

# Die Diagnostik fetaler Herzfehler im 1. und frühen 2. Trimenon – frühe fetale Echokardiografie

## The Diagnostics of Fetal Heart Defects in the First and Early Second Trimester – Early Fetal Echocardiography

**Autoren** U. Gembruch, A. Kempe, A. Hellmund, B. Rösing, A. Willruth, C. Berg, A. Geipel

**Institut** Abteilung für Geburtshilfe und Pränatale Medizin, Universitätsklinikum Bonn

### Schlüsselwörter

- Ultraschall
- angeborene Herzfehler
- fetale Echokardiografie
- erstes Trimester
- pränatale Diagnostik
- Fet

### Key words

- ultrasound
- congenital heart defects
- fetal echocardiography
- first trimester
- prenatal diagnosis
- fetus

**eingereicht** 30.10.2013  
**revidiert** 26.11.2013  
**akzeptiert** 26.11.2013

### Bibliografie

**DOI** <http://dx.doi.org/10.1055/s-0033-1360194>  
 Geburtsh Frauenheilk 2013; 73: 1–9 © Georg Thieme Verlag KG  
 Stuttgart · New York ·  
 ISSN 0016-5751

### Korrespondenzadresse

**Prof. Ulrich Gembruch**  
 Abteilung für Geburtshilfe  
 und Pränatale Medizin  
 Universitätsklinikum Bonn  
 Sigmund-Freud-Straße 25  
 53105 Bonn  
[ulrich.gembbruch@ukb.uni-bonn.de](mailto:ulrich.gembbruch@ukb.uni-bonn.de)

### Zusammenfassung



Im Rahmen der Ersttrimesteruntersuchung erfolgt zunehmend auch die Untersuchung des fetalen Herzens entweder als alleinige Darstellung des Vierkammerblicks oder des Vierkammerblicks und der beiden ventrikulären Ausflusstrakte oder als segmentales Vorgehen im Sinne einer kompletten fetalen Echokardiografie. Neben einem anamnestischen Risiko sind Hinweiszeichen für Herzfehler, die während der Ersttrimesteruntersuchung auffallen, wie eine verdickte Nackentransparenz, ein abnormales Blutflussgeschwindigkeitsprofil im Ductus venosus und das Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation, Indikationen zu einer frühen Echokardiografie in diesem Hochrisikokollektiv. Andererseits treten die meisten Herzfehler bei Feten auf, die einem Niedrigrisikokollektiv angehören und keine der genannten Hinweiszeichen bieten. Daher gehen immer mehr Untersucher dazu über, im Rahmen der detaillierten Ersttrimesteruntersuchung der fetalen Organe auch eine fetale Echokardiografie durchzuführen. Bis zu 80% der als schwer einzustufenden Herzfehler können so bereits mit 12 und 13 SSW diagnostiziert werden. Voraussetzung sind aber neben der Erfahrung des Untersuchers und einer optimalen Geräteausstattung die konsequente, einem festen Protokoll folgende Einstellung aller Schnittebenen bzw. Konnektionen, auch unter Einsatz der transvaginalen Echokardiografie und in sehr seltenen Fällen auch durch eine erneute Untersuchung wenige Tage später. Trotzdem – dies ist hauptsächlich der intrauterinen Entwicklung einiger Herzfehler geschuldet – sollte immer eine weitere echokardiografische Untersuchung im 2. Trimenon erfolgen, deren Entdeckungsrate bis zu 10% höher ist.

### Abstract



Examinations of the fetal heart are increasingly being conducted as part of first-trimester screening, either as a sole visualisation of the four-chamber view or a visualisation of the four-chamber view and both ventricular outflow tracts or as a segmental approach as part of complete fetal echocardiography. Alongside anamnestic risks, markers for heart defects that become apparent during a first-trimester screening, such as thickened nuchal translucency, an abnormal blood flow velocity profile in the ductus venosus and the presence of tricuspid valve regurgitation, are indications for an early echocardiogram in this high-risk group. However, heart defects most often occur in fetuses in a low-risk group who display none of the markers mentioned. An increasing number of examiners are therefore also conducting a fetal echocardiogram as part of the detailed first-trimester screening of fetal organs. Up to 80% of severe heart defects can be diagnosed as early as the 12th and 13th weeks of gestation. Apart from the examiner's experience and the best possible equipment, prerequisites are a consistent visualisation of all cross-sections and connections following a strict protocol, including transvaginal approach in some cases, and, in very rare cases, during a repeat examination a few days later. Nevertheless, primarily due to the intrauterine development of some heart defects, a further echocardiographic examination should always be carried out in the second trimester, when the detection rate is up to 10% higher.

## Einleitung

Die in der letzten Dekade erfolgte Etablierung eines sonografischen Ersttrimesterscreenings bezüglich fetaler Aneuploidien mittels Nackentransparenzmessung und die damit verbundenen hohen Anforderungen an Untersucher und Gerätetechnik, insbesondere bei Durchführung eines erweiterten Ersttrimesterscreenings mit Einbeziehung der Untersuchung von Nasenbein und der Blutflussmuster im Ductus venosus und über der Trikuspidalklappe, führten dazu, dass einerseits immer mehr Schwangere diese Untersuchung zwischen 12+0 und 13+6 SSW wahrnehmen und andererseits sich immer mehr Untersucher mit der Darstellung der fetalen Anatomie in diesem Zeitraum der Schwangerschaft auseinandersetzen und versuchen, im Rahmen dieser Untersuchung auch möglichst viele nicht chromosomale Fehlbildungen zu diagnostizieren.

Auch wenn sich das Ersttrimesterscreening zunächst über die Risikoevaluation für Aneuploidien und insbesondere über die hierdurch mögliche Senkung der invasiven, mit dem Risiko einer Fehlgeburt behafteten Eingriffe definierte und in den letzten Jahren nur bei den Feten mit verdickter Nackentransparenz eine frühe Fehlbildungsausschlussdiagnostik durchgeführt wurde, so bietet es doch die Möglichkeit, bereits alle Feten, auch die mit normaler Nackentransparenzdicke, zu untersuchen. In vielen Zentren ist die sonografische Ersttrimesteruntersuchung mittlerweile eine umfassende detaillierte Darstellung der fetalen Anatomie und dient nicht nur dem Zwecke der genauen Bestimmung des Schwangerschaftsalters, des Nachweises einer Mehrlingschwangerschaft mit Festlegung der Chorion- und Amnionverhältnisse sowie dem Screening bez. fetaler Aneuploidien, sondern wird mit dem Ziel durchgeführt, viele schwere fetale Anomalien bereits früh bzw. Wochen vor der Zweittrimesteruntersuchung nachzuweisen, ganz unabhängig von maternalem Alter, anamnestischen Risiken oder der Nackentransparenzdicke [1, 2]. Ähnlich, teilweise mehr noch als bei der erweiterten Organdiagnostik und der fetalen Echokardiografie im 2. Trimester, sind aber Sensitivität und Spezifität der Ersttrimesteruntersuchung abhängig von der Erfahrung des Untersuchers, der exakten, einem Protokoll folgenden Darstellung der fetalen Organe sowie der Qualität der Ultraschallgeräte sowie vielfach der Ergänzung der transabdominalen durch die transvaginale Sonografie. Dies gilt ganz besonders bei der Untersuchung des fetalen Herzens. Auch die Aufmerksamkeit des Untersuchers bzw. dessen Drang zur kompletten Durchmusterung der fetalen Organe scheint die Entdeckungsrate nicht chromosomaler Fehlbildungen zu beeinflussen, die für die gleichen Fehlbildungen in der Gruppe der Feten mit verdickter Nackentransparenz höher als in der Gruppe mit normaler Nackentransparenzdicke ist [3].

