

ULTRASCHALLSERIE

ZNS-Fehlbildungen können bereits im ersten Trimenon erkannt werden

Fetale Neurosonographie im ersten Trimenon

Das Ziel des pränatalen Ultraschalls mit 11–14 Schwangerschaftswochen (SSW) ist eine möglichst detaillierte Information über den Fetus, um eine optimale Betreuung in der Schwangerschaft zu ermöglichen und das bestmögliche Outcome für Mutter und Kind zu erreichen (1). Der folgende Beitrag gibt eine Kurzübersicht zu sonographischen Normalbefunden des zentralen Nervensystems (ZNS) im ersten Trimenon und stellt aktuelle Ansätze zur frühen Detektion von ZNS-Fehlbildungen vor.



Dr. med.
Gwendolin Manegold-Brauer
Basel

Le but de l'échographie prénatale à 11–14 semaines de grossesse (SA, all. SSW) est d'obtenir des informations aussi détaillées que possible sur le fœtus afin de permettre un suivi optimal pendant la grossesse et d'atteindre le meilleur résultat possible pour la mère et l'enfant (1). Le présent article donne un bref aperçu sur l'échographie normale du système nerveux central (CNS) au premier trimestre et présente les approches actuelles pour la détection précoce des malformations du CNS.

Die Untersuchung im ersten Trimenon umfasst eine Risikoeinschätzung für Chromosomenstörungen und zunehmend eine detaillierte frühe Organdiagnostik mit einer Checkliste für verschiedene Organsysteme. Obwohl dies nicht zur Routinediagnostik

gehört, werden immer mehr nicht-chromosomal bedingte Fehlbildungen bereits im ersten Trimenon erkannt (2).

Die fetale Neurosonographie stellt ein verhältnismässig junges Anwendungsgebiet der Pränataldiagnostik dar. Die An-/Exencephalie und die alobare Holoprosencephalie werden im ersten Trimenon in der Regel durch die Einstellung der transversalen biparietalen Ebene (BPD) diagnostiziert. Die Spina bifida oder eine Ventriculomegalie bleibt bisher in 85% der Fälle unentdeckt, wenn sie nicht im Rahmen einer Chromosomenstörung mit einer erhöhten Nackentransparenz oder mit assoziierten Fehlbildungen auftritt (2). Für das erste Trimenon gibt es jedoch eine Reihe vielversprechender Untersuchungsansätze zur frühen Detektion der Spina bifida, der Dandy-Walker-Malformation und einer Ventriculomegalie.

Normalbefunde

Während der Untersuchung mit 11–14 SSW kann das fetale Gehirn und der Kopf in zwei Standard-2D-Ebenen beurteilt werden. Anhand der transversalen Einstellung, die zur Messung des biparietalen Durchmessers (BPD) genutzt wird, wird beurteilt, ob die Kopfform oval ist und die Schädelknochen intakt sind. Es lassen sich in dieser Ebene die Durchgängigkeit der Falx cerebri und der Plexus choroideus darstellen. Normalerweise füllt der Plexus choroideus zu diesem Zeitpunkt noch die Lateralventrikel fast vollständig aus und bildet das typische «butterfly sign» (Abb. 1).

In der sagittalen Einstellung, die zur Beurteilung des fetalen Profils und für die Nackentransparenzmessung genutzt wird, kann man die hintere Schädelgrube beurteilen. Es lassen sich der Thalamus, das Mittelhirn, der Hirnstamm, der 4. Ventrikel und die Cisterna magna einsehen. Der 4. Ventrikel ist unter dem Namen intracranial translucency (IT) bekannt (3) (Abb. 1).



Abb. 1: Normale Anatomie des Kopfes mit 11–14 SSW

Ansicht der transversalen Ebene (BPD-Ebene) sowie der sagittalen Ebene (Profil) T: Thalamus; M: Mittelhirn; BS: Hirnstamm; IT: Intracranial translucency/4. Ventrikel; CM: Cisterna magna. In der transversalen Ebene sind die ovale Kopfform, die Falx cerebri und der Plexus choroideus zu sehen. Der Plexus choroideus bildet das «butterfly sign».

