

Ersttrimester Diagnostik und Therapie @ 11 – 13⁺⁶ Schwangerschaftswochen – Teil 1

Leitlinie der DEGUM, ÖGUM, SGUMGG, DGGG, ÖGG, Gynecologie Suisse, DGPM, DPGPM, BVF, ACHSE (AWMF S2e LL 085-002 1.1.2024)
(<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/085-002>)

Firsttrimester Diagnosis and Therapy @ 11 – 13⁺⁶ Weeks of Gestation – Part 1

Guideline of the DEGUM, ÖGUM, SGUMGG, DGGG, ÖGG, Gynecologie Suisse, DGPM, DPGPM, BVF, ACHSE (AWMF S2e LL 085-002 1.1.2024)
(<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/085-002>)

Autoren

Constantin von Kaisenberg¹, Peter Kozlowski², Karl-Oliver Kagan³, Markus Hoopmann³, Kai-Sven Heling⁴, Rabih Chaoui⁴, Philipp Klaritsch⁵, Barbara Pertl⁶, Tilo Burkhardt⁷, Sevgi Tercanli⁸, Jochen Frenzel⁹, Christine Mundlos¹⁰

Institute

- 1 Department of Obstetrics and Gynecology, Hannover Medical School, Hannover, Germany
- 2 Praenatal-Medicine and Genetics Düsseldorf, MVZ Amedes für Pränatal-Medizin und Genetik GmbH, Düsseldorf, Germany
- 3 Department of Obstetrics and Gynecology, University Hospital Tübingen, Tübingen, Germany
- 4 Praxis, Prenatal Diagnosis and Human Genetics, Berlin, Germany
- 5 Department of Obstetrics and Gynecology, Medical University Graz, Graz, Austria
- 6 Privatklinik Graz Ragnitz, Pränatalzentrum Graz Ragnitz, Graz, Austria
- 7 Department of Obstetrics, University Hospital Zurich, Zurich, Switzerland
- 8 Praxis, Ultraschall Freie Strasse, Basel, Switzerland
- 9 Praxis, Saarbrücken, Germany
- 10 ACHSE Wissensnetzwerk, ACHSE, Berlin, Germany

Keywords

first trimester screening, nuchal translucency, chromosomal disorders, malformation, preeclampsia

Schlüsselwörter

Ersttrimester-Screening, Nackentransparenz, Chromosomenstörungen, Fehlbildungen, Präeklampsie

eingereicht 17.02.2024

angenommen 01.03.2024

Bibliografie

Geburtsh Frauenheilk 2024; 84: 928–941

DOI 10.1055/a-2280-8772

ISSN 0016-5751

© 2024. Thieme. All rights reserved.

Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart, Germany

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Constantin von Kaisenberg
Hannover Medical School, Department of Obstetrics and Gynecology
Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover, Germany
vonkaisenberg.constantin@mh-hannover.de

ZUSAMMENFASSUNG

In dieser umfassenden AWMF 085-002 S2e-Leitlinie „Ersttrimester Diagnostik und Therapie @ 11–13⁺⁶ Schwangerschaftswochen“ werden die qualitativ hochwertigen Studien und Publikationen bzw. die vorliegende Evidenz (Evidence Tables) systematisch analysiert und Empfehlungen formuliert (Empfehlungsgrad, Evidenzgrad, Konsensstärke).

Die LL behandelt zum Zeitpunkt 11 – 13⁺⁶ Schwangerschaftswochen folgende Themen: rechtliche Grundlagen, Screening für Fehlbildungen, Screening für Chromosomenstörungen, Qualitätssicherung und Audit, Screening für Präeklampsie und FGR, Screening für Frühgeburt, Screening für Abnormal Invasive Placenta (AIP) und Placenta Accreta Spectrum (PAS), Screening für Insertio velamentosa und Vasa praevia, Screening für Diabetes mellitus und LGA. Der Zeitpunkt 11 – 13⁺⁶ Schwangerschaftswochen ermöglicht die Suche nach Schwangerschaftsproblemen. Gelöst ist die Suche nach Fehlbildungen, Chromosomenstörungen und Plazentaproblemen

(hoher Blutdruck und Eiweißausscheidung, intrauterine Wachstumsretardierung). Zum Teil gelöst ist die Suche nach Placenta percreta und Vasa praevia. Ungelöst ist die Suche nach Glukosestoffwechselstörungen und Frühgeburt.

Für einen Teil der Probleme existieren im ersten Trimenon Lösungsansätze, die Eltern können intensiv beraten werden; die Wahrscheinlichkeit, dass sich ein Schwangerschaftsproblem später manifestiert, kann hinausgezögert und gesenkt werden. Dies macht die Untersuchung für die Entscheidungsfindung bezüglich des besten Managements (Intervalle der Follow-up-Untersuchungen und Prävention) unverzichtbar. Besteht keine Therapie bzw. wird ein Schwangerschaftsabbruch erwogen, kann dieser mit viel niedrigeren Komplikationsraten als im zweiten Trimenon angeboten werden. In den meisten Fällen sind weiterführende Untersuchungen nicht erforderlich und die Eltern können beruhigt werden. Eine erneute Untersuchung um 20 Schwangerschaftswochen zur Vervollständigung der Fehlbildungsdiagnostik wird empfohlen.

Hinweis: Die Leitlinie wird gleichzeitig in den offiziellen Zeitschriften beider Fachgesellschaften (d.h. Ultraschall in der Medizin/European Journal of Ultrasound für die DEGUM und Geburtshilfe und Frauenheilkunde für die DGGG) veröffentlicht.

ABSTRACT

This extensive AWMF 085-002 S2e-guideline “First Trimester Diagnosis and Therapy @ 11–13⁺⁶ of Gestation” has systematically analyzed high-quality studies and publications and the existing evidence (evidence tables) and produced recommendations (level of recommendation, level of evidence, strength of consensus).

This guideline deals with the following topics in the context of the 11–13⁺⁶ weeks scan: the legal basis, screening for ana-

tomical malformations, screening for chromosomal defects, quality assessment and audit, screening for preeclampsia and FGR, screening for preterm birth, screening for abnormally invasive placenta (AIP) and placenta accreta spectrum (PAS), screening for velamentous cord insertion and vasa praevia, screening for diabetes mellitus and LGA.

Screening for complications of pregnancy can best be carried out @ 11–13⁺⁶ weeks of gestation. The issues of how to identify malformations, chromosomal abnormalities and certain disorders of placentation (high blood pressure and proteinuria, intrauterine growth retardation) have been solved. The problem of how to identify placenta percreta and vasa previa has been partially solved. What is still unsolved is how to identify disorders of glucose metabolism and preterm birth.

In the first trimester, solutions to some of these problems are available: parents can be given extensive counselling and the risk that a pregnancy complication will manifest at a later stage can be delayed and reduced. This means that screening is critically important as it helps in decision-making about the best way to manage pregnancy complications (prevention and intervals between follow-up examinations).

If no treatment is available and if a termination of pregnancy is considered, the intervention can be carried out with far lower complications compared to the second trimester of pregnancy. In most cases, further examinations are not required and the parents can be reassured. A repeat examination at around week 20 of gestation to complete the screening for malformations is recommended.

Note: The guideline will be published simultaneously in the official journals of both professional societies (i.e. Ultraschall in der Medizin/European Journal of Ultrasound for the DEGUM and Geburtshilfe und Frauenheilkunde for the DGGG).

1 Geltungsbereich und Zweck

1.1 Zielsetzung und Fragestellung

Die rasche Entwicklung sonografischer, biochemischer und molekularer Methoden zwischen 11–13⁺⁶ Schwangerschaftswochen (SSW) hat erforderlich gemacht, dass Vorschläge für ein strukturiertes und qualitätsgesichertes Vorgehen vorgelegt werden, um Patientinnen bestmögliche Beratung, Diagnostik und Prävention anbieten zu können.