Angeborene Herzfehler (congenital heart defects, CHD) treten mit einer Prävalenz von 10 auf 1000 Lebendgeborenen aus, wobei 3–4/1000 Lebendgeborene einen schweren Herzfehler („major CHD“) aufweisen, der kardiologisch-interventionelle und/oder kardiochirurgische Eingriffe erfordert. Ungefähr ein Drittel der Kinder mit angeborenen Fehlbildungen weisen Herzfehler auf und Herzfehler sind trotz aller Fortschritte in ihrer Behandlung immer noch die wichtigste Ursache der Mortalität und Morbidität in Säuglings- und Kindesalter. In den letzten 30 Jahren wurde durch Einbeziehung der systematischen Untersuchung von Vierkammerblick und teilweise auch der beiden ventrikulären Ausflusstrakte in die Ultraschallscreening-Untersuchung zwischen 18 und 24 SSW und des hierbei mittlerweile immer erfolgenden Einsatzes von Farb-Doppler-Geräten verbunden mit

einem intensiven Training der Untersucher erreicht, dass im 2. Trimenon 60–80% der schweren Herzfehler („major CHD“), aber auch leichte („minor CHD“) Herzfehler, wie kleine Ventrikelseptumdefekte, erkannt werden. Dies ist für viele dieser Kinder von Vorteil, da das Wissen um das Vorliegen eines schweren Herzfehlers bereits im Vorfeld eine genaue Planung des perinatalen Managements erlaubt. Insbesondere für Kinder mit Herzfehlern, bei denen postnatal eine ausreichende Perfusion des Lungen- oder Systemkreislaufs vom Offenbleiben des Ductus arteriosus und/oder des Foramen ovale abhängig ist, profitieren hiervon erheblich. Sowohl die präoperative Morbidität als auch die Mortalität kann so für einige schwere Herzfehler signifikant vermindert werden, wie dies für die Transposition der großen Arterien, das hypoplastische Linksherz und die Coarctatio aortae (Aortenisthmusstenose) gut belegt wurde [4]. Ferner scheint es, dass in einigen Situationen Feten mit schweren Ausflusstraktanomalien von intrauterinen ultraschallgesteuerten Interventionen (Ballondilatation einer Semilunarklappe; Eröffnen eines verschlossenen oder hoch restriktiven Foramen ovale) profitieren, indem der fortschreitende Umbau während der Schwangerschaft hin zum hypoplastischen Ventrikel mit der Folge eines univentrikulären Repair verhindert werden kann oder indem sie bei Auftreten eines Hydrops fetalis als lebensrettend wirken [5].

## Besonderheiten der frühen fetalen Echokardiografie

Obwohl bei Hochrisikokollektiven schon zu Beginn der 90er-Jahre des letzten Jahrhunderts erfolgreich eingesetzt [6–8], hat sich die frühe fetale Echokardiografie erst in den letzten 10 Jahren an den entsprechenden Zentren etabliert und wird nun weltweit bei Risikokollektiven zwischen 12 und 14 SSW eingesetzt. Die enorme Verbesserung der Ultraschalltechnik erlaubt es nun, bei der Mehrzahl der Feten diese Untersuchung transabdominal durchzuführen. Entscheidend für diese Entwicklung war die weltweite Etablierung des Aneuploidie-Screenings mit Nackentransparenzmessung (NT-Messung) und dessen Erweiterung um weitere Marker, wie Nasenbein, Blutflussgeschwindigkeitsprofil des Ductus venosus (DV) und Trikuspidalklappenregurgitation (TR). Dies wird nun zunehmend ergänzt um eine umfassende Ersttrimesteruntersuchung des Feten und seiner Organe, wobei der Vierkammerblick und immer häufiger auch die beiden ventrikulären Ausflusstrakte bereits Bestandteile dieser Untersuchungsprotokolle sind. Immer mehr Untersucher haben mittlerweile eine ausreichende Erfahrung mit der detaillierten Ersttrimesteruntersuchung, inklusive der Darstellung der wichtigsten kardialen Schnittebenen mittels 2-dimensionaler und farbkodierter Echokardiografie. Ein weiterer Grund für die nunmehr rasche Verbreitung auch der detaillierten frühen fetalen Echokardiografie ist, dass Feten mit verdickter Nackentransparenz, abnormem Flussprofil im Ductus venosus und bei Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen eines Herzfehlers aufweisen, dessen Ausschluss im Interesse der Eltern nicht erst 8 Wochen später im 2. Trimenon, sondern bereits möglichst unmittelbar nach dem Nachweis einer dieser Auffälligkeiten erfolgen sollte. Da aber die Mehrzahl der Feten mit Herzfehlern weder ein familiäres Risiko noch einen der genannten Auffälligkeiten bei der Ersttrimesteruntersuchung aufweist, plädieren einige für die generelle Durchführung einer fetalen Echokardiografie im Rahmen der detaillierten Ersttrimesteruntersuchung [1, 9].

Wie dies auch für die Fehlbildungsdiagnostik allgemein und für die Echokardiografie im Besonderen gilt, ist deren Entdeckungsrate sowohl im 2., aber umso mehr im 1. Trimenon wegen der großen Schwierigkeit einer umfassenden Untersuchung dieses Herzens von verschiedensten Faktoren abhängig [4, 10, 11]:

1. Zeitpunkt der Untersuchung (10–11 SSW, 12–13 SSW, 14–15 SSW) und jeweilige Darstellbarkeit der kardialen Strukturen [12–14];
2. Untersuchungsumfang – Screening nur durch Marker (NT, DV, TR), durch Darstellung des Vierkammerblicks, durch Darstellung von Vierkammerblick und Abgänge der beiden großen Arterien, komplette frühe Echokardiografie mit segmentalem Vorgehen [1, 2, 4, 11, 13, 16, 17];
3. Einsatz von Farb-Doppler [4];
4. Gerätequalität und Einsatz hochfrequenter Schallköpfe (transabdominal und transvaginal) [18];
5. konsequenter Einsatz der transvaginalen Echokardiografie, insbesondere bei nicht optimaler Darstellung der kardialen Strukturen [7, 8, 12–14, 19];
6. Aufmerksamkeit des Untersuchers: höhere Entdeckungsraten für die gleichen fetalen Anomalien in Kollektiven mit auffälligen Markern (NT, DV, TR) [3];
7. Entdeckungsraten für „major CHD“ vs. „minor CHD“ bzw. uneinheitliche Definition eines „major CHD“ vs. „minor CHD“ [20].

Die Schwierigkeiten einer frühen Untersuchung des fetalen Herzens werden in vielen Studien belegt. Neben den im 1. Trimenon noch nicht manifesten und somit sonografisch sichtbaren Fehlbildungen des Hirnes und der Nieren sind es unter den schweren Anomalien die Herzfehler, die in durchweg allen Studien – allerdings auch im 2. Trimenon – aufgrund der besonderen Schwierigkeit der Untersuchung dieses Organs die niedrigsten Entdeckungsraten aufweisen. In einer Metaanalyse wurden 36237 Schwangerschaften zusammengefasst, die in den Jahren 1993–2008 an 8 Zentren zwischen 11 und 13 SSW untersucht wurden. Die mittlere Entdeckungsrate für „major CHD“ betrug 29% (95%-KI: 25–33%); die gepoolte Entdeckungsrate für „major CHD“ mit 11–13 SSW nur 17% (95%-KI: 10–25%) [21]. Sehr schlechte Ergebnisse weist auch eine große schwedische Studie auf, die ohne ein festes Untersuchungsprotokoll zwischen 1999 und 2002 die Effizienz einer Fehlbildungsausschlussdiagnostik im 1. und 2. Trimenon untersuchte und verglich [22]. Besonders schlecht war in beiden Gruppen die Entdeckungsrate für Herzfehler, wobei in beiden Gruppen ausschließlich der Vierkammerblick darzustellen war; auch wurde in der frühen Gruppe eine inadäquate Darstellung des Vierkammerblicks hingenommen, sofern die Nackentransparenz  $\geq 3,5$  mm erfolgte eine fetale Echokardiografie. Die in beiden Gruppen miserablen Entdeckungsraten für schwere Herzfehler unterschieden sich nicht signifikant und betragen 11% (7/61) bzw. 15% (9/60); letztlich wurde bei der frühen Untersuchung aber nur bei einem einzigen Feten das Herz aufgrund einer Dextrokardie als auffällig eingestuft, bei jeweils 3 anderen Feten wurden erst im 2. (5% vor 22 SSW) oder 3. Trimenon die schweren Herzfehler erkannt [22].

