haben in den letzten drei Jahrzehnten zu einer deutlichen Verbesserung in der Betreuung von Risiko- und Hochrisikoschwangerschaften geführt. Das optimierte Geburtsmanagement in klinischen Zentren mit interdisziplinärer Besetzung führte in vielen Fällen zu einem günstigen Ausgang der Schwangerschaft mit adäquater Versorgung der Neugeborenen.

Parallel zu den Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik und Therapie haben sich aber auch die Techniken der Bildgebung verbessert, die es ermöglichen, fetale Aneuploidien (numerische Chromosomenaberrationen) frühzeitig zu erkennen und durch eine invasive Diagnostik zu bestätigen oder auszuschließen. Ein großer Anteil pränataldiagnostischer Methoden entfällt daher nicht nur

auf die sonografische Ausschlussdiagnostik fetaler Erkrankungen, sondern auch auf das Screening von Aneuploidien wie der Trisomie 13, 18 und 21.

Sowohl die Fortschritte in der biochemischen und genetischen Labordiagnostik als auch die Entwicklung hochauflösender Ultraschallsonden ermöglichten in den letzten 30 Jahren im Screening auf Trisomie 21 eine zunehmende pränatale Erkennungsrate. Daher ist es nicht verwunderlich, wenn der Pränataldiagnostik von ihren Kritikern »Selektion« vorgeworfen wird. Unbestritten ist der extrem hohe Aufwand in Forschung und Entwicklung pränataldiagnostischer Methoden, welche gezielt die frühzeitige Entdeckung der Trisomie 21 zum Ziel haben. Die Beantwortung der medizinethischen Fragen, die dadurch im Raum stehen, kann nur im gesellschaftlichen Kontext erfolgen. Die betroffene Schwangere allerdings wird fernab aller Argumente ihre individuelle Antwort finden müssen.

Parallel zur Sonografie wurden in der Diagnostik biochemische Stoffe, sogenannte Biomarker, im mütterlichen Blut in der Pränataldiagnostik etabliert, mit denen eine individuelle Risikoeinschätzung für Trisomie 13, 18 und 21 vorgenommen werden kann. Weitere Biomarker sind hinzugekommen, die in der Lage sind, frühzeitig auf ein erhöhtes Risiko für die Präeklampsie (alter Begriff: EPH-Gestose), einer gefährlichen mütterlichen Systemerkrankung mit Einhergehen von Blutdruckerhöhung, Eiweißverlust und Ödemen, hinzuweisen. Einige dieser Biomarker können mit den Ergebnissen von Ultraschalluntersuchungen wie z. B. der Nackentransparenzmessung (NT-Messung) im 1. Trimester kombiniert werden, um unter Zuhilfenahme von komplexen Algorithmen eine statistische Risikoeinschätzung zu einer bestimmten Fragestellung, hier z. B. der Trisomie 13, 18 oder 21, aber auch für die Präeklampsie, vorzunehmen.

In der Genetik werden jüngst moderne Methoden wie die der automatischen Sequenzierung eingesetzt, um geringe Mengen von Fragmenten zellfreier fetaler DNA aus mütterlichem Blut zu analysieren, um die Detektion der Trisomie 13, 18 oder 21 zu ermöglichen. Es gilt als sicher, dass diese Tests zukünftig um weitere genetische Erkrankungen erweitert werden.

Gesellschaftlich nicht unumstritten kam erstmals Mitte 2012 in Deutschland der PraenaTest®

der Fa. LifeCodexx auf den Markt und wurde unter dem Begriff »Noninvasive Prenatal Test« (NIPT) eingeführt. Die Erkennungsrate für Trisomie 21 übertraf alle bisher bekannten Risikoeinschätzungen und statistischen Rechenmodelle. Bei Schwangeren mit erhöhtem Risiko für Trisomie 21 bestand damit erstmals eine Alternative zur risikobehafteten invasiven Diagnostik.

2.1.2 Unterscheidung in nichtinvasive und invasive PND

In der PND unterscheidet man nichtinvasive und invasive Methoden. Die bildgebenden Verfahren werden ebenso wie die Bestimmung von Biomarkern aus mütterlichem Blut als nichtinvasive Pränataldiagnostik bezeichnet. Ebenfalls werden die modernen molekulargenetischen Methoden der DNA-Sequenzierung dazu gerechnet, bei denen die zellfreien Fragmente fetaler DNA aus mütterlichen Blutproben untersucht werden können.