Fragestellung: klare leicht verständliche Informationen zu liefern, was derzeit an Diagnostik verfügbar ist bezüglich:

- Fehlbildungen,
- Chromosomenstörungen,
- Plazentationsstörungen (Präeklampsie, Wachstumsretardierung, Fruchttod, Fehlgeburt),
- Frühgeburt,
- abnormal invasiver Plazenta (AIS)/Placenta-accreta-Spektrum (PAS),
- Insertio velamentosa, Vasa praevia,
- Diabetes mellitus und Makrosomie,

wie die Leistungsfähigkeit einzelner sonografischer, biochemischer und molekularer Komponenten ist und was das derzeit vorgeschlagene Standardvorgehen sowie ein optionales Vorgehen ist, Informationen darüber zu geben, wie die spätere Manifestation von Risiken, die im ersten Trimenon als erhöht identifiziert wurden, durch prophylaktische Maßnahmen verringert werden können und Informationen darüber zu geben, wie ein individuell zugeschnittenes Management der Schwangerschaft aussieht.

2 Einleitung

2.1 Screening und Diagnostik @ 11–13⁺⁶ Schwangerschaftswochen

Das Ziel des Ersttrimester-Screenings zwischen 11⁺⁰–13⁺⁶ SSW ist die Identifikation von Risikofaktoren, die zum einen eine weiterführende Diagnostik und zum anderen eine Intervention zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft in einer selbst selektierten Population ermöglichen.

Screening wird hier als Angebot verstanden, anlasslos und freiwillig (opportunistisch) eine Untersuchung wahrzunehmen.

Dies schließt die Anamnese, Ultraschall, biochemische, biophysikalische und genetische Faktoren der Mutter und des Fetus ein.

Das hier vorgelegte Konzept ist evidenzbasiert und ist nicht Inhalt der Mutterschaftsrichtlinien.

Das Ersttrimester-Screening erfolgt qualitätsgesichert.

Die Leitlinie soll den Betreuenden einen systematischen Überblick über die derzeitigen Möglichkeiten zum Zeitpunkt 11⁺⁰–13⁺⁶ SSW geben.

Wann?

11⁺⁰–13⁺⁶ SSW (SSL45–84 mm)

Wer?

Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, die die in dieser LL beschriebenen Standards erfüllen (Arztvorbehalt).

Ultraschall-Geräteausstattung

Minimale **gerätetechnische Voraussetzungen** *sollen* beachtet werden:

- **Real-Time, Gray-Scale**, Ultraschall (**2D, B-Bild**),
- **Farb-Doppler** (Power Doppler), **gepulster Doppler**
- **M-Mode**
- **transabdominale Ultraschallköpfe** (elektronische und/oder mechanische Curved Array bzw. lineare, breitbandig, Frequenzbereich 3,0–7,5 MHz), ggfs.
- **transvaginale Ultraschallköpfe** (elektronische und/oder mechanische, breitbandig, hochfrequent (4,0–10,0 MHz)
- einstellbare **Acoustic-Power-Kontrolle**, Standardparameter (**TIs, Tib, MI**)
- **Freeze** und **Online-Zoom-Fähigkeit**
- **Video-Cine-Loop-Fähigkeit**
- elektronische Caliper (minimale Diskrimination **0,1 mm**)
- Speicher- und Druckmöglichkeiten für Bilder
- regelmäßige technische Überprüfung (s. a. Ultraschallvereinbarung)

(EK, starker Konsens 10/10)

Dokumentation

Die Aufklärung und schriftliche Einwilligung in die Untersuchung ist zu dokumentieren.

Sicherheitsaspekte des Ultraschalls

ALARA-Prinzip (As Low As Reasonably Achievable)

Vorgehen, wenn die Untersuchung nicht dem Standard dieser Leitlinien folgend durchgeführt werden kann

Wenn die Untersuchung nicht entsprechend dem Standard dieser Leitlinie durchgeführt werden kann:

soll die Patientin an eine Stelle überwiesen werden, wo die Untersuchung entsprechend dieser LL durchgeführt werden kann, die Patientin *soll* detailliert darüber informiert werden, was ein Ersttrimester-Screening ist:

- **Beratung vor** und **nach** der Untersuchung
- Suche nach **Fehlbildungen**
- Suche nach **Präeklampsie und Wachstumsrestriktion**,
- Suche nach **Chromosomenstörungen**
- Suche nach weiteren **Schwangerschaftsproblemen** (bei Indikation)

und darüber, was die **potenziellen Ergebnisse** und **Konsequenzen** eines ETS sind.

Die Beratung *soll* sicherstellen, dass **jeder Patientin** ein **Ersttrimester-Screening entsprechend dem Standard in dieser Leitlinie angeboten** wird.

Ist eines der Risiken nach ETS oder NIPT erhöht, *soll* die Schwangere rasch einer Institution zugeführt werden, die eine Abklärung durchführen kann, um unnötige Ängste zu vermeiden.

(EK, starker Konsens 11/11)

2.2 Mehrlingsschwangerschaften

Die AWMF 015–087 S2e-Leitlinie Überwachung und Betreuung von Zwillingschwangerschaften (01.05.2020) [5] beschreibt, wie die Betreuung von Zwillingen erfolgen soll (Kapitel 3 folgende).

3 Rechtliche Grundlagen

3.1 Aufklärung und Beratung

Die Einhaltung des Facharztstandards bedeutet, dass Patientinnen, für die eine Leistung nicht selbst nach dem aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik erbracht werden kann, an eine Institution geschickt werden, wo sie erbracht werden kann. Dies nicht zu tun, ist eine Standardunterschreitung und ist haftungsbegründend.

Deutschland

Gendiagnostikgesetz (GenDG), Mutterschaftsrichtlinien, Patientenrechtegesetz (PRG), Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG), Bürgerliches Gesetzbuch (BGB)

Österreich

Mutter-Kind-Pass, Gentechnikgesetz (GTG)

Schweiz

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG),

Eidgenössische Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV)

Expertenbrief No. 52: Pränatale nicht-invasive Risikoabschätzung fetaler Aneuploidien

Expertenbrief No. 80: First trimester screening for pre-eclampsia

Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft

3.2 Schwangerschaftsabbruch

Deutschland **Strafgesetzbuch (StGB § 218)**

Österreich **Strafgesetzbuch [§ 97 (1) Abs. 1 sowie Abs. 2–3]**

Schweiz **Strafgesetzbuch (§ 119, Abs. 1 sowie Abs. 2)**

Gesetze und Richtlinien für die Durchführung des Ersttrimester-Screenings in Deutschland, Österreich und Schweiz.

Für das Ersttrimester-Screening sind folgende Gesetze und Richtlinien (RL) zu beachten:

Deutschland

- Mutterschaftsrichtlinien [9]
- Richtlinie vorgeburtliche Risikoabklärung/Untersuchung [7, 8]
- Gendiagnostikgesetz (GenDG) [6]
- Patientenrechtegesetz (PRG) § 630 BGB [10]
- Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) [11]
- Strafgesetzbuch (StGB § 218a Absatz 2) [15]

Österreich

- Mutter-Kind-Pass-Verordnung (BGBl II Nr. 470/2001) [18]
- Gentechnikgesetz (GTG) [12]
- Strafgesetzbuch (StGB § 97) [16]

Schweiz

- Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) [13]
- Strafgesetzbuch (StGB § 119) [17]

Eidgenössische Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) [19]
(starker Konsens 10/10)

4 Screening für Fehlbildungen @ 11–13⁺⁶ SSW (Biometrie und Anatomie)

Einige Fehlbildungen sind im ersten Trimenon immer erkennbar, einige teilweise und einige sind einer Diagnostik im ersten Trimenon noch nicht zugänglich (*direktes Screening*) (► **Tab. 1** und **2**).

4.1 Fetale Biometrie

Für die **Datierung** des **Schwangerschaftsalters** zwischen 11–13⁺⁶ SSW, basierend auf der **Scheitel-Steiß-Länge (SSL)**, *sollen* die Referenzwertkurven (Formeln) einer der folgenden 5 Autoren verwendet werden: Robinson et al., 1975, McLennan et al., 2008, Sahota et al., 2009, Verburg et al., 2008 oder Papageorghiou et al., 2014.

