

ULTRASCHALLSERIE

Hydrops fetalis im ersten Trimenon

Generalisiertes Hautödem und linksseitiger Pleuraerguss und Perikarderguss

Hydrops fetalis ist definiert als eine **abnormale Ansammlung von Flüssigkeit** in fetalen Kompartimenten. Zur Diagnose müssen mindestens zwei der folgenden **Ultraschallbefunde** vorliegen: fetaler Aszites, fetaler Pleuraerguss, fetaler Perikarderguss und ein fetales Hautödem. Ein Hydrops kann in der Regel sicher mittels Ultraschall diagnostiziert werden. Die eindeutige Aufklärung der Ursache ist aber nicht immer möglich. Ein nichtimmunologischer Hydrops fetalis (nicht durch irreguläre Blutgruppenantikörper verursacht) liegt in ca. 90% aller Fälle vor.

Zur invasiven Pränataldiagnostik wurde uns eine 29-jährige I-G/0-P bei 13+3 Schwangerschaftswochen wegen einem Hydrops fetalis und dem Verdacht auf ein univentrikuläres Herzvitium zugewiesen.

Die persönliche Anamnese der Schwangeren erwies sich als unauffällig. Die Schwangerschaft war spontan eingetreten und es bestand keine Konsanguinität der Eltern.

Sonographische Abklärung

Sonographisch findet sich eine intakte Einlingsschwangerschaft mit folgenden weiteren Befunden:

- Scheitelsteisslänge von 78.5 mm
- Ein generalisiertes Hautödem, im Nackenbereich 10 mm



Dr. med. Tilo Burkardt
Zürich

- Farbdopplersonographisch kann nur ein Einflusstrakt des Herzens nachgewiesen werden
- Kein Aszites, kein Pleuraerguss
- Vier Extremitäten
- Geschlossene Bauchwand

Genetische Abklärung

Die Schwangere wünschte eine genetische Abklärung und es erfolgte die Durchführung einer Chorionzottenbiopsie. Die FISH-Analyse bezüglich Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13 sowie Monosomie X ergab einen unauffälligen Befund. Daraufhin wünschte die Schwangere das Abwarten der Langzeitkultur und des molekulargenetischen Karyotyps (Array CGH, Auflösung von 100kb). Die

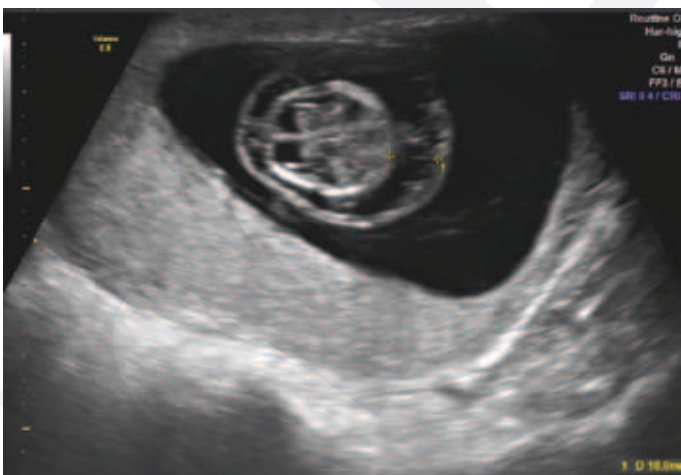


Abb. 1: Hydrops fetalis mit Nackenödem von 10mm

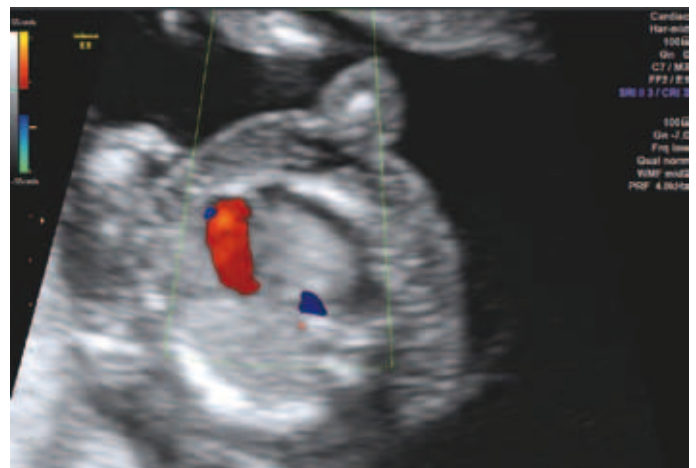


Abb. 2: Darstellung des singulären Einflusstraktes im Farbdoppler

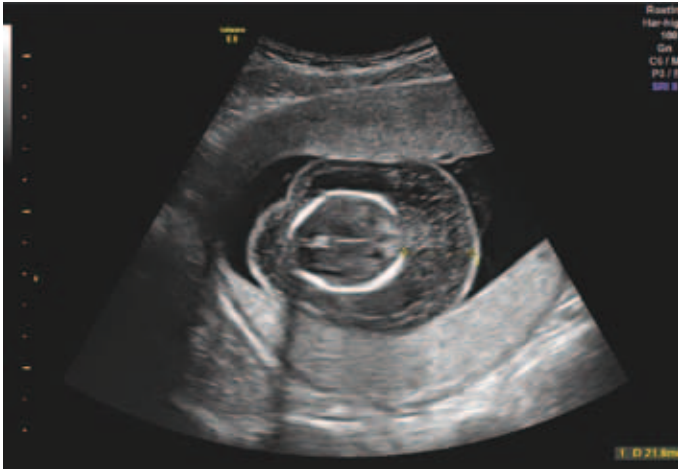


Abb. 3: Progredientes Hautödem bis zu 20mm im Bereich des Kopfes.