Unter invasiver Pränataldiagnostik versteht man dagegen instrumentelle Eingriffe, bei denen unter Ultraschallsicht eine dünne Hohlnadel durch die Bauchdecke der Schwangeren in die Gebärmutter eingeführt wird, um Fruchtwasser- oder Gewebeproben zu gewinnen oder eine endoskopische Diagnostik zu ermöglichen. Alle Eingriffe gehen mit gewissen Risiken für die Schwangerschaft einher und sollten erst nach sorgfältiger Abwägung aller vorliegenden Befunde gegenüber den zu erwartenden Risiken und Konsequenzen unter Berücksichtigung der gesetzlichen Aufklärungs- und Beratungspflichten erfolgen.

2.1.3 Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik

Schwangeren wird empfohlen, sich bereits vor PND ausreichend über Zielsetzung, Inhalte und Angebote zur PND zu informieren. Mit Einführung des Gendiagnostikgesetzes 2010 und Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes 2009 stehen den Schwangeren dazu entsprechende Beratungs- und Informationsangebote zur Verfügung.

Schwangere und Paare sollten sich überlegen, wie sie mit einem auffälligen Befund nach PND umgehen können. Obwohl es sich vorwiegend um Verdachtsdiagnosen handelt, ist die Betroffenheit bei den Schwangeren sehr groß, da sie Verdachtsdiagnosen oder Softmarker (Hinweiszeichen im Ultraschall für Trisomie 21) im Augenblick der Mitteilung oft als tatsächliche Diagnose erleben.

Schwangere können durchaus das Recht auf Nichtwissen in Anspruch nehmen, es ist gesetzlich im Gendiagnostikgesetz (GenDG) verankert. Verzichteten sie jedoch völlig auf PND, können fetale und mütterliche Erkrankungen unentdeckt bleiben oder werden erst spät erkannt. Wichtige Maßnahmen in der Schwangerschaft und ein angepasstes Geburtsmanagement mit umgehender Versorgung des Neugeborenen können damit nicht gewährleistet werden.

2.1.4 Medien und Ultraschalldiagnostik

Die Berichterstattung in den Medien zur pränatalen Sonografie und PND in der Schwangerschaft trägt bedauerlicherweise zu einer hohen Erwartungshaltung bei, die für die Schwangerenvorsorge in dieser Form nicht eingefordert werden darf.

Die Entwicklung von drei- und vierdimensionaler Sonografie (3D, 4D), wobei die vierte Dimension die Zeit darstellt, bieten in Echtzeitdarstellung schön anzusehende Bilder und Videosequenzen der Feten. Es ist jedoch kritisch zu beurteilen, diagnostische Verfahren auf das Niveau von Babyfernsehen zu reduzieren. Schwangeren sollte bewusst sein, dass 3D-, 4D-Familienfernsehen nicht im Einklang mit den Zielen der PND steht, sondern lediglich Unterhaltungswert besitzt.

2.2 Rahmenbedingungen für das Ultraschallscreening und PND

Die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach Entbindung wird in den Mutterschaftsrichtlinien (Mu-RL) geregelt, um eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche ärztliche Betreuung der gesetzlich versicherten Schwangeren zu gewährleisten. Ärztinnen und Ärzte

dürfen dabei nur solche Maßnahmen anwenden, deren diagnostischer und vorbeugender Wert ausreichend gesichert ist.

Die Mu-RL werden vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) erstellt und in zeitlichen Abständen an den Stand der medizinischen Erkenntnisse angepasst. Die derzeitigen Richtlinien in der Fassung vom 10. Dezember 1985, zuletzt geändert am 18. Juli 2013, in Kraft getreten am 20. September 2013, beinhalten eine maßgebliche Änderung des Ultraschallscreenings, auf die später noch eingegangen wird (Gemeinsamer Bundesausschuss 2013).