Die Messung der **SSL** *soll* immer für die **Bestimmung des Schwangerschaftsalters** verwendet werden, außer bei IVF-Schwangerschaften.

Hier *soll* der **Konzeptionszeitpunkt** verwendet werden.

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 1a, starke Empfehlung 10/10)

Es *sollen* zwischen 11–13⁺⁶ SSW gemessen werden: **SSL, NT, BPD**

Es *sollten* zusätzlich zwischen 11–13⁺⁶ SSW gemessen werden (optional): **FHR, HC, AC, FL, NB, TR, DV, IT, UA, Cx**

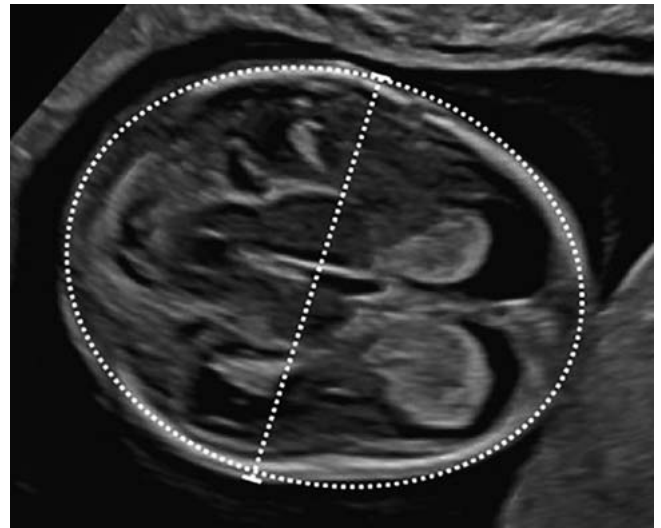
(Empfehlungsgrad EK, Evidenzgrad 5, starke Empfehlung 11/11)

Scheitel-Steiß-Länge (SSL) (► **Abb. 1**)

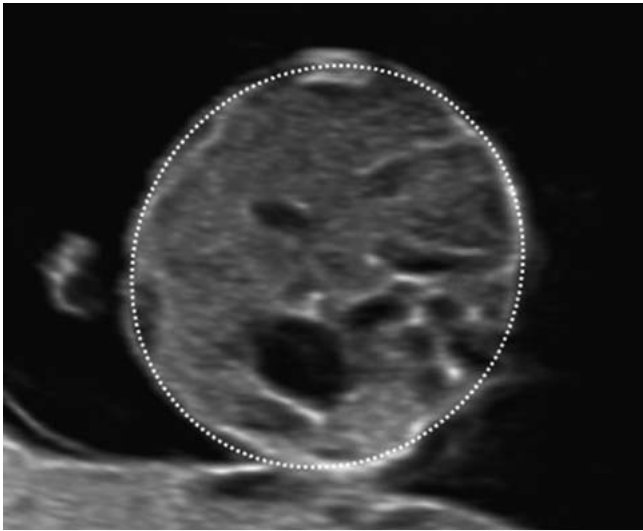
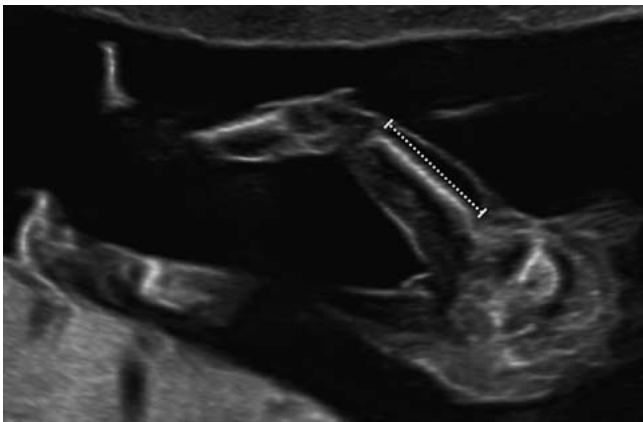


► **Abb. 1** Scheitel-Steiß-Länge (SSL), 12⁺³ SSW. [rerif]

Biparietaler Diameter (BPD) und Kopfumfang (HC) (► **Abb. 2**)

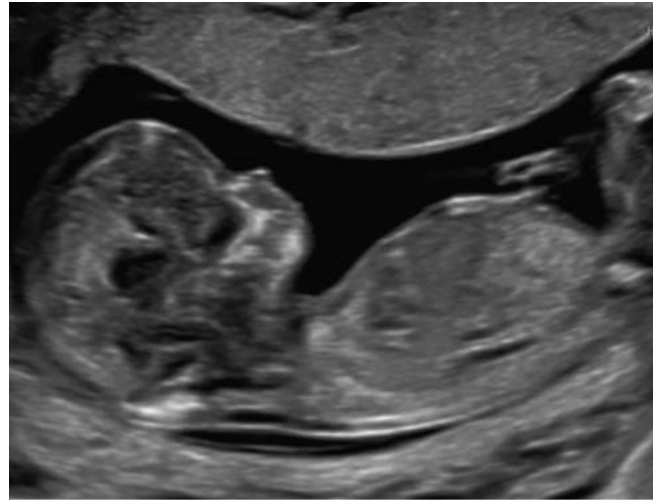
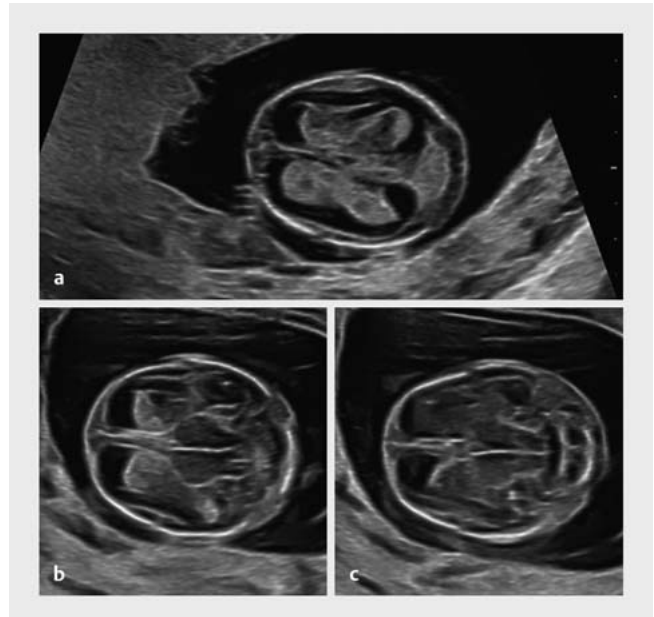


► **Abb. 2** Biparietaler Diameter (BPD) und Kopfumfang (HC), 12⁺³ SSW. [rerif]

Bauchumfang (AC) (► **Abb. 3**)► **Abb. 3** Bauchumfang (AC), 12⁺³ SSW. [rerif]Femurlänge (FL) (► **Abb. 4**)► **Abb. 4** Femurlänge (FL), 12⁺³ SSW. [rerif]

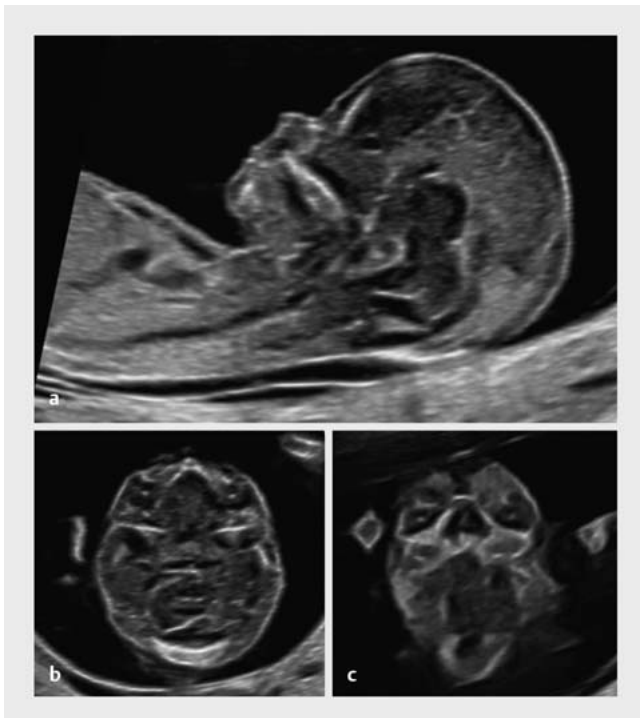
4.2 Fetale Anatomie

Überblick über den Fetus und die Plazenta

Fruchtwasser und Eihäute (► **Abb. 5**)► **Abb. 5** Übersicht Fetus und Plazenta, 12⁺³ SSW. [rerif]Kopf und Gehirn (► **Abb. 6**)► **Abb. 6** Kopf und Gehirn axial, 12⁺³ SSW. [rerif]