Wesentlich höhere Entdeckungsraten für nicht chromosomale Anomalien weisen sonografische Ersttrimesteruntersuchungen auf, die festen Untersuchungsprotokollen folgen und an Zentren von Untersuchern durchgeführt werden, die bereits in der Ersttrimesteruntersuchung im Rahmen des Aneuploidie-Screenings große Erfahrung aufweisen. So konnten in einer prospektiven Kohortenstudie an 2 großen englischen Zentren mit sowohl für

die Erst- als auch für die Zweittrimester-Ultraschalluntersuchung Fetal Medicine Foundation U.K. zertifizierten Untersuchern zu beiden Zeitintervallen weit mehr Fehlbildungen diagnostiziert werden [23]. Nach Ausschluss der Feten mit Aneuploidie (0,7%) bestand bei 488/44859 (1,1%) euploider Feten eine schwere Anomalie, 213 (43,6%) wurden bereits bei der Ersttrimesteruntersuchung zwischen 11 und 13 SSW diagnostiziert; zwischen 18 und 14 SSW wurde bei weiteren 262 von 42643 (262/488, 53,7%) Feten Anomalien nachgewiesen. Bestimmte Anomalien, wie Akranie/Anenzephalie, alobare Holoprosenzephalie, Bauchwanddefekte, Body-Stalk-Anomalie und Megazystis bei Urethralobstruktion wurden bereits bei der Ersttrimesteruntersuchung erkannt, andere, wie Herzfehler, zu einem kleinen Teil (der Vierkammerblick musste in dieser Studie im 1. Trimester dargestellt werden) und in Abhängigkeit davon, ob sie mit einer verdickten Nackentransparenz (34% der schweren Herzfehler) einhergingen (50% hypoplastisches Linksherz und Double Outlet right Ventricle; 30% Transposition der großen Arterien, atrioventrikulärer Septumdefekt, Coarctatio aortae) [23].

### Schnittebenen, Vorgehen und Zeitpunkt bei der frühen fetalen Echokardiografie



Wie im 2. Trimenon, so werden bei der fetalen Echokardiografie nicht nur Vierkammerblick und ventrikuläre Ausflusstrakte 2-dimensional und mittels Farb-Doppler untersucht, sondern es erfolgt ein segmentales Vorgehen, wobei nach Lagebestimmung und nachfolgender Festlegung der linken und rechten Körperhälfte des Feten ausgehend vom viszeralen Situs die viszeroatrialen, atrioventrikulären und ventrikuloarteriellen Konnektionen sowohl 2-dimensional als auch Farb-Doppler-kodiert echokardiografisch dargestellt werden [24, 25]. Abdominaler Situs, Lage des Herzens, Vierkammerblick, rechter und linker Ausflusstrakt, Überkreuzung der großen Arterien und Drei-Gefäß-Tracheablick werden mittels 2-dimensionaler und Farb-Doppler-Echokardiografie dargestellt; auch die Einmündung von 1 oder 2 Lungenvenen in den linken Vorhof können dargestellt werden; zu achten ist zudem auf das Vorliegen eines rechten Aortenbogens, einer A. lusoria und einer persistierenden linken oberen Hohlvene. Das Vorgehen entspricht also vollständig demjenigen, das auch für die echokardiografische Untersuchung im 2. Trimenon gefordert wird [26, 27].

Die Darstellung des Herzens im B-Bild sowie mittels Farb-Doppler im 1. Trimenon ist allerdings durch seine Kleinheit limitiert. Das Wachstum des fetalen Herzens zwischen 10, 13 und 15 SSW ist beträchtlich [12, 28]; so nimmt der transverse Gesamtdurchmesser auf Höhe der AV-Klappen von 4,4 mm mit 10 SSW auf 11,4 mm mit 15 SSW zu, die Herzfläche im gleichen Zeitraum von 21 mm<sup>2</sup> auf 140 mm<sup>2</sup> [12], was bei der vorgegebenen Kleinheit der relevanten Strukturen – die Ventrikeldurchmesser betragen enddiastolisch mit 10 SSW 1,0 mm und mit 15 SSW 3,0 mm, die Durchmesser von Aorta und Truncus pulmonalis 0,6 mm bzw. 0,7 mm mit 10 SSW und 2,0 mm bzw. 2,2 mm mit 15 SSW – deren Visualisierung von Woche zu Woche entscheidend verbessert [10, 12, 14, 19]. Neuere Studien zeigen, dass mit 13 SSW fast immer alle relevanten Strukturen sogar transabdominal darstellbar sind und bei früherem Gestationsalter aber vermehrt die transvaginale Echokardiografie erfolgen muss, um dies zu erreichen. Am schwierigsten ist die – nur mittels Farbdoppler erfolgende – Darstellung der Lungenvenen, die aber bei entsprechender Hartnäckigkeit des Untersuchers und modernster Gerätetechnik

ebenfalls mit 12 und 13 SSW gelingt [10,12–14,18,19,29]. Als optimaler Zeitpunkt werden für die frühe fetale Echokardiografie derzeit die Schwangerschaftswochen 12–15 angesehen, wobei die Echokardiografie zunehmend als Teil der großen Ersttrimesteruntersuchung mit (12 und) 13 SSW erfolgt. Einerseits sind zu diesem Zeitpunkt auch die Algorithmen für eine Risikoevaluation bez. chromosomaler Anomalien gültig und andererseits können mittels der transabdominalen Sonografie auch die kardialen Schnittebenen in fast allen Fällen ausreichend dargestellt werden, sodass auf eine zusätzliche transvaginale Untersuchung verzichtet werden kann. Mit 13 SSW können in der Regel alle kardialen Strukturen im segmentalen Vorgehen transabdominal visualisiert werden, bei nur ganz wenigen Feten sind eine transvaginale Untersuchung mit einem Schallkopf oder auch eine zeitversetzte 2. Untersuchung erforderlich.

Bei der frühen Echokardiografie ist der Farbdoppler besonders bedeutsam, da er beim Auffinden der Gefäße vielfach unentbehrlich ist; B-Mode und Farbdoppler ergänzen sich, da der optimale Winkel zur Darstellung eines Gefäßes im B-Mode 90°, im Farbdoppler aber 0° beträgt und so bspw. bei einer bestimmten Lage des Fetus die Aorta gut im B-Mode, der Truncus pulmonalis hingegen nur mittels Farb-Doppler dargestellt werden kann. Hypoplastische Arterien bei Vorliegen einer Semilunarklappenobstruktion werden wegen ihrer Kleinheit primär nur Farbdoppler-echokardiografisch erkannt. Bei Vorliegen von Auffälligkeiten sollte allerdings immer versucht werden, mit höher frequenten transvaginalen oder auch transabdominalen Schallköpfen deren bessere Auflösung zu nutzen [6–8,10,12,13,18], was gerade bei der Darstellung kleinerer atrioventrikulärer Septumdefekte und Ventrikelseptumdefekte, isoliert oder im Rahmen einer Fallot-Tetralogie oder eines Double Outlet right Ventricle, die diagnostische Genauigkeit beträchtlich erhöhen kann. Untersuchungen mit 14 und 15 SSW erlauben eine noch bessere Darstellung der kardialen Strukturen und sollten zur Differenzierung auffälliger Befunde einer Echokardiografie in den Wochen zuvor oder bei jeglichen anderen Auffälligkeiten, die eine Echokardiografie indizieren [4,24], erfolgen. Die 3-dimensionale Echokardiografie mittels STIC-(spatio-temporal image correlation-)Technik kann mit hochfrequenten vaginalen Schallköpfen gute Volumina generieren, ist aber gerade im 1. Trimenon bei der Diagnostik und Differenzierung von Herzfehlern aufgrund ihrer geringeren Auflösung der 2-dimensionalen Echokardiografie unterlegen [30]. Allerdings wird in Zukunft wieder zu diskutieren sein, ob bei komplettem Ersatz des Ersttrimester-Aneuploidie-Screenings durch die Analyse der zellfreien fetalen DNA im maternalen Blut es nicht sinnvoll wäre, die Ersttrimesteruntersuchung sowie die Echokardiografie erst zwischen 13 und 15 SSW durchzuführen, wie dies einige Arbeitsgruppen schon lange vertreten [8,31].

### Hinweiszeichen (Marker) für das Vorliegen eines Herzfehlers

▼ Herzfehler gehören zu denjenigen Anomalien, die während des späten 1. und frühen 2. Trimesters mit transienten Hinweiszeichen einhergehen, die im Rahmen des Aneuploidie-Screenings ebenfalls evaluiert werden. Verdickte Nackentransparenz, abnormale Blutflussmuster im Ductus venosus sowie das Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation sind Marker, nicht nur für Aneuploidien mit und ohne Herzfehler, sondern auch für Herzfehler bei euploiden Feten. Das Risiko für das Vorliegen eines Herzfehlers bei euploiden Feten steigt exponentiell mit der Dicke

der Nackentransparenz an. So ergab eine Metaanalyse von 10 Studien mit 192922 euploiden Feten bei einer verdickten NT zwischen 2,5 und 3,4 mm (95.–99. Perzentile) eine Prävalenz eines „major CHD“ von 1,5%, bei einer NT zwischen 3,5–4,4 mm von 3,3%, bei einer NT von 4,5–5,4 mm von 5,5%, bei einer NT von 5,5–6,6 mm von 15% und bei einer NT zwischen 6,5 und 8,4 mm von 19% [32]. Verglichen mit einer normalen Prävalenz von 8/1000 Lebendgeborenen steigt das Risiko eines Herzfehlers in der Gruppe zwischen 2,5 und 3,4 mm Nackendicke um das 2,5-Fache und in der Gruppe mit einer NT  $\geq 3,5$  mm um das 10-Fache [32]. Die einzelnen Herzfehler scheinen sich nicht bezüglich ihrer Nackendicken zu unterscheiden [33].

