



Fehlbildungsdiagnostik im ersten Trimenon

Aktuelle Leitlinien und Studienlage

Dr. Tanja Eggensberger

Priv.-Doz. Dr. Kai-Sven Heling

Prof. Dr. Rabih Chaoui

Praxis für Pränataldiagnostik, Berlin, Deutschland

eggensberger@feindiagnostik.de

Inhalt

Aktuelle Leitlinien und Studienlage

Was sollte an der Basis gesehen werden?

Was kann bei einer Fehlbildungsdiagnostik gesehen werden?

Limitationen

Fazit für die Praxis

Lecture board

Priv.-Doz. DDr. Patrick Stelzl, MBA

Abteilung für Gynäkologie,

Geburtshilfe und Gynäkologische Endokrinologie

Kepler Universitätsklinikum

OA Dr. Georg Grüßenberger LL.M.

Abteilung für Gynäkologie,

Geburtshilfe und Gynäkologische Endokrinologie

Kepler Universitätsklinikum

Ärztlicher Fortbildungsanbieter

Ärztinnen- und Ärztekammer für Niederösterreich, Wipplingerstraße 2, 1010 Wien

Redaktionelle Bearbeitung

Dr. Claudio Polzer

Eine Literaturliste ist auf Anfrage bei der Redaktion erhältlich.

Der Originalartikel ist erschienen in Die Gynäkologie 6/2024.

© Springer Verlag GmbH 2026

Punkte sammeln SpringerMedizin.at

Das E-Learning ist Teil des Diplom-Fortbildungsprogramms (DFP) der Österreichischen Ärztekammer und ermöglicht qualitätsgesicherte Fortbildung durch das Studium von Fachartikeln nach den Richtlinien des DFPs.

DFP-Punkte online, per Post oder E-Mail

Multiple-Choice-Fragebogen
bis 16. Juli 2026 beim Springer
Verlag eingereicht

Online

Für eingeloggte User steht der Beitrag und der Fragebogen unter www.springermedizin.at zur Verfügung.

Post

Prinz-Eugen-Straße 8-10
1040 Wien

E-Mail (eingescannter Test)

springer@springer.at

Approbation

Diese Fortbildung wird mit zwei medizinischen DFP-Punkten approbiert.

Die Fortbildungspunkte werden rasch und unkompliziert mit Ihrer ÖÄK-Nummer elektronisch verbucht.

Fortbildungs-ID

1044902

Kontakt

Springer-Verlag GmbH

Springer Medizin

springer@springer.at

SpringerMedizin.at



Fehlbildungsdiagnostik im ersten Trimenon

DR. TANJA EGGENBERGER
PRIV.-DOZ. DR. KAI-SVEN HELING
PROF. DR. RABIH CHAOUI

Der Anfang der 1990er-Jahre beobachtete Zusammenhang zwischen einer erhöhten fetalen Nackentransparenz (NT) in der Frühschwangerschaft und einer Trisomie 21 führte in vielen Ländern zur Etablierung eines Screeningprogramms auf die numerischen Aneuploidien Trisomie 21, 18 und 13 zwischen 11 und 14 Schwangerschaftswochen (SSW). Mit zunehmender Erfahrung der Untersucher und der immer besseren Auflösung der Ultraschallgeräte konnten über die Chromosomenstörungen hinaus auch viele strukturellen Anomalien im Ersttrimesterscreening entdeckt werden. Inzwischen hat sich das Ersttrimesterultraschallscreening vielerorts zu einem dreifachen Screening entwickelt:

- als NT-Messung mit Aneuploidiescreening,
- als detaillierte Untersuchung der fetalen Anatomie zum Ausschluss vieler struktureller Anomalien, und
- als Screening auf mütterliche Komplikationen, wie Präeklampsie, durch Kombination aus Doppler der mütterlichen Uterinarterien und Hinzuziehen von Biomarkern.

In den letzten Jahren wurde aber auch in vielen Ländern der zellfreie DNA-Test auf Aneuploidien im mütterlichen Blut eingeführt als sog. nichtinvasiver Pränataltest (NIPT). Er wird mancherorts sogar vielen Patientinnen als Screeningtest anstelle des bisherigen ultraschallbasierten Ersttrimesterscreening angeboten. Diese Vorgehensweise hat zur Folge, dass schwere Fehlbildungen erst im Screening im zweiten Trimenon entdeckt werden, was für Schwangere und medizinisches Personal unbefriedigend ist. Dieser Beitrag soll eine kurze Übersicht über das Potenzial der sonographischen Fehlbildungsdiagnostik im ersten Trimenon geben.

Aktuelle Leitlinien und Studienlage

In den letzten Jahren wurden die pränatale Früherkennung von fetalen Anomalien durch die Einführung strukturierter Protokolle, die zunehmende Erfahrung der Ultraschalldiagnostiker sowie die verbesserte Qualität der Ultraschallgeräte deutlich

verbessert. Anfänglich wurden vereinzelte Fallberichte bzw. kleine Serien von Experten veröffentlicht, später aber zeigten große Studien, dass die Anwendung eines systematischen Protokolls die Entdeckungsrate deutlich erhöht. Erwähnenswert ist ein systematischer Review von Karim et al., die 30 Studien zwischen 1991 und 2014 ausgewertet haben und eine höhere Entdeckungsrate in den Hochrisikopopulationen von 61,18 % im Vergleich zu Populationen mit gemischtem Risiko 32,35 % fanden. In dieser Metaanalyse berichteten die Autoren über die höhere Entdeckungsrate in Studien, die ein vordefiniertes Protokoll angewandt hatten. In der größten Studie aus London, aus der Arbeitsgruppe von Nicolaides, berichteten Syngelaki et al. 2019 über die Untersuchung von 100.997 Feten im ersten Trimester mit unauffälligen Chromosomen. Die Häufigkeit von Fehlbildungen lag bei 1,7 %, und durch Anwendung von standardisierten Schnittebenen konnten 27,6 % der Anomalien entdeckt werden. Die Autoren teilten in einer vorherigen Studie Fehlbildungen in 3 Gruppen ein: immer entdeckbare, manchmal entdeckbare und nicht entdeckbare Anomalien. Eine weitere Studie aus China berichtete 2021 über die Untersuchung von 55.349 Feten mit einer Fehlbildungsrate von 3 %. Das aus 14 Schnittebenen bestehende Protokoll führte in dieser Studie zu einer Entdeckungsrate von 43,1 % für schwere Fehlbildungen. Nationale und internationale Gesellschaften aktualisieren ihre Leitlinien zur Ultraschalluntersuchung im Rahmen des Ersttrimesterscreenings.

