



Medizinische Universität Graz

PRICE \$3.95

THE

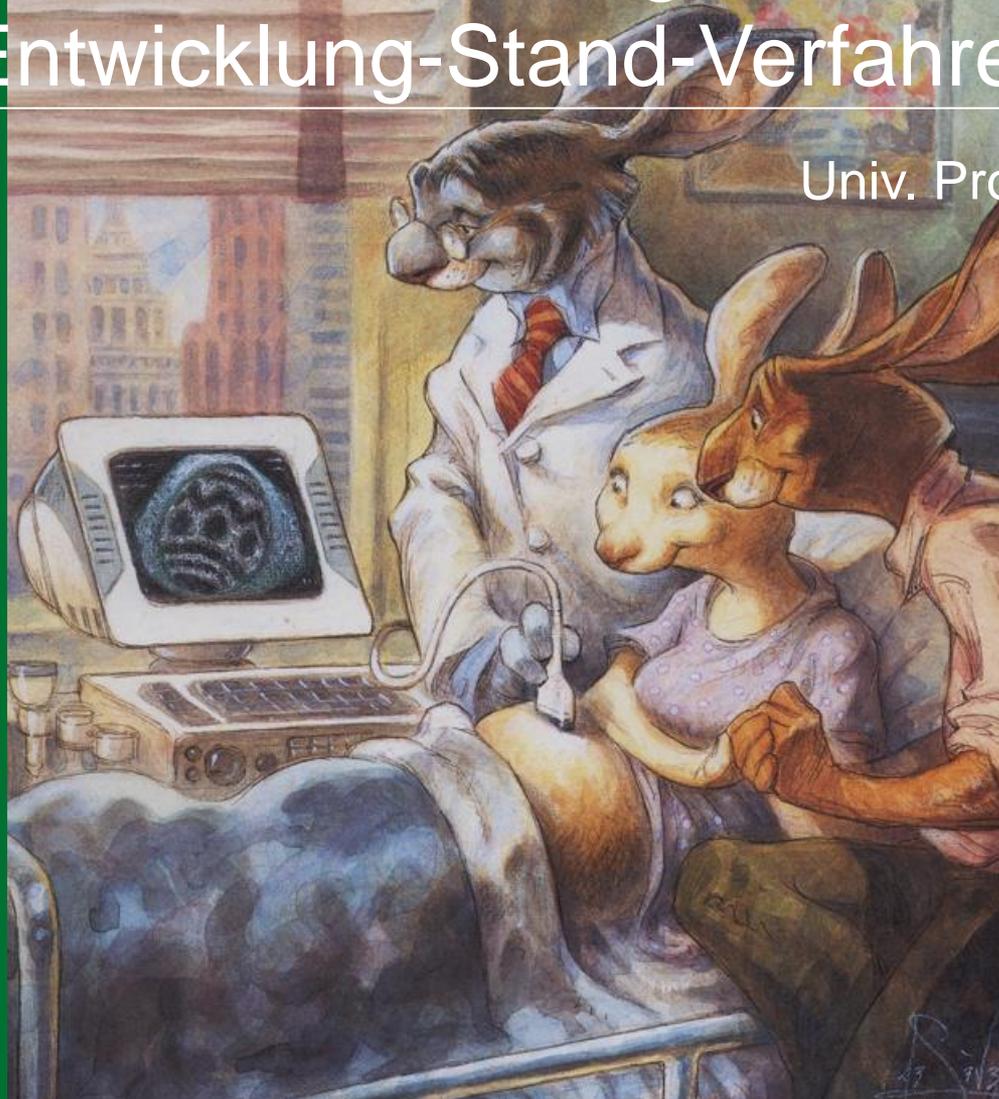
MAY 28, 2003

NEW YORKER



Pränatale Diagnostik Entwicklung-Stand-Verfahren

Univ. Prof. Dr. M. Häusler
10. Nov. 2016



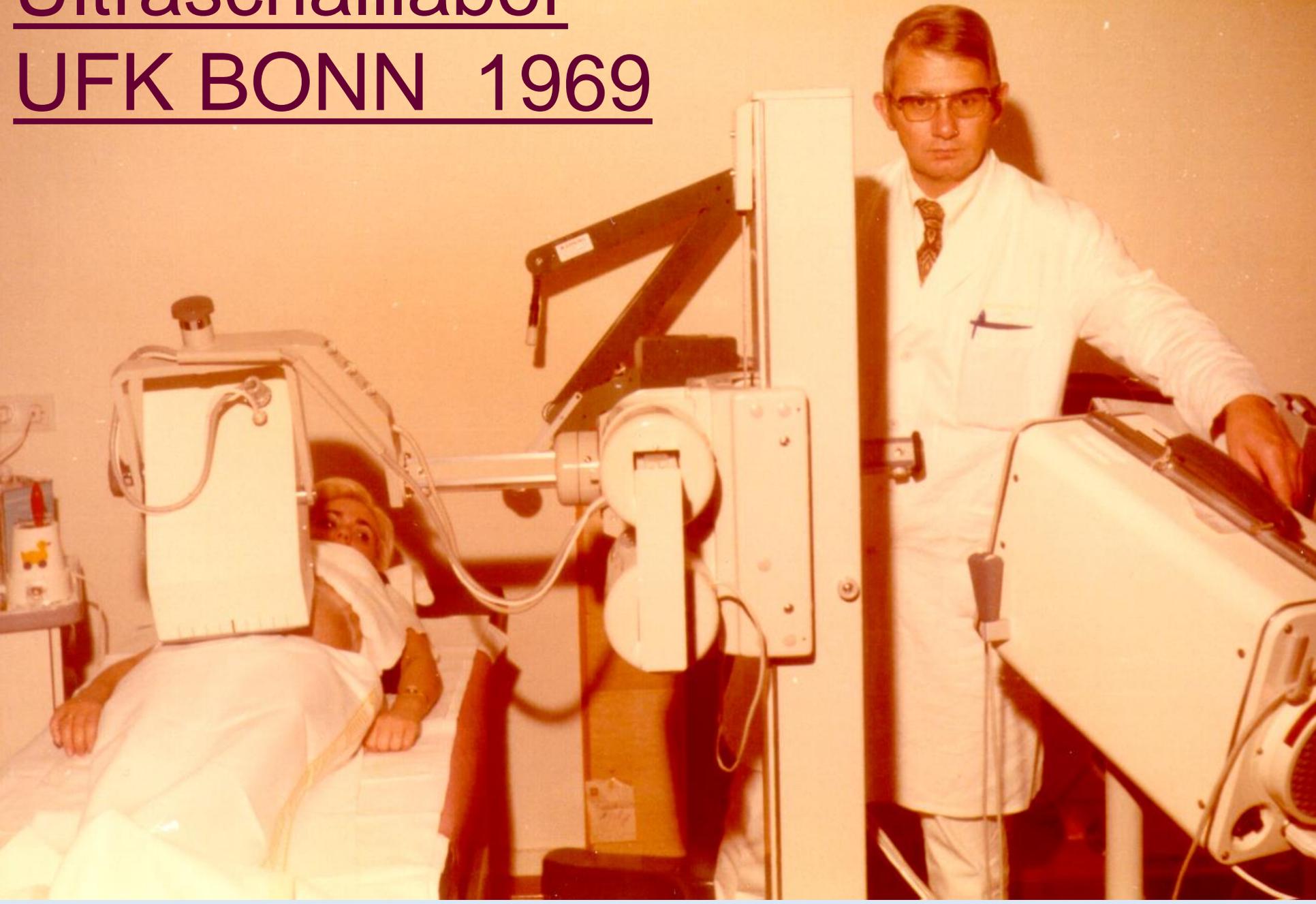


Prof. Klaritsch

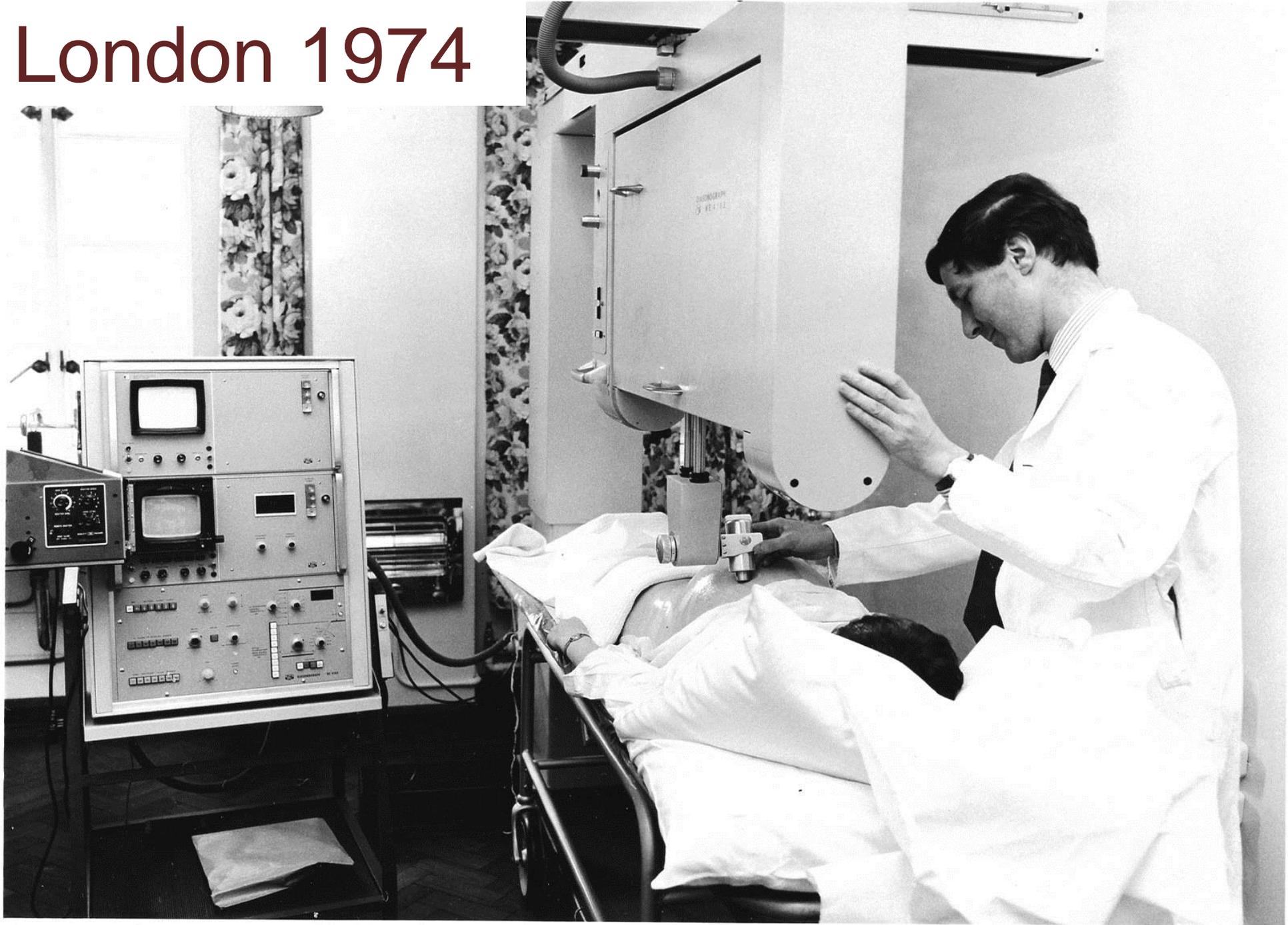
Prof. Häusler

OA Csapo

Ultraschalllabor UFK BONN 1969

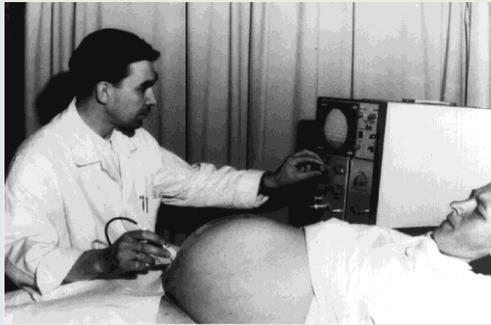


London 1974

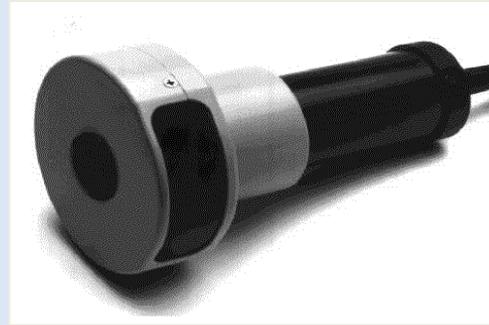


40 Jahre Ultraschall-Entwicklung

A. Kratochwil 1967



1977



1977



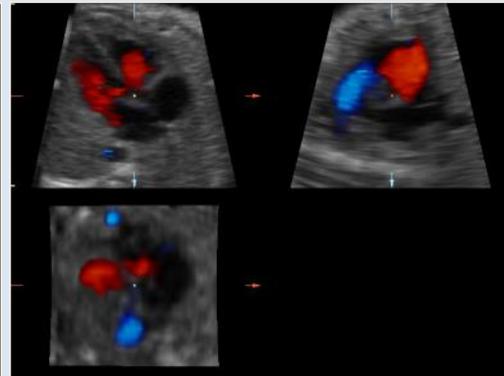
1989



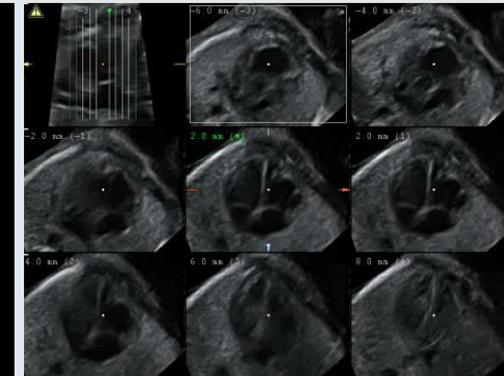
2000



2002



2005



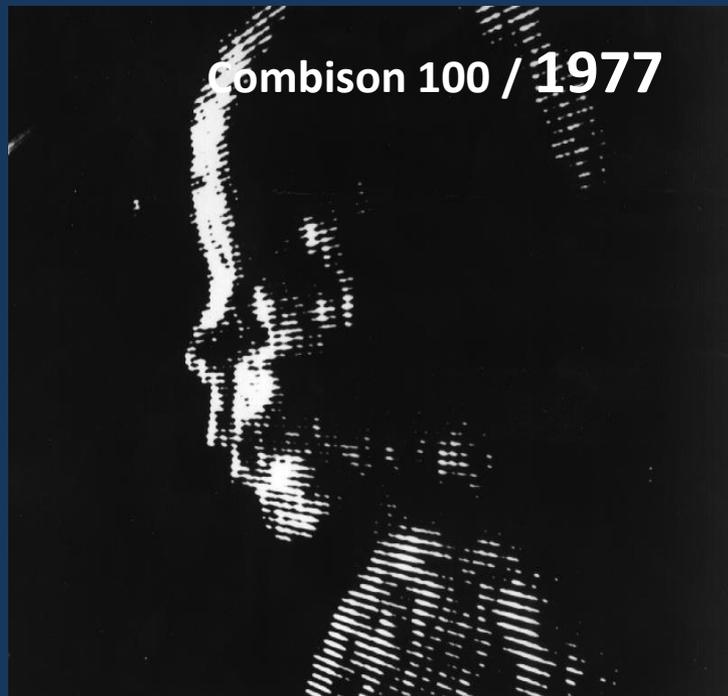
Fa. Kretz / Österreich

2016



115 / 16Hz
2.3 / 7.9cm
T1 HD/OB
HM PI 15.40 - 4.00
Gn -1
C6 / M7
P3 / E2
SRI II 5

Combison 100 / 1977