Allerdings sind Nackendicke, Blutflussgeschwindigkeitsprofil im Ductus venosus und das Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation keine unabhängigen Marker, da sie alle durch Veränderungen der Hämodynamik beeinflusst werden. Leichte hämodynamische Veränderungen bei Herzfehlern und anderen Erkrankungen und eine verzögerte Entwicklung der myokardialen diastolischen und systolischen Funktion manifestieren sich bevorzugt im 1. Trimenon, da die diastolische Funktion, insbesondere die Compliance des Herzens, sowie die systolische Funktion noch gering und aufgrund des noch hohen placentaren Widerstands der kardiale Afterload noch hoch sind. Im 2. Trimenon bei wesentlich besserer diastolischer und systolischer kardialer Funktion und wesentlich geringerem kardialen Afterload findet sich nur noch bei schweren Rechtsherzobstruktionen eine erhöhte Pulsatilität des Blutflussgeschwindigkeitsprofils des Ductus venosus [34]. Dicke der Nackentransparenz, Pulsatilität im Blutflussmuster des Ductus venosus und das Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation korrelieren daher miteinander [15,35–39]. So finden sich bei Feten mit verdickter Nackentransparenz in 20–40% pathologische Blutflussmuster im Ductus venosus, während die Prävalenz bei Feten mit normaler Nackentransparenzdicke nur bei 2–3% liegt [35,38,40]. Ferner korreliert die Dicke der Nackentransparenz mit der Häufigkeit eines abnormalen Blutflussmusters im Ductus venosus und einer Trikuspidalklappenregurgitation. Auch sind alle 3 Hinweiszeichen bei Herzfehlern nur transient zum Zeitpunkt der Ersttrimesteruntersuchung vorhanden.

Der Zusammenhang dieser Hinweiszeichen mit dem Vorliegen eines Herzfehlers impliziert, dass eine verdickte Nackentransparenz, ein abnormes Flussgeschwindigkeitsprofil im Ductus venosus und eine Trikuspidalklappenregurgitation Indikationen zur echokardiografischen Untersuchung darstellen. Mittlerweile ist das Vorliegen eines oder mehrerer dieser Hinweiszeichen die weitaus häufigste Indikation zur frühen Echokardiografie. Darüber hinaus bietet dieser Zusammenhang auch die Möglichkeit, im Rahmen der Ersttrimesteruntersuchung mithilfe dieser indirekten Hinweiszeichen, die wesentlich einfacher und verbreiteter sind als die Darstellung von Vierkammerblick, Ausflusstrakten und großen Arterien, ein Screening bezüglich Herzfehlern vorzunehmen. In vielen Untersuchungen der letzten Jahre wurde das Potenzial dieses Vorgehens untersucht, insbesondere in Anbetracht der immer noch schlechten Entdeckungsraten für Herzfehler auch im 2. Trimester [4]. Eine kürzlich veröffentlichte Metaanalyse von 20 Studien, veröffentlicht zwischen 1999 und 2012, umfasst 205232 Feten mit normalem Karyotyp [41], 537 von ihnen mit einem schweren Herzfehler. Es zeigten sich, auch bei scheinbar ähnlichem Studiendesign, große Unterschiede in den jeweiligen Entdeckungsraten der einzelnen Studien. Insgesamt lagen Sensitivität und Spezifität einer NT > 95. Perzentile (entspricht einer NT von 2,5 mm) bei 44,4% (95%-KI: 39,5–49,5)



bzw. 94,5% (95%-KI: 94,4–94,6), einer NT >99. Perzentile bei 19,5% (95%-KI: 15,9–23,5) bzw. 99,1% (95%-KI: 99,1–99,2); bei Berücksichtigung nur der Studien, bei denen die Untersucher von der Fetal Medicine Foundation U. K. zertifiziert waren, waren die Ergebnisse ähnlich: Sensitivität und Spezifität einer NT >95. Perzentile (entspricht einer NT von 2,5 mm) lagen bei 45,6% (95%-KI: 39,6–51,7) bzw. 94,7% (95%-KI: 94,6–94,9), einer NT >99. Perzentile (entspricht einer NT von 3,5 mm) bei 21,0% (95%-KI: 16,5–26,1) bzw. 99,2% (95%-KI: 99,2–99,3) [41].

Es konnte ferner bei Feten mit verdickter Nackentransparenz gezeigt werden, dass durch die Kombination von verdickter Nackentransparenz und abnormalem Flussmuster im Ductus venosus bzw. dem Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation die Entdeckungsraten für Herzfehler bei euploiden Feten gesteigert werden. In einer Metaanalyse (9 Studien von Feten mit verdickter NT [n = 2908] und 7 Studien von Feten mit normaler NT [n = 47610]) betragen bei verdickter NT die Sensitivität des abnormalen Ductus-venosus-Flussmusters 83%, die Spezifität 80%, die positive LH 4,4, die negative LR 0,20 bei einer Falsch-positiv-Rate von 20%; bei Feten mit normaler NT betragen die Sensitivität 19%, die Spezifität 96%, die positive LH 5,0, die negative LR 0,8 bei einer Falsch-positiv-Rate von 4% [42].

Eine große Studie an 44456 euploiden Feten mit 85 schweren Herzfehlern zeigte, dass eine NT  $\geq$  95. Perzentile allein 30 (35%) (Falsch-positiv-Rate: 4,8%) der Herzfehler identifiziert hätte, eine NT  $\geq$  95. Perzentile oder Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation 43% (Falsch-positiv-Rate: 5,9%) und eine NT  $\geq$  95. Perzentile oder Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation oder eines abnormalen Ductus-venosus-Flussmusters 57,6% (Falsch-positiv-Rate: 8,0%) [37]. Bei einer festen Falsch-positiv-Rate von 5% würden über eine verdickte NT (NT  $\geq$  95. Perzentile) allein 35%, über NT und Ductus-venosus-Flussmuster 45%, über NT und Trikuspidalklappenregurgitation 49% und über NT und Ductus venosus und Trikuspidalklappenregurgitation 54% der Herzfehler entdeckt werden [37].