Im Jahr 2016 publizierte die DEGUM und die ÖGUM (Deutsche und Österreichische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) umfassende Qualitätsanforderungen an DEGUM/ÖGUM-Stufen II und III für die Ultraschalluntersuchung zwischen 11 und 14 SSW. Es wurde ein Konzept von Standardparametern und optionalen Parametern eingeführt. Hierbei wurde dem Problem Rechnung getragen, dass sich nicht alle Ebenen immer im ersten Trimenon einstellen lassen.

Vor Kurzem wurde eine aktuelle AWMF (Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften)-S2e-Leitlinie zum Ersttrimesterscreening fertiggestellt. Die ISUOG (Inter-

national Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology) hat 2023 ihre Leitlinie nach 10 Jahren aktualisiert und diskutierte, dass im Zuge der weiten Anwendung des NIPT das sonographische Ersttrimesterscreening zu Unrecht vernachlässigt wird. In dieser Leitlinie wurden 2 Untersuchungsarten beschrieben, zum einen eine Basisuntersuchung mit Mindestanforderungen an einen Ultraschall im späten ersten Trimester, z. B. vor Durchführung eines NIPT, zum anderen eine erweiterte Untersuchung, in der ein ausführliches Protokoll angewandt wird.

Was sollte an der Basis gesehen werden?

In der ersten großen Studie aus London 2011 wurde beobachtet, dass einige Fehlbildungen im späten ersten Trimenon immer entdeckt werden können. Diese sind: Anenzephalie, alobäre Holoprosenzephalie, Megazystis, Omphalozele, Gastroschisis und Body-Stalk-Anomalie. Diese Anomalien sollten im Rahmen der Basisuntersuchung entdeckt werden. In dieser Arbeit wird auf diese Gruppe nicht weiter eingegangen.

Was kann bei einer Fehlbildungsdiagnostik gesehen werden?

In den meisten Leitlinien und Protokollen wird bis auf feine Unterschiede ähnlich vorgegangen. Zuerst verschafft man sich einen Überblick über den Feten, um grobe Auffälligkeiten auszuschließen. Dann werden systematisch die einzelnen Organe untersucht, wie im Folgenden kurz dargestellt wird.

Übersicht in der midsagittalen Ebene

Der erste Schritt der Untersuchung im ersten Trimenon ist die Darstellung des Feten in der midsagittalen Ebene. Diese Ebene gibt einen hervorragenden Überblick, da der gesamte

Fet in einem Bild dargestellt wird (Abb. 1). Idealerweise befindet sich der Fet dabei in dorsoposteriorer Lage. Die Bildgröße sollte so gewählt werden, dass der Fet fast das komplette Bild ausfüllt. In dieser Ebene werden zuerst die Scheitel-Steiß-Länge gemessen und das Gestationsalter überprüft. Dabei kann schon eine frühe Wachstumsretardierung, die z. B. auf eine Aneuploidie wie eine Trisomie 18, 13 oder Triploidie hinweist, erkannt werden (Abb. 1b). Ferner kann von Kopf bis Fuß eine Vielzahl wichtiger anatomischer Strukturen dargestellt werden. Neben Größe und Proportionen von Kopf, Thorax und Abdomen können das fetale Gesicht, die intrakraniellen Strukturen, die vordere Bauchwand, der Magen (häufig, aber nicht immer; Anm. d. Lecture Boards) und die Harnblase eingesehen werden. Mit einem leichten Schwenk des Ultraschallkopfs parasagittal lassen sich die oberen und unteren Extremitäten problemlos darstellen.

Unter Einsatz des Farbdopplers ist die midsagittale Ebene auch die ideale Ebene zur Darstellung des Ductus venosus. Viele schwerwiegende Fehlbildungen, die sich bereits im ersten Trimenon zeigen, sind bereits in der midsagittalen Ebene erkennbar (Abb. 1). Im Anschluss sollten die einzelnen Gebiete systematisch vergrößert und in verschiedenen Ebenen beurteilt werden.

Fetales Gesicht

Zur Beurteilung des fetalen Gesichts eignet sich das Profil im Sagittalschnitt am besten (Abb. 1 und 2), zumal es eine der wichtigsten Einstellungen im Ersttrimesterscreening ist. Hierbei können Stirn, Nase mit Nasenbein, Maxilla und Mandibula dokumentiert werden. In dieser Ebene können neben schweren Mittelgesichtsanomalien, wie man sie bei einer Trisomie

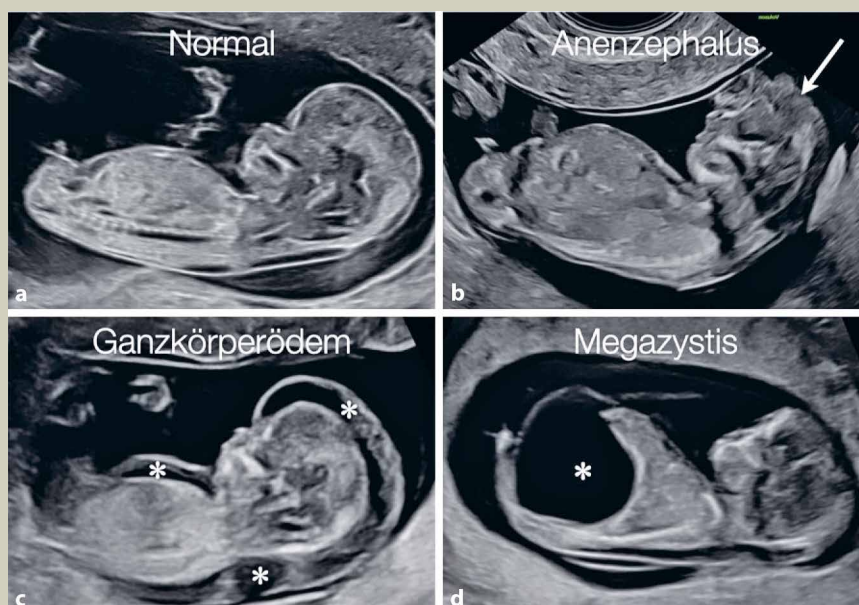


Abb. 1

Vier Feten in der midsagittalen Ebene. Diese Ebene bietet eine gute Übersicht.