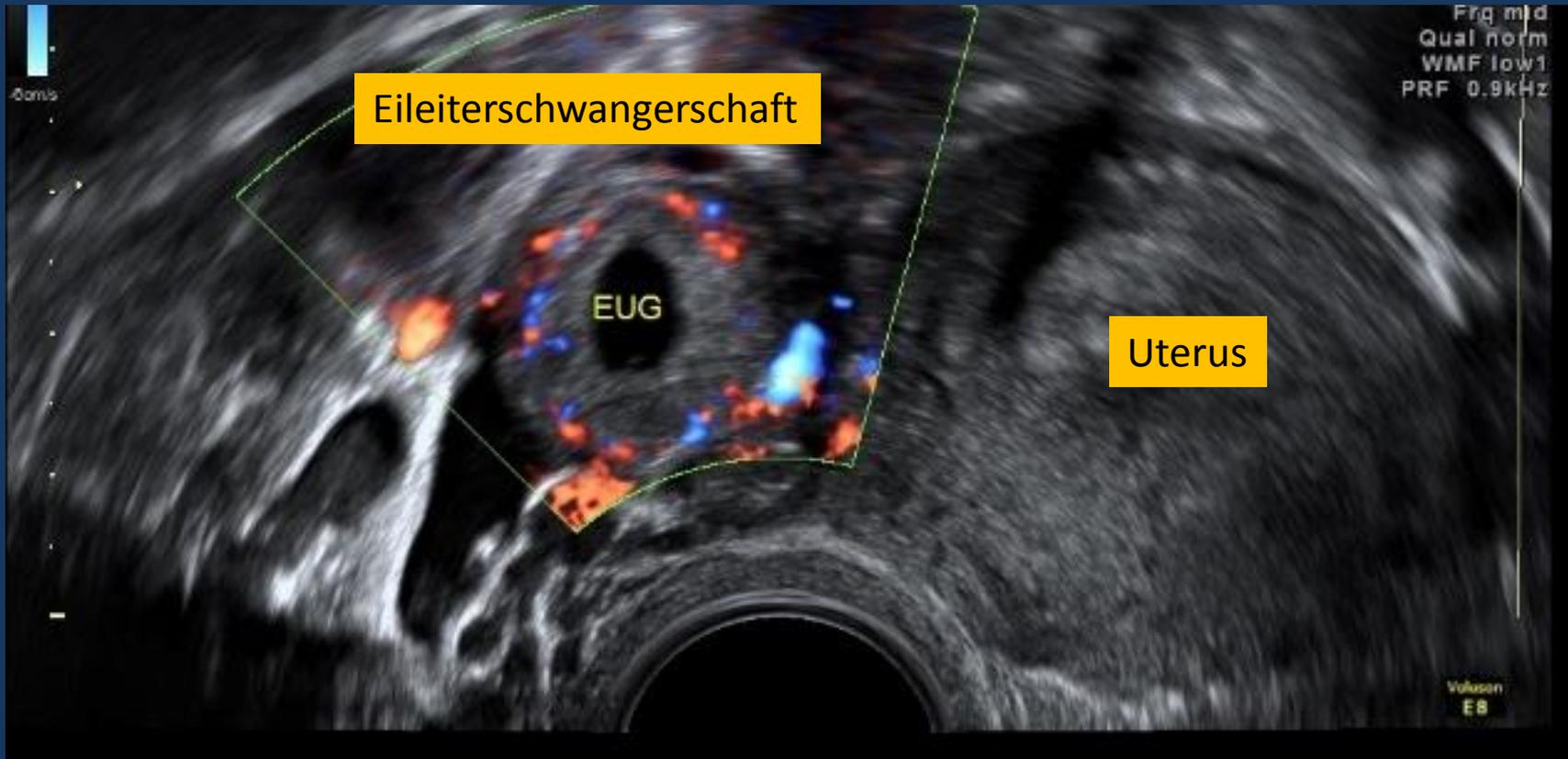
2016

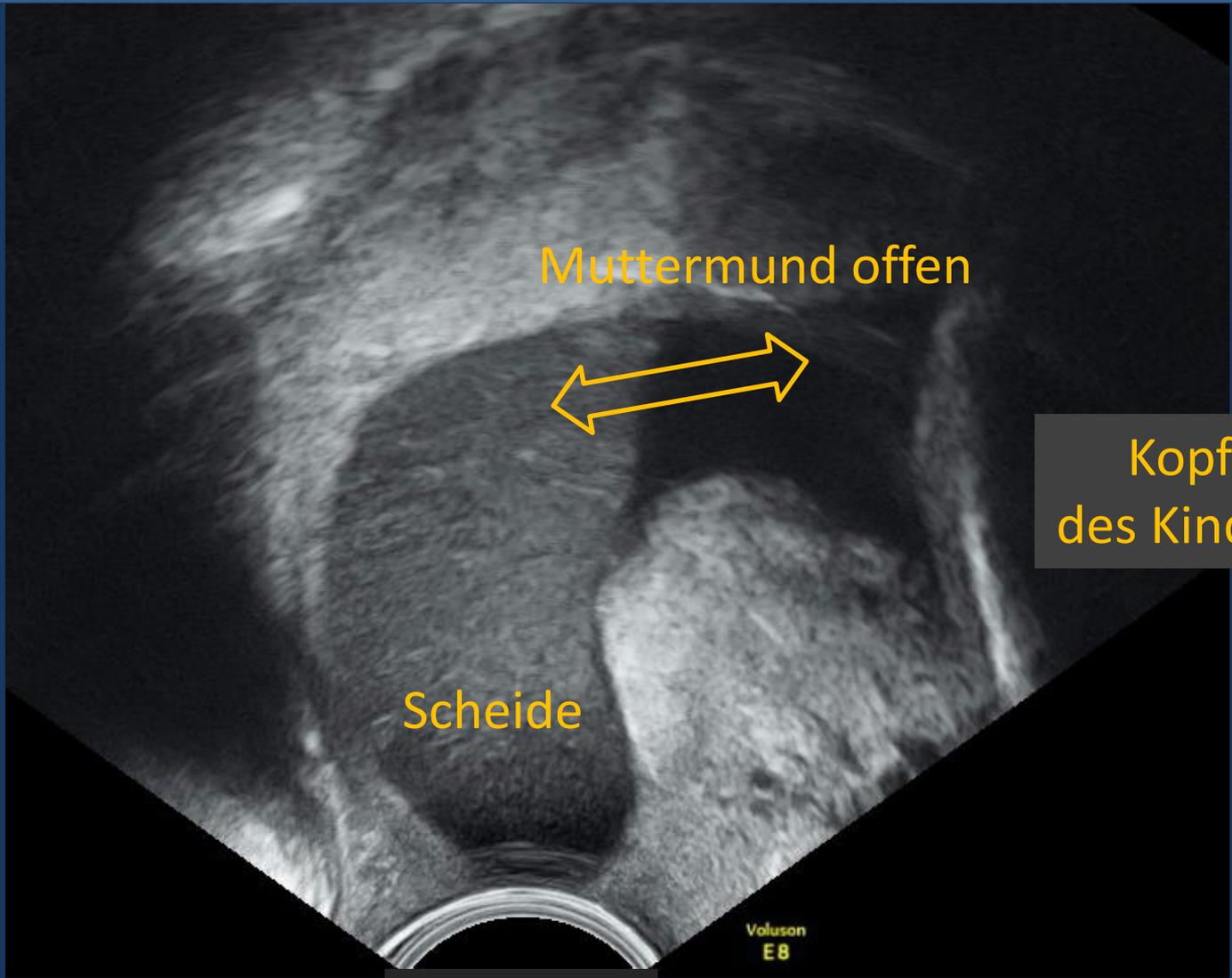


B117°/V75°
39 Hz
Surface
Qual mid2
Mix0/100
CRI 3
3D Static

M S1

3D





Muttermund offen



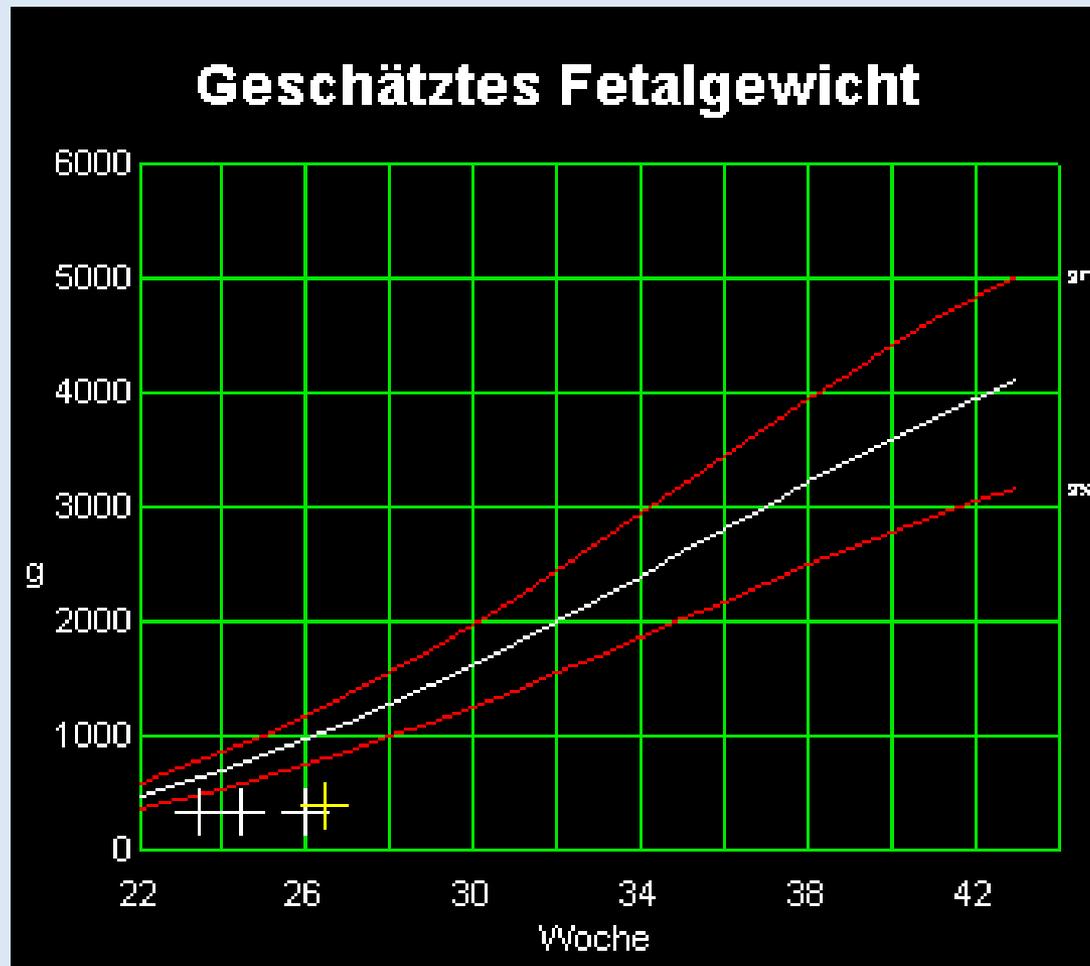
Kopf
des Kindes

Scheide

Schallkopf

Voluson
E8

Fetale Wachstumsprobleme



Fetale Wachstumsprobleme

Plazenta zu klein

Sauerstoffmangel

Übersäuerung
Verminderte Herzleistung

Schädigung
Tod

Frühe Erkennung

Akute Gefährdung

UtA PI >p95

CPR <p5

UA PI >p95

UA AEDV

UA REDV

MCA PI <p5

AoI PI >p95

DV PI >p95

DV rev. atrial

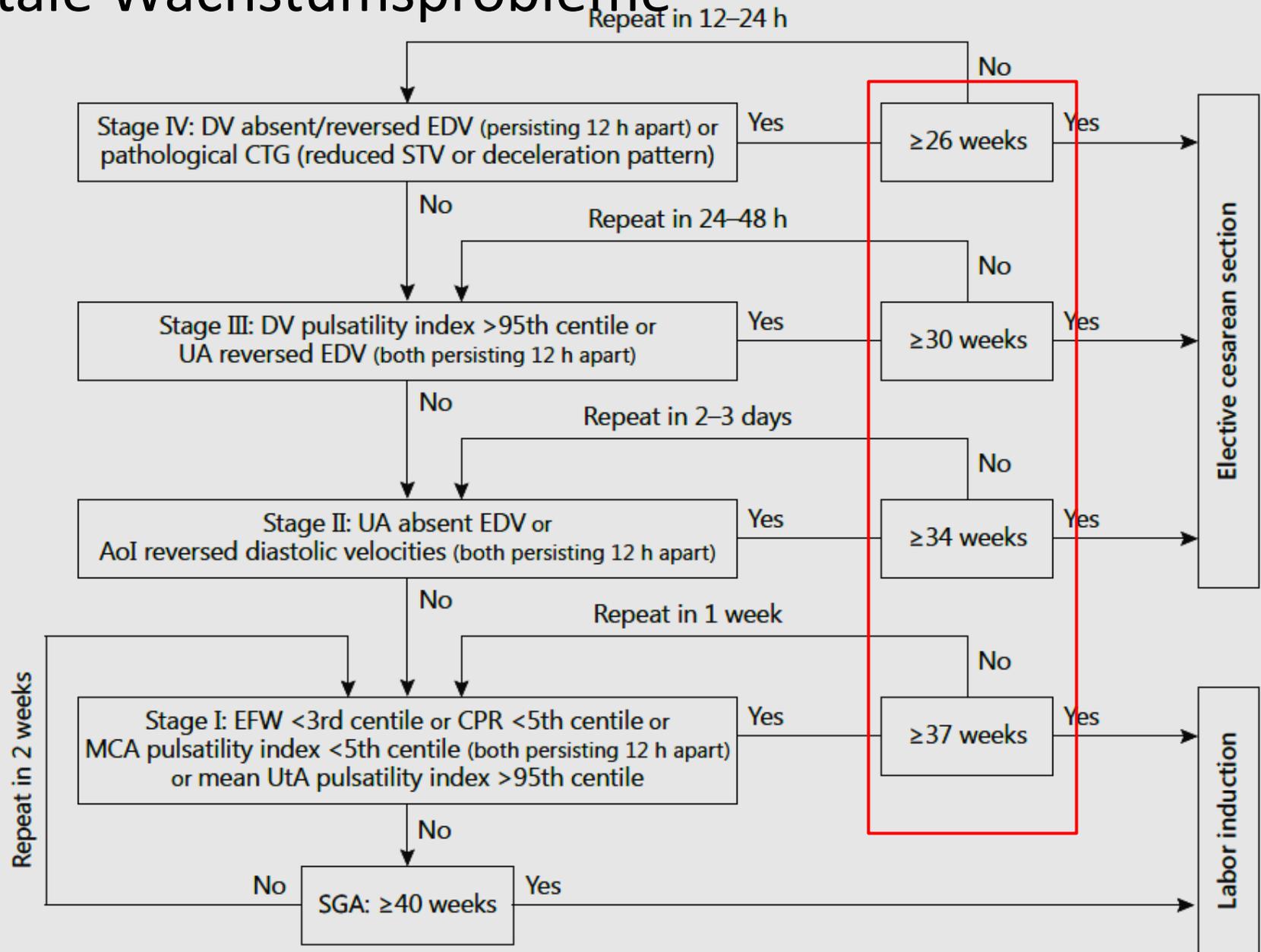
cCTG STV <3ms

BPP <4

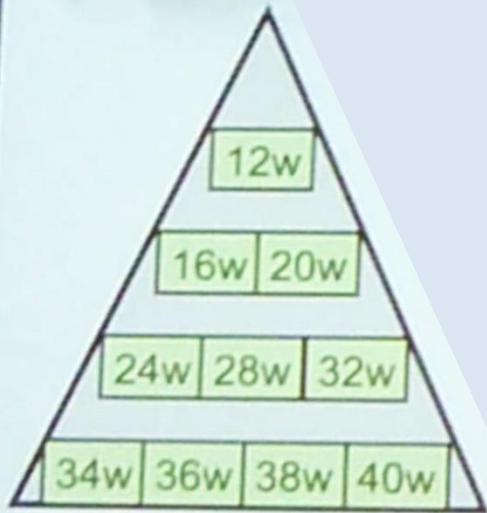
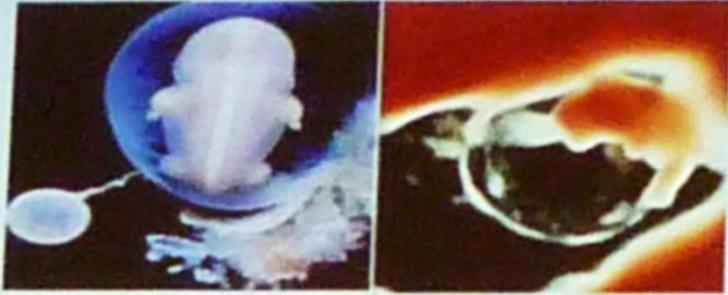
CTG decelerations

Fetale Mangelversorgung

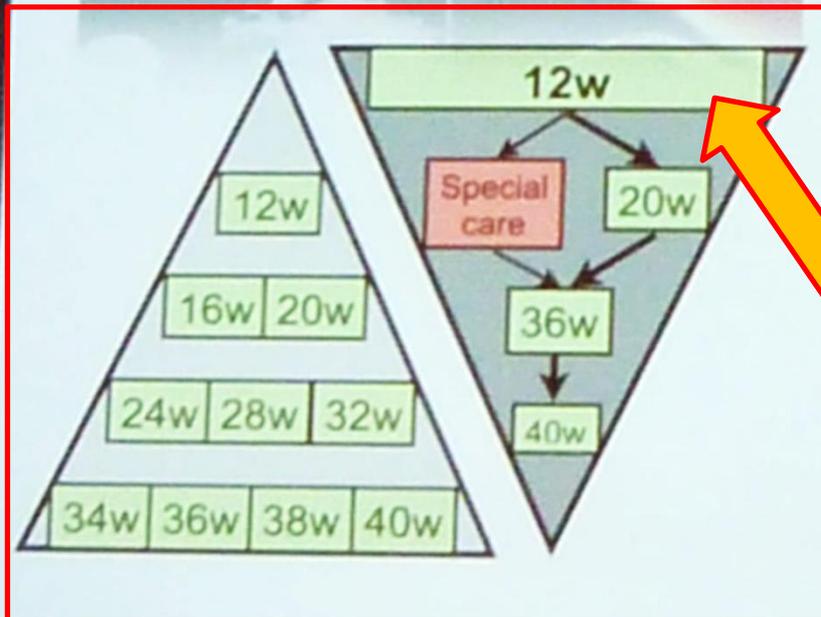
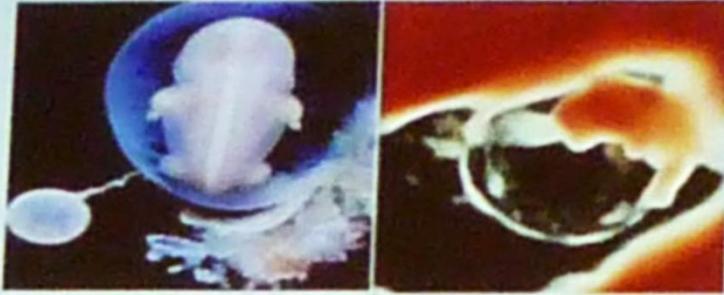
Fetale Wachstumsprobleme