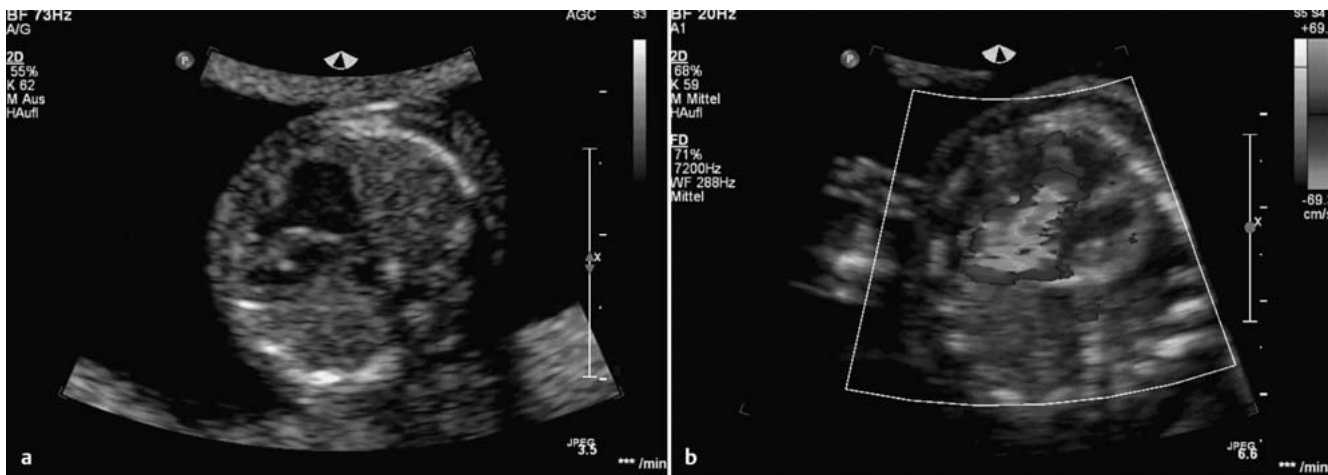
Ähnliche Ergebnisse zeigte eine Studie aus einem Zentrum in Barcelona, in der innerhalb von 8 Jahren (2002–2009) von 13 773 Einlingsschwangerschaften mit einer Scheitelsteißlänge zwischen 43 mm und 90 mm, dies entspricht 11 + 0 bis 14 + 4 SSW, sowohl die Nackentransparenz als auch das Blutflussmuster im Ductus venosus gemessen wurden [21]. Ziel der Studie war es, den Ductus-venosus-Blutfluss nicht wie in den o. a. Studien [42] als sekundären Marker bei Feten mit verdickter Nackentransparenz einzusetzen, sondern als 2. Marker neben der Nackentransparenzdicke, nachdem eine frühere Arbeit dieser Gruppe gezeigt hatte, dass die zusätzliche Beurteilung des Ductus-venosus-Blutflussprofils die Sensitivität der Nackentransparenzdicke (NT >99. Perzentile) für Herzfehler bei euploiden Feten um 11% von 29% auf 40% steigern kann [40]. In einem anderen Kollektiv zeigten 12,5% euploider Feten mit einem später nachgewiesenen Herzfehler bei normaler Nackentransparenz ein abnormales Flussgeschwindigkeitsprofil im Ductus venosus, allerdings auch 4,3% gesunder Feten [39]. Es wurden 12 799 normale Feten den euploiden 37 Feten mit schweren Herzfehlern gegenübergestellt (insgesamt hatten 760 Feten chromosomale oder nicht chromosomale Anomalien). Unter den 37 Feten hatten 40% eine NT >95. Perzentile, 27% eine NT >99. Perzentile und 47% einen fehlenden oder reversen Fluss im Ductus venosus während der Vorhofkontraktion. Bei der Kombination von NT >99. Perzentile und abnormem Flussprofil im Ductus venosus (fehlender oder reverser Fluss während der Vorhofkontraktion) als Selektionskriterien

um wären 47% der Feten mit Herzfehler und 2,7% der normalen Feten einer fetalen Echokardiografie zugeführt worden [21].

So ist es zwar erforderlich, diejenigen Feten mit den genannten Hinweiszeichen einer fetalen Echokardiografie zuzuführen. Doch sind die Falsch-positiv-Raten der jeweiligen Hinweiszeichen sehr hoch und ihre positiven Vorhersagewerte zu gering, sodass sie sich nicht für ein allgemeines Screening bezüglich Herzfehler eignen. Für die pränatale Entdeckung von Herzfehlern erscheint es sinnvoller und auch realistisch, die direkte Darstellung der kardialen Strukturen und Schnittebenen in die Protokolle der Ultraschallscreening-Untersuchungen im 2. Trimester und in weiterer Zukunft auch der Ersttrimesteruntersuchung zu integrieren.

### Frühe Echokardiografie als Teil der detaillierten Ersttrimesteruntersuchung

▼ Schon früh konnte gezeigt werden, dass in erfahrenen Händen und mit modernen Ultraschallgeräten ein Großteil der schweren [8, 13] und bis zu 65% aller Herzfehler [13] bereits Ende des 1. und Anfang des 2. Trimenon diagnostiziert werden können. Eine Analyse der Lübecker Daten zwischen 1992 bis 2007 ergab, dass 66/77 Herzfehlern (3521 untersuchte Feten) zwischen 11 + 0 und 13 + 6 SSW erkannt wurden, weitere 9,1% im 2. Trimenon, 2,6% im 3. Trimenon und 2,6% erst postnatal [29]. Mittlerweile wird zunehmend an pränatalmedizinischen Zentren nicht nur bei entsprechenden Risiken (familiär; Hinweiszeichen bei der Ersttrimesteruntersuchung), sondern bei allen Schwangeren im Rahmen der detaillierten Ersttrimesteruntersuchung eine umfassende Echokardiografie als Teil einer detaillierten sonografischen Untersuchung aller fetalen Organe durchgeführt [1, 2, 9]. Becker et al. [1] konnten kürzlich zeigen, dass die Mehrzahl der schwerwiegenden nicht chromosomalen Anomalien (72/94; 76,6%) bei den Feten mit „normaler“ NT auftrat und diese sonografisch durch die Kombination einer detaillierten Erst- und Zweittrimesteruntersuchung, jeweils in Kombination mit einer Echokardiografie, pränatal diagnostiziert werden konnten. Die Entdeckungsraten für schwerwiegende Anomalien während der Ersttrimesteruntersuchung betragen in der Gruppe mit „normaler“ NT 58,6% (65/111 Fällen), darunter von chromosomalen Anomalien 62,2% (23/37) und von nicht chromosomalen Anomalien 56,8% (42/74). Bis zu 24 + 0 SSW wurden weitere 24 Anomalien in der Gruppe mit „normaler“ NT entdeckt, davon 9 Aneuploidien. Somit lag bei „normaler“ NT die Entdeckungsrate bis 24 + 0 SSW bei 80,2% (89/111), bis zur Geburt bei 87,4% (97/111). In 14 Fällen wurden Aneuploidien (5 Fälle) und schwere Fehlbildungen (9 Fälle) erst postnatal diagnostiziert [1]. Die Autoren fordern, dass allen Schwangeren, unabhängig von der Dicke der fetalen Nackentransparenz, diese Untersuchungen angeboten werden sollten, und begründen dies auch ethisch [1]. In einer weiteren, kürzlich publizierten Studie, durchgeführt an 2 großen Zentren in Rumänien und Griechenland, wurden zwischen Januar 2010 und März 2012 (27 Monate) konsekutiv 5472 Feten durch wenige, sehr erfahrene Untersucher zwischen 12 + 0 und 13 + 6 SSW einem erweiterten Aneuploidie-Screening, einer detaillierten Organdiagnostik einschließlich einer frühen Echokardiografie mit entsprechend modernen Ultraschallmaschinen unterzogen [2]. Hierbei wurde ein festes Untersuchungsprotokoll abgearbeitet. Die Zeitdauer der Untersuchungen lag zwischen 18 und 52 Minuten (Median: 34 Minuten), 24 bis 62 Bilder (Median: 36 Bilder) wurden pro Untersuchung gespeichert. Bei einer nur inkompletten Darstellung der fetalen Organe bzw. Schnittebenen



**Abb. 1 a und b** Ebstein-Anomalie mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz bei einem Feten mit 13 + 0 SSW und einer Scheitel-Steiß-Länge von 70 mm. **a** Im Vierkammerblick sind der bereits stark dilatierte rechte Vorhof, der aufgrund des nach apikal verlagerten Ansatzes der Trikuspidalklappe sehr

kleine rechte Ventrikel bzw. der größere atrialisierte Anteil des rechten Ventrikels zu sehen. **b** Die transvaginale Farbdoppler-Echokardiografie zeigt die schwere Trikuspidalklappeninsuffizienz, deren Jet weit apikal beginnt und den rechten Vorhof ausfüllt.

