

Neuralrohrdefekte

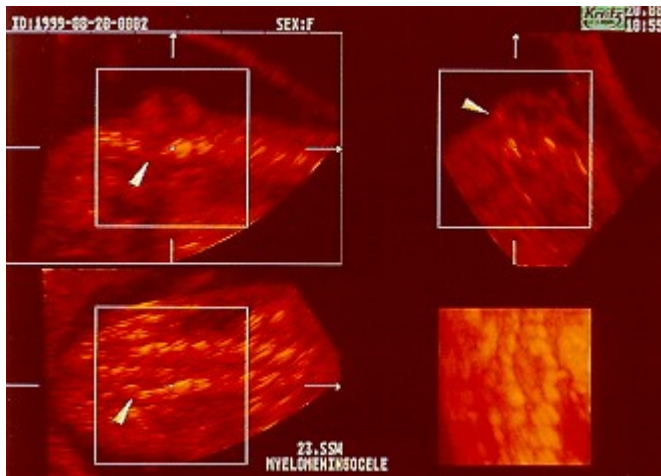
Unter den dorsalen Schlußstörungen den Neuralrohrdefekten werden **Anenzephalus**, **Enzephalozele** und **Spina bifida** zusammengefaßt. Im deutschen Sprachgebiet ist mit einem Neuralrohrdefekt auf 1000 Geburten zu rechnen, das Wiederholungsrisiko liegt bei 3%, nach zweimaligem Auftreten bei 10%.

Hinsichtlich der pränatalen Diagnostik ergeben sich für die 3 Formen völlig unterschiedliche Aspekte. Die Schlußstörungen des kranialen Neuralrohrs (Anenzephalie, Akranie, Enzephalozele) sind durch ihre markante morphologische Symptomatik in der Regel sonographisch gut zu erfassen. Auch die Fortsetzung der kranialen Schlußstörung – der Anenzephalie – auf das Rückenmark im Sinne einer Kraniorhachischisis subtotalis ist leicht zu diagnostizieren.

Die **Spina bifida** stellt auch gegenwärtig – besonders bei erschwerten Schallbedingungen – noch ein Problem dar.

Die Spina bifida occulta, als Spaltbildung der Dornfortsätze mit intakter Hautkontur dorsal der Spaltbildung (evtl. behaarter Nävus), wird meist nicht diagnostiziert, da die Dornfortsätze pränatal noch nicht ossifiziert sind. Lediglich mit hochauflösenden Geräten sind Verdachtsdiagnosen zu formulieren. Sie haben jedoch keine Relevanz, da die Spina bifida occulta klinisch normal ist.

Die **Spina bifida aperta** ist dagegen eine schwerwiegende Erkrankung. Etwa 88-90% der Verschlusstörungen sind im Lumbosakralbereich, 6-8% thorakal und 2-4% zervikal lokalisiert. Sie geht in 25% mit einer reinen Meningozele, in 75% mit einer Myelomeningozele einher.



Myelomeningozele: 3-D

Am Ende des 1. Trimenons gelingt es bereits in Einzelfällen, große Myelomeningozelen zu erfassen. Schwerpunktmäßig sollte die Diagnostik jedoch zwischen der 16. und 20. SSW betrieben werden.

Hinweiszeichen sind eine **passagere Mikrozephalie** (Roberts und Campbell 1980; Romero et al. 1988), die sich am besten durch den IndexBPD/Femurlänge objektivieren läßt, und eine konsekutive Ventrikulomegalie (meist erst jenseits der 20. SSW). Die **Ventrikulomegalie** ist in vielen Fällen das Leitsymptom, um systematisch die Wirbelsäule nach einer Spaltbildung abzusuchen; sie ist jedoch auch bei größeren Defekten nicht obligat vorhanden. Vorwiegend im angloamerikanischen Schrifttum werden 2 weitere Hinweiszeichen formuliert:

- Das "**lemon sign**", eine Abweichung von der normalen ovoiden Kopfform im Horizontalschnitt, wobei der vordere Kopfbereich eingedellt ist und wie eine ausgedrückte Zitronenhälfte aussieht.