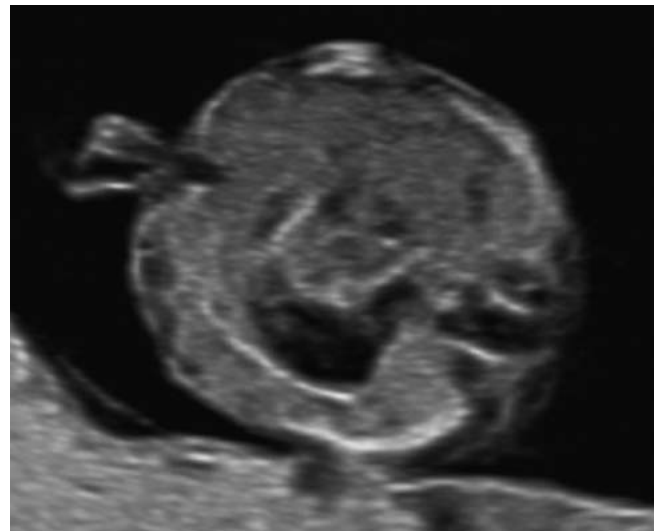
Gesicht

Nacken (► **Abb. 7**)



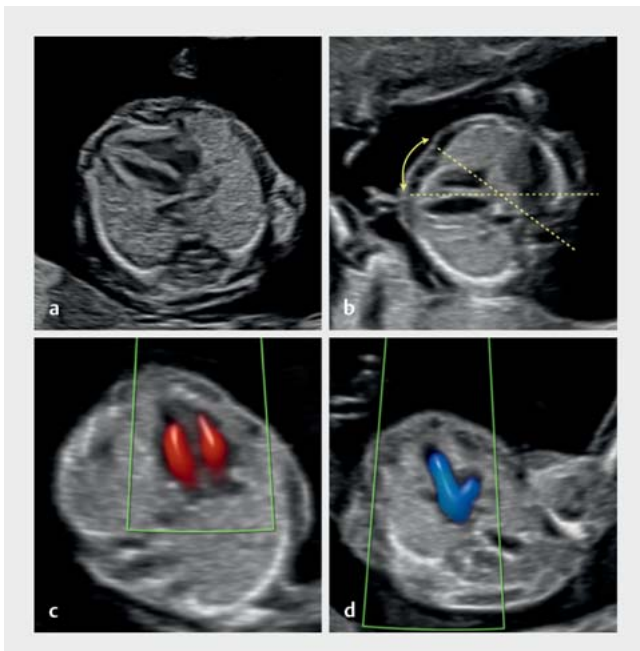
► **Abb. 7** Gesicht sagittal, axial und frontal, 12⁺³ SSW. [rerif]

Gastrointestinaltrakt (► **Abb. 9**)



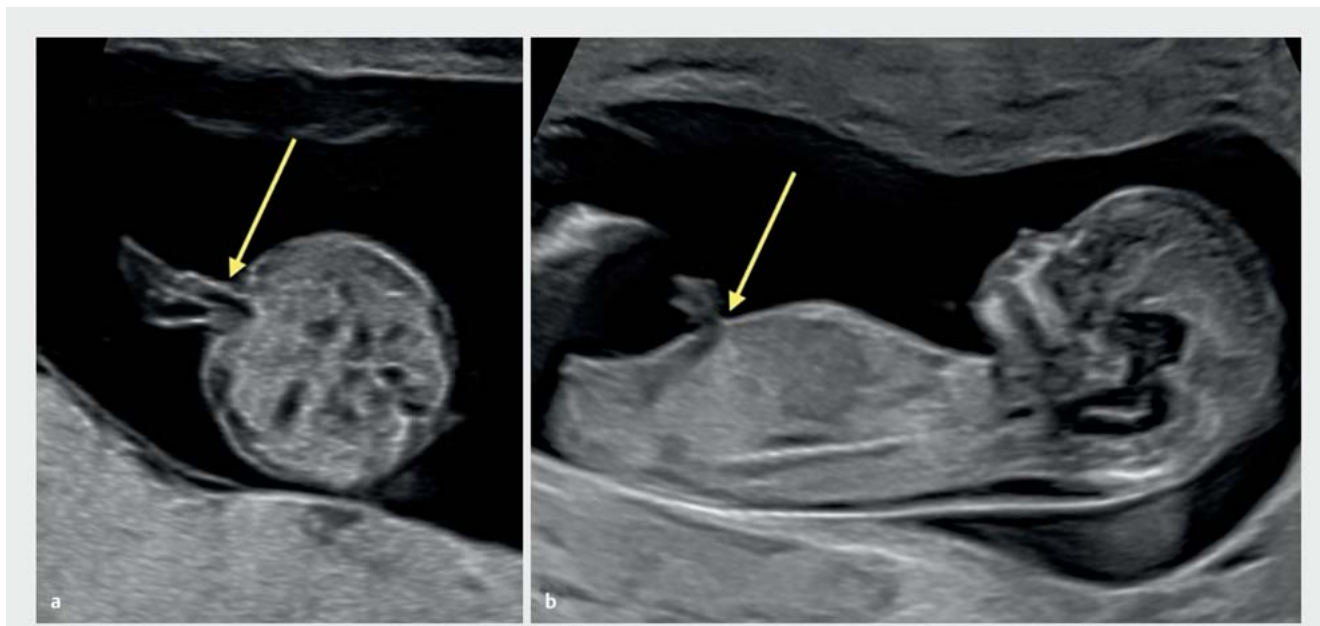
► **Abb. 9** Gastrointestinaltrakt, 12⁺³ SSW. [rerif]

Thorax und Herz (► **Abb. 8**)

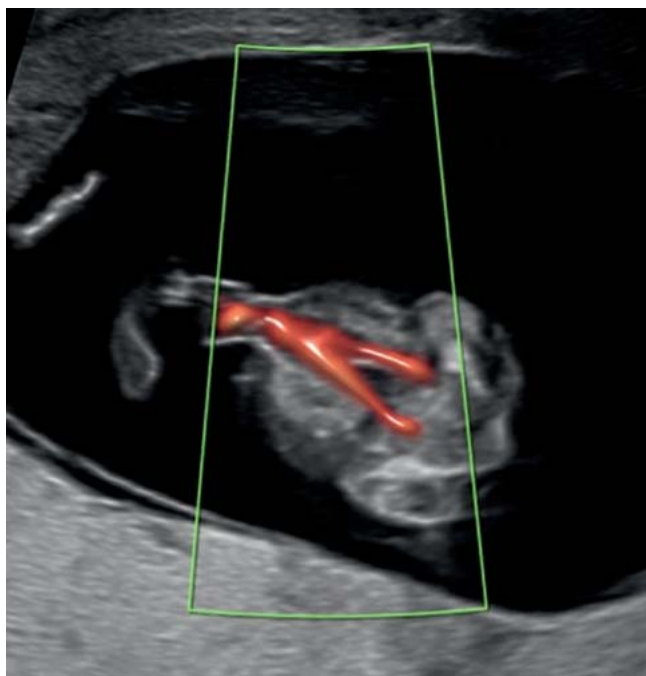


► **Abb. 8** Herz und Thorax, axial, 12⁺³ SSW. [rerif]