Ersttrimester-Screening und Schwangerschaftsüberwachung im Wandel



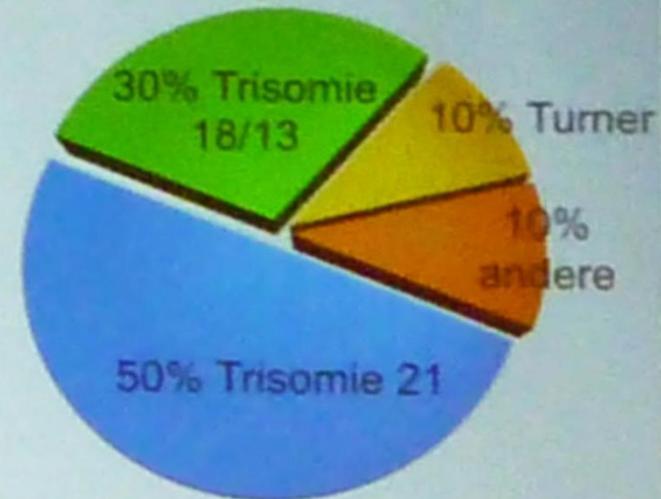
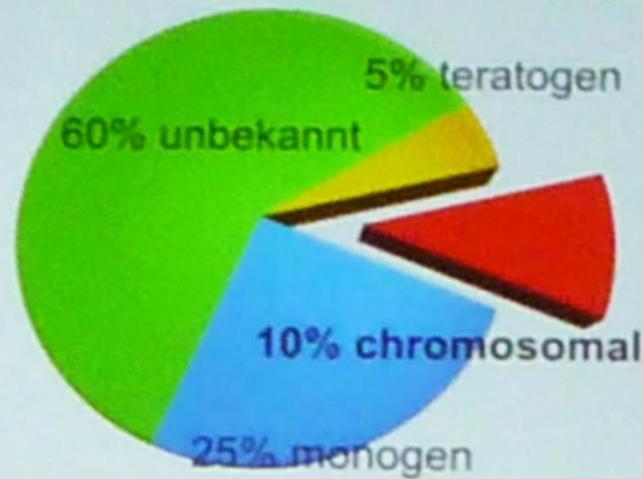
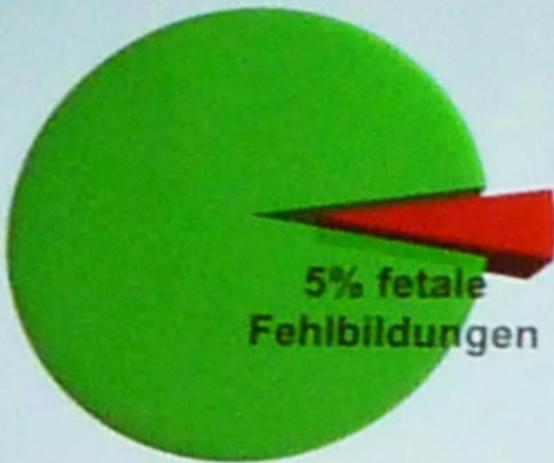
Ersttrimester-Screening und Schwangerschaftsüberwachung im Wandel



- ANEUPLOIDIE
- FETALE FEHLBILDUNGEN
- PRAEKLAMPSIE
- IUGR / SGA
- FRÜHGEBURT
- GESTATIONSDIABETES



HÄUFIGKEIT FETALER FEHLBILDUNGEN

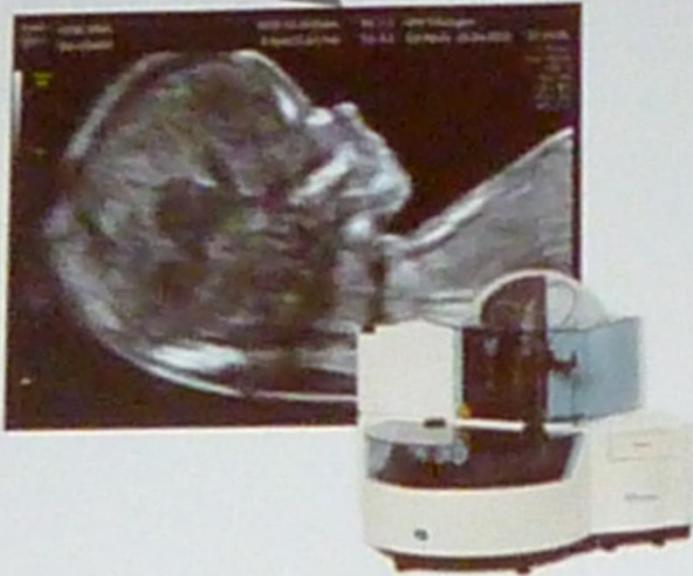


5% aller Fehlbildungen basieren auf einer Trisomie 21

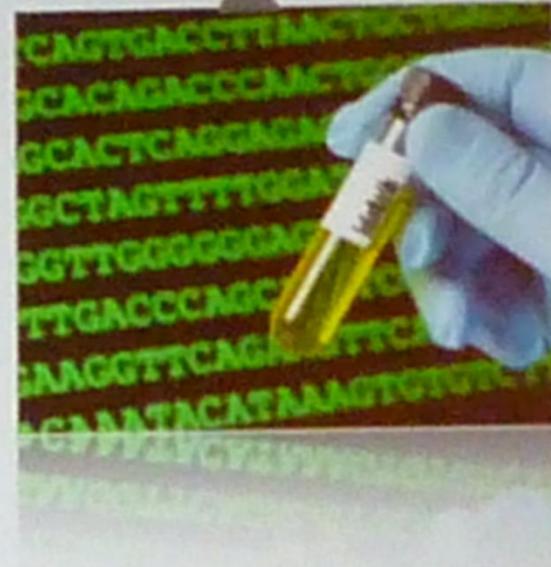
SCREENING AUF T21: ETS ODER NIPT

ErstTrimesterScreening

Nicht Invasiver
Praenataler Test



Detektionsrate 90%
Falsch-Positivrate 5%



Detektionsrate 99%
Falsch-Positivrate 0,1%

HERAUSFORDERUNG PATIENTENBERATUNG

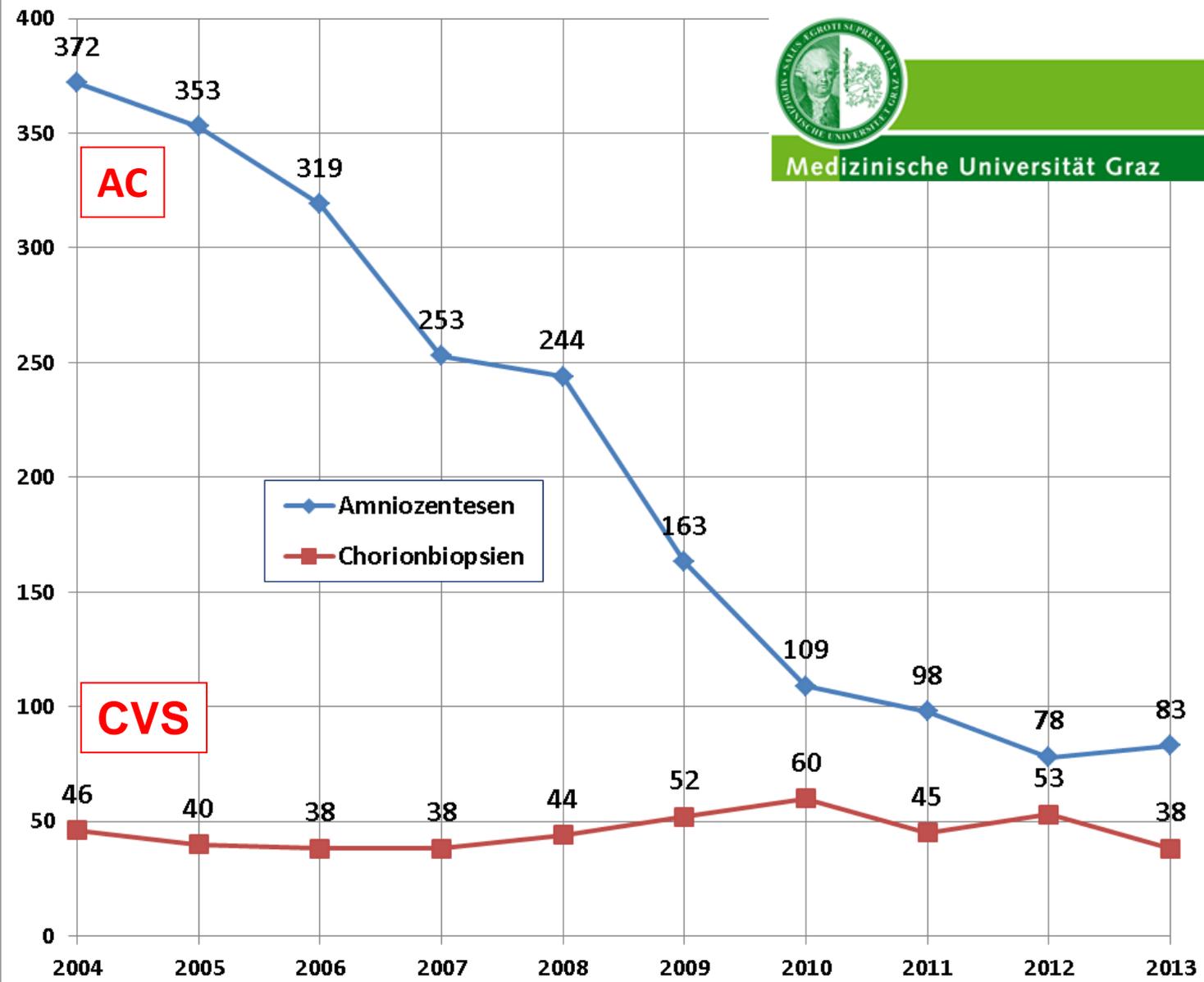
Table 4 Modeled detection rates (DRs) and false-positive rates (FPRs) for given risk cut-offs for trisomy 21

Risk cut-off	Total		11 weeks		12 weeks		13 weeks	
	DR (%)	FPR (%)	DR (%)	FPR (%)	DR (%)	FPR (%)	DR (%)	FPR (%)
1 in 20	71	0.6	78	0.6	78	0.6	78	0.6
1 in 50	79	1.4	86	1.4	86	1.4	86	1.4
1 in 100	84	2.6	90	2.5	90	2.5	90	2.5
1 in 150	87	3.6	92	3.5	92	3.5	92	3.5
2 in 200	89	4.6	93	4.3	93	4.3	93	4.3
1 in 300	91	6.3	95	5.8	95	5.8	95	5.8
1 in 1000	95	15.9	98	13.3	98	13.3	98	13.3