In a ein normaler Fet.

In b ein Fet mit einer Anenzephalie (Pfeil) ohne erkennbare Kopfkonturen.

In c ein Fet mit einer verdickten Nackentransparenz, aber auch einem Ganzkörperödem (Sternchen).

In d ein Fet mit einer Megazystis (Sternchen).

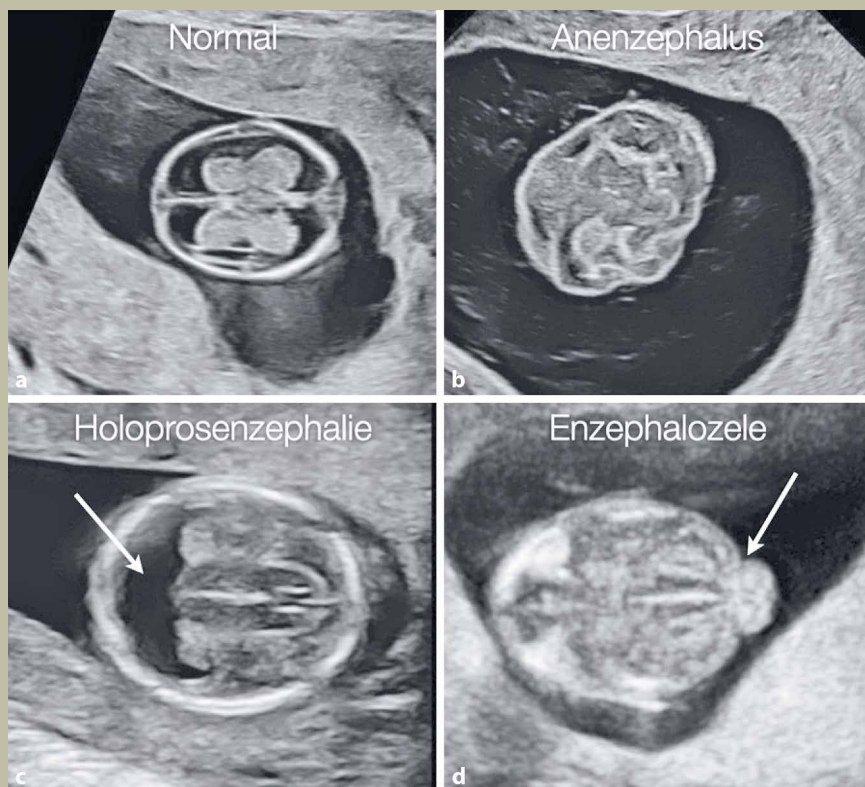


Abb. 2

Die biparietale Ebene ist nicht nur wichtig für die Messung des Durchmessers, sondern ermöglicht auch eine Beurteilung der Kopfkonturen und Hirnanatomie.

In a erkennt man einen normalen Kopf mit intakten knöchernen Konturen.

In b zeigt der Fet eine Anenzephalie ohne knöcherne Konturen.

In c findet man beim Feten eine Holoprosenzephalie ohne Falx cerebri (Pfeil).

In d zeigt der Fet eine okzipitale Enzephalozele (Pfeil) mit Unterbrechung des knöchernen Schädels (Pfeil)

13 findet, auch subtile Befunde entdeckt werden, wie das Fehlen des Nasenbeins, eine Maxillallücke („maxillary gap“) und Retrognathie. Das Gesicht sollte aber auch zusätzlich in mehreren transversalen Ebenen durch Rotation des Schallkopfes um 90° untersucht werden. Dabei lassen sich die Augenhöhlen mit den Augenlinsen, der Ober- und Unterkiefer und seitlich die Ohren darstellen. Kippt man den Schallkopf auf Höhe der Augenhöhlen um eine schräge, fast koronare Ebene, wird das retronasale Dreieck sichtbar („retranasal triangle“). Diese Einstellungen dienen vor allem der Entdeckung von typischen Fehlbildungen, wie Auffälligkeiten der Augen, große Gesichtspalten und Mikrognathie.

Nackenregion

Die Nackentransparenz (NT) sollte immer in der midsagittalen Ebene beurteilt und gemessen werden, wobei der Fet in einer neutralen Stellung liegt. Um die Nackentransparenz zu messen, sollte hierbei ein vergrößerter Bildausschnitt gewählt werden, mit dem Gesicht drei Viertel des Bildausschnitts füllend (Abb. 2).

Eine verdickte Nackentransparenz kann nicht nur mit Chromosomenstörungen wie Trisomie 21, 13 oder 18 assoziiert sein, sondern auch mit anderen syndromalen Erkrankungen (z. B. Noonan Syndrom; und einer Reihe von strukturellen Fehlbildungen, wie z. B. Herzfehler. In einer Darstellung des Nackens im Querschnitt können ein zystisches Hygrom sowie laterale Halszysten entdeckt werden. Mehrfach wurde vom Zusammenhang zwischen verdickter Nackentransparenz und Herzfehler berichtet, vor allem auf die Zunahme der Häufigkeit von Herzfehlern in Abhängigkeit der Zunahme der Dicke der Nackentransparenz.

Kopf und Gehirn

Transversale Einstellung

Die Messung des biparietalen Durchmessers (BPD) in der transversalen Ebene ist Inhalt einer jeden Untersuchung. Bereits beim Messen können in dieser Ebene neben dem knöchernen Schädel die fetalen Hirnstrukturen beurteilt werden. Dabei zeigen sich die oval geformte Kalotte, die Falx cerebri, die beide Hemisphären voneinander trennt, sowie die Lateralventrikel mit ihren großen Plexus choroidei, die an die Form eines Schmetterlings erinnern (Abb. 2). Diese füllen im ersten Trimenon fast den kompletten Lateralventrikel aus und können leicht asymmetrisch sein. Typische Fehlbildungen, die in dieser Ebene auffallen können, sind: Anenzephalie, Holoprosenzephalie, Ventrikulomegalie, Enzephalozelen und offene Spina bifida (Abb. 2).