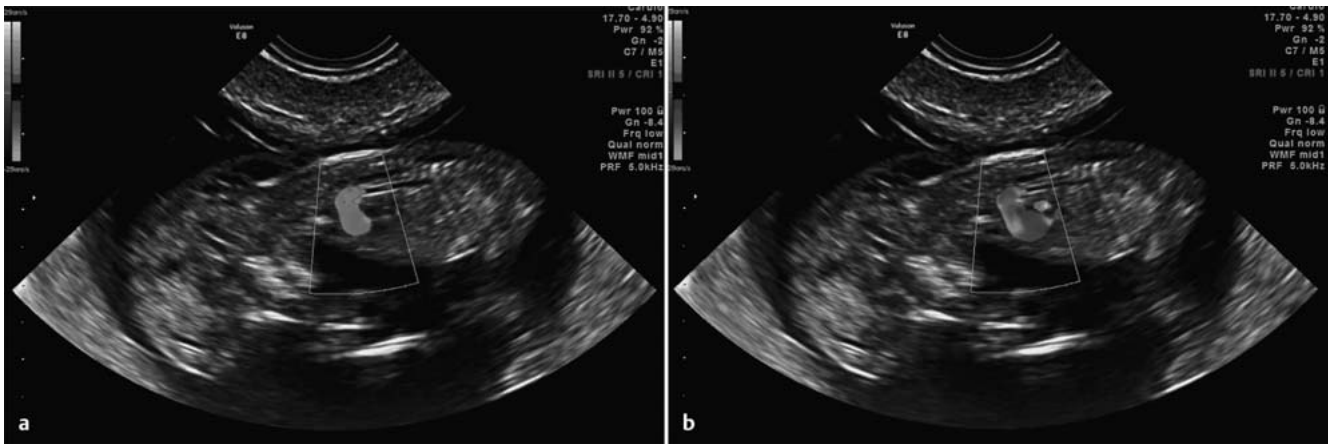
wurde die Untersuchung nach einer kurzen Unterbrechung und/oder einige Tage später durchgeführt; bei 480 (7,80%) Feten war zusätzlich eine transvaginale Sonografie erforderlich, einerseits wegen einer ungünstigen fetalen Position (5,59%), andererseits wegen maternaler Faktoren, wie Adipositas, Myome, Bauchnarbe, Retroversio uteri (2,21%). Die Prävalenz der fetalen Anomalien betrug 3,0% (165/5472 Fällen). Die Entdeckungsrate für alle nicht chromosomal bedingten fetalen Anomalien lag bei 40,6% (67/165 Fällen). Eingeteilt wurde die Anomalien gemäß der Definition des RCOG: „major (lethal or severe) anomalies: incompatible with life or associated with possible survival but severe immediate or long-term morbidity; moderate and minor anomalies: short- or long-term morbidity of minor or moderate severity“. Die Prävalenz der schwerwiegenden (letalen und schweren) Anomalien lag bei 1,39% (76/5472). Hiervon wurden bei der Ersttrimesteruntersuchung 76% (58/76) entdeckt, also bei 1,06% (58/5472) der untersuchten Feten. Beim Folgeschall im 2. Trimester wurden zusätzlich bei 16/5109 (0,31%) und postnatal bei 2/4744 (0,04%) Feten bzw. Neugeborenen schwerwiegende Anomalien nachgewiesen. „Minor/moderate anomalies“ wurden bei der frühen Untersuchung hingegen kaum erkannt (10,1%; 9/89), bei der Folgeuntersuchung im 2. Trimester hingegen 71 der verbleibenden 80 (79,8%; 71/89); 9 der Anomalien dieser Gruppe wurden erst postnatal diagnostiziert. Eine verdickte Nackentransparenz (NT > 95. Perzentile) wiesen 25/76 (32,89%) der Feten mit schwerwiegenden Anomalien auf; bei den Feten mit schweren Herzfehlern wiesen 55,17% (16/29 Feten) einen verdickten Nacken auf (5/12 [41,66%] mit isoliertem CHD; 11/17 mit „major CHD“ und extrakardialen Anomalien); 4 weitere als mild/moderate eingestufte CHD wurden zudem früh erkannt. Insgesamt konnten die Untersucher bereits bei der Ersttrimesteruntersuchung eine sehr hohe Entdeckungsrate für schwere Herzfehler, deren Prävalenz 0,54% (30/5472 Feten) betrug, erreichen, nämlich 90% (27/30 Feten) [2].

Eine Arbeitsgruppe aus Bari veröffentlichte 2 Arbeiten, in denen sie an einem Hochrisikokollektiv [17] und an einem Niedrigrisikokollektiv [9] bezüglich des Vorliegens eines fetalen Herzfehlers das Potenzial der frühen fetalen Echokardiografie (11–14 SSW) durch geburtshilflich-pränataldiagnostische Experten evaluierte. Der Studienzeitraum betrug 6 Jahre (2005–2010). Ab-

dominaler Situs, Vierkammerblick, rechter und linker Ausflusstrakt, Überkreuzung der großen Arterien und Drei-Gefäß-Trachea-Blick wurden mittels 2-dimensionaler und Farb-Doppler-Echokardiografie dargestellt. Eine 2. echokardiografische Untersuchung erfolgte zwischen 18 und 22 SSW, bei Auffälligkeiten durch einen „fetalen Kardiologen“. Im Hochrisikokollektiv (verdickte NT bei 73%) wiesen 802 von 870 Feten in beiden Untersuchungen keine Auffälligkeiten auf [17], 36 hatten in beiden Untersuchungen gleiche pathologische Befunde, 32 diskordante. Sechs hatten bei der frühen Echokardiografie falsch-positive Befunde, 26 andere Diagnosen, wobei bei 14 die Diagnose nur leicht different war oder nur leichte Anomalien vorlagen (Ventrikelseptumdefekt, Mitral Cleft, A. lusoria). Bei 6 von 12 Feten wurde allerdings bei der frühen Echokardiografie ein schwerer Herzfehler übersehen, bei weiteren 6 Feten mit in der frühen Echokardiografie nachgewiesenen Anomalien entwickelten sich die kardialen Veränderungen eines schweren Herzfehlers zwischen 1. und 2. Untersuchung; zumeist waren dies Ausflusstraktobstruktionen [17]. Im Niedrigrisikokollektiv wurden 4445 Feten untersucht und 42 Herzfehler entdeckt (39 pränatal und 3 postnatal). In 27 Fällen bestätigte der fetale Kardiologe die Diagnose, in 1 Fall war seine Diagnose leicht different und bei 3 der 26 Fälle, die bereits bei der frühen Echokardiografie erkannt wurden, entwickelte sich der Herzfehler progredient [9]. Die Autoren kommen in beiden Arbeiten zu dem Schluss, dass die frühe fetale Echokardiografie durchführbar ist und durch pränataldiagnostisch versierte Untersucher die meisten schweren Herzfehler hierbei diagnostiziert werden können; einige Herzfehler können aber ihr Aussehen progressiv bis ins 2. Trimenon verändern, insbesondere Semilunarklappenstenosen und Coarctatio aortae [9, 17].

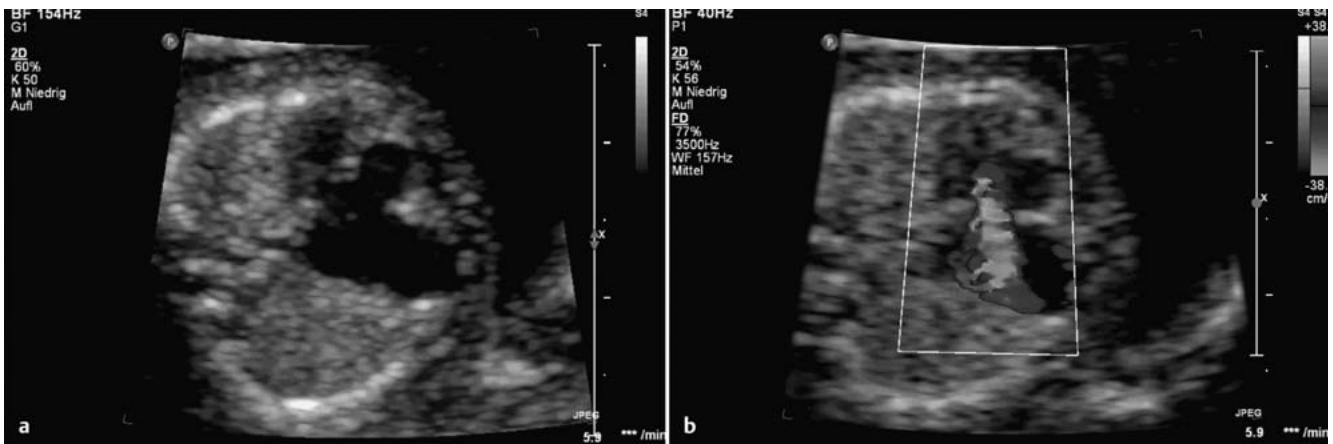
### Besonderheiten der im 1. Trimenon zu diagnostizierenden Herzfehler

Die Kleinheit des fetalen Herzens im 1. Trimenon schränkt trotz der Verwendung höherfrequenter Schallköpfe aufgrund der im Vergleich zur Zweittrimesteruntersuchung relativ schlechteren Detailauflösung im 2-dimensionalen, insbesondere aber im Farb-Doppler-Bild die Entdeckbarkeit kleinerer kardialer



**Abb. 2 a und b** Fallot-Tetralogie mit Absent pulmonary Valve Syndrome bei einem Feten mit 12 + 3 SSW und einer Scheitel-Steiß-Länge von 63 mm. Die Karyotypisierung ergab eine Trisomie 13 (47,XY,+13). **a** In der kurzen Achse

zeigt sich systolisch ein Vorwärtsfluss im Truncus pulmonalis und im Ductus arteriosus, **b** diastolisch ein Rückfluss von der descendierenden Aorta über Ductus arteriosus und Truncus pulmonalis in die beiden Herzkammern.