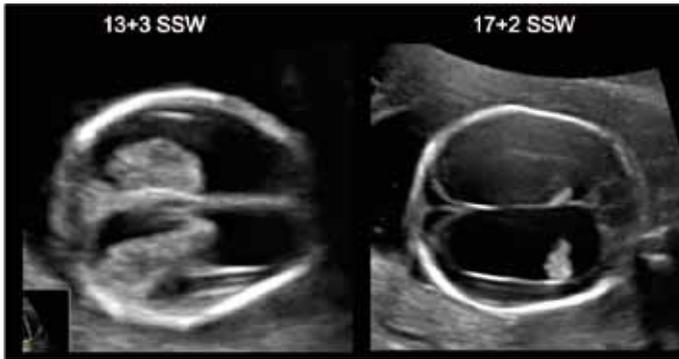


Abb. 2: Ventriculomegalie mit 11–14 SSW

Links ist im ersten Trimenon ein auffällig kleiner Plexus choroideus im Verhältnis zur Lateralventrikelgröße zu erkennen. Die Verlaufskontrolle in der 18. SSW bestätigte den vorausgegangenen Befund einer Ventriculomegalie. Die Autopsiebefunde zeigten eine cerebelläre Hypoplasie, eine partielle Agenesie des Corpus callosum und eine Oesophagusatresie, am ehesten vereinbar mit einer syndromalen Erkrankung.

Zeichen für ZNS-Anomalien mit 11–14 SSW

Es gibt eine Reihe von typischen ZNS-Erkrankungen, die pränatal diagnostiziert werden können. Die Holoprosencephalie und die An-/Exencephalie lassen sich durch eine fehlende Durchgängigkeit der Falx cerebri bzw. durch ein Fehlen der Schädelkalotte im Transversalschnitt direkt im ersten Trimenon sicher diagnostizieren. Gleiches gilt für die Encephalocelen. Manche ZNS-Anomalien lassen sich erst durch eine detaillierte fetale Neurosonographie im zweiten Trimenon sichern, da z. B. das Corpus callosum und auch die Vermis im ersten Trimenon noch nicht vollständig ausgebildet sind. Zur Ursache einer fetalen Ventriculomegalie gehören z.B. Neuralrohrdefekte, Balkenagenesien, die Dandy-Walker-Malformation, Auffälligkeiten im Rahmen von Chromosomenstörungen, Blutungen, Infektionen, strukturelle Defekte wie Lissencephalien, Porencephalien und Schizencephalien (4). Jedoch kann es frühe Hinweiszeichen geben, die eine frühere Detektion und Diagnostik vor der 20. SSW erlauben (Tab.1). So fällt bei den Feten mit einer Ventriculomegalie ein kleinerer Plexus choroideus im Verhältnis zur Lateralventrikelgröße auf. Ein Quotient aus Plexus choroideus-Länge zu Lateralventrikel-Länge kleiner 0,7 ist als auffällig zu werten (Abb. 2) (5, 6). Ebenso finden sich bei einer Dandy-Walker-Malformation Veränderungen, die im Sagittalschnitt beurteilt werden können. So haben Feten mit einer Dandy-Walker-Malformation im Vergleich zu normalen Feten einen verbreiterten Abstand zwischen dem Hirnstamm und dem Occipitalknochen (Brainstem to occipital bone diameter; BSOB) (7) und eine IT > der 95. Perzentile (8).

Zeichen für eine Spina bifida mit 11–14 SSW

Die Detektion der Spina bifida vor der 16. SSW war bisher eine Rarität, da kleine Meningomyelocelen im transabdominalen Screening im ersten Trimenon nur sehr schwer zu sehen sind (2). Bei der Inspektion der hinteren Schädelgrube im Sagittalschnitt zeigt sich bei Spina bifida in der Mehrzahl der Fälle früh Veränderung. So kann die IT entweder gar nicht dargestellt werden oder unterschreitet die unteren Grenzwerte. Gleiches gilt für die Cisterna magna. In einer prospektiven Studie mit über 16 000 Feten wurden alle 11 Fälle einer Spina bifida bereits im ersten Trimenon gesehen oder in einer kurzfristigen Verlaufskontrolle gesichert (9). Die auffällige