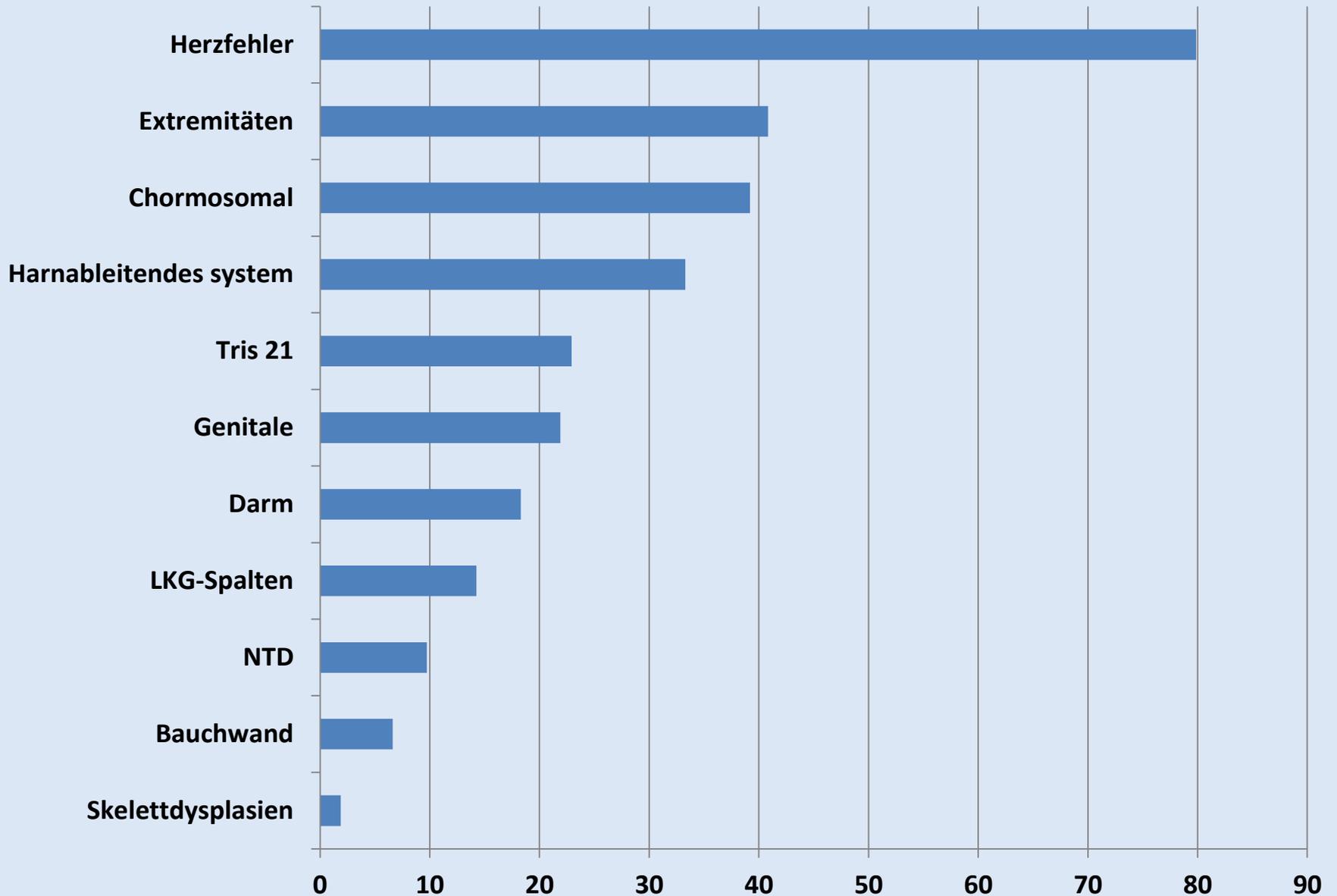




Medizinische Universität Graz

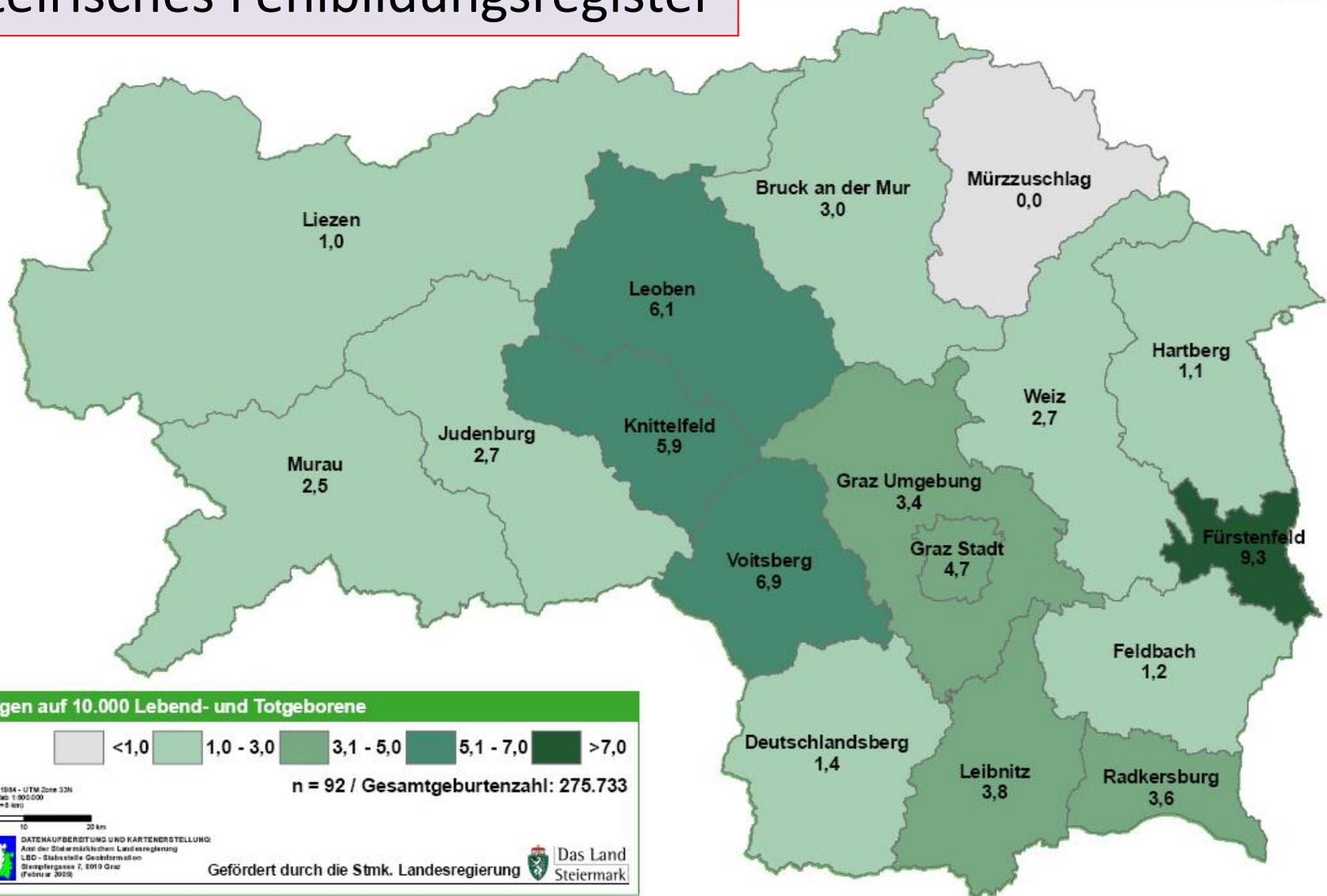


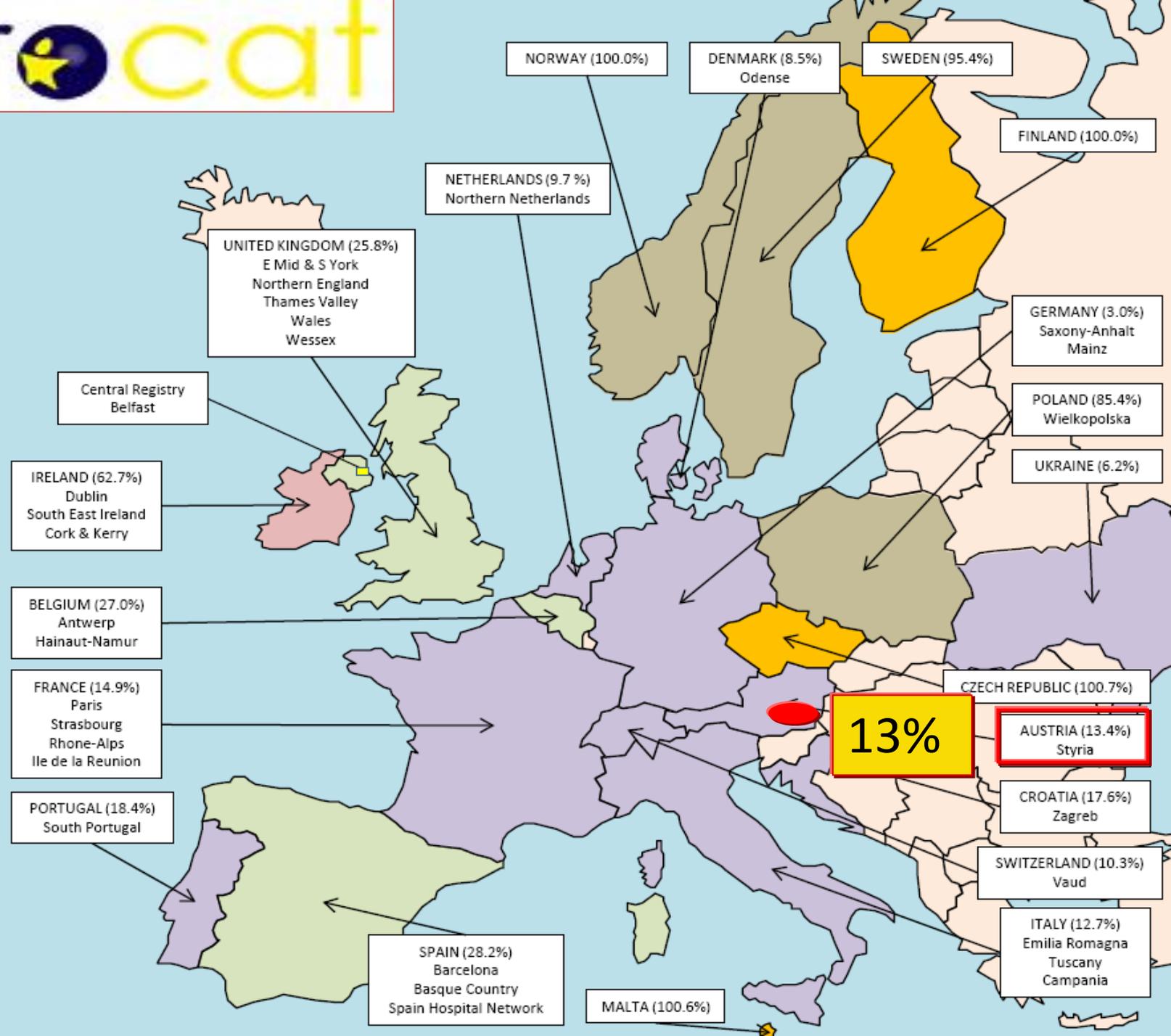
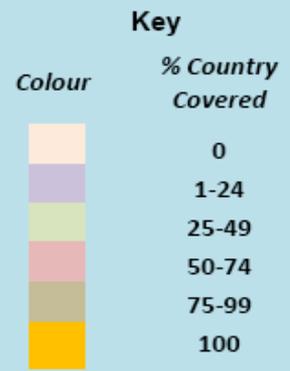
Fehlbildungsrate / 10.000 LG+TG+TOPFA, 2008-12, alle EUROCAT-Register





Steirisches Fehlbildungsregister





21+1 Vorstellung wegen Anenzephalie bei MoDi Gemini

35

RM6C/Gebh.

MI 0.7

Gebaerlinik Graz

9.8cm / 1.2 / 25Hz

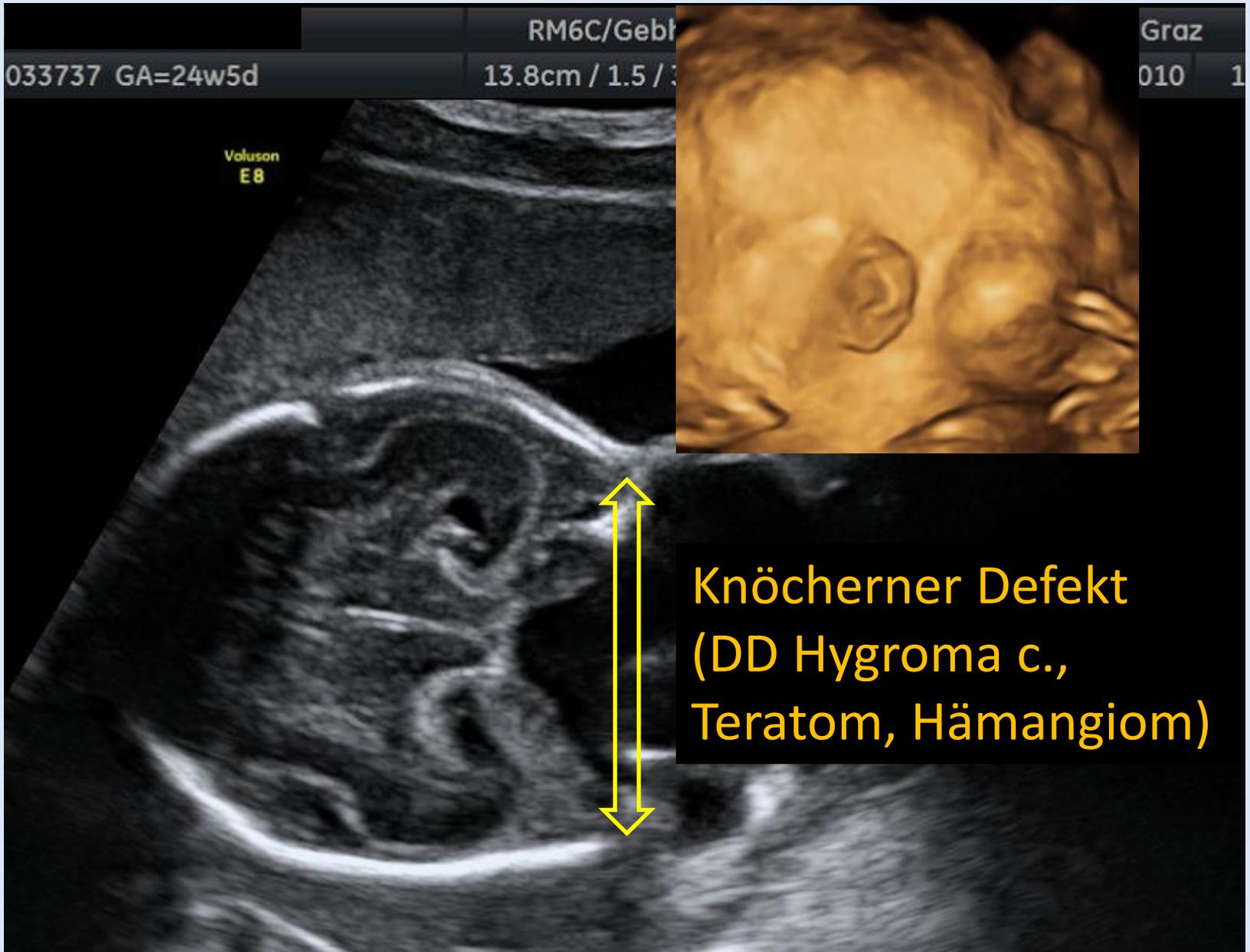
Tlb 0.0

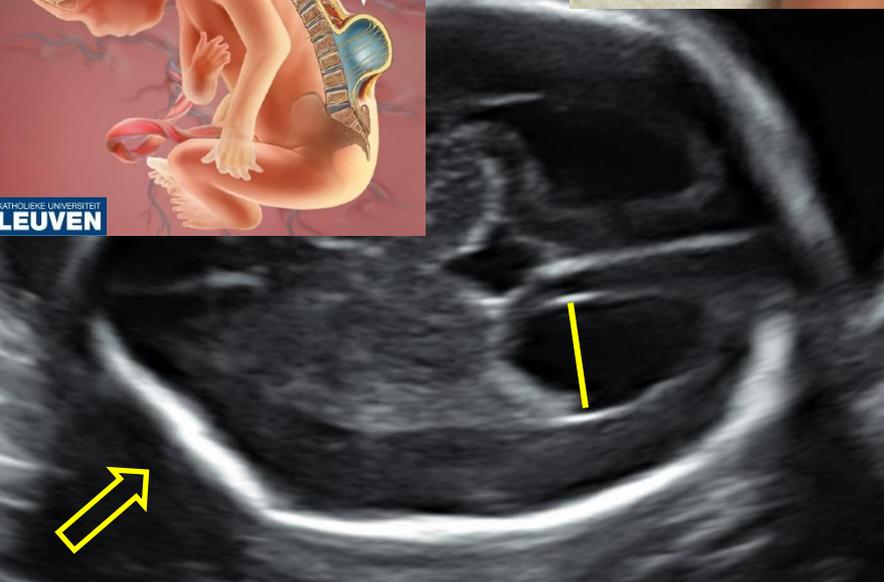
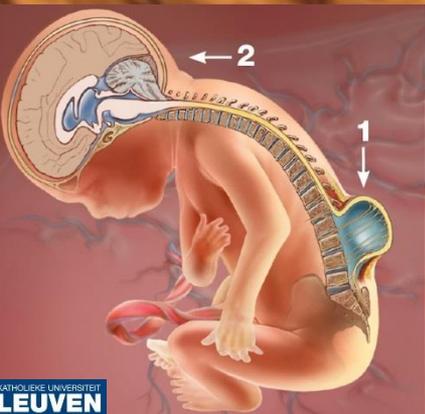
09.04.2013

12:00

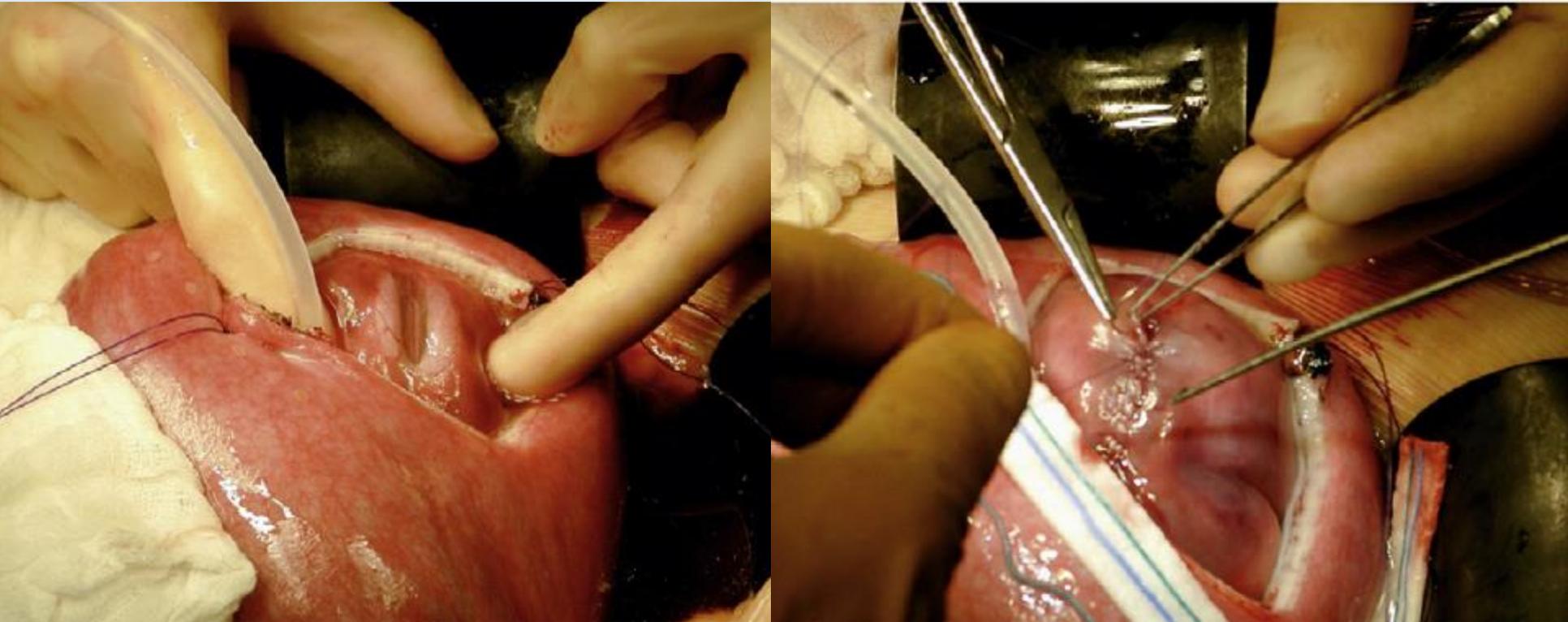


24+5 Occipitale Encephalocele





Vorgeburtliche Operation einer offenen Wirbelsäule / 20.-26. SSWoche



Adzick NS. Early Human Development 89 (2013) 881–886
Children's Hospital of Philadelphia

Effects and safety of periconceptional folate supplementation for preventing birth defects (Review)

De-Regil LM, Fernández-Gaxiola AC, Dowswell T, Peña-Rosas JP

The Cochrane Library, 2010, Issue 10

Diese Übersicht bestätigt,
dass die rechtzeitige Folsäure-Einnahme
das (Wieder)auftreten von Neuralrohrdefekten verhindert.



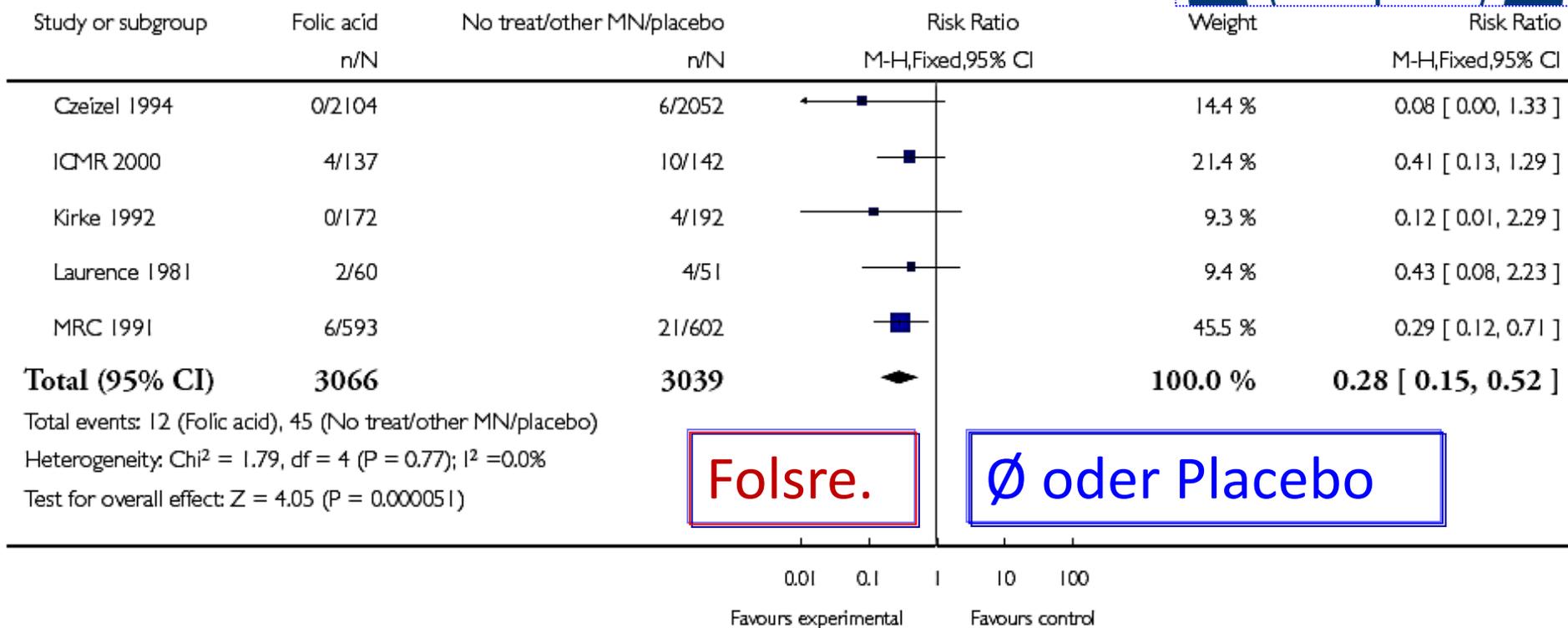
Effects and safety of **periconceptional** folate supplementation for preventing birth defects (Review)

Analysis 1.1. Comparison 1 Supplementation with folic acid versus no treatment/other micronutrients/placebo, Outcome 1 Neural tube defects (ALL).