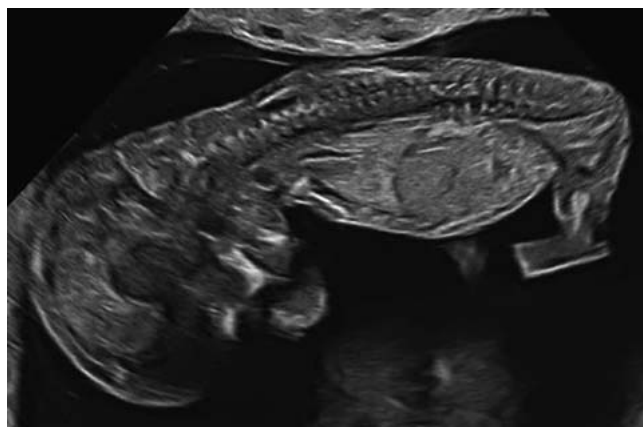
Bauchwand (► Abb. 10)

► Abb. 10 Bauchwand, 12⁺³ SSW. [rerif]

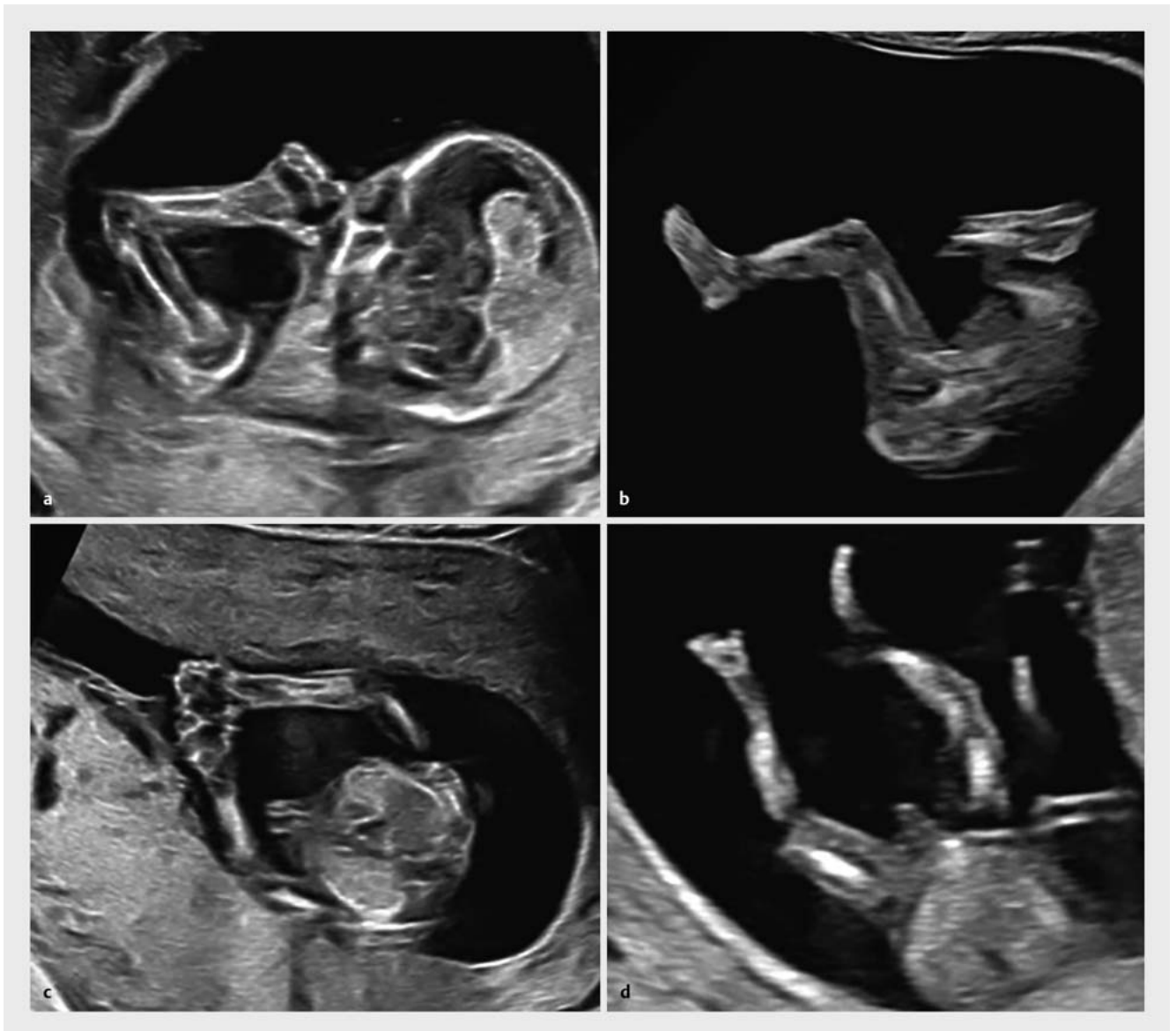
Nabelschnur (► Abb. 11)

► Abb. 11 Nabelschnur, 12⁺³ SSW. [rerif]

Wirbelsäule (► Abb. 12)

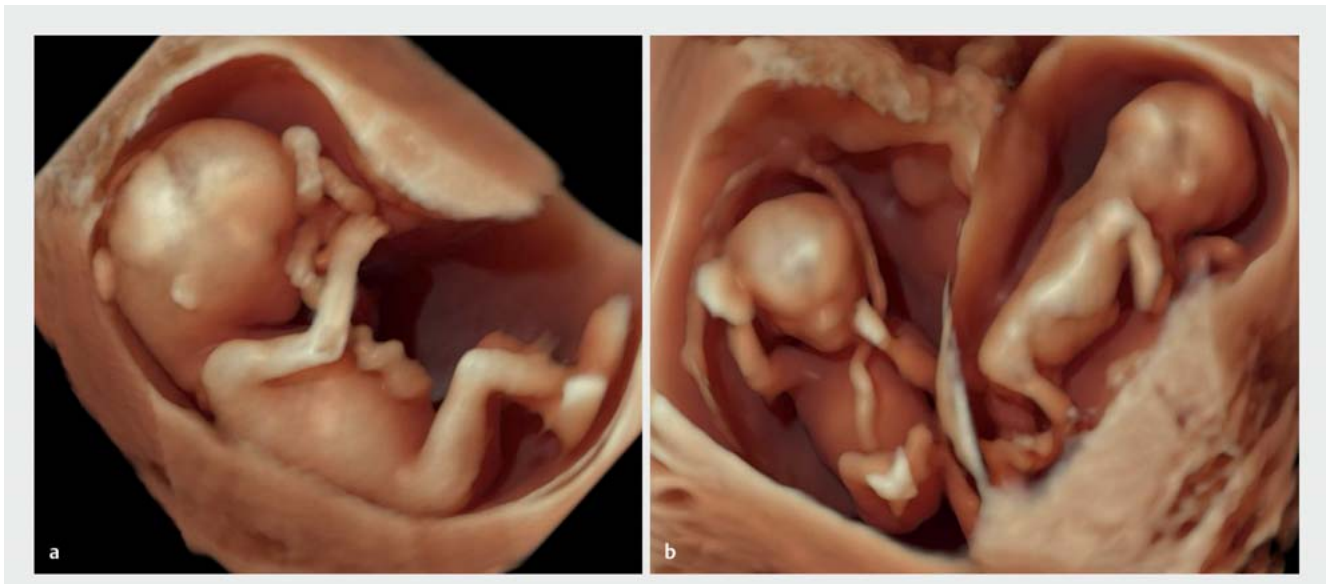
► Abb. 12 Wirbelsäule, 12⁺³ SSW. [rerif]

Extremitäten (► Abb. 13)



► **Abb. 13** Extremitäten, 12⁺³ SSW. [rerif]

Genitalien

Rolle des dreidimensionalen (3D) und 4D-Ultraschalls (► **Abb. 14**)► **Abb. 14** 3D-Ultraschall, 12⁺³ SSW, Einling (a) und DC Zwillinge (b). [rerif]