Sagittale Einstellung

Kopf und Gehirn können auch zusätzlich in der midsagittalen Ebene mitbeurteilt werden, wenn das fetale Profil mit Nasenbein und Nackentransparenz abgebildet bzw. gemessen werden. In dieser Ebene liegt ein besonderes Augenmerk auf der Beurteilung der Fossa posterior. In der hinteren Fossa lassen sich folgende anatomischen Strukturen darstellen (Abb. 3): der hypoechogene Hirnstamm mit seiner echogenen hinteren Abgrenzung, dahinter der echoleere vierte Ventrikel, der auch als intrakranielle Transparenz (IT) beschrieben wurde, dahinter der echogene Plexus choroideus des vierten Ventrikels und die echoleere Cisterna magna, die anterior des Os occipitale liegt. In dieser Ebene können bei gezielter Beurteilung folgende Fehlbildungen erkannt werden: offene Spina bifida mit verbreitertem Hirnstamm und kollabierter IT sowie Vermehrung der Flüssigkeit bei Verdacht auf Dandy-Walker-Malformation, Blake's-Pouch-Zyste oder Zephalozele (Abb. 3).

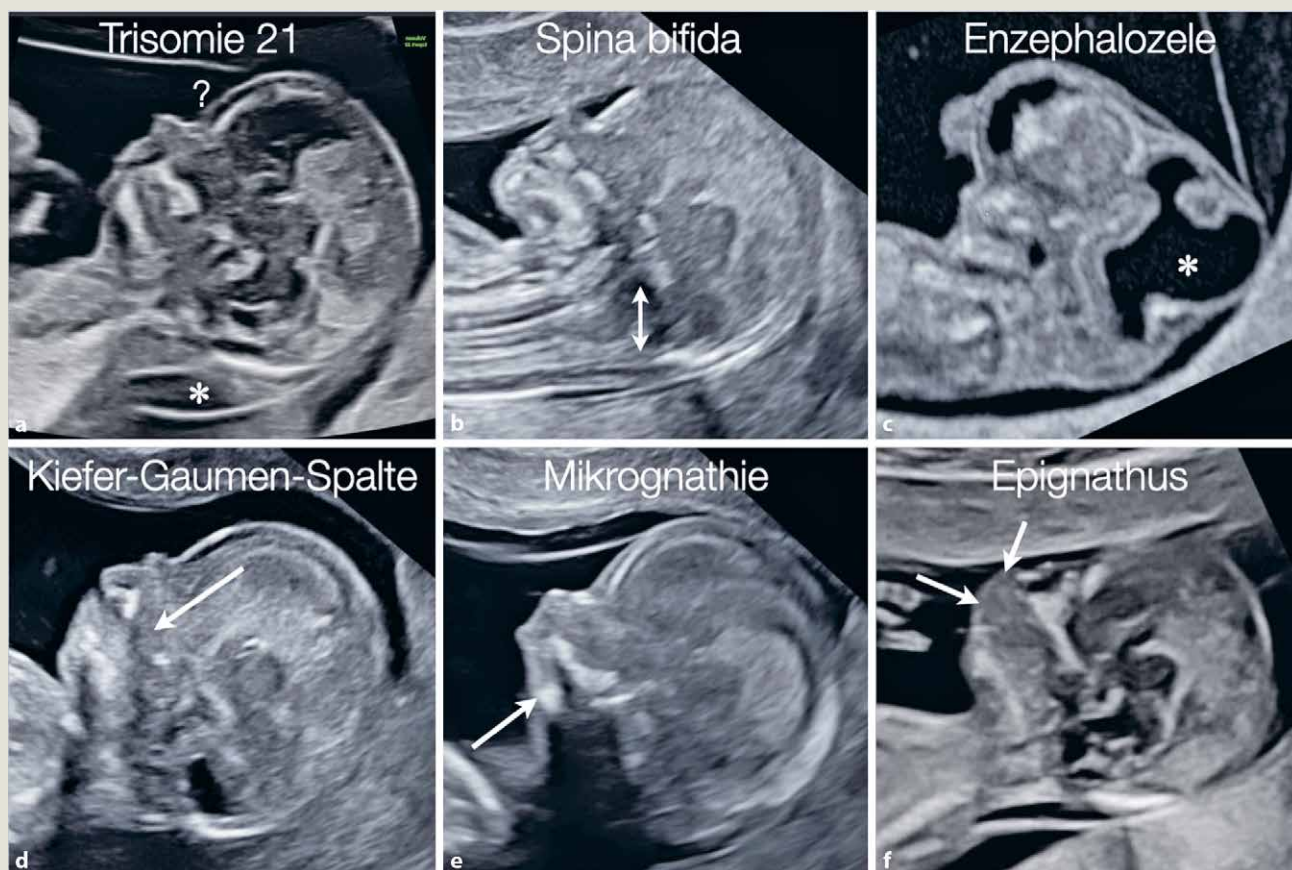


Abb. 3

Das fetale Profil ist nicht nur wichtig für die Messung von Nackentransparenz und Nasenbein, sondern auch für die Beurteilung der hinteren Schädelgrube und der Mundpartie. Im Vergleich zum Feten in Abb. 1a, zeigt der Fet in a eine Trisomie 21 mit einer verdickten Nackentransparenz (*Sternchen*) und einem fehlenden Nasenbein (?).

In b ist die hintere Fossa einen verdickten Hirnstamm (*Doppelpfeil*) und kein Liquor im 4. Ventrikel hinweisend auf eine offene Spina bifida.

In c massive Flüssigkeitsvermehrung in der hinteren Fossa (*Sternchen*) bei einer Enzephalozele.

In d zeigt der Fet ein Syndrom mit auffälligem Gesicht mit einer Unterbrechung im Kiefer und Gaumen (*Pfeil*) bei einer Kiefer-Gaumenspalte. In e ist der Unterkiefer wenig entwickelt bei einer Mikrognathie (*Pfeil*). In f ragt bei dem Feten ein Tumor aus dem Mund als Epignathus (*zwei Pfeile*)