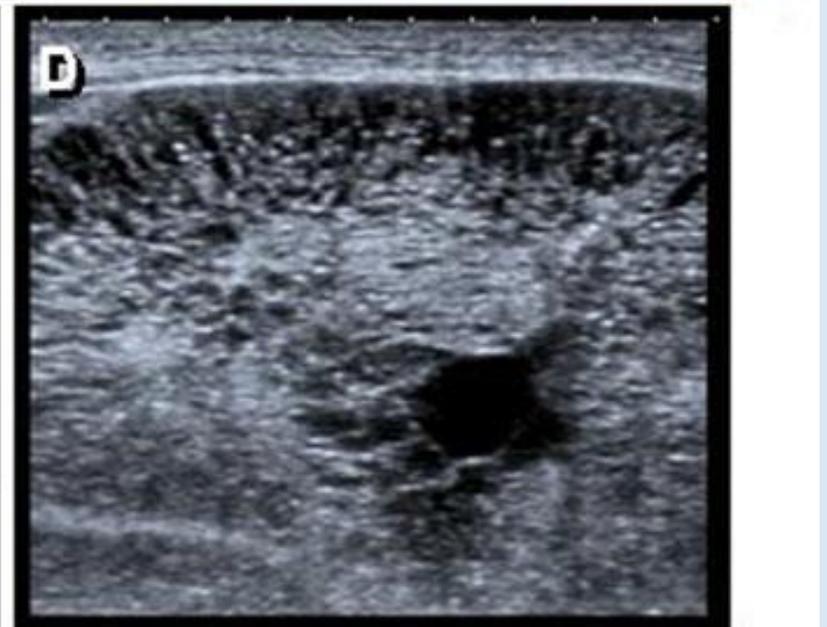
Review: Effects and safety of periconceptional folate supplementation for preventing birth defects

Comparison: 1 Supplementation with folic acid versus no treatment/other micronutrients/placebo

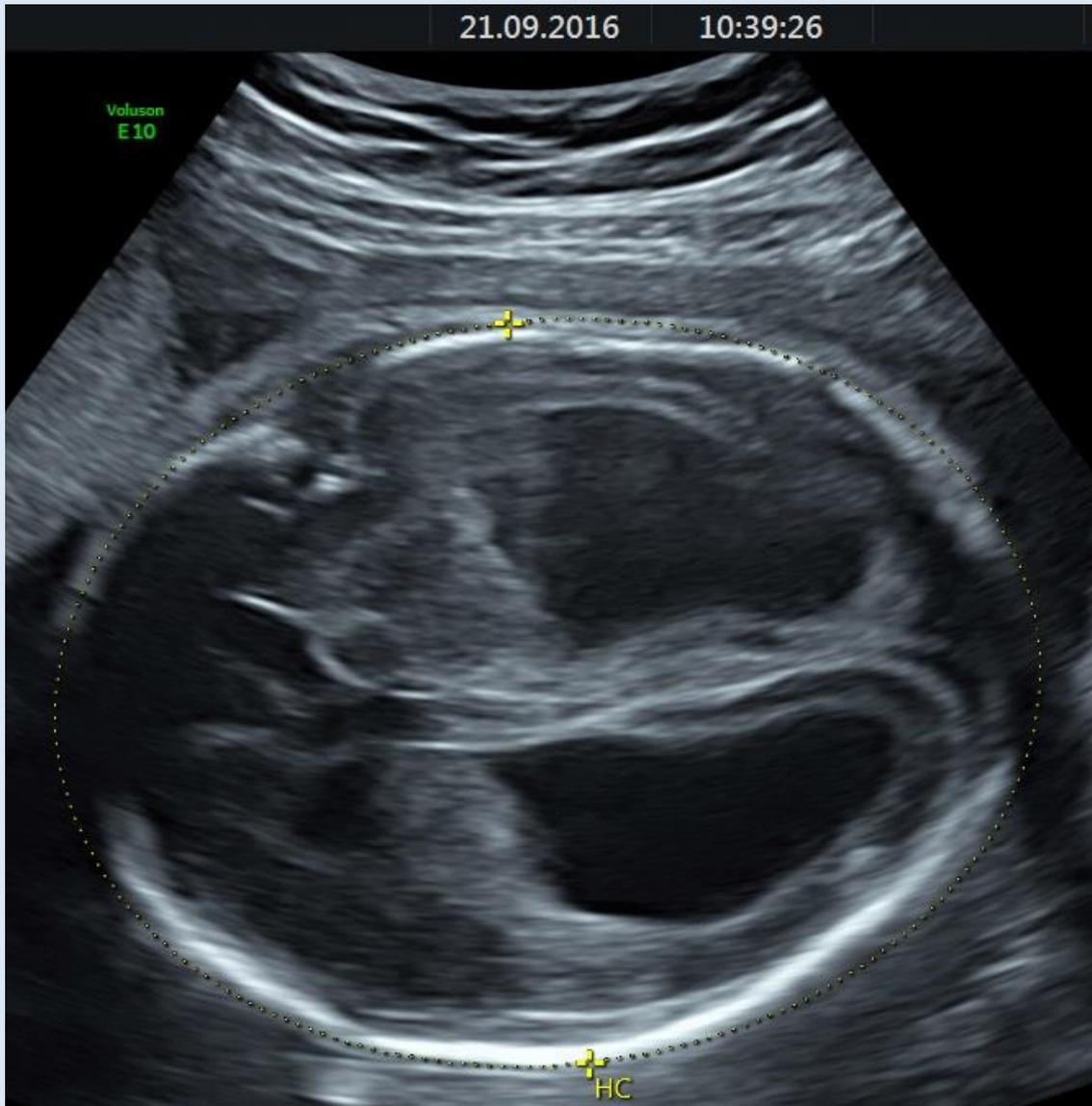
Outcome: 1 Neural tube defects (ALL)



Autosomal rezessive, polyzystische Nieren



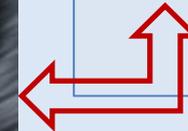
Toxoplasmose in der Schwangerschaft: Verhindern, erkennen, behandeln

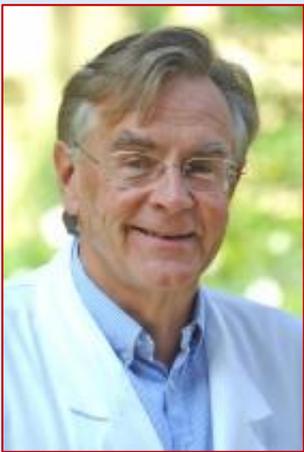


Screening
12+4 Toxo IgG negativ

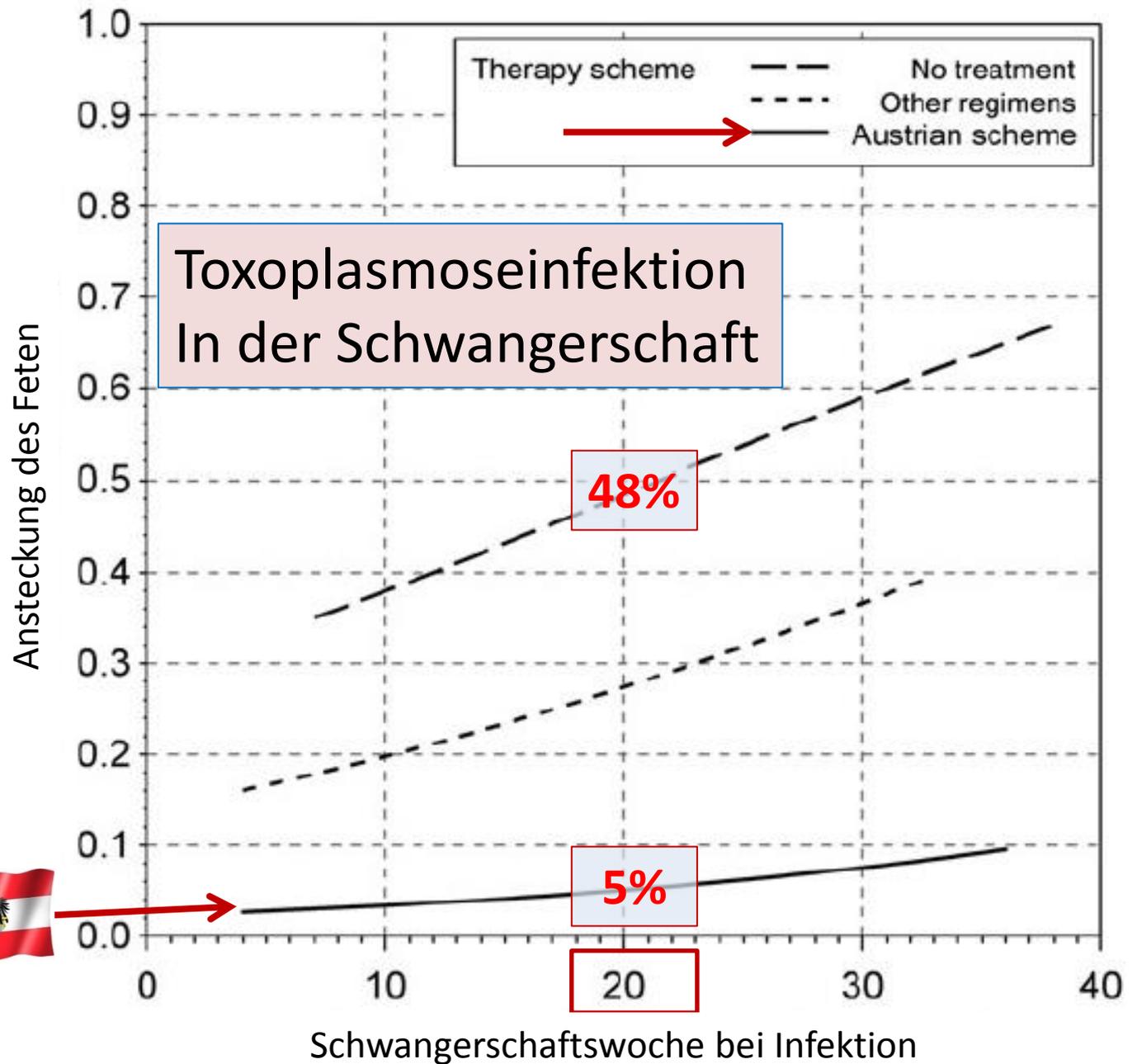


Kontrolle
25+2 IgG + IgM positiv!

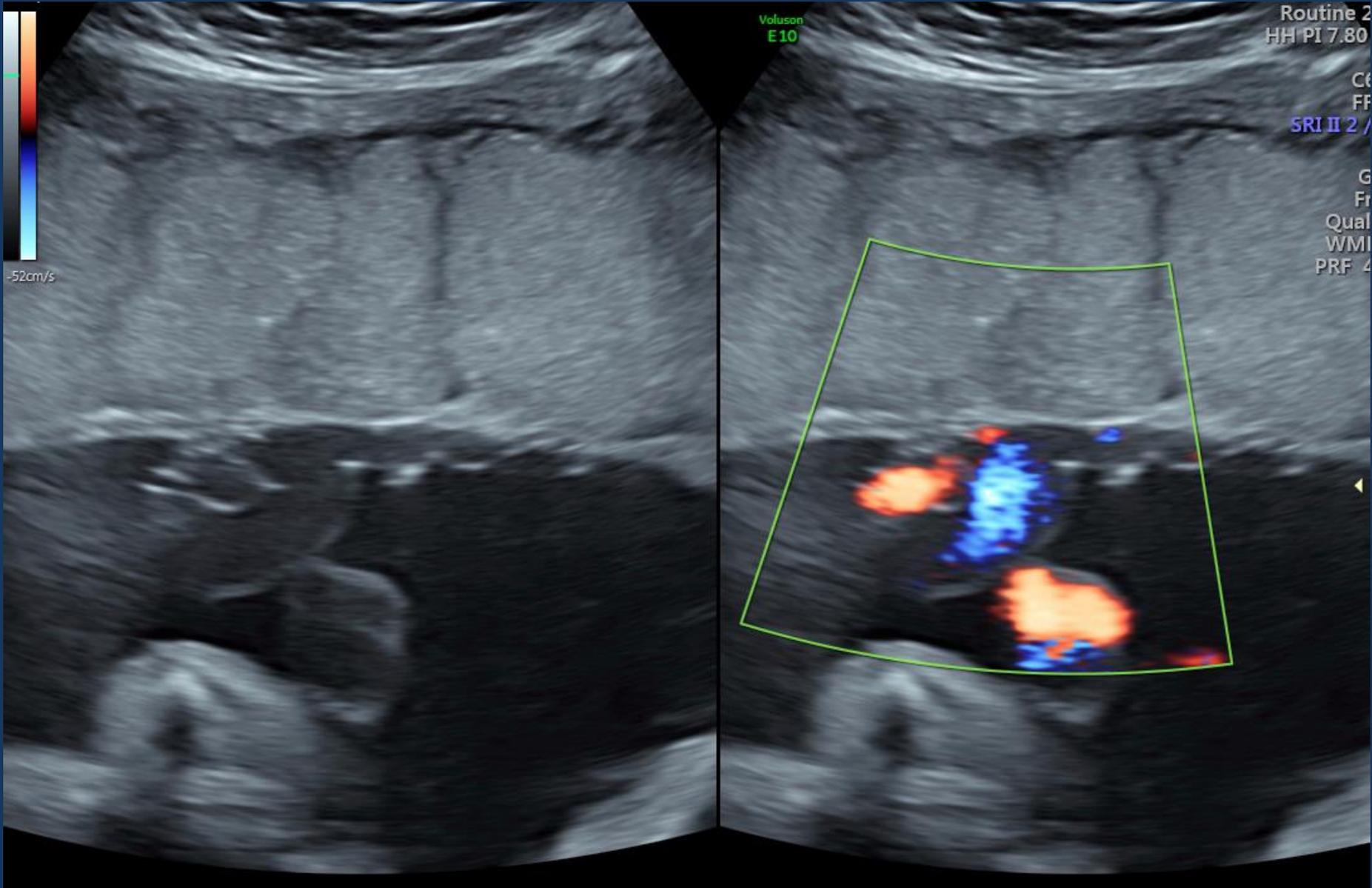




Prof. M. Hayde



Transfusion in die Nabelschnur

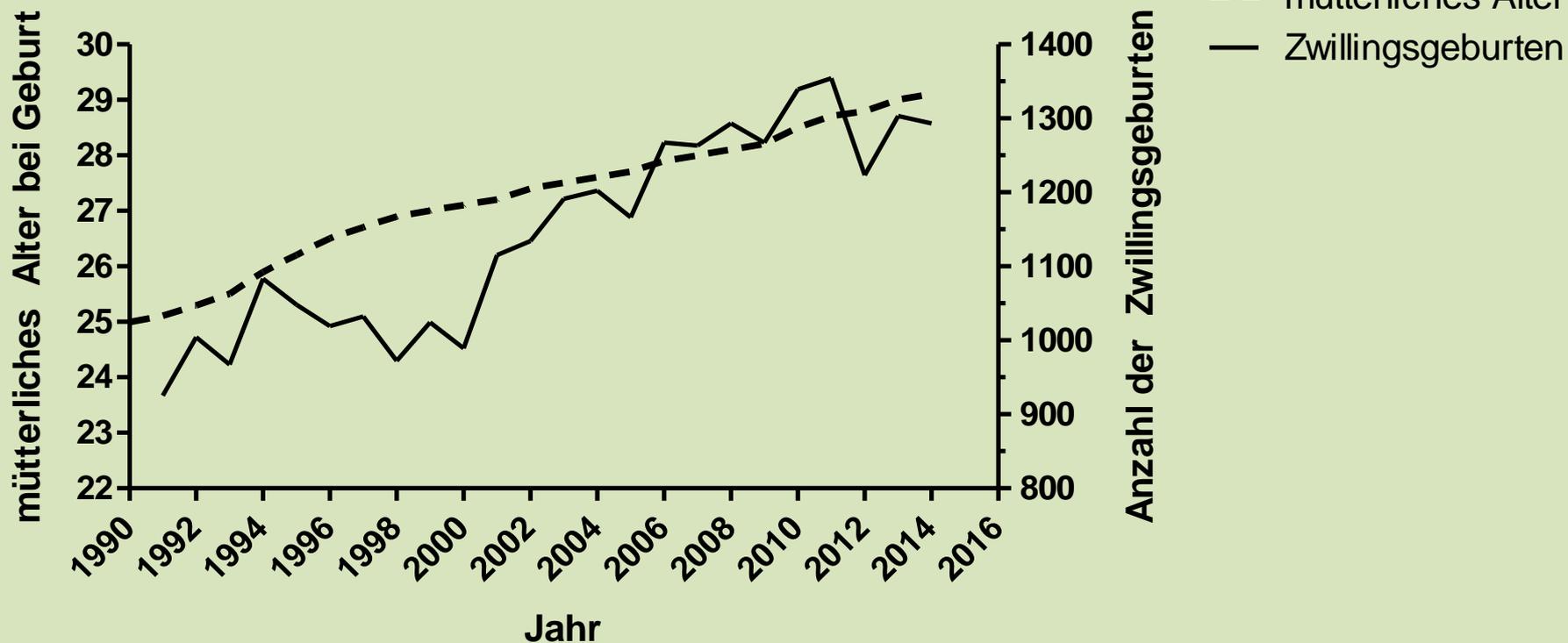




(TTTS + TAPS)

Zwillingsgeburten und maternales Alter in Österreich

mittleres mütterliches Alter bei Erstgeburt und
Anzahl der Zwillingsgeburten in
Österreich