	Es <i>sollen</i> zwischen 11–13 ⁺⁶ SSW für die frühe strukturierte Fehlbildungsdiagnostik folgende Einstellungen durchgeführt werden (obligatorisch):	Es <i>sollten</i> zwischen 11–13 ⁺⁶ SSW für die frühe strukturierte Fehlbildungsdiagnostik folgende Einstellungen zusätzlich eingestellt werden (optional):
Schädel u. Gehirn	Kalotte, Falx cerebri, Plexus chorioidei	intrakranielle Transparenz (IT), Hirnstamm
Gesicht	Profil	Augen, Kiefer, Lippen
Nacken	Nackentransparenz (NT) ¹	Nasenbein (NB) ¹
Wirbelsäule		Kontur
Herz u. Thorax	Lage, Kontur, Vierkammerblick, Lungen	Ausflusstrakte (Farbe), Drei-Gefäß-Trachea-Blick, Trikuspidalklappenfluss (TR) ¹
Abdomen	Magen, Bauchwand	Zwerchfell, Ductus-venosus-Fluss (DV) ¹ , NS Arterien bds. der Harnblase
Extremitäten	Arme und Beine	Hände u. Füße (Femur, Tibia, Fibula, Humerus, Radius, Ulna)
Urogenitaltrakt	Harnblase	Nieren
Plazenta	Chorionizität, Amnionizität (Mehrlinge), Struktur	Lage, Ansatz der Nabelschnur, Aa. uterinae ¹
(Empfehlungsgrad EK, starker Konsens 10/10)		
¹ Nach Aufklärung und Einwilligung (GenDG)/Zertifizierung durch die Fetal Medicine Foundation: NT, NB, TR, DV, Aa uterinae, Cx NB: Nasenbein, TR: Trikuspidalklappenfluss (Insuffizienz), DV: Ductus-venosus-Fluss (reverse A-Welle), IT: intrakranielle Transparenz, NS: Nabelschnur		

4.3 Detektionsraten nicht chromosomaler Fehlbildungen

Das Screening für fetale Fehlbildungen in einer unselektierten Population unterscheidet Fehlbildungen, die **immer erkennbar** sind, solche, die **potenziell erkennbar** sind, und solche, die einer Diagnostik im ersten Trimenon **noch nicht zugänglich** sind. (Evidenzgrad 1a, starker Konsens 7/7) (► **Tab. 1** und **2**)

Die Detektionsrate nicht chromosomaler struktureller Anomalien hängt u. a. von der **Prävalenz** schwerer Fehlbildungen im untersuchten Kollektiv ab.

Sie liegt bei 32% in Low-Risk- und 60% in High-Risk-Kollektiven. (Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10)

4.4 Detektionsraten: strukturiertes vs. nicht strukturiertes vs. fehlendes Untersuchungsprotokoll

Wenn eine frühe strukturierte Fehlbildungsdiagnostik durchgeführt wird, *sollte* sie nach einem zuvor **festgelegten Protokoll** erfolgen.

(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10) (► **Tab. 3, 4** und **5**)

Ein **Protokoll** für eine frühe strukturierte Fehlbildungsdiagnostik *sollte* mindestens einschließen:

Biometrie, Kopf, Gehirn, Gesicht, Nackentransparenz, Wirbelsäule, Extremitäten, Thorax, Herz, Abdomen, Plazenta mit Nabelschnur und Fruchtwasser

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10)

► **Tab. 1** Detektionsraten für immer, potenziell und nicht entdeckbare Fehlbildungen zum Zeitpunkt 11–13⁶ Schwangerschaftswochen bei 488 chromosomal normalen Feten [43].

immer entdeckbar	DR (%)	potenziell entdeckbar	DR (%)	nicht entdeckbar	DR (%)
Anenzephalie	100	fehlende Hand/Fuß	77	Balkenmangel	0
alobäre Holoprosenzephalie	100	Zwerchfellhernie	50	Kleinhirnwurmhyoplasie	0
Omphalozele	100	Skelettdysplasien	50	echogene Lungenläsionen	0
Gastroschisis	100	Polydaktylie	60	intestinale Obstruktion	0
Megablase	100	schwere Herzfehler	34	Nierenfehlbildungen	0
Body-Stalk-Anomalie	100	Gesichtsspalten	5	Klumpfüße	0
generalisierter Hydrops	100	offene Spina bifida	14		

► **Tab. 2** Detektionsrate in einer neuen Studie für immer (linke Spalte) und in mehr als 50% entdeckbare Anomalien (mittlere Spalte) gegenüber selten entdeckbaren Anomalien (rechte Spalte) in 1720 (1,7%) Feten mit normalen Chromosomen [44].

immer entdeckbar	DR (%)	häufig entdeckbar	DR (%)	selten entdeckbar	DR (%)
Anenzephalie	100	offene Spina bifida	> 50	zerebrale Ventrikulomegalie	< 10
alobäre Holoprosenzephalie	100	HLHS	> 50	Balkenmangel	< 10
Enzephalozele	100	AV-Kanal	> 50	Lippenspalte (isoliert)	< 10
Trikuspidal-/Pulmonalatresie	100	komplexe Herzfehler	> 50	Lungenfehlbildungen	< 10
Cantrell'sche Pentalogie	100	links Isomerismus	> 50	VSDs	< 10
Herzektomie	100	urogenitale Obstruktion	> 50	abdominale Zysten	< 10
Omphalozele	100	Extremitätendefekte	> 50	Nierenagenesie (unilateral)	< 10
Gastroschisis	100	FADS	> 50	multizystische Nieren	< 10
Body-Stalk-Anomalie	100	letale Skelettdysplasien	> 50	Hydronephrose	< 10
				Doppelnieren	< 10
				Hypospadie	< 10
				Klumpfüße	< 10

► **Tab. 3** Detektionsraten von Fehlbildungen/schweren Fehlbildungen in Abhängigkeit von einer Low-Risk-, High-Risk- oder unselektierten Population [42].

Subgruppe	Population	Anomalien (n/100 Feten)	Sensitivität (%)	Diagnose @ 11–13 ⁶ SSW (%)
1	schwere Fehlbildungen/Low Risk unselektiert	1,01 (0,95–1,07)	46,10 (36,88–55,46)	53,47 (43,42–63,37)
2	alle Fehlbildungen/Low Risk unselektiert	1,81 (1,72–1,90)	32,35 (22,45–43,12)	41,10 (32,13–50,38)
3	alle Fehlbildungen/High Risk	6,55 (5,66–7,52)	61,18 (37,71–82,19)	66,29 (43,47–85,69)

(Zahlen in Klammern sind 95%-Konfidenzintervall [KI])

► **Tab. 4** Minimalanforderungen an einen Ersttrimester-Ultraschall @ 11⁺⁰–13⁺⁶ Schwangerschaftswochen nach ISUOG [2] (► **Abb. 1** bis **13** und **Abb. 1** im 2. Teil der Leitlinie).

Region	Minimalanforderungen an eine Ersttrimester-Ultraschalluntersuchung
allgemeine Aspekte	Einlingsschwangerschaft/Mehrlinge
Kopf und Gehirn	<ul style="list-style-type: none"> axiale Ebene des Kopfes Kalzifikation des Schädels Form des Schädels (keine knöchernen Defekte) 2 Hemisphären durch Falx cerebri getrennt Plexus chorioideus füllen Seitenventrikel nahezu aus (Butterfly-Zeichen)
Nacken	median-sagittale Ebene des Kopfes und Nackens (Profil) <ul style="list-style-type: none"> Nackentransparenz < 95. Perzentile
Herz	axiale Ebene des Herzens, Vierkammerblick <ul style="list-style-type: none"> Herz liegt im Brustkorb, schlägt rhythmisch
Abdomen	axiale Ebenen <ul style="list-style-type: none"> Magen darstellbar Bauchwand geschlossen axiale oder sagittale Ebenen Harnblase nicht dilatiert
Extremitäten	4 Extremitäten mit je 3 Segmenten darstellbar
Plazenta	normales Aussehen ohne zystische Strukturen
Biometrie	sagittal: Scheitel-Steiß-Länge und Nackentransparenz axial: BPD

Folgende Fehlbildungen können @ 11–13⁺⁶ SSW nahezu immer erkannt werden und *sollten* daher diagnostiziert werden:

- Akranius/Exenzephalie/Enzephalozele (groß)
- alobäre Holoprosenzephalie
- Omphalozele
- Gastroschisis
- Body-Stalk-Anomalie/Ectopia cordis
- Megazystis

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 2b, starker Konsens 10/10)

► **Tab. 5** Anatomische Strukturen, die potenziell durch eine strukturierte fetale Ultraschalluntersuchung @ 11⁺⁰–13⁺⁶ SSW nach ISUOG untersuchbar sind [2] (► **Abb. 1** bis **13** und **Abb. 1** im 2. Teil der Leitlinie).