In den letzten Jahren haben gesetzliche Normen wie die Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG), in Kraft getreten am 1. Januar 2010, und das Gendiagnostikgesetz (GenDG), in Kraft getreten am 1. Februar 2010, die Durchführung von Pränataldiagnostik streng reglementiert. Ärzte sind zur sorgfältigen Aufklärung und fachgebundenen genetischen Beratung vor und nach pränataldiagnostischen Untersuchungen verpflichtet, bei denen gezielt nach genetischen Erkrankungen gesucht oder eine Risikoabklärung dazu vorgenommen wird.

Am 26. Februar 2013 ist das Patientenrechtegesetz in Kraft getreten, welches den behandelnden Ärztinnen und Ärzten weitere Verpflichtungen auferlegt.

All diese Rechtsnormen beinhalten einen außergewöhnlich hohen zeitlichen Aufwand der Dokumentation zur Aufklärung und Beratung, welche von den Schwangeren teils mehrfach gekennzeichnet werden muss. Viele empfinden das eingesetzte Formularwesen, in denen inhaltlich auf das SchKG und GenDG eingegangen wird, als zu kompliziert und fühlen sich überfordert. Die praktischen Erfahrungen zeigen, dass sich dabei das ärztliche Gespräch kaum noch an den Bedürfnissen der Schwangeren orientieren kann, wenn alle rechtlichen Pflichten abgearbeitet werden müssen, um nicht gegen die Inhalte der Gesetze zu verstoßen.

2.2.1 Entwicklung des Mehrstufenkonzepts der DEGUM

Die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. (DEGUM), Sektion Gynäkologie und

Geburtshilfe hat bereits sehr früh ein Mehrstufenkonzept für die Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft entwickelt, welches weitgehend vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) für die Mutterschaftsrichtlinien übernommen wurde. In der Schwangerenvorsorge werden bestimmte Maßnahmen den Versorgungsstufen I–III zugeordnet, was annähernd das DEGUM-Mehrstufenkonzept abbildet.

Manfred Hansmann, ein bedeutender Pränataldiagnostiker der DEGUM, stellte das Mehrstufenkonzept bereits 1981 vor und definierte 1984 inhaltlich die praktische Umsetzung für das Ultraschallscreening (Hansmann 1981; Hansmann u. Hackeloer 1984).

Geachtet werden sollte auf Ultraschallhinweisen wie verminderte, fehlende oder vermehrte Fruchtwassermenge, frühe Wachstumsstörungen, anomale Formen im Körperumrissbild, Struktur-anomalien des Feten bzw. der Organe, Disproportionen einzelner Körperabschnitte und auffälliges Bewegungsverhalten des Feten. Wurde eines dieser Hinweise im Screening entdeckt, sollte eine Überweisung zur DEGUM-Stufe II erfolgen. Je nach Notwendigkeit zur weiteren Abklärung oder Therapie fungierte anschließend die DEGUM-Stufe III als Problemlöser.

Stufe I des Mehrstufenkonzepts der DEGUM entspricht in diesem Kapitel im Wesentlichen der Versorgungsstufe I (Basis-Ultraschalluntersuchung und erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung nach den Mutterschaftsrichtlinien).

Die Aufgaben der Versorgungsstufe II–III (weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik des Feten und ggf. Therapie gemäß den Mutterschaftsrichtlinien) werden vorwiegend von Ärztinnen und Ärzten der Untersucherqualifikation DEGUM II–III vorgenommen, die zwischenzeitlich in auf PND spezialisierten Schwerpunktpraxen oder klinischen Zentren zu finden sind.

Das bisher von niedergelassenen Frauenärztinnen und -ärzten der Versorgungsstufe I durchgeführte Basis-Ultraschallscreening entsprach nach den Mutterschaftsrichtlinien im Wesentlichen einer Basis-Ultraschalluntersuchung mit minimalen Anforderungen zur Biometrie und die Erkennung o. a. Hinweise. Erst das erweiterte Basis-Ultraschallscreening erfüllt seit Inkrafttreten

der neuen Mu-RL am 20. September 2013 annähernd die Anforderungen der DEGUM-Stufe I.