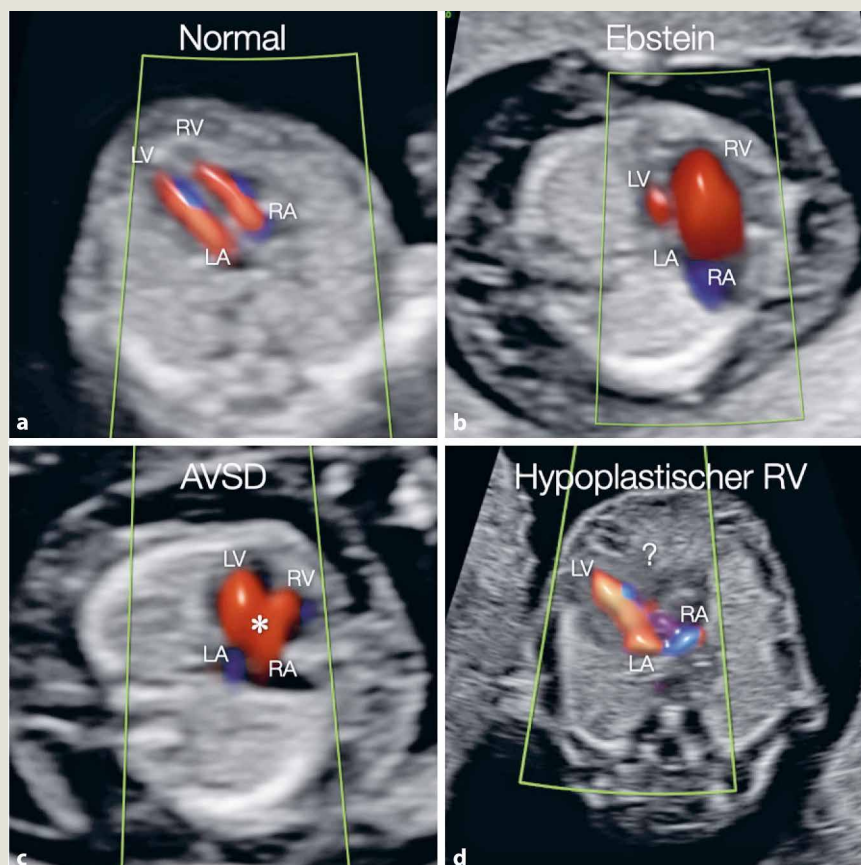


Abb. 4

Ebene des Vierkammerblicks im Farbdoppler, 4 Feten.

In a zeigt der Fet eine normale Herzanatomie, in b eine Kardiomegalie bei Ebstein-Anomalie,

in c einen atrioventrikulären Septumdefekt (AVSD; *Sternchen*),

in d einen Herzfehler mit einem hypoplastischen rechten Ventrikel (RV; ?).

LA linker Vorhof,
LV linker Ventrikel,
RA rechter Vorhof

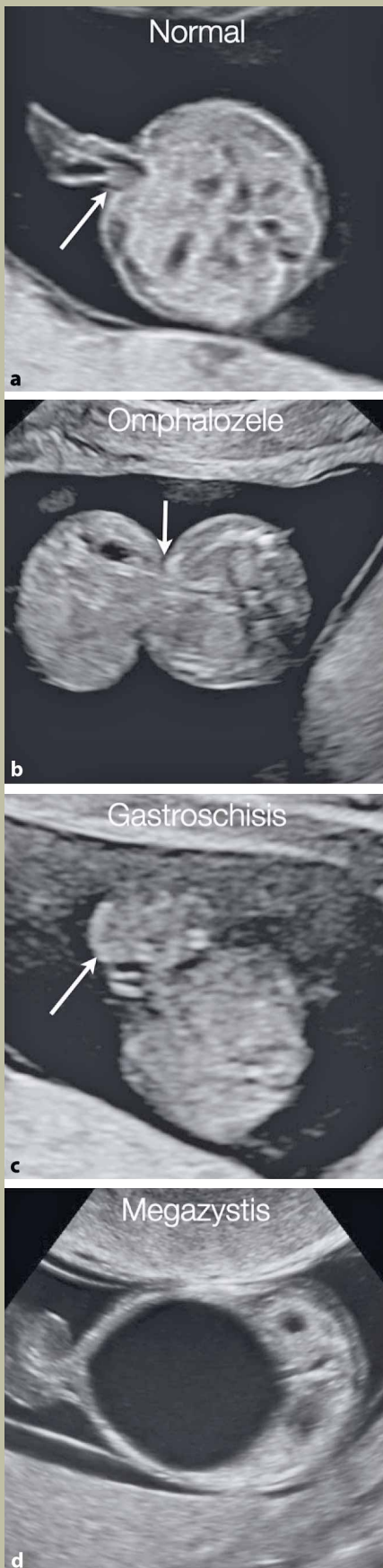


Abb. 5

Querschnitt in Höhe des Mittelbauchs in Höhe des Nabelschnuransatzes (Pfeil)

bei einem normalen Feten (a),
bei einem Feten mit einer Omphalozele (b, Pfeil),
mit einer Gastroschisis (c, Pfeil)
und mit einer Megacystis (d).

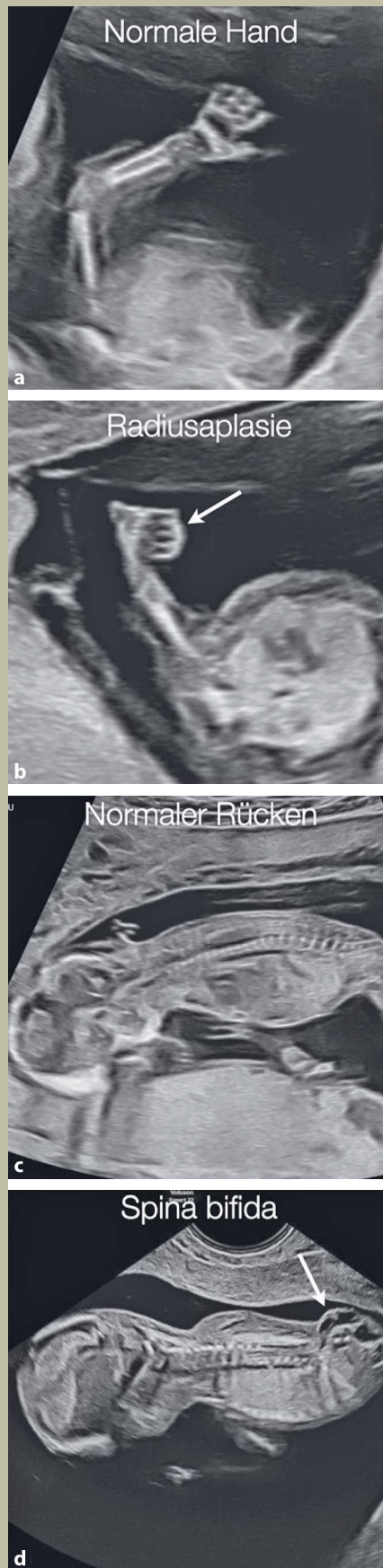


Abb. 6

Darstellung der knöchernen Strukturen, wie Extremitäten und Wirbelsäule.