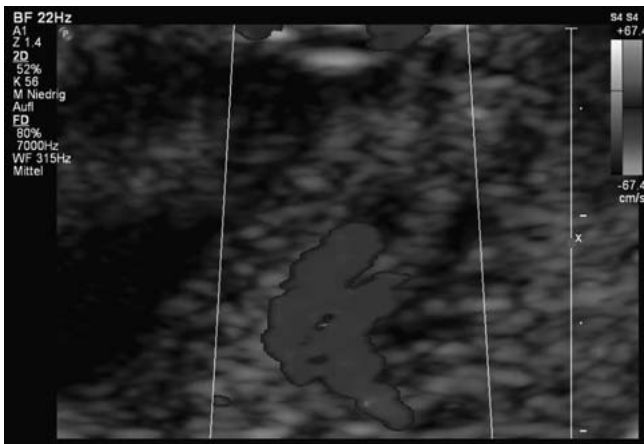
**Abb. 3 a und b** Kompletter atrioventrikulärer Septumdefekt bei einem Feten mit 13 + 2 SSW und einer Scheitel-Steiß-Länge von 82 mm. **a** Im Vierkammerblick sind die gemeinsame AV-Klappe, der Ventrikelseptumdefekt

unterhalb und der Defekt des Septum primum im Vorhofbereich direkt oberhalb der Klappe zu erkennen. **b** Die Farb-Doppler-Echokardiografie zeigt eine schwere Insuffizienz der gemeinsamen AV-Klappe.

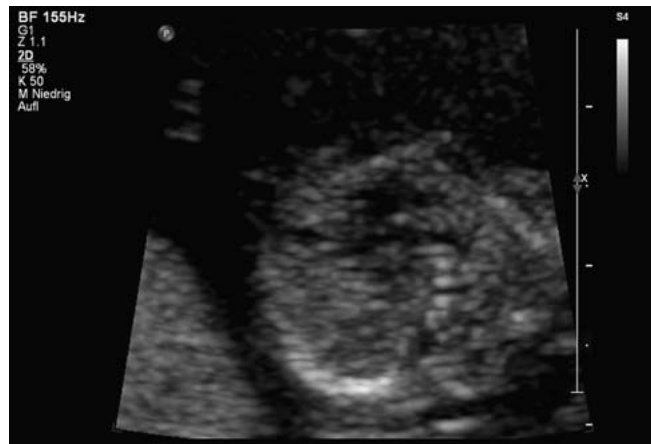
Strukturdefekte ein. Dies trifft insbesondere für die häufigen kleinen Ventrikelseptumdefekte im trabekulären und Outlet-Teil des interventrikulären Septums zu; auch mittels Farb-Doppler sind derzeit die interventrikulären Shunts dieser Defekte, die zu ihrer Entdeckung im 2. Trimenon führen [43,44], nicht nachweisbar. Andere Herzfehler verändern erst im weiteren Verlauf der Schwangerschaft die kardialen Strukturen so, dass sie im Vierkammerblick nachweisbar werden; die gilt insbesondere für Aorten- und Pulmonalklappenobstruktionen, die zwar im 1. Trimenon vorhanden sind und auch mittels Farb-Doppler erkannt werden können, die aber – abhängig von der Schwere der Obstruktion – erst im weiteren Verlauf der Schwangerschaft zu Auffälligkeiten der Ventrikel (Myokardhypertrophie, Dilatation, Hypoplasie, Endokardfibroelastose) führen können [5, 8, 45]. Ähnlich sind die Veränderungen im Rahmen einer Aortenisthmusstenose, die bei schwerer Obstruktion bereits im 1. Trimenon zu einem schmalen linken Ventrikel und zu einer Rechtsherzdominanz führt, bei leichter Obstruktion bis zur Geburt hin einen normalen Vierkammerblick aufweisen kann [46]. Auch Veränderungen einer Ebstein-Anomalie manifestieren sich häufig erst im 2. Tri-

menon, obwohl die zumeist assoziierte schwere Trikuspidalklappeninsuffizienz auch bereits im 1. Trimenon nachweisbar sein kann [47]. Allerdings können Feten mit sehr schweren Trikuspidalklappeninsuffizienzen bei Ebstein-Anomalie (◉ **Abb. 1 a** und **b**) und Trikuspidalklappendysplasie, entdeckt im 1. Trimenon, bereits in utero versterben. Besonders häufig versterben Feten rasch nach dem 1. Trimenon bei einer Fallot-Tetralogie mit Absent pulmonary Valve Syndrome und offenem Ductus arteriosus (◉ **Abb. 2 a** und **b**), da der massive Rückstrom über die Pulmonalinsuffizienz bei vorliegendem Ventrikelseptumdefekt zu einer enormen Volumenbelastung beider Ventrikel führt [48]. Ähnlich kann der Verlauf bei schweren, beide Semilunarklappen betreffenden Stenosen sein. Häufiger nachgewiesen und letztlich im 1. wie im 2. Trimenon zu diagnostizieren sind der atrioventrikuläre Septumdefekt (◉ **Abb. 3 a** und **b**), die Trikuspidalatresie, der große Ventrikelseptumdefekt, die Pulmonal- und die Aortenatresie anhand der fehlenden Darstellbarkeit einer 2. großen Arterie bzw. deren Hypoplasie mit reversen Fluss im Farb-Doppler, das hypoplastische Linksherz bei einer Aortenatresie, der hypoplastische rechte Ventrikel bei einer Pulmonalatresie mit intaktem





**Abb. 4** Transposition der großen Arterien bei einem Feten mit 13 + 5 SSW und einer Scheitelsteißlänge von 86 mm. Der parallele Verlauf beider großer Arterien mit der vorne und rechts liegenden Aorta ascendens ist im Farb-Doppler gut zu erkennen.



**Abb. 5** Fallot-Tetralogie bei einem Feten mit 12 + 6 SSW und einer Scheitel-Steiß-Länge von 65 mm. Bei der Darstellung des linksventrikulären Ausflustrakts lassen sich ein Ventrikelseptumdefekt und eine überreitende, recht breite Aorta ascendens erkennen.

Ventrikelseptum und Fehlstellungen der großen Arterien, wie Double Outlet Ventricle und Transposition der großen Arterien (Abb. 4), der Truncus arteriosus communis und die Fallot-Tetralogie (Abb. 5), obwohl hier bei kleinerem Ventrikelseptumdefekt das Überreiten der Aorta und deren Größenzunahme nicht immer im 1. Trimenon so deutlich wie im 2. zu erkennen ist [16]. Auch komplexere Anomalien bei Heterotaxie-Syndrom mit Vena-azygos-Kontinuität der unteren Hohlvene können erkannt werden, ebenso das Vorliegen einer links persistierenden oberen Hohlvene und von Anomalien des Aortenbogens, wie ein rechter Aortenbogen und eine A. lusoria [49]. Kardiomyopathien und Herztumoren treten üblicherweise erst in der 2. Schwangerschaftshälfte auf [8].

### Fazit für die Praxis

Die Mehrzahl der schweren Herzfehler („major CHD“) können mittels einer detaillierten Untersuchung des fetalen Herzens im Sinne einer fetalen Echokardiografie mit 12 und 13 SSW diagnostiziert werden. Voraussetzung ist das segmentale Vorgehen mit Darstellung aller Konnektionen bzw. der hierzu erforderlichen Schnittebenen, bei unzureichender Darstellung auch der Einsatz der transvaginalen Echokardiografie, ggf. die Wiederholung der Untersuchung in einem kurzen Zeitintervall. Neben einem anamnestischen Risiko sind eine verdickte Nackentransparenz, eine erhöhte Pulsatilität des Blutflussmusters im Ductus venosus sowie das Vorliegen einer Trikuspidalklappenregurgitation wichtige Hinweiszeichen für das Vorliegen eines Herzfehlers.

### Interessenkonflikt

Nein.