2.2.2 Anforderungen der DEGUM-Stufe II und III

Bei der weiterführenden sonografischen Differenzialdiagnostik des Feten, auch unter dem Begriff Feindiagnostik oder Fehlbildungsdiagnostik bekannt, wird gezielt der Ausschluss von Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen vorgenommen sowie auf sonografische erkennbare Merkmale geachtet, die für eine fetale Erkrankung oder Risikosituation sprechen könnten.

Diese Untersuchungen stellen wesentlich höhere Anforderungen an die Untersucher- und Gerätequalität gemäß der DEGUM-Stufe II–III dar. Sie werden meist im 2. Trimenon zwischen der 20. und 23. SSW durchgeführt, verlagern sich aber zusehends unter dem Begriff frühe Fehlbildungs- oder Feindiagnostik in das 1. Trimenon. Durch spezielle Techniken wie Farbdoppler des Herzens, 3D-Aufnahmen und Spektraldoppler lassen sich Veränderungen der untersuchten Organe schon im 1. Trimenon erkennen.

Dopplersonografische Untersuchungen des mütterlichen und fetalen Kreislaufes ermöglichen außerdem Aussagen über den Versorgungszustand der Gebärmutter und des Feten und unterstützen die fetale Herzuntersuchung (Echokardiografie). Bei auffälligen Befunden oder Wachstumsstörungen können spätere Verlaufskontrollen notwendig sein. Die weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik des Feten unterliegt dem GenDG, da bei diesen Untersuchungen gezielt auf Hinweise für genetische Erkrankungen geachtet wird.

2.2.3 Probleme des Ultraschallscreenings und Mehrstufenkonzepts

Obwohl Deutschland als eines der ersten Länder europaweit das Ultraschallscreening in der Schwangerenvorsorge eingeführt hat, hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) im Jahre 2008 die Qualität des Screenings erheblich infrage gestellt, zumal dazu

keine validen Studien aus Deutschland vorlagen (IQWiG 2008).

Eine weiterführende differenzialdiagnostische Ultraschalluntersuchung der Versorgungsstufe II–III zulasten der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) darf erst dann gemäß den Mu-RL veranlasst werden, wenn im Basis- oder erweiterten Basis-Ultraschallscreening Hinweiszeichen auf eine Entwicklungsstörung oder besondere Indikationen vorliegen.

Damit wird nur wenigen, meist älteren Schwangeren der Zugang zu den erwähnten Untersuchungen gewährt, was zur Folge hat, dass viele Fehlbildungen erst sehr spät in der Schwangerschaft entdeckt werden oder unerkannt bleiben. Liegen schwerwiegende Befunde vor, sind häufig Spätabbrüche bei lebensfähigen Feten die Folge, oder Neugeborenen mit behandlungs- oder operationspflichtigen Erkrankungen wird ein optimales Geburtsmanagement vorenthalten.

Die Qualität des Ultraschallscreenings nach dem Mehrstufenkonzept blieb daher in der Vergangenheit nicht ohne Kritik.

» Das momentane Stufenkonzept beim Ultraschall-Screening widerspricht jeder Screening-Logik, denn die erste Stufe hat die geringste Sensitivität. Was also in der ersten Stufe übersehen wird (wie ca. 70% IUGR [intrauterine Wachstumsstörungen, Übersetzung: Gasiorek-Wiens] und 60% der Fehlbildungen), kann in folgenden Stufen nicht mehr korrigiert werden, auch wenn dort sehr kompetente Untersucher anzutreffen sind (Jahn 2002). «

Jahn forderte daher als Konsequenz die Durchführung der Untersuchung durch erfahrene Untersucher bei laufender Qualitätssicherung.

Scheibler folgerte später aus der Untersuchung des IQWiG, dass das Mehrstufenkonzept deswegen problematisch sei, weil wegen der niedrigen Prävalenzen bestimmter Fehlbildungen diese statistisch gesehen nur einmal im Berufsleben eines Gynäkologen vorkämen und führte an, dass die Gesamtsensitivität im Eingangsscreening durch die Untersucher der Stufe I begrenzt werde (Scheibler et al. 2010).