Abb. 3: Spina bifida mit 11–14 SSW

Die 2D-Standardebenen gaben den Hinweis auf einen Neuralrohrdefekt in der 12+4 SSW. Ein schmaler BPD, eine Ventriculomegalie, ein verbreiteter Hirnstamm und ein schmaler 4. Ventrikel sind zu sehen. Mittels transvaginaler Sonographie konnte dann zum gleichen Untersuchungszeitpunkt die Spina bifida direkt dargestellt werden (Ansicht: 3D-Multiplanar View).

| TAB. 1 Zeichen einer ZNS-Anomalie im ersten Trimenon | |
|--|--|
| Malformation | Zeichen |
| Encephalocelie | Vorwölbung des ZNS |
| An-/Exencephalie | Fehlende Schädeldecke, Gehirn deformation |
| Holoprosencephalie | Fehlendes «butterfly sign» (12) |
| Ventriculomegalie | Kleinerer und kürzerer Plexus choroideus Plexus length/ventricular length ratio (PLVLR) <5. Perzentile (5, 6) |
| Dandy-Walker-Malformation | Verbreiterte hintere Schädelgrube durch vermehrte Flüssigkeit im 4. Ventrikel Intracranial translucency (IT) >95. Perzentile Brain stem occipital bone diameter (BSOB) >95. Perzentile (7, 8) |

| TAB. 2 Indirekte Zeichen einer Spina bifida im ersten Trimenon | |
|---|--|
| Zeichen | |
| Hirnstamm verdickt und nach kaudal verlagert Brain stem diameter (BS) >95. Perzentile Brain stem to occipital bone diameter (BSOB) <5. Perzentile (10) | |
| Verminderte Flüssigkeit in Cisterna magna und 4. Ventrikel Fehlende Cisterna magna (CM) bzw. CM <5. Perzentile Fehlende Intracranial translucency (IT) bzw. IT <5. Perzentile (3, 9) | |
| Kleinerer Schädel Ratio BPD/transabdominaler Durchmesser (TAD) (13) BPD <5. Perzentile (11, 14) | |

hintere Schädelgrube kann dabei als Hinweis dienen, eine ergänzende transvaginale Untersuchung durchzuführen und die Spina bifida direkt zu detektieren (Tab. 2).

Zusammenfassung

Durch die moderne hochauflösende Ultraschalltechnologie werden heute Hinweiszeichen auf Malformationen des ZNS schon im ersten Trimenon erkannt. Dadurch können weitere pränatale Abklärungen früh eingeleitet werden. Für die alobare Holoprosencephalie

und die Anencephalie lässt sich die Prognose früh gut abschätzen. Da sich das Gehirn im Verlauf der Schwangerschaft weiterentwickelt und nicht alle anatomischen Strukturen schon so früh visualisierbar sind (z. B. Vermis, Corpus callosum), lassen sich manche Defekte nur indirekt und nicht immer schon früh sichern. Sonographische Verlaufskontrollen im frühen zweiten Trimenon mit Bestätigung der Diagnose und eine ausführliche interdisziplinäre Beratung sind deswegen in solchen Fällen unabdingbar.

Take-Home Message

- ◆ Die fetale Neurosonographie kann mit 11–14 SSW Hinweise auf Malformationen des ZNS liefern
- ◆ Neben der Inspektion der transversalen BPD-Ebene hat sich die Inspektion der hinteren Schädelgrube im Sagittalschnitt als hilfreich erwiesen
- ◆ Ventriculomegalien fallen im ersten Trimenon eher durch einen kleinen Plexus choroideus als durch eine Verbreiterung der Lateralventrikel auf
- ◆ Die Spina bifida fällt durch eine Verkleinerung bzw. das Fehlen der IT oder der Cisterna magna auf
- ◆ Wichtig für die interdisziplinäre Beratung ist eine möglichst genaue sonographische Diagnose
- ◆ Häufig sind bei auffälligen Befunden kurzfristige Verlaufskontrollen mit Bestätigung des Befundes sinnvoll, da z.B. Vermis und Corpus callosum erst später zur Darstellung kommen. Insgesamt kann aber eine Beratung und Diagnosestellung vor der 20. SSW stattfinden

Dr. med. Gwendolin Manegold-Brauer, DEGUM II

Leitende Ärztin, Leitung Abteilung für Ultraschall in Gynäkologie und Geburtshilfe Frauenklinik, Universitätsspital Basel
Spitalstrasse 21, 4031 Basel
gwendolin.manegold-brauer@usb.ch

✚ **Interessenkonflikt:** Die Autorin hat keinen Interessenkonflikt im Zusammenhang mit diesem Beitrag deklariert.