### Literatur

- 1 Becker R, Schmitz L, Kilavuz S et al. “Normal” nuchal translucency: a justification to refrain from detailed scan? Analysis of 6858 cases with special reference to ethical aspects. *Prenat Diagn* 2012; 32: 550–556
- 2 Iliescu D, Tudorache S, Comanescu A et al. Improved detection rate of structural abnormalities in the first trimester using an extended examination protocol. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 42: 300–309
- 3 Becker R, Wegner RD. Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11–13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 613–618
- 4 Gembruch U, Geipel A. Indication for fetal Echocardiography: Screening in low and high Risk Population. In: Yagel S, Silverman NH, Gembruch U, eds. *Fetal Cardiology*. 2nd ed. New York: Informa Healthcare; 2009: 111–129
- 5 Gembruch U, Geipel A, Herberg U et al. Kardiale Interventionen bei Feten. *Z Geburtsh Neonatol* 2012; 216: 162–172
- 6 Gembruch U, Knöpfle G, Chatterjee M et al. First-trimester diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal two-dimensional and Doppler echocardiography. *Obstet Gynecol* 1990; 75: 496–498
- 7 Gembruch U, Knöpfle G, Bald R et al. Early diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1993; 3: 310–317
- 8 Yagel S, Weissman A, Rotstein Z et al. Congenital heart defects: natural course and in utero development. *Circulation* 1997; 96: 550–555
- 9 Volpe P, Ubaldo P, Volpe N et al. Fetal cardiac evaluation at 11–14 weeks by experienced obstetricians in a low-risk population. *Prenat Diagn* 2011; 31: 1054–1061
- 10 Axt-Fliedner R, Chiriac A, Gembruch U. First and early second trimester fetal heart scanning. *Ultraschall Med* 2009; 30: 364–375
- 11 Khalil A, Nicolaidis KH. Fetal heart defects: potential and pitfalls of first-trimester detection. *Semin Fetal Neonat Med* 2013; 18: 251–260
- 12 Smrcek JM, Berg C, Geipel A et al. Early fetal echocardiography: heart biometry and visualization of cardiac structures between 10 and 15 weeks' gestation. *J Ultrasound Med* 2006; 25: 173–182
- 13 Smrcek JM, Berg C, Geipel A et al. Detection rate of early fetal echocardiography and in utero development of congenital heart defects. *J Ultrasound Med* 2006; 25: 187–196
- 14 Vimpelli T, Huhtala H, Acharya G. Fetal echocardiography during routine first-trimester screening: a feasibility study in an unselected population. *Prenat Diagn* 2006; 26: 475–482
- 15 Geipel A, Gembruch U. Fetale Nackentransparenzmessung und weitere Ersttrimester Marker: Screening auf fetale Herzfehler. *Z Geburtsh Neonatol* 2012; 216: 157–161
- 16 Bhat AH, Kehl DW, Tacy TA et al. Diagnosis of tetralogy of Fallot and its variants in the late first and early second trimester: details of initial assessment and comparison with later fetal diagnosis. *Echocardiography* 2013; 30: 81–87



- 17 *Volpe P, De Robertis V, Campobasso G et al.* Diagnosis of congenital heart disease by early and second-trimester fetal echocardiography. *Ultrasound Med* 2012; 31: 563–568
- 18 *Persico N, Moratalla J, Lombardi CM et al.* Fetal echocardiography at 11–13 weeks by transabdominal high-frequency ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 37: 296–301
- 19 *Moon-Grady A, Shahanavaz S, Brook M et al.* Can a complete fetal echocardiogram be performed at 12 to 16 weeks' gestation? *J Am Soc Echocardiogr* 2012; 25: 1342–1352
- 20 *Allan L, Benacerraf B, Copel JA et al.* Isolated major congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 370–379
- 21 *Borrell A, Grande M, Bennasar M et al.* First-trimester detection of major cardiac defects with the use of ductus venosus blood flow. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 42: 51–57
- 22 *Westin M, Saltvedt S, Bergman G et al.* Routine ultrasound examination at 12 or 18 gestational weeks for prenatal detection of major congenital heart malformations? A randomized controlled trial comprising 36,299 fetuses. *BJOG* 2006; 113: 675–682
- 23 *Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T et al.* Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 90–102
- 24 *Gembruch U.* Prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn* 1997; 17: 1283–1298
- 25 *Yagel S, Arbel R, Anteby EY et al.* The three vessels and trachea view (3VT) in fetal cardiac scanning. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20: 340–345
- 26 *Lee W, Allan L, Carvalho JS et al.; ISUOG Fetal Echocardiography Task Force.* ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 239–242
- 27 *Chaoui R, Heling K, Mielke G et al.* Qualitätsanforderungen der DEGUM zur Durchführung der fetalen Echokardiografie. *Ultraschall Med* 2008; 29: 197–200
- 28 *Gembruch U, Shi C, Smrcek JM.* Biometry of the fetal heart between 10 and 17 weeks of gestation. *Fetal Diagn Ther* 2000; 15: 20–31
- 29 *Hartge DR, Weichert J, Krapp M et al.* Results of early foetal echocardiography and cumulative detection rate of congenital heart disease. *Cardiol Young* 2011; 21: 505–517
- 30 *Votino C, Cos T, Abu-Rustum R et al.* Use of spatiotemporal image correlation at 11–14 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 42: 669–678
- 31 *Bronshtein M, Zimmer EZ.* The sonographic approach to the detection of fetal cardiac anomalies in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 360–365
- 32 *Clur SA, Ottenkamp J, Bilardo CM.* The nuchal translucency and the fetal heart: a literature review. *Prenat Diagn* 2009; 29: 739–748
- 33 *Makrydimas G, Sotiriadis A, Huggon JC et al.* Nuchal translucency and fetal cardiac defects: A pooled analysis of major fetal echocardiography centers. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192: 89–95
- 34 *Berg C, Kremer C, Geipel A et al.* Ductus venosus blood flow alterations in fetuses with obstructive lesions of the right heart. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28: 137–142
- 35 *Maiz N, Plasencia W, Dagklis T et al.* Ductus venosus Doppler in fetuses with cardiac defects and increased nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 256–260
- 36 *Faiola S, Tsoi E, Huggon IC et al.* Likelihood ratio for trisomy 21 in fetuses with tricuspid regurgitation at the 11 to 13 + 6-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 26: 22–27
- 37 *Pereira S, Ganapathy R, Syngelaki A et al.* Contribution of fetal tricuspid regurgitation in first-trimester screening for major cardiac defects. *Obstet Gynecol* 2011; 117: 1384–1391
- 38 *Chelemen T, Syngelaki A, Maiz N et al.* Contribution of ductus venosus Doppler in first-trimester screening for major cardiac defects. *Fetal Diagn Ther* 2011; 29: 127–134
- 39 *Prats P, Ferrer Q, Comas C et al.* Is the addition of the ductus venosus useful when screening for aneuploidy and congenital heart disease in fetuses with normal nuchal translucency? *Fetal Diagn Ther* 2012; 32: 138–143
- 40 *Martínez JM, Comas M, Borrell A et al.* Abnormal first-trimester ductus venosus blood flow: a marker of cardiac defects in fetuses with normal karyotype and nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 267–272
- 41 *Sotiriadis A, Papatheodorou S, Eleftheriades M et al.* Nuchal translucency and major congenital heart defects in fetuses with normal karyotype: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 42: 383–389
- 42 *Papatheodorou SI, Evangelou E, Makrydimas G et al.* First-trimester ductus venosus screening for cardiac defects: a meta-analysis. *BJOG* 2011; 118: 1438–1445
- 43 *Axt-Fliedner R, Schwarze A, Smrcek J et al.* Isolated ventricular septal defects detected by color Doppler imaging: evolution during fetal and first year of postnatal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 266–273
- 44 *Gómez O, Martínez J, Olivella A et al.* Isolated ventricular septal defects in the era of advanced fetal echocardiography: risk of chromosomal anomalies and spontaneous closure rate from diagnosis to the first year of life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; DOI: 10.1002/uog.12527
- 45 *Axt-Fliedner R, Kreiselmaier P, Schwarze A et al.* Development of hypoplastic left heart syndrome after diagnosis of aortic stenosis in the first trimester by early echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28: 106–109
- 46 *Axt-Fliedner R, Hartge D, Krapp M et al.* Course and outcome of fetuses suspected of having coarctation of the aorta during gestation. *Ultraschall Med* 2009; 30: 269–276
- 47 *Gembruch U, Kohl T, Geipel A et al.* Ebstein-Anomalie des Feten. *Gynäkologe* 2006; 39: 39–47
- 48 *Berg C, Thomsen Y, Geipel A et al.* Reversed end-diastolic flow in the umbilical artery at 10–14 weeks of gestation is associated with absent pulmonary valve syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30: 254–258
- 49 *Rembouskos G, Passamonti U, De Robertis V et al.* Aberrant right subclavian artery (ARSA) in unselected population at first and second trimester ultrasonography. *Prenat Diagn* 2012; 32: 968–975