Als Lösung schlug Scheibler zwei Strategien vor. Die Entdeckungsrate solle durch intensive

Schulungen erhöht oder die weiterführende Ultraschalldiagnostik von speziell ausgebildeten Kollegen durchgeführt werden. Er führte weiter an, die erste Strategie der Fachgesellschaften habe bisher zu keinem Erfolg geführt, und plädierte daher für die zweite Strategie (Scheibler et al. 2010).

Betrachtet man die Änderung der Mutterschaftsrichtlinien durch den G-BA von 2013, die zur Einführung der erweiterten Basis-Ultraschalluntersuchung im Screening führte, darf nach heutigem Stand des Screenings der Erfolg dieser Maßnahme in Zweifel gezogen werden, zumal eine ausreichende Qualitätskontrolle nicht vorgesehen ist.

2.2.4 Individuelle Gesundheitsleistungen

Aus Sorge um das erwartete Kind nehmen Schwangere häufig Leistungen in Anspruch, deren Kosten von der GKV nicht übernommen werden. Hierbei handelt es sich um individuelle Gesundheitsleistungen, die unter dem Begriff »IGeL« bekannt sind. Sie werden von Krankenkassen oft als medizinisch nicht notwendig erachtet oder sind in den Mu-RL nicht als Leistungen der GKV definiert.

Liegen bei einer Schwangeren Fehlbildungsängste vor oder möchte sie einen genauen Zustandsbefund ihres Kindes erfahren und wünscht aus diesem Grunde eine qualifizierte Feindiagnostik, werden diese Untersuchungen der Schwangeren oft als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) in Rechnung gestellt. Es sollte möglichst vorher geklärt werden, ob nicht bestehende Risikofaktoren eine Kostenübernahme seitens der Krankenkasse ermöglichen oder bei unklaren Befunden das Recht auf eine Zweitmeinung in Anspruch genommen werden kann.

Der Arbeitskreis Frauengesundheit e. V. (AKF) äußerte sich bereits in einer Pressemitteilung der 8. Jahrestagung vom 30.11.2001 kritisch gegenüber IGeL und forderte eine politische Lösung. So werde die Zustimmung zu IGeL »im Wesentlichen durch eine Verunsicherung der Patientin erreicht, die nicht übersehen kann, was medizinisch sinnvoll ist oder was überflüssig sein kann« (Arbeitskreis Frauengesundheit e. V. 2001).

2.3 Mutterschaftsrichtlinien und Ultraschallscreening

Inhaltlich sollen die Mu-RL dazu beitragen, Gefahren für Leben und Gesundheit der Schwangeren abzuwenden. Als vorrangiges Ziel wird dabei die frühzeitige Erkennung von Risikoschwangerschaften und Risikogeburten genannt.

Dazu sind u. a. drei Ultraschalluntersuchungen vorgesehen:

- SSW 8 + 0 bis 11 + 6 (1. Screening)
- SSW 18 + 0 bis 21 + 6 (2. Screening)
- SSW 28 + 0 bis 31 + 6 (3. Screening)

Es handelt sich dabei um Basis-Ultraschalluntersuchungen, die sich inhaltlich auf wenige Aussagen beschränken. Dazu gehören die Bestimmung des Gestationsalters, die Kontrolle der somatischen Entwicklung, die Suche nach auffälligen fetalen Merkmalen und das Erkennen von Mehrlingsschwangerschaften. Die Inhalte werden in der Anlage 1a der Mu-RL näher beschrieben. Beim 2. Screening kann alternativ zur Basis-Ultraschalluntersuchung eine erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung in Anspruch genommen werden.

Neben den drei Screeninguntersuchungen können weitere Ultraschalluntersuchungen durchgeführt werden, wenn nach Abschnitt B Nr. 1–2 der Mu-RL eine Risikoschwangerschaft vorliegt. Dazu ist eine besondere Indikation wie ein Risikobefund oder eine Risikoanamnese notwendig.

Wenn gewisse Voraussetzungen nach Anlage 1b der Mu-RL erfüllt sind, dürfen weitere Kontrolluntersuchungen als Bestandteil des Screenings durchgeführt werden, u. a. zur Bestimmung des Gestationsalters, für fetale Wachstumskontrollen, zur Überwachung einer Mehrlingsschwangerschaft oder anderer kontrollbedürftiger Befunde.