Region	Strukturen, die durch eine detaillierte anatomische Untersuchung nach Bedarf in sagittalen, axialen oder koronaren Ebenen darstellbar sind
Kopf u. Gehirn	<ul style="list-style-type: none"> Schädel intakt Kopfform normal Falx cerebri vorhanden Plexus chorioidei füllen Seitenventrikel nahezu aus (Butterfly-Zeichen) Thalami Hirnstamm Pedunculi cerebri mit Aquaeductus Sylvii intrakranielle Transparenz (4. Ventrikel) Cisterna magna
Gesicht u. Nacken	<ul style="list-style-type: none"> Stirn Orbitae Nasenbein Maxilla retronasales Dreieck Oberlippe Unterkiefer Nackentransparenz
Thorax	<ul style="list-style-type: none"> Form der Thoraxwand Lungenfelder Zwerchfell, Kontinuität
Herz	<ul style="list-style-type: none"> Herzaktionen vorhanden, regelmäßiger Rhythmus Position: intrathorakal, Herzachse nach links (30–60°) Größe: 1/3 der Fläche des Brustkorbs Vierkammerblick, 2 Ventrikel, B-Bild und Farb-Doppler LVOT im B-Bild oder Farb-Doppler Drei-Gefäß-Trachea-Blick, B-Bild oder Farb-Doppler keine TI antegrader Fluss im Ductus Venosus, positive A-Welle im gepulsten Doppler
Abdomen	<ul style="list-style-type: none"> Magen in normaler Position im linken oberen Abdomen Blase: normal gefüllt, im Becken (longitudinaler Diameter < 7 mm) Bauchwand: intakt mit Nabelschnurinsertion 2 Nabelschnurarterien die Blase begrenzend Nieren: beidseits vorhanden
Wirbelsäule	<ul style="list-style-type: none"> normale Form und Kontinuität
Extremitäten	<ul style="list-style-type: none"> obere Extremitäten mit 3 Segmenten, frei beweglich untere Extremitäten mit 3 Segmenten, frei beweglich
Plazenta	<ul style="list-style-type: none"> Größe und Textur normal, kein zystisches Aussehen Lokalisation zur Zervix sowie zu einer früheren Sectio-Narbe Nabelschnurinsertion in der Plazenta
Fruchtwasser u. Amnion	<ul style="list-style-type: none"> normale Fruchtwassermenge Amnion und Chorion mit physiologischer Dissoziation

4.5 Indirektes vs. direktes Screening für Fehlbildungen

Die **Spina bifida aperta** kann @ 11–13⁺⁶ SSW mittels indirekter Parameter wie der intrakraniellen Transparenz in bis zu 79% erkannt werden.

Eine gezielte Untersuchung, z. B. bei Vorgeschichte einer Spina bifida, *sollte* folgende sonografische Parameter einschließen:

- direkte Darstellung der Wirbelsäule (frontal, sagittal)
- sagittal: intrakranielle Transparenz, Hirnstamm, Cisterna magna
- axial: Pedunculi cerebri, Aquaeductus Sylvii

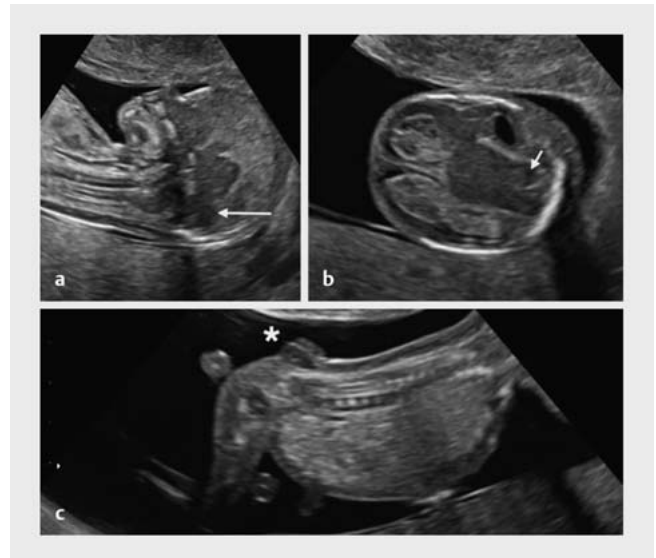
(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10)
(► **Abb. 15**)

Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (LKG) können @ 11–13⁺⁶ SSW durch die Maxillalücke in 65% bzw. 96% erkannt werden (isolierte LKG-Spalte vs. zusätzliche Fehlbildungen).

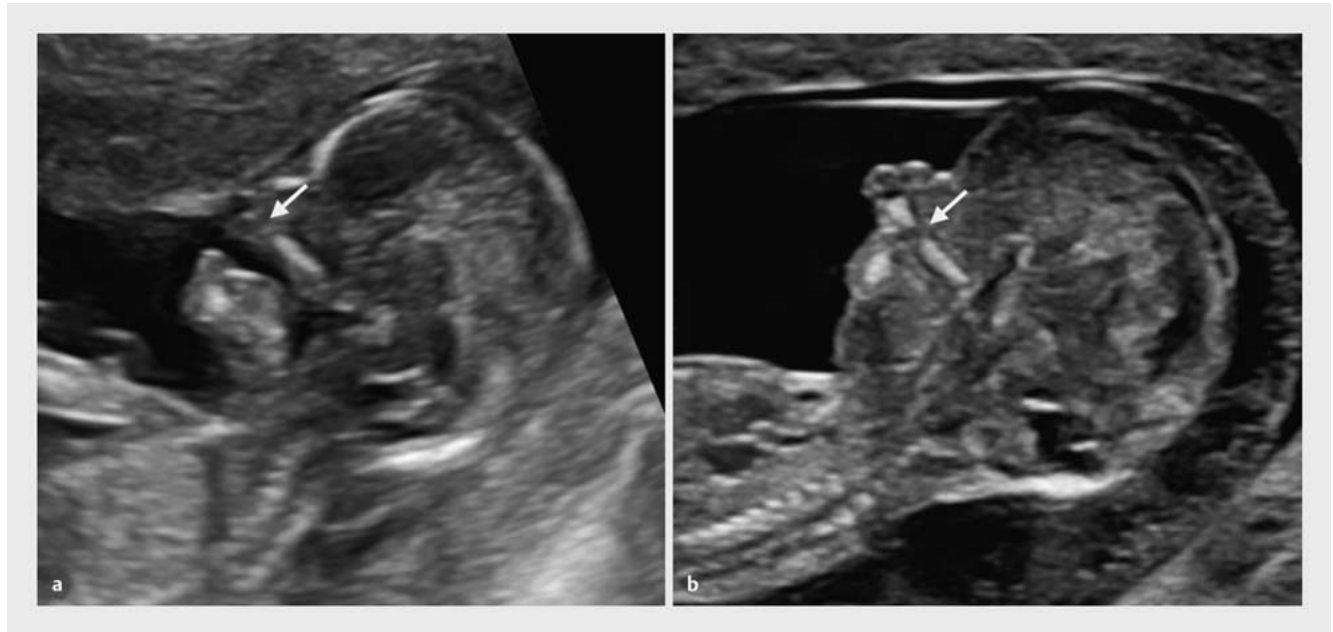
Eine gezielte Untersuchung, z. B. bei Vorgeschichte einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, *sollte* folgende sonografischen Parameter einschließen:

- Profil Ebene mit Maxilla und Frontalraum Abstand
- frontal-schräge Ebene mit Darstellung des retronasalen Dreiecks
- axiale Einstellung der Maxilla

(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 2b, starker Konsens 10/10)
(► **Abb. 16**)



► **Abb. 15** Fehlende intrakranielle Transparenz bei Spina bifida 12⁺³ SSW (a), Spina sagittal mit auffälliger hinterer Fossa (langer Pfeil) (a) und axial mit Crash Sign (kurzer Pfeil) (b) und direkte Darstellung der kaudalen Spina bifida (Stern) (c), (Vergleiche mit normalen Befunden in ► **Abb. 1, 6, 7, 12** und Abb. 1 im 2. Teil der Leitlinie). [rerif]



► **Abb. 16** Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, 12⁺³ SSW mit einer Lücke im Oberkiefer (Pfeil) als Maxillary Gap (a, b). Vergleiche mit normalen Befunden in ► **Abb. 1, 7** und Abb. 1 im 2. Teil der Leitlinie. [rerif]

Für das **indirekte Screening** für fetale Herzfehler *sollten* sonografische Marker wie die Nackentransparenz sowie die Flüsse über der Trikuspidalklappe und im Ductus venosus verwendet und mit einem Vierkammerblick kombiniert werden.

(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 4, starker Konsens 10/10)

4.6 Indirektes vs. direktes Screening für Herzfehler

Der Befund einer erhöhten NT, eines reversen Flusses über der Trikuspidalklappe und/oder im Ductus venosus bzw. eines abnormalen Vierkammerblickes *sollte* eine **gezielte fetale Echokardiografie** durch einen Spezialisten nach sich ziehen.

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 1+, starker Konsens 10/10)

Die **fetale Echokardiografie @ 11–13⁺⁶ SSW** *sollte* eine Untersuchung des Herzens in standardisierten Schnittebenen unter Verwendung des Farb-Dopplers einschließen.

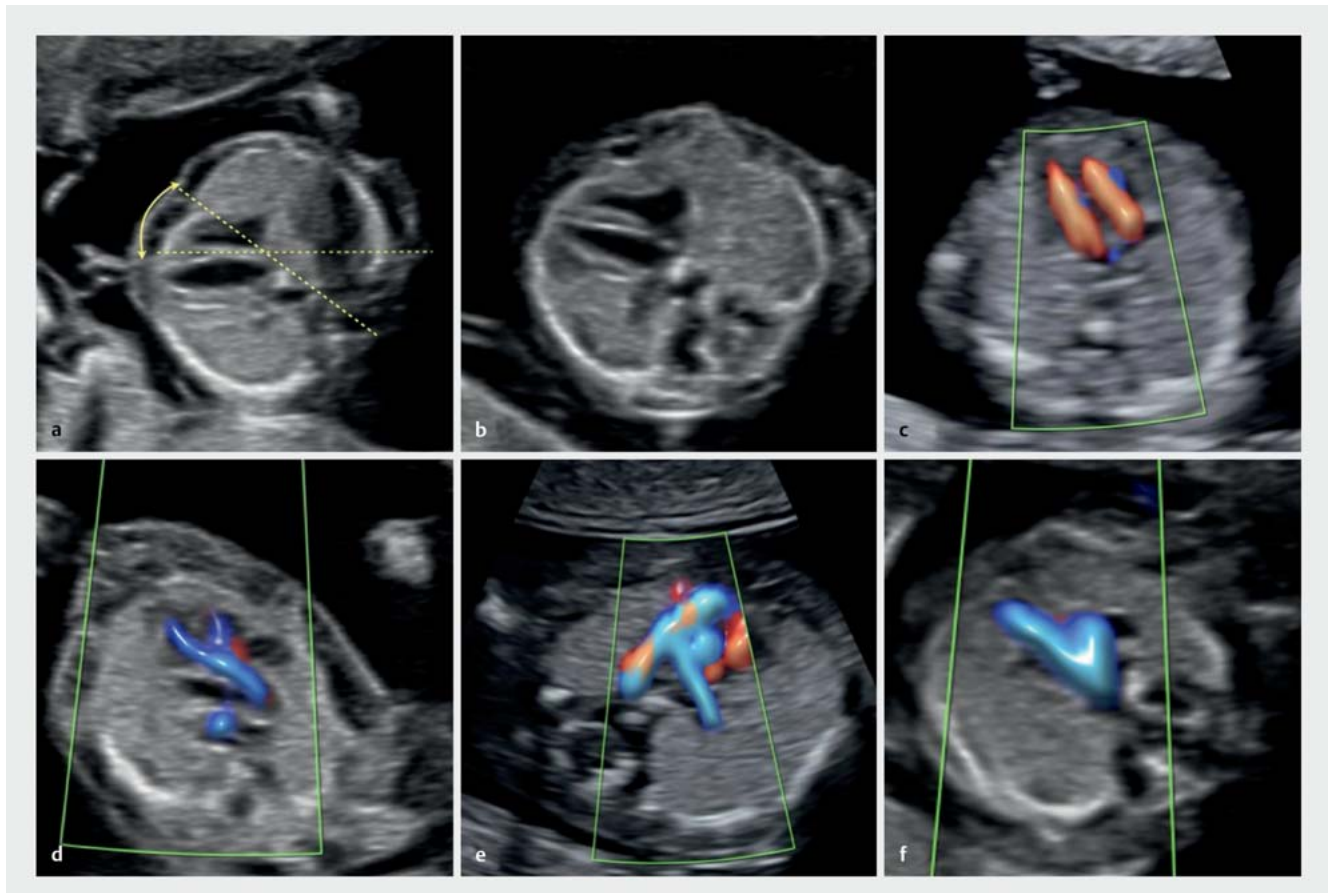
(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 1+, starker Konsens 10/10)

Die **fetale Echokardiografie @ 11–13⁺⁶ SSW** *sollte* folgende Schnittebenen im B-Bild und mit Farb-Doppler einschließen:

- Lage des Herzens
- Herzachse
- Vierkammerblick
- rechtsventrikulärer Ausflusstrakt
- linksventrikulärer Ausflusstrakt
- Drei-Gefäß-Trachea-Blick mit Aorten- und Ductusbogen
- Suche nach ARSA (optional)

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10)

► **Abb. 17**



► **Abb. 17** Fetale Echokardiografie, Standardebenen, 12⁺³ SSW: Herzachse (a), Vierkammerblick (b), Einstrom über die AV-Klappen (c), linksventrikulärer (d) und rechtsventrikulärer (e) Ausflusstrakt, Drei-Gefäß-Trachea-Blick (f) mit Aorten- und Ductusbogen. [rerif]

4.7 Fehlbildungsdiagnostik im zweiten nach frühem Ersttrimester-Fehlbildungsschall

Nach einer Fehlbildungsdiagnostik zum Zeitpunkt 11–13⁺⁶ SSW *soll* ein Organscreening im zweiten Trimenon @ 18–23. SSW folgen.

(Empfehlungsgrad A, Evidenzgrad 1b, starker Konsens 10/10)

4.8 Bedeutung des Fehlbildungsschalls @ 11–13⁺⁶ SSW vs. @ 18–23 SSW: Benefit für die Eltern

4.9 Psychologische Aspekte des Ersttrimester-Screenings

Vor der Durchführung eines Ersttrimester-Screenings *sollte* die Schwangere über mögliche psychische und emotionalen Folgen der Entdeckung eines **auffälligen Befundes** informiert werden.

(Empfehlungsgrad B, Evidenzgrad 1a, starker Konsens 10/10)

Hinweis

Die Leitlinie wird gleichzeitig in den offiziellen Zeitschriften beider Fachgesellschaften (d.h. Geburtshilfe und Frauenheilkunde für die DGGG und Ultraschall in der Medizin/European Journal of Ultrasound für die DEGUM) veröffentlicht.

Interessenkonflikt

s. a. Langversion der Leitlinie: <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/085-002>

Literatur

s. a. Langversion der Leitlinie:
<https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/085-002>