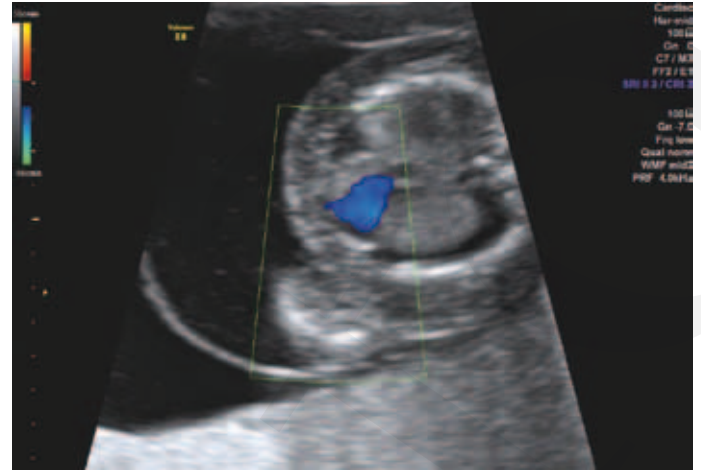


Abb. 4: Einflusstrakt und Pleuraerguss links (im Vergleich zu Abbildung 3 ist hier fetal linke Seite im Bild unten).

Tests für immunologische Ursachen eines Hydrops fetalis sowie die TORCH-Serologie ergaben unauffällige Resultate.

Bei 15 Schwangerschaftswochen zeigte sich eindeutig ein nichtimmunologischer Hydrops fetalis in Form eines grotesken generalisierten Hautödems sowie neu eines linksseitigen Pleuraergusses und eines Perikardergusses. Das univentrikuläre Herzvitium kann bestätigt werden. Zusätzlich erscheint der Ventrikel dilatiert und die AV-Klappe insuffizient.

Die Langzeitkultur wie auch der Array-CGH ergeben unauffällige Befunde. Aufgrund der Ultraschallbefunde entscheidet sich die Schwangere für eine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung. Um eine postnatale Diagnostik zu ermöglichen, erfolgt ein zweizeitiges Vorgehen.

Obduktionsbefunde

Die Obduktion des Feten ergibt folgende Befunde:

- ▶ Männlicher, normgewichtiger Fetus mit einer Fusslänge auf der 5. Perzentile
- ▶ Univentrikuläres Herz mit singulärem Atrium und AV-Kanal
- ▶ Aortenisthmusstenose
- ▶ Hyperteleorismus, Retrognathie, tiefsitzende Ohren
- ▶ Unvollständige Darmrotation im ileozökalen Übergang, Meckeldivertikel
- ▶ Keine Hinweise auf eine Skelettdysplasie

Die Befunde der Obduktion lassen eine syndromale Erkrankung des Kindes vermuten. Eine definitive Zuordnung konnte letztendlich mit den durchgeführten Analysen nicht erfolgen.

Kommentar

Kardiovaskuläre Fehlbildungen sowie kardiale Arrhythmien sind eine häufige Ursache (ca. 40%) für einen nichtimmunologischen Hydrops fetalis im ersten Trimenon. Die Prognose in diesen Fällen ist in der Regel schlecht. Von den strukturellen Herzanomalien führen am häufigsten ein hypoplastisches Linksherzsyndrom oder ein atrioventrikulärer Septumdefekt (AV-Kanal) zu einem Hydrops. Aneuploidien sind in bis zu 16% Ursache eines nichtimmunologischen Hydrops fetalis, wobei die gonosomalen Aneuploidien, insbesondere die Monosomie X, dominierend sind. Eine molekulargenetische Analyse (Array-CGH) ergibt bei Feten mit einer verbreiterten NT und zusätzlichen Fehlbildungen in ca. 7% zusätzliche Information, wenn der konventionelle Karyotyp normal ist (1). Liegt ein struktureller Herzfehler in Kombination mit weiteren Fehlbildungen oder Dysmorphiezeichen vor, berichten einige Studien auffällige Array-CGH Befunde in bis zu 53% (2).

Dr. med. Tilo Burkhardt

Universitätsspital Zürich
Frauenklinikstrasse 10, 8091 Zürich
tilo.burkhardt@usz.ch

Literatur:

1. Grande M et al Genomic microarray in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype: a systematic review and meta-analysis *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 46: 650-658
2. Jansen FA et al. Array comparative genic hybridization and fetal congenital heart defects : a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 27-35