In a eine normale Hand,
in b eine Radiusaplasie (Pfeil).
In c ist ein Fet mit normalem Rücken zu sehen,
in d mit einer Spina bifida (Pfeil).

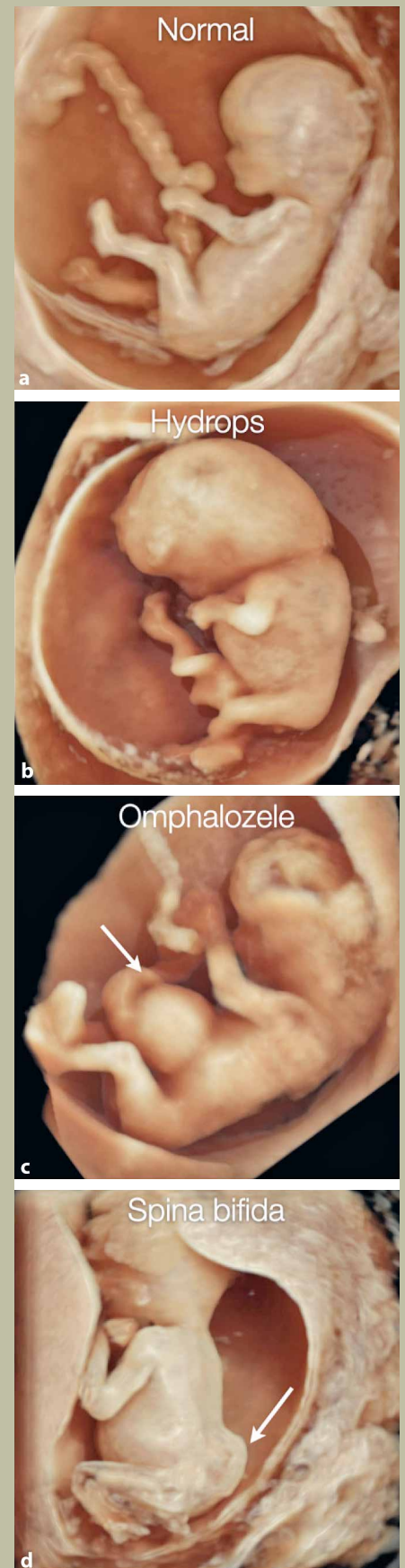


Abb. 7

Vier Feten dargestellt im dreidimensionalen Ultraschall, eine Möglichkeit eine Übersicht zu bekommen.

Fet a zeigt eine normale Anatomie,
Fet b einen generalisierten Hydrops,
Fet c eine Omphalozele (Pfeil)
und Fet d eine Spina bifida (Pfeil).

Thorax und Herz

Der fetale Thorax und das Herz werden am besten in 2 transversalen Ebenen untersucht. Zunächst wird das Herz im Vierkammerblick im B-Bild dargestellt. Das Herz liegt dabei linksseitig in einem 45°-Winkel zur anterior-posterioren Messebene. Im B-Bild lassen sich Vorhöfe, Ventrikel, die atrioventrikulären Klappen und das interventrikuläre Septum gut einsehen. Unter Anwendung der Farbdopplersonographie kann dann die Füllung beider Ventrikel in der Diastole überprüft werden (Abb. 4). Die zweite Ebene ist ebenfalls eine Querschnittsebene weiter kranial im oberen Thorax zur Darstellung des Dreigeäßstracheablicks.

In dieser Ebene überprüft man die antegrade Perfusion von Aorta und Pulmonalarterie, deren Kaliber, Kontinuität und Verlauf links der Trachea. Bereits im Rahmen der frühen Feindiagnostik lassen sich eine Vielzahl von Fehlbildungen am Herzen in diesen beiden Ebenen erkennen, wie eine Dextrokardie, Kardiomegalie, singulärer Ventrikel, hypoplastischer rechter oder linker Ventrikel, atrioventrikulärer Septumdefekt, rechter Aortenbogen und andere Anomalien der großen Gefäße, um nur ein paar zu nennen (Abb. 4). Links und rechts neben dem Herzen lassen sich die beiden etwas echoreichen Lungen gut erkennen.

Eine Herzverschiebung oder eine Drehung der Herzachse findet man sowohl bei Herzfehlern als auch bei Zwerchfeldefekten. Selten entdeckt man Pleuraergüsse, die unilateral oder bilateral vorkommen können. Wenn sie isoliert vorliegen, bilden sie sich oft spontan zurück, wenn sie assoziiert auftreten, finden sie sich vor allem bei Trisomie 21 oder Turner-Syndrom.

Abdomen und Bauchwand

Das fetale Abdomen wird am besten in mehreren Querschnittebenen untersucht. Man beginnt im Oberbauch mit der Darstellung des gefüllten Magens auf der linken Seite und der echoreichen Leber auf der rechten Seite. In dieser Ebene wird auch der Abdomenumfang gemessen. Der Verlauf der Nabelvene kann unter Hinzunahme des Farbdopplers hier mit dem Übergang in den Ductus venosus gut dargestellt werden. Weiter kaudal, im Mittelbauch, sollte man den Nabelschnuransatz abbilden (Abb. 5). Diese Einstellung dient der Überprüfung der Intaktheit der Bauchwand. Ein physiologischer Nabelbruch kann bis zu 11–12 SSW gefunden werden, aber nicht, wenn die Scheitel-Steiß-Länge größer als 50 mm ist. Die dritte Ebene zur Beurteilung des Abdomens ist eine Querschnittsebene im Bereich des Beckens, welche die gefüllte Harnblase darstellt.

Links und rechts der Harnblase lassen sich mit der Farbdopplersonographie die beiden Nabelarterien darstellen. Am besten in einer frontalen Aufnahme von Thorax und Abdomen lassen sich unterhalb der Ebene der Rippen und ventral der Wirbelsäule die beiden etwas echoreichen Nieren darstellen. In dieser Einstellung kann auch das Zwerchfell als Grenze zwischen Lungen und Leber gut eingesehen werden, eine mögliche Verlagerung

des Magens bei Zwerchfeldefekten kann entdeckt werden. Typische Fehlbildungen, die sich im Bereich des Abdomens zeigen, sind Bauchwanddefekte, Situsanomalien, Zwerchfelhernien, eine singuläre Nabelschnurarterie, eine Megazystis bei einer subvesikalen Obstruktion und andere unklare zystischen Strukturen (Abb. 5).