SPEZIFISCHE Komplikationen monochorialer Zwillinge

Zwillingstransfusions-Syndrom (FFTS) in 10%

Selektive Weichtumorenrestriktion (sIUGR) in

**Alle können zum Tod eines Kindes führen ->
der Tod eines Zwillinges ... hohes Risiko für Tod oder
neurologische Beeinträchtigung des überlebenden
Zwillinges!**

Diskordante Fehlbildungen in 0%

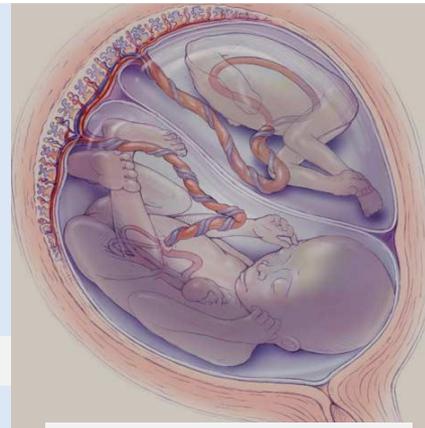
NS-Torsion bei monoamnioten Zwillingen

Intrauteriner Fruchttod (IUFD) in 2%



© UZ Leuven

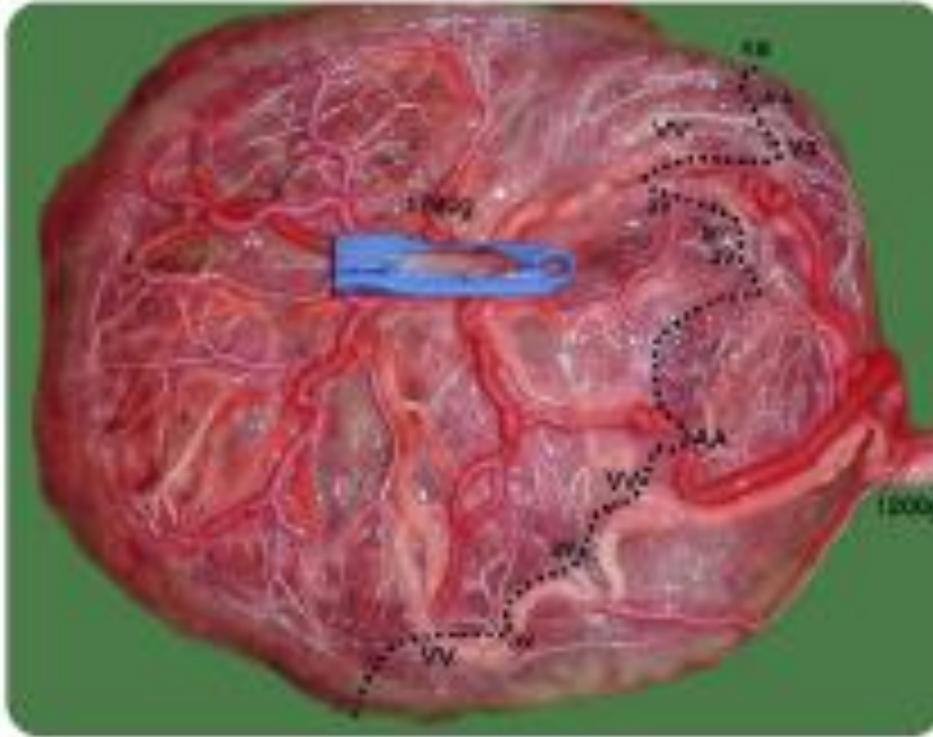
Lewi et al. AJOG 2008



Rodeck et al. NEJM 1998

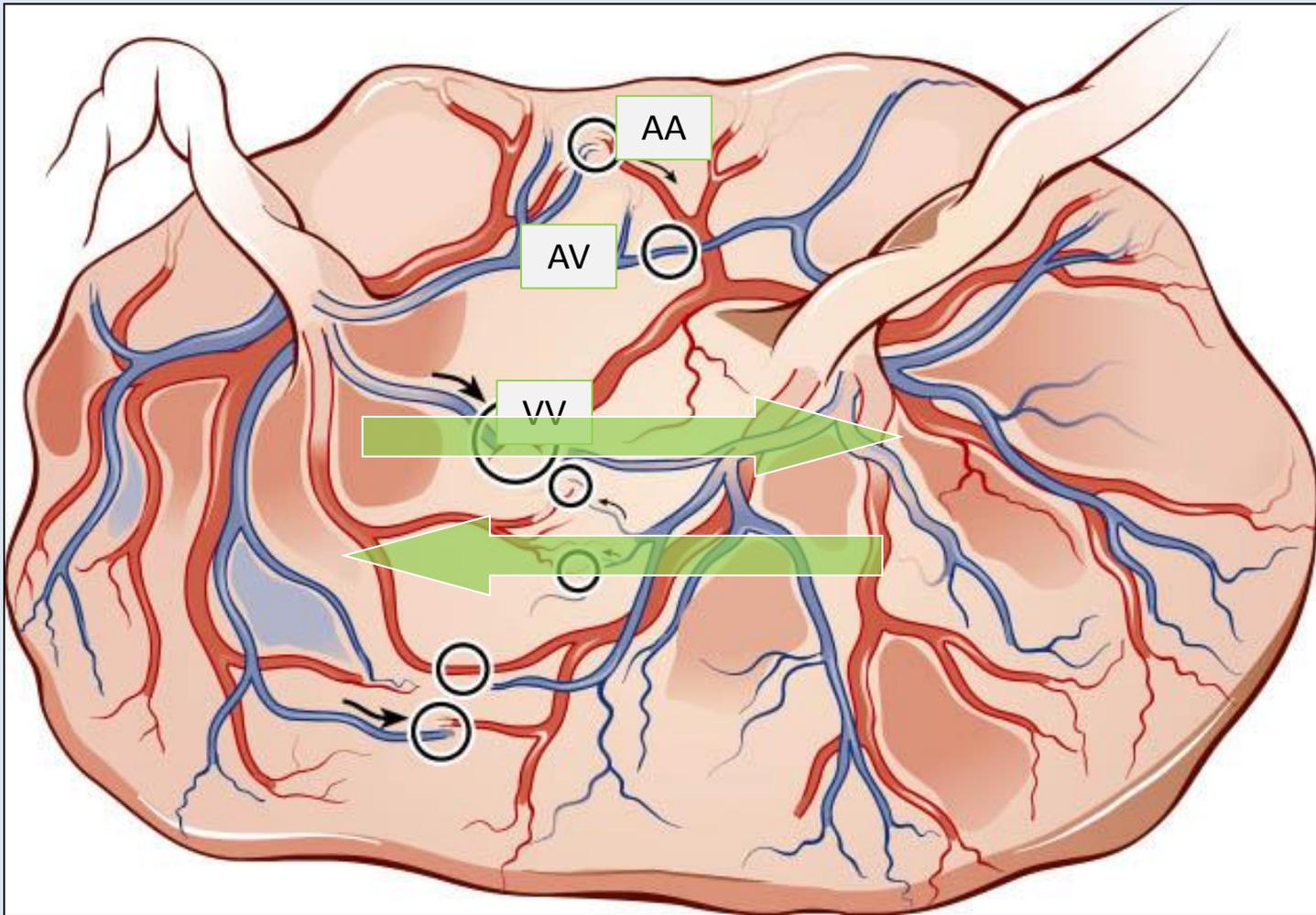


Selektive Wachstumsverzögerung eines Zwillings



Lewi L, et al. AJOG. 2008

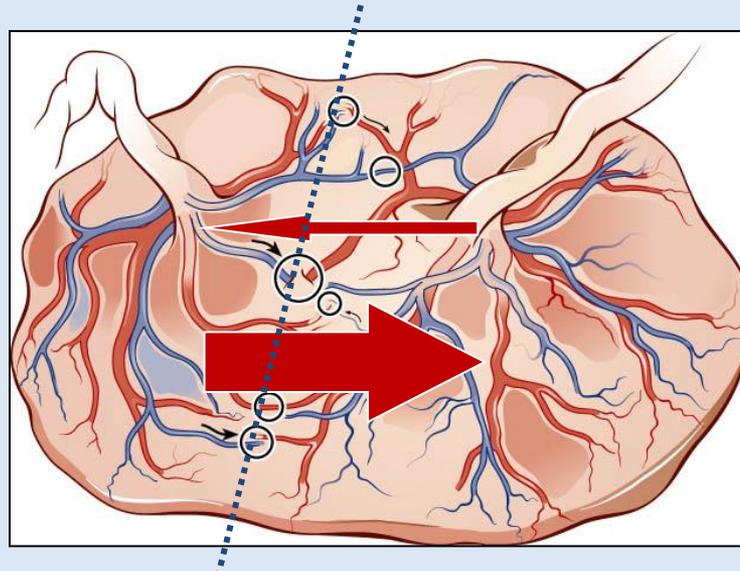
Gefäßanastomosen zwischen den Kindern



Meist ausgeglichene Transfusion

Ungleiche Transfusion = “Zwillingstransfusionssyndrom”

Spender



Empfänger



Spender

Voluson
E8

1,5 cm



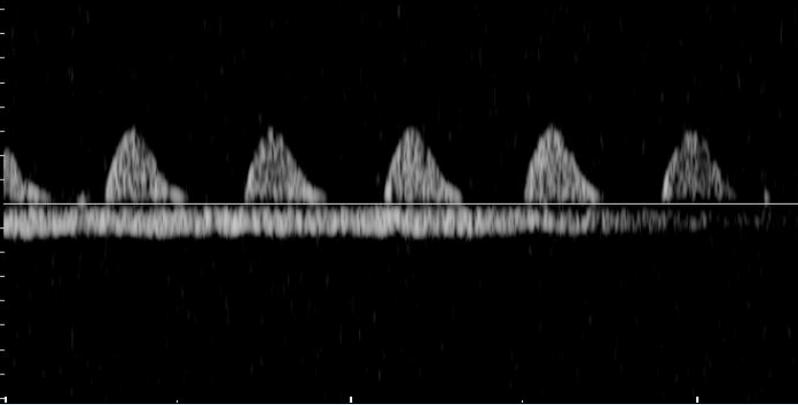
T.Wt 100 %
Gn -2
WMF 90 Hz
SV Angle 0
Size 3.0mm
Frq low
PRF 4.4kHz



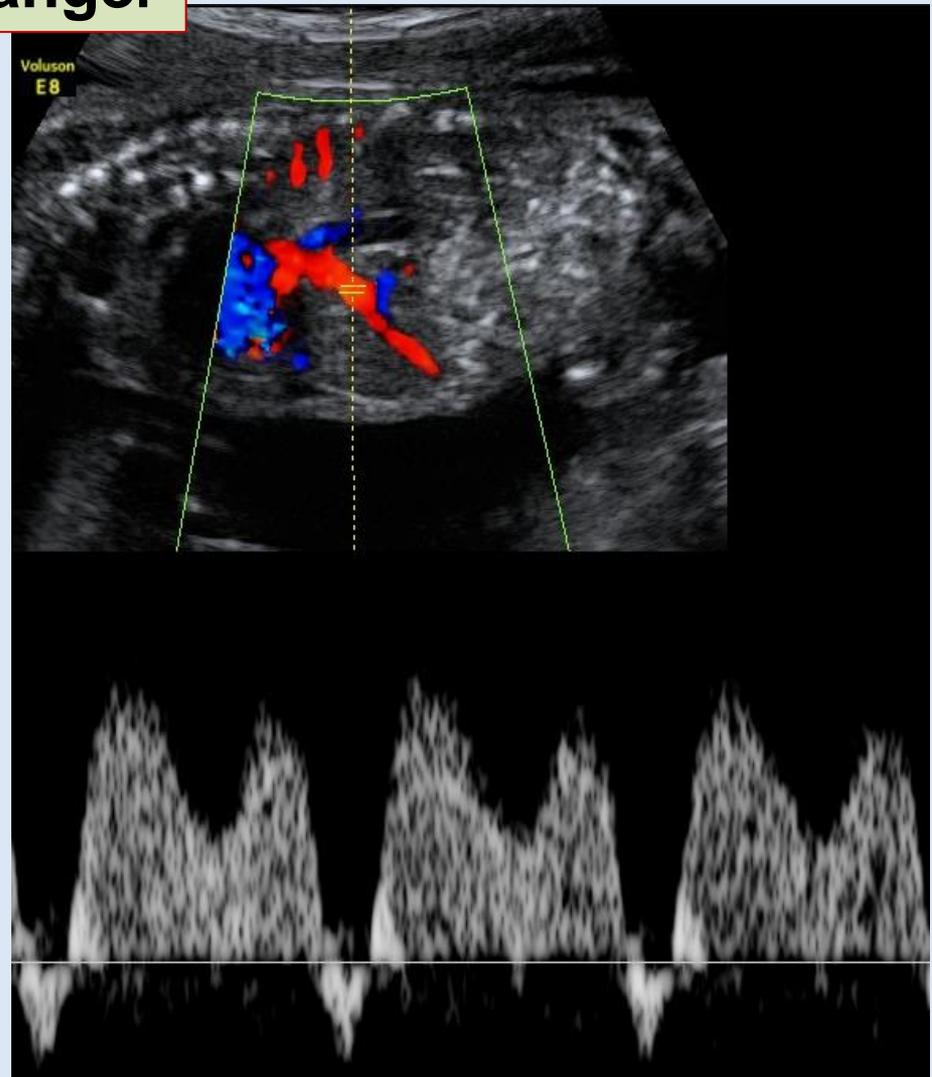
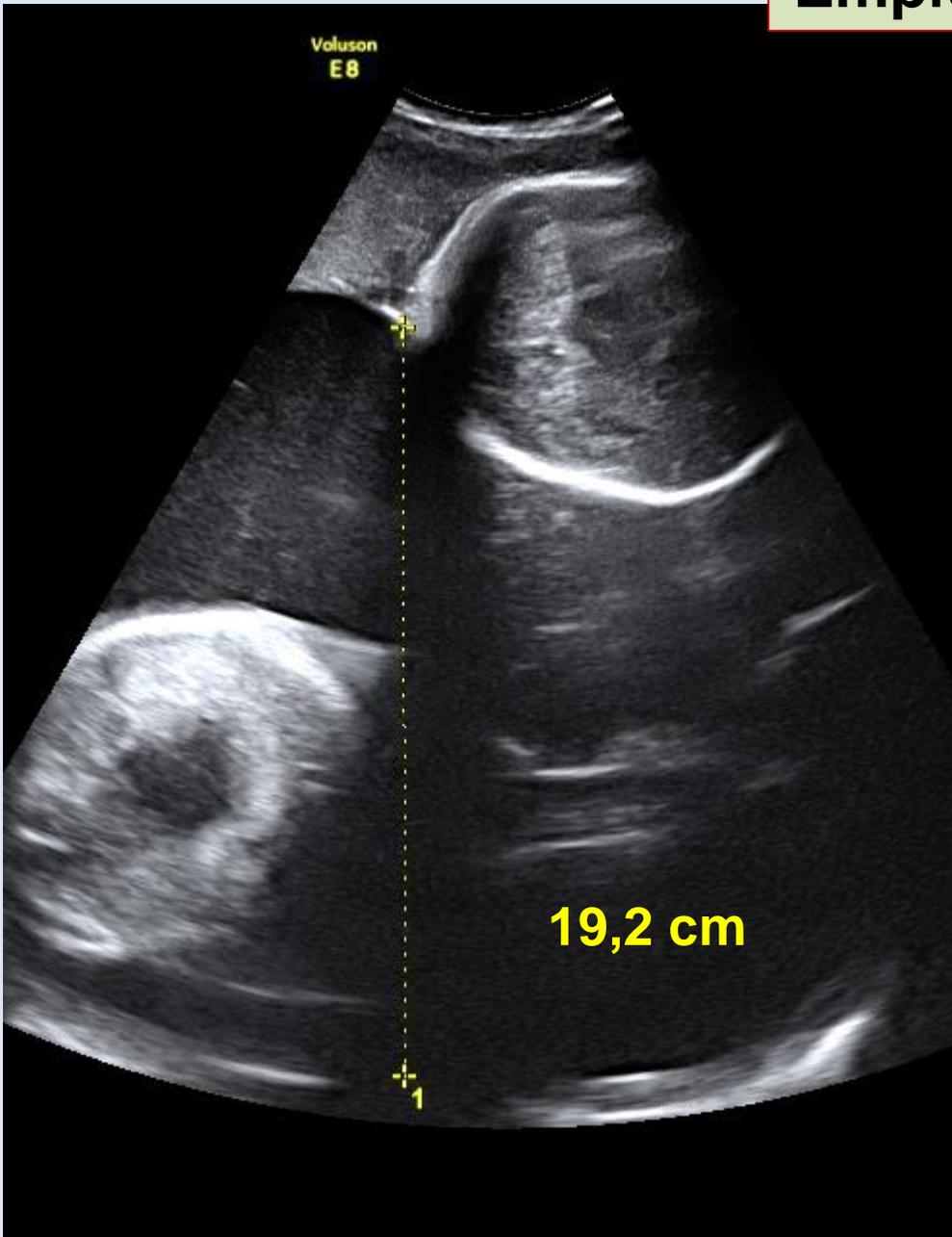
Voluson
E8