Wird im Ultraschallscreening ein auffälliger Befund erhoben, kann nach Anlage 1c I–II der Mutterschaftsrichtlinien eine weiterführende Untersuchung zur Abklärung und/oder Überwachung von pathologischen Befunden veranlasst werden. Diese Untersuchungen sind dann nicht mehr Bestandteil des Screenings. Dazu werden die Schwangeren meist zu speziell in Pränataldiagnostik ausgebildeten Ärztinnen und Ärzten der Versorgungsstufe II oder III überwiesen. Dies gilt ins-

besondere für die Ultraschalluntersuchungen nach der Anlage 1c II Nr. 1 zur Durchführung intrauteriner Eingriffe und Nr. 2 zur gezielten Ausschlussdiagnostik bei erhöhtem Risiko für Fehlbildungen oder Erkrankungen des Fetus. Dazu gehören ultraschalldiagnostische Hinweiszeichen, biochemische Laborbefunde, genetische Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie, teratogene Noxen oder die gezielte Ausschlussdiagnostik als Alternative zur invasiven pränatalen Diagnostik.

2.3.1 Beratung vor dem Ultraschallscreening

Seit dem 20. September 2013 verlangen die Mutterschaftsrichtlinien in Abschnitt A Nr. 5 vor dem ersten Ultraschallscreening eine Aufklärung über Ziele, Inhalte und Grenzen sowie über die möglichen Folgen der Untersuchung. Die Aufklärung wird durch das Merkblatt in der Anlage 5 der Mutterschaftsrichtlinien unterstützt, welches speziell vom Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) im Auftrag des G-BA entwickelt wurde (IQWiG 2012). Das Ultraschallscreening soll nach den neuen Mutterschaftsrichtlinien der Schwangeren nur noch angeboten werden und ist für sie nicht verpflichtend. Sie ist berechtigt, das Ultraschallscreening abzulehnen. Damit wurde einer langjährigen Forderung entsprochen. Bis zu diesem Zeitpunkt war das Ultraschallscreening in der Schwangerschaft für die betreuenden Ärztinnen und Ärzte obligatorischer Bestandteil der Schwangerenvorsorge, die ohne Durchführung dieser Leistung nicht vergütet wurde.

2.3.2 I. Ultraschallscreening SSW 8 + 0 bis 11 + 6

Das erste Ultraschallscreening dient vorwiegend der Sicherung des intrauterinen Sitzes der Schwangerschaft, ihrer Vitalität und der Erkennung von Mehrlingsschwangerschaften. Anhand der Scheitelsteißlänge kann das Schwangerschaftsalter auf wenige Tage genau festgelegt werden.

Im Falle von Mehrlingsschwangerschaften spielt u. a. die Zuordnung der Plazenta-

(Plazentabildung) eine sehr wichtige Rolle, die nur in diesem Zeitfenster optimal möglich ist. Man unterscheidet z. B. in monochoriale (besitzen eine Plazenta) und dichoriale (besitzen zwei Plazenten) Zwillinge. Bei Zwillingsschwangerschaften werden vermehrt Komplikationen erwartet, die mit einer fetalen und mütterlichen Erkrankung oder sogar Todesfolge einhergehen (Geipel u. Gembruch 2001). Eine wichtige Komplikation monochorialer Zwillinge ist das fetofetale Transfusionssyndrom (FFTS), bei dem es durch arteriovenöse, venöse oder arterielle Verbindungen innerhalb der Plazenta zwischen den Feten zu einem Ungleichgewicht der Blutversorgung kommt.

Diese Schwangeren müssen sehr engmaschig überwacht werden, um rechtzeitig bei einer fetalen oder mütterlichen Gefährdung handeln zu können. Dazu gibt es bereits wirksame therapeutische Verfahren, u. a. die Laserkoagulation, die im Rahmen invasiver endoskopischer Eingriffe (Hecher et al. 2008) eingesetzt werden kann, oder serielle Fruchtwasserentlastungspunktionen.

Liegen auffällige Ultraschallbefunde vor, wird eine weiterführende Untersuchung zur Abklärung durch die Versorgungsstufe II–III veranlasst.