Erkrankungen der Nieren, auch Nierenagenesien sind oft sehr schwer erkennbar und konnten in manchen großen Studien in seltener als 10 % entdeckt werden. Durch die Untersuchung des Ductus venosus im Farbdoppler kann auch eine Agenesie oder Fehleinmündung des Ductus venosus entdeckt werden.

Wirbelsäule und Extremitäten

Alle 4 Extremitäten sollten nach Möglichkeit mit den jeweiligen 3 Segmenten eingesehen und dokumentiert werden. Dies gelingt am einfachsten, wenn der Ultraschallschallkopf aus der midsagittalen Ebene leicht nach links und rechts parasagittal geschwenkt wird. Hierbei lassen sich die jeweiligen Knochen von Ober- und Unterschenkel sowie Ober- und Unterarm darstellen. Hände und Füße, auch Finger und Zehen, können mit entsprechend hochauflösenden Geräten bereits im ersten Trimenon dargestellt werden (Abb. 6).

Dabei lassen sich Reduktionsanomalien und andere schwerwiegende Fehlbildungen der Extremitäten bereits im ersten Trimenon entdecken, wobei die Diagnose von Polydaktylien, Syndaktylien oder Klumpfüßen meist erst später gestellt wird.

Der Rücken lässt sich am besten in dorsoanteriorer Lage des Feten untersuchen, wobei sich die Wirbelsäule in kompletter Länge darstellen lässt (Abb. 6). Hierbei sollte auf Unterbrechungen der knöchernen Strukturen und die darüberliegende Hautkontur geachtet werden. Typische Fehlbildungen, die bereits im ersten Trimenon gleich auffallen, sind Body-Stalk-Anomalien. Subtilere Defekte, wie eine Spina bifida oder Keilwirbel, sind im ersten Trimenon oft schwer zu erkennen (Abb. 6). Während eine offene Spina bifida zunächst aufgrund von Auffälligkeiten der hinteren Fossa (s. oben) auffallen kann, bleibt eine geschlossene Spina bifida im ersten Trimenon meist unentdeckt.

3-D-Ultraschall

Die Anwendung von 3-/4-D-Ultraschall im ersten Trimenon hat sich in den letzten Jahren zu einem zuverlässigen Hilfsmittel für die Diagnostik entwickelt und kann entweder transabdominal oder transvaginal durchgeführt werden.

In der Frühschwangerschaft bietet der 3-D-Ultraschall einen guten Überblick über den Feten in seiner Fruchthöhle und ermöglicht die Darstellung von Kopf, Rumpf, Extremitäten und anderen anatomischen Details. Größere Anomalien, welche die äußere Kontur betreffen, können im 3-D-Oberflächenmodus gut erkannt werden (Abb. 7). Nicht nur der 3-D-Oberflächenmodus, sondern auch die Rekonstruktion einzelner

Ebenen im multiplanaren Modus ermöglicht die Darstellung von Strukturen, die bei der 2-D-Untersuchung nicht immer zugänglich sind.

Limitationen

Der in diesem Beitrag beschriebene systematische Untersuchungsablauf geht von einer idealen Situation aus. Im Alltag jedoch kann eine Untersuchung durch mehrere Faktoren erschwert sein. Aus diesem Grunde sollte der Untersucher die Grenzen der Diagnostik im ersten Trimenon kennen, um Schwangere entsprechend zu beraten und Fehlerquellen zu meiden. Zunächst können maternale Faktoren die Qualität der Untersuchung beeinflussen. Ein erhöhter Body-Mass-Index, Uterusmyome oder ein retroflektierter Uterus erschweren häufig die optimale Darstellung der fetalen Strukturen. In diesem Fall kann oft der Wechsel auf eine transvaginale Ultraschalluntersuchung hilfreich sein. Auch eine Wiederholung der Untersuchung zu einem späteren Zeitpunkt, z. B. um 16 SSW, kann für die Darstellung der fetalen Anatomie hilfreich sein.

Eine der wichtigsten Einschränkungen aus fetaler Sicht ist vor allem die Größe des Feten. Da sich seine Größe zwischen 11 und 13 SSW nahezu verdoppelt, empfiehlt es sich, die Untersuchung um 13 SSW durchzuführen. Trotzdem bleiben einige Fehlbildungen in dieser Woche noch unentdeckt, da sie sich erst jenseits des ersten Trimenons manifestieren. Dazu zählen typischerweise zystische Fehlbildungen der Nieren oder der Lungen, Herzklappenstenosen, gastrointestinale Obstruktionen und die Mehrzahl von Hirnfehlbildungen, wie z. B. die Agenesie des Corpus callosum.

Als Untersucher ist es deswegen notwendig, die Schwangere im Vorfeld nicht nur über das Potenzial, sondern auch über die Limitationen der Untersuchung im ersten Trimenon zu informieren und eine Verlaufskontrolle im zweiten Trimenon zu empfehlen.

Dr. Tanja Eggensberger
Praxis für Pränataldiagnostik
Berlin, Deutschland
eggensberger@feindiagnostik.de

Priv.-Doz. Dr. Kai-Sven Heling
Prof. Dr. Rabih Chaoui
Praxis für Pränataldiagnostik
Berlin, Deutschland

Fragebogen

Im Rahmen des Diplom-Fortbildungsprogramms ist es möglich, durch das E-Learning Punkte zu erwerben.

Nach der Lektüre des Artikels beantworten Sie bitte die nebenstehenden Fragen. Eine Frage gilt dann als richtig beantwortet, wenn alle möglichen richtigen Antworten angekreuzt sind.

Bei positiver Bewertung (66 Prozent der Fragen) werden Ihnen zwei medizinische DFP-Punkte zuerkannt.