f1

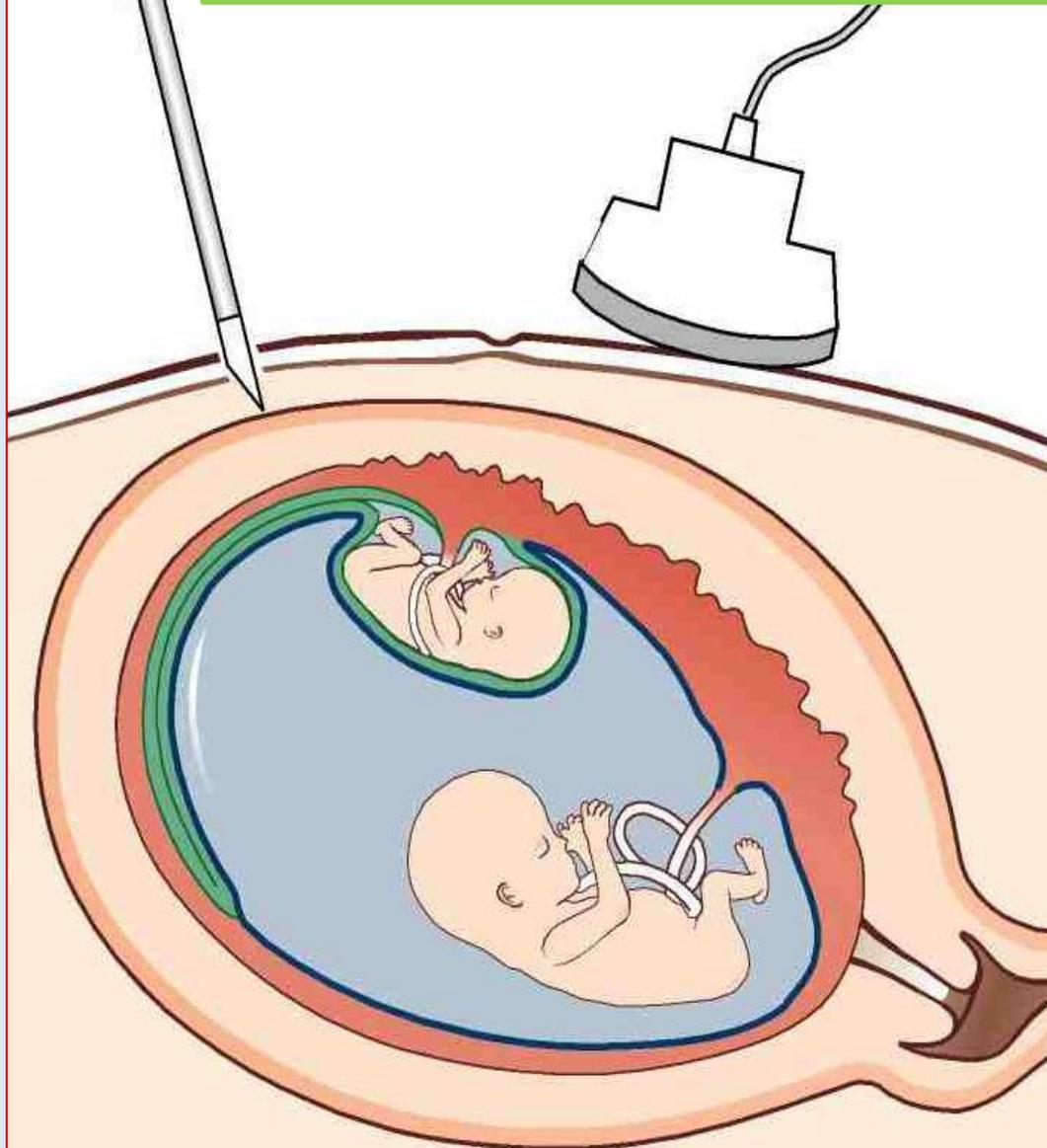
60
45
30
15
cm/s
-15
-30
-45
-60

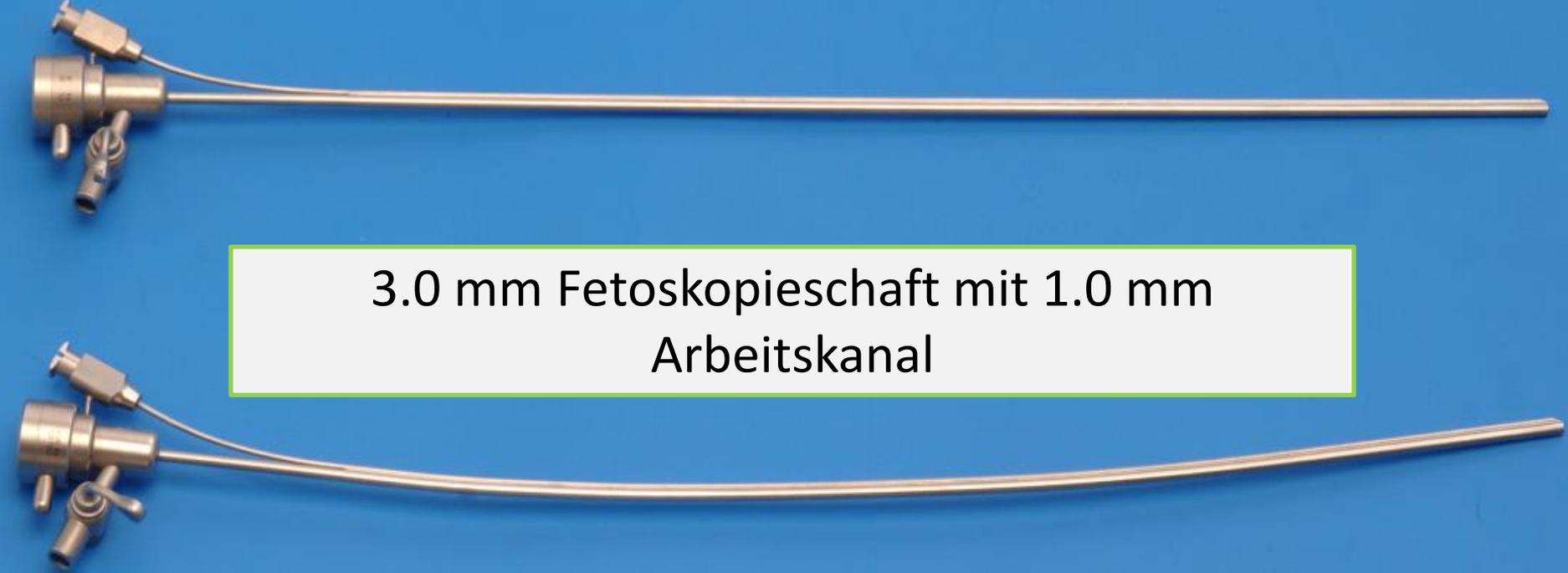


Empfänger



Vorgeburtliche Therapie, Ultraschallgeleiteter Einstich

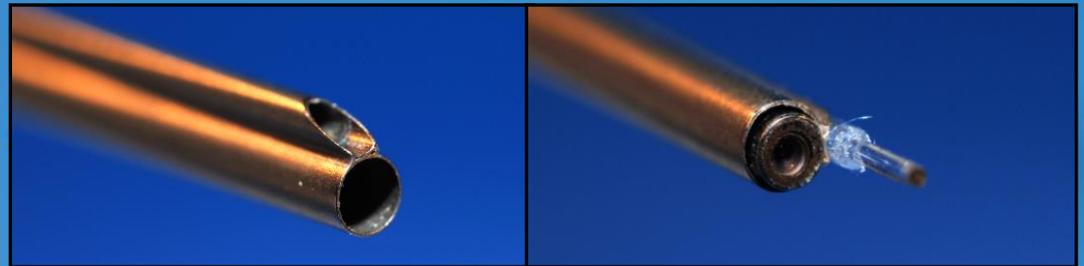




3.0 mm Fetoskopieschaft mit 1.0 mm
Arbeitskanal



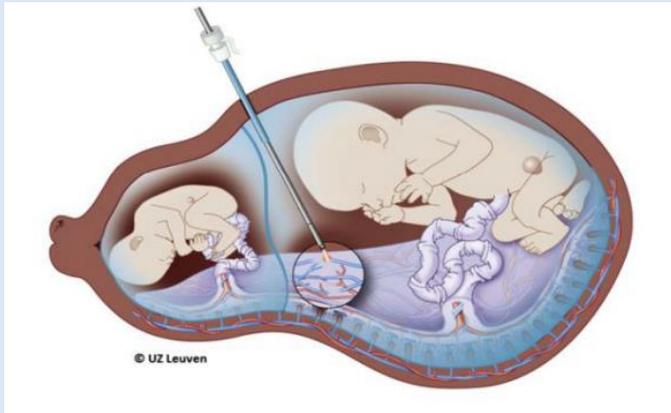
2.0 mm Fetoskop





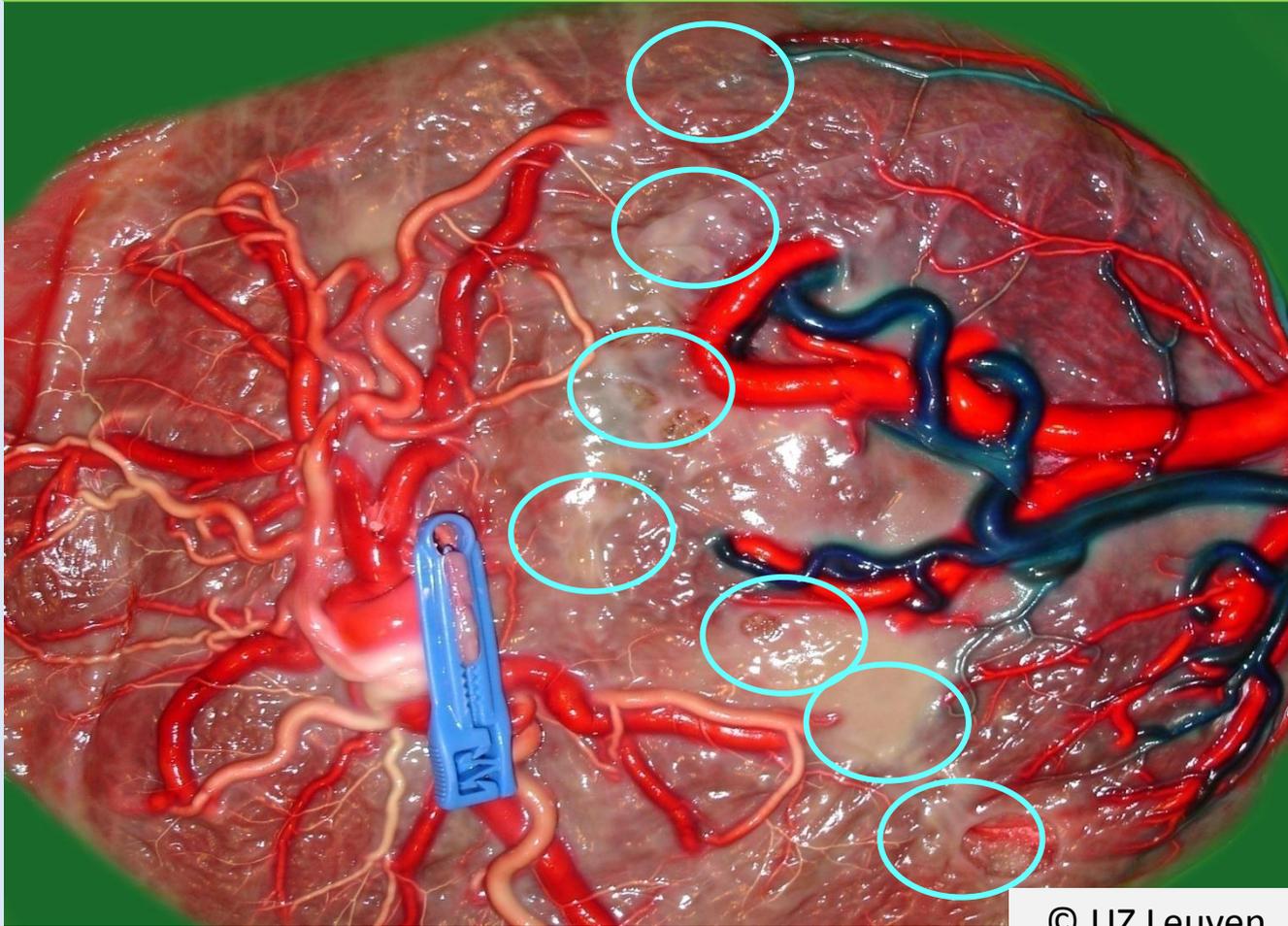
Medizinische Universität Graz

Laser-Therapie

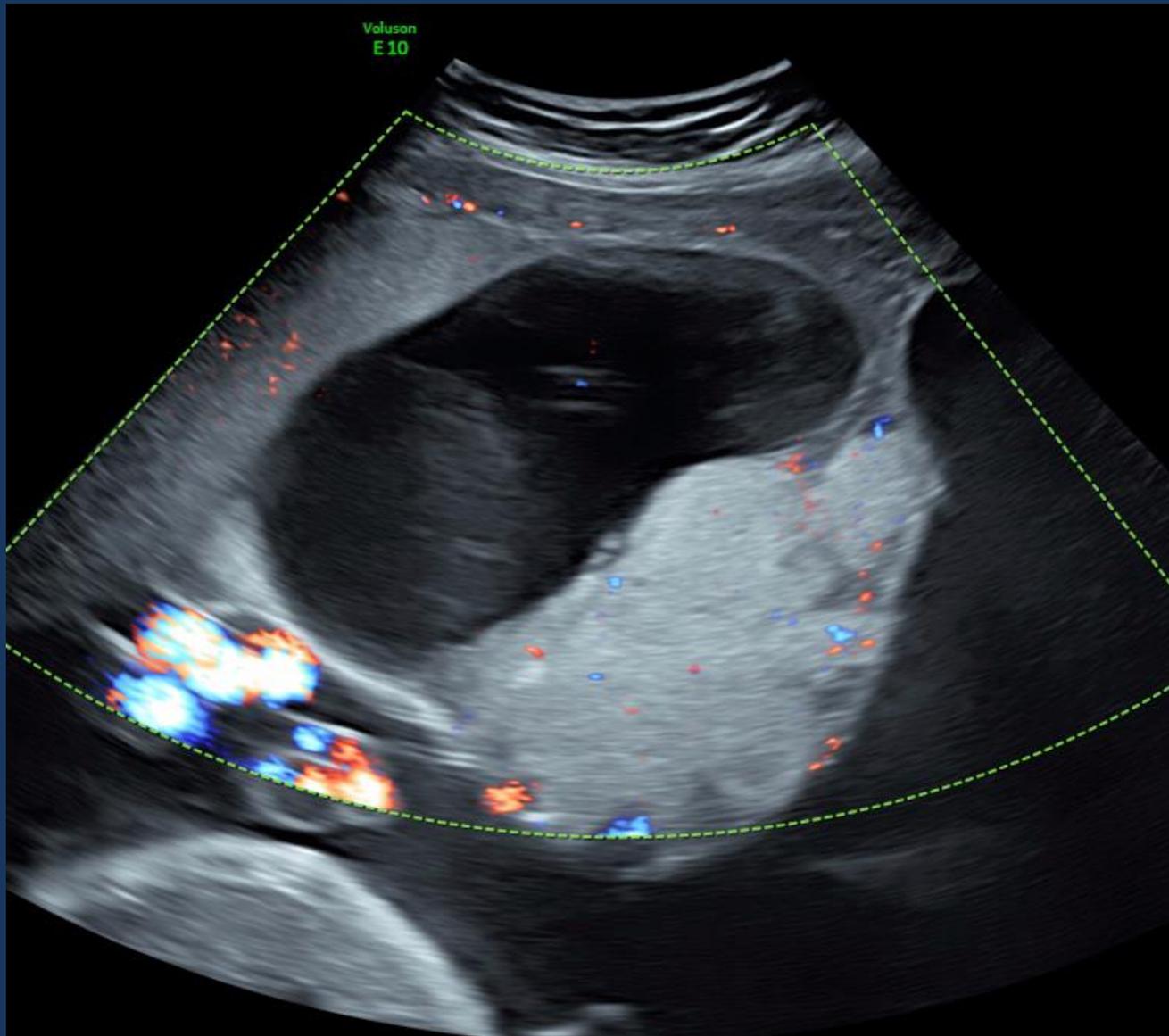


Ergebnis nach Laser:

Zwei unabhängige Gefäßgebiete



Plazentatumor, 32. Schwangerschaftswoche



Schwangerschaftsabbrüche

2013

Mara Hvistendahl

DAS VERSCHWINDEN DER



FRAUEN

Selektive
Geburtenkontrolle
und die Folgen

dtv



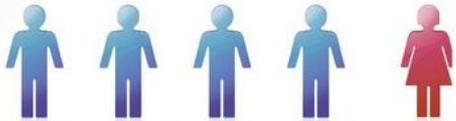
Schwangerschaftsabbrüche

„**Die Kombination von Ultraschalluntersuchung und Abtreibung** hat über 160 Millionen Frauen und Mädchen schon vor der Geburt als Opfer gefordert – und das allein in Asien ... Wenn aus der US-amerikanischen Bevölkerung 160 Millionen Frauen verschwunden wären, würde man das merken: 160 Millionen, das ist mehr als der gesamte Frauenanteil.“

2013

Mara Hvistendahl

DAS VERSCHWINDEN DER



FRAUEN

Selektive
Geburtenkontrolle
und die Folgen

dtv

(1) Die Tat ist nach § 96 nicht strafbar,

„Fristenlösung“

1. wenn der Schwangerschaftsabbruch innerhalb der ersten drei Monate nach Beginn der Schwangerschaft nach vorhergehender ärztlicher Beratung von einem Arzt vorgenommen wird; oder

-
2. wenn der Schwangerschaftsabbruch zur Abwendung einer nicht anders abwendbaren ersten Gefahr für das Leben oder eines schweren Schadens für die körperliche oder seelische Gesundheit der Schwangeren erforderlich ist oder eine ernste Gefahr besteht, daß das Kind geistig oder körperlich schwer geschädigt sein werde, oder die Schwangere zur Zeit der Schwängerung unmündig gewesen ist und in allen diesen Fällen der Abbruch von einem Arzt vorgenommen wird; oder