2.3.3 II. Ultraschallscreening SSW 18 + 0 bis 21 + 6

Nach der einführenden Beratung zum Ultraschallscreening, die im 1. Trimenon durchgeführt wird, kann die Schwangere gemäß Abschnitt A Nr. 5 in den neuen Mu-RL für das 2. Trimenon wählen zwischen

- A. einer »Sonografie mit Biometrie ohne systematische Untersuchung der fetalen Morphologie« oder
- B. einer »Sonografie mit Biometrie und systematischer Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher.«

Im Merkblatt zur Aufklärung der Anlage 5 wird Alternative A als eine »Basis-Ultraschalluntersuchung« bezeichnet, der Standard, der bisher allgemein im Ultraschallscreening praktiziert wurde. Die Alternative B wird in dem Merkblatt richti-

gerweise als »erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung« bezeichnet, was die Aussage »systematische Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher« zu Recht relativiert.

Basis-Ultraschalluntersuchung

Diese wird im Abschnitt A Nr. 5 und in der Anlage 1a Nr. 2a) der Mutterschaftsrichtlinien definiert als »Sonografie mit Biometrie ohne systematische Untersuchung der fetalen Morphologie«.

Bei dem Basis-Ultraschall beschränkt sich die Sonografie auf die Größenbestimmung des Feten (Biometrie) und die Frage nach einer zeitgerechten Entwicklung, ohne dass eine systematische Beurteilung der fetalen Morphologie vorgenommen wird. Allerdings wird auf Hinweiszeichen für Entwicklungsstörungen hinsichtlich der Fruchtwassermenge, der fetalen körperlichen Entwicklung und der Plazenta geachtet. Die Basis-Ultraschalluntersuchung wird allgemein von den betreuenden Frauenärztinnen oder Frauenärzten durchgeführt. Sie unterliegt in ihrer Zielsetzung nicht dem GenDG, birgt aber die Brisanz, dass Zufallsbefunde durchaus eine genetische Erkrankung aufdecken können und mitgeteilt werden müssen. In dem Aufklärungsmerkblatt der Anlage 5 der Mutterschaftsrichtlinien wird darauf eingegangen. Liegen Auffälligkeiten oder Hinweiszeichen vor, wird eine weiterführende Untersuchung gemäß Versorgungsstufe II–III veranlasst.

Erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung

Diese wird im Abschnitt A Nr. 5b) und in der Anlage 1a Nr. 2a) der Mutterschaftsrichtlinien definiert als »Sonografie mit Biometrie und systematischer Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher«.

Im Gegensatz zu den früher beschriebenen Hinweiszeichen auf fetale Entwicklungsstörungen im 2. Ultraschallscreening enthalten die neuen Mutterschaftsrichtlinien inhaltlich detailliertere Angaben zu dem erweiterten Basis-Ultraschall. Leider ist die Definition nicht einheitlich. So wird die »systematische Untersuchung der fetalen Morphologie« in den Mutterschaftsrichtlinien im Merkblatt der Anlage 5 gegenüber der Schwangeren als »erweiterte Basis-Ultraschalluntersuchung« bezeichnet.

Inhaltlich wird bei der erweiterten Basis-Ultraschalluntersuchung zusätzlich neben den Kriterien des Basis-Ultraschalls eine Checkliste von Organstrukturen von Kopf, Hals und Rücken, Thorax und dem Rumpf auf die Beschreibung von Auffälligkeiten durch ja/nein/kontrollbedürftig abgearbeitet. Eine Bewertung der Organe hinsichtlich einer fetalen Anomalie, wie sie von auf Pränataldiagnostik spezialisierten Ärztinnen und Ärzten bei der Feindiagnostik zum Ausschluss von Fehlbildungen durchgeführt wird, erfolgt hierbei nicht in ausreichender Weise.

Abschließend wird eine zeitgerechte Entwicklung bestätigt, verneint oder als kontrollbedürftig eingestuft. Gefordert wird in Anlage 1a Nr. 2 der Mutterschaftsrichtlinien lediglich eine Bilddokumentation von vier biometrischen Maßen sowie auffälliger und/oder kontrollbedürftiger Befunde.

Damit werden die Anforderungen der DEGUM-Stufe I zum 2. Ultraschallscreening zwar annähernd, aber nicht vollständig erfüllt.