Messages à retenir

- ◆ La neurosonographie à 11–14 SA peut fournir des indices de malformations du système nerveux central
- ◆ Outre la coupe transversale au niveau du BPD (diamètre bipariétal), l'examen de la fosse postérieure en section sagittale s'avère utile
- ◆ Les ventriculomegalies frappent l'œil au premier trimestre plutôt par un petit plexus choroïde que par un élargissement des ventricules latéraux
- ◆ La spina bifida ressort par une réduction ou 4me ventricule (angl. IT «intracranial translucency») ou de la grande citerne (cisterna magna)
- ◆ Pour le conseil interdisciplinaire, le diagnostic échographique le plus précis possible est d'une importance capitale
- ◆ Lorsque des anomalies sont visualisées ou suspectées, un suivi à court terme pour confirmer la découverte est utile, ceci d'autant plus que le vermis et le corps calleux ne deviennent visibles que plus tard. Dans l'ensemble, cependant, un conseil circonstancié peut avoir lieu tôt et un diagnostic précis être posé avant 20 semaines de grossesse

Literatur:

1. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Jan;41(1):102–13.
2. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11-13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011 Jan;31(1):90–102.
3. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaides KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Sep;34(3):249–52.
4. Karl K, Kainer F, Heling K-S, Chaoui R. Fetale Neurosonografie: die erweiterte Untersuchung des ZNS beim Fetus. *Ultraschall der Medizin – Eur J Ultrasound.* 2011 Aug 1;32(4):342–61.
5. Loureiro T, Ushakov F, Maiz N, Montenegro N, Nicolaides KH. Lateral ventricles in fetuses with aneuploidies at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 Sep;40(3):282–7.
6. Manegold-Brauer G, Oseledchik A, Floeck A, Berg C, Gembruch U, Geipel A. Approach to the sonographic evaluation of fetal ventriculomegaly at 11 to 14 weeks gestation. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2016 Jan;16(1):3.
7. Lachmann R, Sinkovskaya E, Abuhamad A. Posterior brain in fetuses with Dandy-Walker malformation with complete agenesis of the cerebellar vermis at 11-13 weeks: a pilot study. *Prenat Diagn.* 2012 Aug 7;32(8):765–9.
8. Volpe P, Muto B, Passamonti U, Rembouskos G, De Robertis V, Campobasso G, et al. Abnormal sonographic appearance of posterior brain at 11-14 weeks and fetal outcome. *Prenat Diagn.* 2015 Jul;35(7):717–23.
9. Chen F, Gerhardt J, Entezami M, Chaoui R, Henrich W. Detection of Spina Bifida by First Trimester Screening – Results of the Prospective Multicenter Berlin IT-Study. *Ultraschall der Medizin – Eur J Ultrasound.* 2015 Apr 14;
10. Lachmann R, Chaoui R, Moratalla J, Picciarelli G, Nicolaides KH. Posterior brain in fetuses with open spina bifida at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011 Jan;31(1):103–6.
11. Karl K, Benoit B, Entezami M, Heling KS, Chaoui R. Small biparietal diameter in fetuses with spina bifida on 11-13-week and mid-gestation ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 Aug;40(2):140–4.
12. Sepulveda W, Dezerega V, Be C. First-trimester sonographic diagnosis of holoprosencephaly: value of the "butterfly" sign. *J Ultrasound Med.* 2004 Jun;23(6):761-5-7.
13. Simon EG, Arthuis CJ, Haddad G, Bertrand P, Perrotin F. Biparietal/transverse abdominal diameter ratio ≤ 1 : potential marker for open spina bifida at 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015 Mar;45(3):267–72.
14. Bernard JP, Cuckle HS, Stirnemann JJ, Salomon LJ, Ville Y. Screening for fetal spina bifida by ultrasound examination in the first trimester of pregnancy using fetal biparietal diameter. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Oct;207(4):306.e1-306.e5.