Einsendeschluss

16. Juli 2026

Online

www.springermedizin.at oder
unter E-Learning auf der Website www.meindfp.at

E-Mail

(eingescannter Test) springer@springer.at

Fortbildungs-ID

1044902



E-Learning auf der Website
www.meindfp.at

Fazit für die Praxis

- Das Ersttrimesterscreening hat sich seit seiner Einführung vor 3 Dekaden dank der Erfahrungen und der besseren Bildgebung stark entwickelt und ermöglicht heutzutage eine genaue Beurteilung der fetalen Anatomie und die Entdeckung von zahlreichen fetalen Erkrankungen und Fehlbildungen. Im Beitrag konnten nur einige Aspekte davon beleuchtet werden.
- Auch wenn die frühzeitige Entdeckung eines auffälligen Befundes für Patientinnen oft besorgniserregend sein kann, so bietet sie trotzdem die Möglichkeit für genetische Untersuchungen und anschließende Entscheidungsfindung in einem relativ frühen Stadium der Schwangerschaft.
- Gleichzeitig kann eine gezielte Fehlbildungsdiagnostik im ersten Trimenon Patientinnen mit Auffälligkeiten in vorangegangenen Schwangerschaften oder auffälliger Familienanamnese viele Sorgen und Ängste bereits im ersten Trimenon nehmen.

Fragebogen

FEHLBILDUNGSDIAGNOSTIK IM ERSTEN TRIMENON

Bitte zutreffendes ankreuzen. Mehrfach Antworten möglich.

© Sianstock/Adobe Stock

1

Welche Fehlbildungen können im späten ersten Trimenon sonographisch immer entdeckt werden? (3 Richtige)

- ☐ (a) Anenzephalie
- ☐ (b) Nierenagenesie
- ☐ (c) Gastroschisis
- ☐ (d) Body-Stalk-Anomalie

2

Welche allgemeinen Aussage zur sonographischen Fehlbildungsdiagnostik treffen zu? (3 Richtige)

- ☐ (a) Der erste Schritt der Untersuchung im ersten Trimenon ist die Darstellung des Feten in der midsagittalen Ebene.
- ☐ (b) Über die Ermittlung der Scheitel-Steiß-Länge und des Gestationsalters kann eine frühe Wachstumsretardierung als Hinweis z. B. auf eine Trisomie 18 oder 13 erkannt werden.
- ☐ (c) In der midsagittalen Ebene können das fetale Gesicht, die intrakraniellen Strukturen, die vordere Bauchwand, der Magen und die Harnblase eingesehen werden.
- ☐ (d) Unter Einsatz des Farbdopplers ist die midsagittale Ebene auch die ideale Ebene zur Darstellung des rechten Aortenbogens und von Anomalien anderer großer Gefäße.

3

Zur Beurteilung des fetalen Gesichts und der Nackenregion. Welche Aussagen treffen zu? (2 Richtige)

- ☐ (a) Schwere Mittelgesichtsanomalien wie bei Trisomie 13, das Fehlen des Nasenbeins, eine Maxillallücke oder Retrognathie, können am besten im Transversalschnitt entdeckt werden.
- ☐ (b) Schwere Mittelgesichtsanomalien wie bei Trisomie 13, das Fehlen des Nasenbeins, eine Maxillallücke oder Retrognathie können am besten im Sagittalschnitt entdeckt werden.
- ☐ (c) Die Nackentransparenz sollte immer in der midsagittalen Ebene beurteilt und gemessen werden.
- ☐ (d) Die Nackentransparenz sollte immer in der Transversalebene beurteilt und gemessen werden.

4

Welche Aussagen zur Fehlbildungsdiagnostik von Kopf, Gehirn, Rückenmark und Extremitäten treffen zu? (3 Richtige)

- ☐ (a) Bei der obligaten Messung des biparietalen Durchmessers (BPD) in der transversalen Ebene können neben dem knöchernen Schädel die fetalen Hirnstrukturen beurteilt werden.
- ☐ (b) Manche typische Fehlbildungen, wie Anenzephalie, Holoprosenzephalie, Ventrikulomegalie und Enzephalozelen können häufig nur in der midsagittalen Ebene beurteilt werden.
- ☐ (c) Der Rücken lässt sich am besten in dorsoanteriorer Lage des Feten untersuchen, wobei subtile Defekte wie eine Spina bifida im ersten Trimenon oft schwer zu erkennen sind.
- ☐ (d) Hände und Füße, auch Finger und Zehen, können mit entsprechend hochauflösenden Geräten bereits im ersten Trimenon dargestellt werden.

Fortbildungs-ID
1044902

5

Welche Aussage zur Diagnostik von Thorax und Abdomen trifft NICHT zu? (1 Richtige)

- ☐ (a) Der fetale Thorax und das Herz werden am besten in 2 transversalen Ebenen untersucht.
- ☐ (b) Anders als viele Fehlbildungen am Herzen sind rechter Aortenbogen und andere Anomalien der großen Gefäße in den beiden transversalen Ebenen kaum zu erkennen.
- ☐ (c) Das fetale Abdomen wird am besten in mehreren Querschnittsebenen untersucht.
- ☐ (d) In einer Querschnittsebene im Bereich des Beckens lassen sich mit der Farbdoppler-Sonographie links und rechts der Harnblase die beiden Nabelarterien darstellen.

6

Welche Aussage zu Limitationen in der Fehlbildungsdiagnostik treffen zu? (3 Richtige)

- ☐ (a) Zu den Fehlbildungen, die bei einer Untersuchung um die 13 SSW häufig noch unentdeckt bleiben, zählen zystische Fehlbildungen der Nieren oder der Lungen, Herzklappenstenosen, gastrointestinale Obstruktionen und einige Hirnfehlbildungen.
- ☐ (b) Ein erhöhter Body-Mass-Index, Uterusmyome oder ein retroflektierter Uterus erschweren häufig die optimale Darstellung der fetalen Strukturen.
- ☐ (c) Manche Strukturen, die bei der 2-D-Untersuchung nicht immer zugänglich sind, lassen sich im 3-D-Oberflächenmodus oder durch Rekonstruktion einzelner Ebenen im multiplanaren Modus darstellen.
- ☐ (d) Eine Wiederholung der Untersuchung zu einem späteren Zeitpunkt ist aufgrund der sich rasch verändernden anatomischen Strukturen des Feten nicht sinnvoll.

Bitte gut leserlich ausfüllen.

Name _____
 Adresse _____
 Ort/PLZ _____
 Telefon _____

ÖÄK-Nummer: _ _ _ _ _

☐ Frau ☐ Herr

☐ Ich besitze ein gültiges ÖÄK-Diplom

Alter ☐ < 30 ☐ 31 – 40 ☐ 41 – 50 ☐ 51 – 60 ☐ > 60