Liegen Auffälligkeiten oder Hinweiszeichen vor, wird eine weiterführende Untersuchung gemäß dem Mehrstufenkonzept veranlasst.

Probleme des erweiterten Basis-Ultraschallscreenings

Während der Wortlaut in den Mu-RL »Sonografie mit Biometrie und systematische Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher« eine Verbesserung der Qualität des Ultraschallscreenings in der Schwangerschaftsvorsorge erwarten lässt, ist die Leistungsbeschreibung zum erweiterten Basis-Ultraschallscreening in der Anlage 2b) der Mu-RL bei näherer Betrachtung unbefriedigend. In Fachkreisen der Versorgungsstufe II–III und innerhalb der DEGUM wird die Maßnahme zwar als Verbesserung gegenüber dem bisherigen Ultraschallscreening begrüßt, aber gleichzeitig als nicht ausreichend erachtet (DEGUM 2012). Die Leistungsinhalte und Untersucheranforderungen des erweiterten Basis-Ultraschallscreenings genügen nur den Anforderungen der DEGUM-Stufe I. Die besondere Qualifikation besteht lediglich in einer Online-Prüfung der Kassenärztlichen Vereinigung des entsprechenden Bundeslandes.

Für die Schwangere könnte die Leistungsbeschreibung in den Mu-RL sogar irreführend sein, da sie möglicherweise davon ausgeht, dass es sich um eine weiterführende Ultraschalldiagnostik (Fehlbildungs-, Fein- oder Organdiagnostik) zum Ausschluss von Fehlbildungen handelt.

Die Einführung des erweiterten Basis-Ultraschallscreenings erfolgte auch unter dem Aspekt des Rechts auf Nichtwissen. Die Leistungsbeschreibung wurde so formuliert, dass sie nicht dem GenDG unterliegt. Dies darf nicht darüber hinwegtäuschen, dass nach herrschender Meinung Zufallsbefunde von schwerwiegenden Fehlbildungen, die im einfachen Basis- bzw. erweiterten Basis-Ultraschallscreening erhoben werden, den Schwangeren mitgeteilt werden müssen. Viele Fehlbildungen sind mit genetischen Erkrankungen des Feten assoziiert. Von daher empfiehlt es sich, im Aufklärungsgespräch fragend darauf einzugehen, um das Vorgehen in dieser Ausnahmesituation zu erörtern.

Da bei Einführung des erweiterten Basis-Ultraschallscreenings keine Gebührenordnungsposition vorlag, mussten Schwangere die Kosten nach GOÄ (Gebührenordnung für Ärzte) von bis zu 200 Euro zunächst privat auslegen und eine Rückerstattung bei den gesetzlichen Krankenkassen beantragen.

Mit Wirkung vom 1. Januar 2014 hat der Erweiterte Bewertungsausschuss die strukturelle Anpassung des Ultraschallscreenings der Mu-RL berücksichtigt. Im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) der GKV wurde die Gebührenordnungsposition 01771 (Zuschlag im Zusammenhang mit der Gebührenordnungsposition 01770 bei der Ultraschalluntersuchung mit Biometrie und systematischer Untersuchung der fetalen Morphologie im 2. Trimenon) aufgenommen. Erforderlich ist eine Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung nach der Ultraschall-Vereinbarung gemäß § 135 Abs. 2 SGB V. Die Leistung wird nun mit 44,57 Euro vergütet.

Betrachtet man die geschätzten Kosten für etwa 500.000–600.000 Schwangere pro Jahr, die das erweiterte Basis-Ultraschallscreening in Anspruch nehmen könnten, ergeben sich erhebliche Zweifel über den Sinn dieser Maßnahme, deren Einführung ohne ausreichende Validierung erfolgte. Die GKV würde dadurch zusätzlich mit 22,3–26,7 Mio. Euro jährlich belastet werden, wobei die bestehenden

Pränatale Diagnostik und Therapie in Ethik, Medizin und
Recht

Steger, F.; Ehm, S.; Tchirikov, M. (Hrsg.)

2014, XI, 166 S. 13 Abb., 9 Abb. in Farbe., Hardcover

ISBN: 978-3-642-45254-3