Später,
fetale oder maternale Indikation

ABOUT US

What Is EUROCAT? ▶

EU Rare Diseases Policy

Member Registries

Data Collection ▶

Requesting EUROCAT Data

Publications ▶

CODING & CLASSIFICATION

Coding Committee ▶

ACCESS PREVALENCE DATA

Where am I? -> ACCESS PREVALENCE DATA -> [Prevalence Tables](#)

Direct Link for this page: <http://www.eurocat-network.eu/AccessPrevalenceData/PrevalenceTables>

Prevalence Tables

[Click here to select the Countries / Registries, Anomalies, Years and Data to create your own](#)

[Click here to see preformatted tables for All Anomalies, Down Syndrome, Monogenic Syndromes](#)

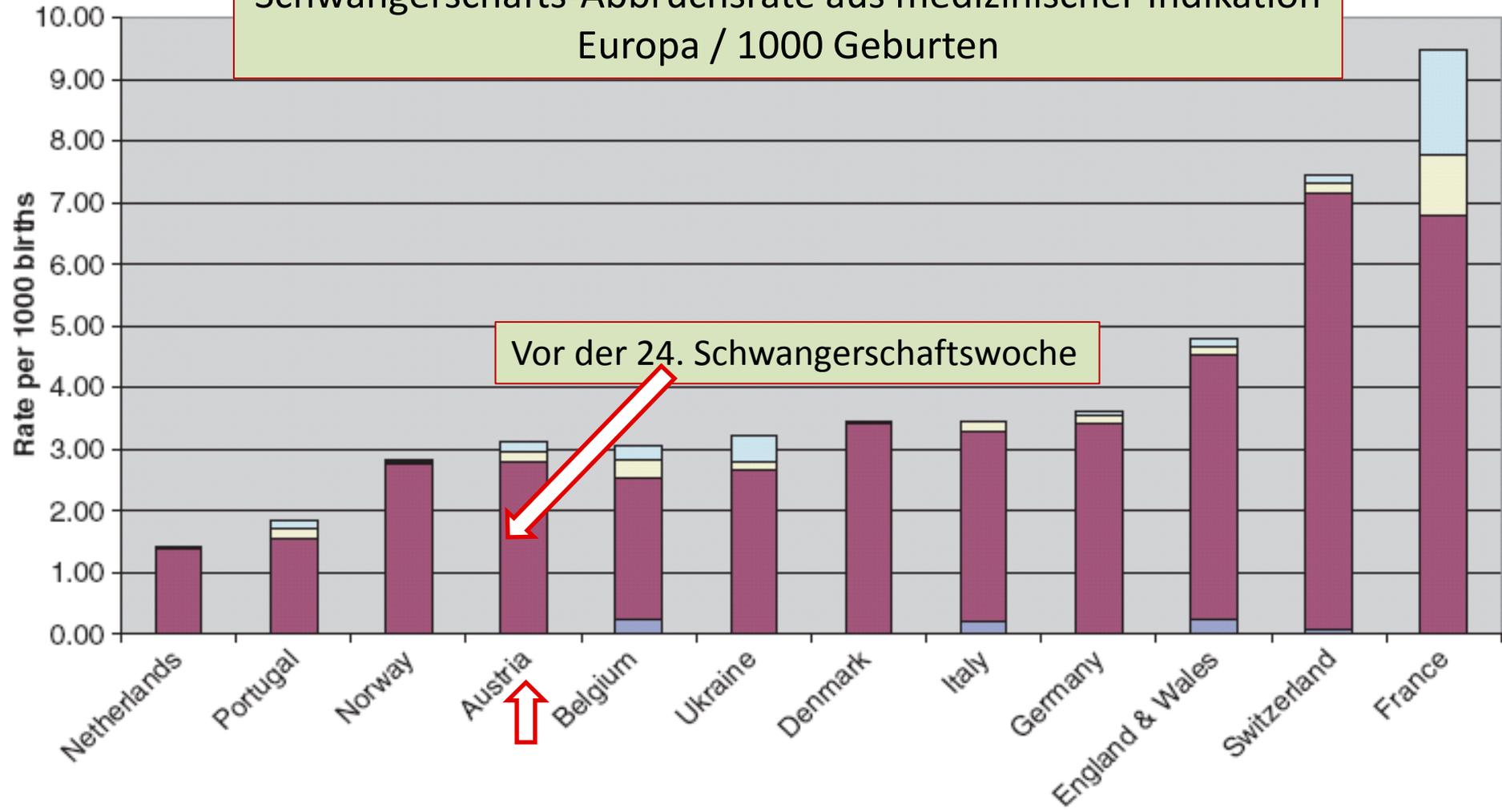
Example table - Cases and prevalence (per 10,000 births) for all full member registries from 2010 to 2014

						Excludi
Anomaly ^	LB N	FD N	TOPFA N	LB+FD +TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate (95% CI)	LB+FD +TOPFA N

Example table - Cases and prevalence (per 10,000 births) for all full member registries from 2010 to 2014

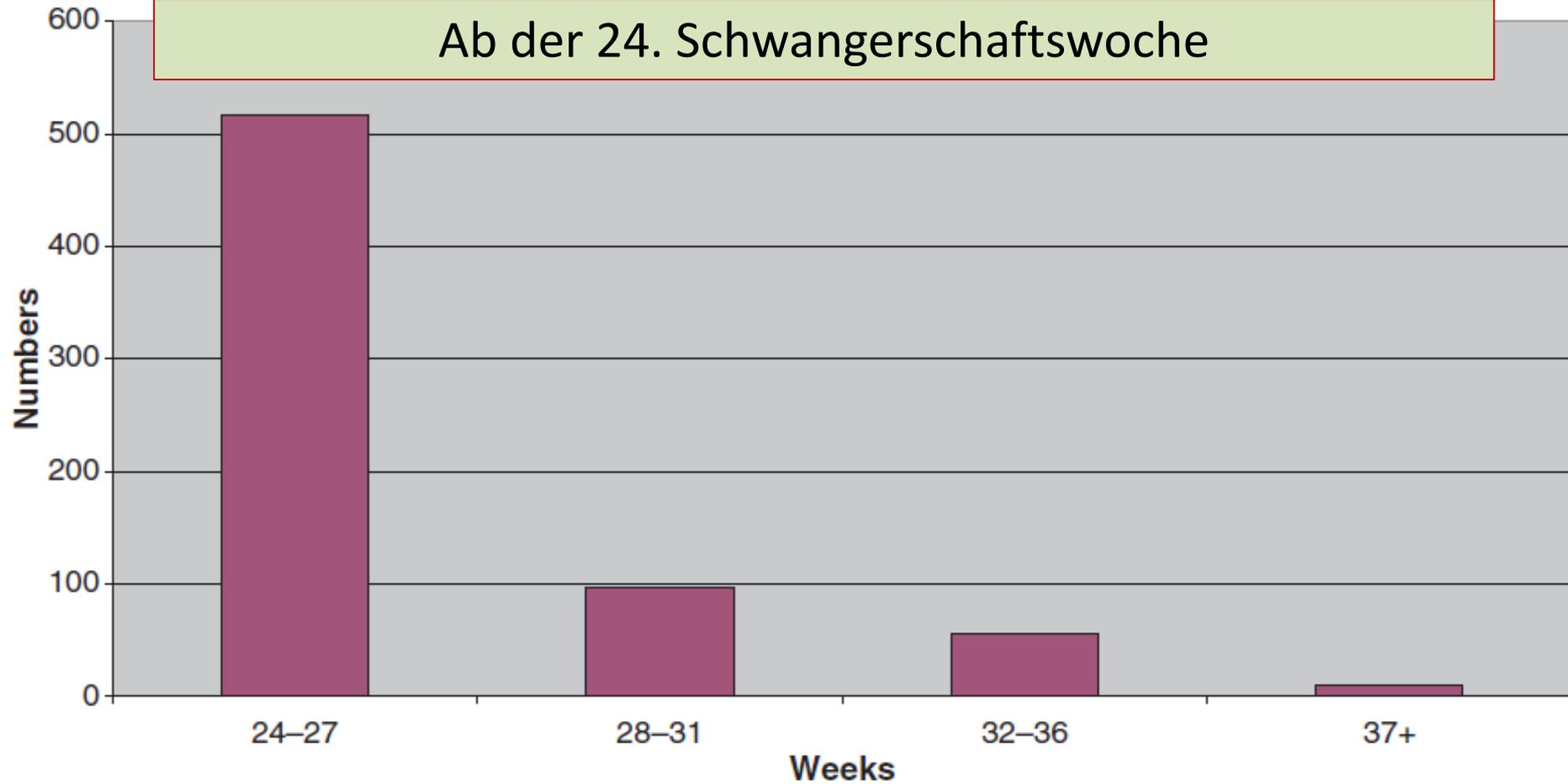
						Excludi
Anomaly ^	LB N	FD N	TOPFA N	LB+FD +TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate (95% CI)	LB+FD +TOPFA N
Teratogenic syndromes with malformations §	345	12	45	402	1.94 (1.75 - 2.14)	393
Fetal alcohol syndrome	179	1	6	186	0.90 (0.77 - 1.04)	182
Valproate syndrome §	7	0	0	7	0.03 (0.01 - 0.07)	7
Maternal infections resulting in malformations	147	9	38	194	0.94 (0.81 - 1.08)	189
Genetic syndromes + microdeletions	885	23	153	1061	5.12 (4.81 - 5.43)	0
Chromosomal	3179	270	4009	7458	35.97 (35.16 - 36.80)	0
Down Syndrome	2138	87	2261	4486	21.64 (21.01 - 22.28)	0
Patau syndrome/trisomy 13	68	25	253	346	1.67 (1.50 - 1.85)	0
Edward syndrome/trisomy 18	156	92	730	978	4.72 (4.43 - 5.02)	0
Turner syndrome	103	24	276	403	1.94 (1.76 - 2.14)	0
Klinefelter syndrome	82	0	46	128	0.62 (0.52 - 0.73)	0

Schwangerschafts-Abbruchsrate aus medizinischer Indikation
Europa / 1000 Geburten



Schwangerschafts-Abbruchsrate in Europa / 1000 Geburten

Ab der 24. Schwangerschaftswoche



Empfehlung für einen interdisziplinären Betreuungsprozess im Kontext von pränataler Diagnostik

Betreuungsprozess in der Pränatalen Diagnostik





4. ENDGÜLTIGE DIAGNOSE | PND-Zentrum

ÄrztInnen

- Wenn möglich Klinische PsychologInnen zur Diagnosemitteilung beziehen
- Individuelle Begleitung (nicht nach Diagnose typologisieren)
- Interdisziplinär (Pädiatrie, Humangenetik etc.) über Prognose aufklären
- Handlungsoptionen und ihre Konsequenzen besprechen (Therapieoptionen, Fortsetzen oder Beenden der Schwangerschaft)
- Aufklärung über Ablauf von Geburt bzw. Abbruch
- Möglichkeit geben, mit Gynäkologen/in als zentraler Ansprechperson Rücksprache zu halten
- Hinweis auf Beratungsstellen
- Bei Bedarf Klinische Seelsorge beziehen
- Bei Bedarf an andere Betroffene und Selbsthilfegruppen vermitteln

Diagnose – Prognose...

Mitteilen, Verständnis? Dolmetsch.
Psychologin beziehen. Mehrmals reden.

Klärung ev. durch weitere(n) Spezialisten
(Neonatologen, Cardio, Nephro,
Neurochirurg/in, Kiefer...)

Meist 3 **Handlungsoptionen**:
Zuwarten,
weitere Untersuchungen (Punktion, MRI),
Abbruch (in gravierenden Fällen)

Entscheidungsfindung der Schwangeren...
Hilfreich ev. Psychologin, Frauenärztin,
ev. externe Beratungsstelle,
Ev. Betroffene/Selbsthilfegruppe

Empfehlung für einen interdisziplinären Betreuungsprozess im Kontext von pränataler Diagnostik

5b. ENTSCHLUSS ZUM ABRUCH DER SCHWANGERSCHAFT ... der Schwangeren

ÄrztInnen

- Abklärung der Entscheidungssicherheit der Frau
- Entscheidung über die Zustimmung zum gewünschten Abbruch im Team, bspw. relevante (interdisziplinäre) Besprechung, Ethikkommission etc.
- 3-Tages-Frist zwischen Diagnose und Abbruch einhalten (ausreichend Zeit geben)
- Vorbereitung auf den Schwangerschaftsabbruch
- Ablauf klären
- Möglichkeit der Nachbesprechung einige Wochen nach dem Abbruch anbieten

Hat sie es **verstanden**?
Ist sie sich ihrer Entscheidung sicher?

Arzt: Eigene und interdisziplinäre Klärung, ob wir dem Wunsch nachkommen.

Kein Zeitdruck für die Schwangere!

Weiß sie über den Ablauf Bescheid?
Was geschieht mit dem Kind?
Möglichkeit der späteren Aufarbeitung.

Drillinge und mehr - eine Gefahr?

2 3 4 5 6 7

Newsweek, Getty images, 1935



2006

International Journal of
**GYNECOLOGY
& OBSTETRICS**

www.elsevier.com/locate/ijgo



FIGO COMMITTEE REPORT

Ethical recommendations on multiple pregnancy and multifetal reduction

**FIGO Committee for the Ethical Aspects of Human Reproduction
and Women's Health**



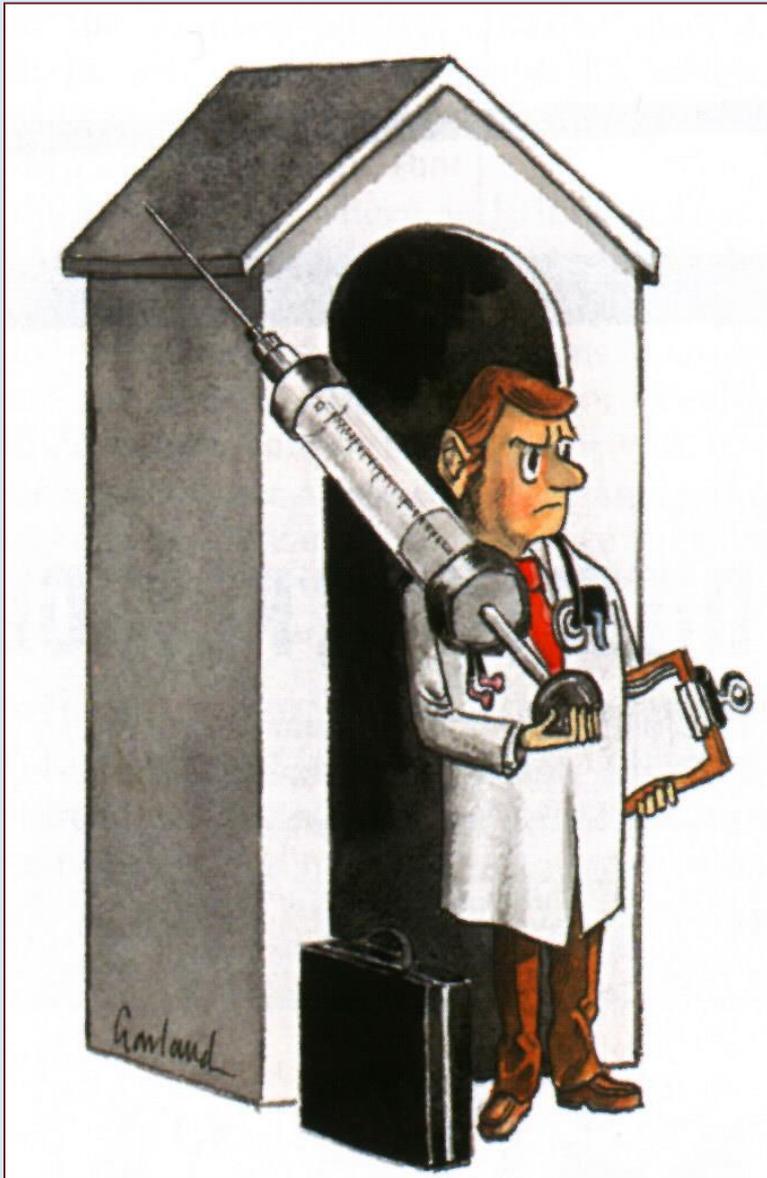
FIGO COMMITTEE REPORT

2. Clinical priority should be by way of careful planning and monitoring of infertility treatment for the reduction or avoidance of multiple pregnancies. However, where such pregnancies arise, it may be considered ethically preferable to reduce the number of fetuses rather than to do nothing.

Ethical recommendations on multiple pregnancy and multifetal reduction

FIGO Committee for the Ethical Aspects of Human Reproduction and Women's Health

Die Verantwortung des Arztes – **aus seiner Sicht**



**Mit Übernahme des
Ideengebäudes und der
Möglichkeiten des pränatalen
Screenings**

**wurde der Arzt in den Augen
der Gerichte zum Wächter, der
persönlich dafür verantwortlich
ist, dass nur perfekte Wunsch-
Kinder zur Geburt kommen!**

© Prof. Brezinka

Rechtslage in Deutschland, Österreich, England, Italien, Frankreich, Holland

- Die Bürger haben das Recht auf qualitative Familienplanung!

- Schwangerschaft ist prinzipiell ein Geschehen auf Abruf!

- Schwangerenbetreuung dient der Klärung der Frage "was ist gebärensenswert" !





Der Arzt, der an der werdenden Mutter Ultraschalluntersuchungen vornimmt, muss davon ausgehen, dass die Mutter dadurch eine Entscheidungshilfe für oder gegen das Kind sucht

"das Fehlverhalten des Arztes liegt in einer Verletzung seiner vertraglichen Pflichten gegenüber den Eltern".

OGH 1 Ob. 91/99 k 25.5.1999

„Euch kriegt man
immer: über die
mangelnde
Aufklärung“
BGH Richter



Danke für Ihre Aufmerksamkeit