- Das "**banana sign**", wobei das Kleinhirn im Horizontalschnitt hypoplastisch und bananenförmig gekrümmt erscheint.



Nach eigener Einschätzung hat vorwiegend das Bananenzeichen eine praktische Bedeutung.

Als weiteres sehr wichtiges Kriterium bei den Hinweiszeichen ist die **Bewegungslosigkeit der unteren Extremitäten** zu nennen. In besonders ausgeprägten Fällen sind auch Klumpfüße vorhanden.

Die Megazystis wird als Hinweiszeichen in der Literatur immer wieder erwähnt. Pränatal fanden wir sie aber nie in Kombination mit einer Spina bifida.

Die **direkte Diagnose** gelingt über den betroffenen Abschnitten wie folgt:

Im Horizontalschnitt ist immer eine pathologische Anordnung der Wirbelverknöcherungszonen anzutreffen. Normalerweise bilden die verbundenen Mittelpunkte der 3 Verknöcherungszonen ein spitzwinkliges Dreieck. Bei der Spina bifida liegen die Ossifikationskerne entweder auf einer Linie oder sie ergeben in ihrer Anordnung ein stumpfwinkliges Dreieck. Wenn die Wirbelverknöcherungszonen miteinander verschmelzen, bildet sich dann das noch **dorsal offene V** heraus, wobei viele morphologische Varianten möglich sind.



An die pathologische Wirbelanlage schließt sich dorsal die Vorwölbung der Meningen – abgesetzt von der Hautkontur – als reine **Meningozele** (echoleer) oder **Myelomeningozele** (echoleere und hypoechogene Areale wechseln) an. In den meisten Fällen ist die Vorwölbung durch die Meningen deutlich; wenn sie nur

diskret vorhanden ist, können die Hirnhäute mit einer intakten Hautkontur dorsal der Wirbel verwechselt werden. Das Rückenmark liegt manchmal völlig frei in direktem Kontakt zum Fruchtwasser. Entweder ist dann die Myelomeningozele bereits intrauterin rupturiert oder es handelt sich um eine besonders schwere Form, bei der die Neuralplatte bloßliegt und Liquor direkt über den Spinalkanal ins Fruchtwasser abfließt.

In Mediansagittalschnitten der Wirbelsäule ist der Abbruch der normalen dorsalen Hautkontur über dem betroffenen Wirbelsäulenabschnitt mit der Vorwölbung der Meningen besonders charakteristisch. Dabei ist es jedoch notwendig, daß der fetale Rücken nicht der Uteruswand oder Plazenta direkt anliegt, sondern die Spina bifida von Fruchtwasser umgeben ist. Bei diskreten Befunden und Oligohydramnie kann – besonders bei AFP-Erhöhung im Serum, eine Fruchtwasserauffüllung zur Verbesserung der diagnostischen Möglichkeiten indiziert sein.

An dieser Stelle soll vor einem immer wieder auftretenden, schwerwiegenden diagnostischen Irrtum gewarnt werden: Angekippte Sagittalschnitte mit der typischen perlschnurartigen Doppelkontur sagen nichts über die dorsale Integrität der Wirbelsäule und der dorsalen Körperkontur aus, da sie die Haut jeweils lateral der Wirbelanlage erfassen. Nur eine Kippbewegung des Schallkopfes über dem fetalen Rücken, aus der einen Perlschnur über den Mediansagittalschnitt zur anderen Perlschnur, erfaßt das wichtige Hautareal.

In Frontalschnitten kann die Spina bifida – bei ausgeprägten Fällen – durch ein Y-förmiges Auseinanderweichen der Verknöcherungszonen im Wirbelbogenbereich diagnostiziert werden. Dieses Kriterium entspricht der pathologischen Anordnung der Ossifikationszentren im Horizontalschnitt (stumpfwinkliges Dreieck). Es ist häufig diskret vorhanden und erfordert in seiner Einschätzung viel Erfahrung. Um die Diagnose zu sichern, müssen alle drei Schnittebenen der Wirbelsäule untersucht werden (Campbell et al. 1981; Hansmann et al. 1985; Meinel 1987; Merz 1988; Schramm u. Gloning 1989).

Differentialdiagnostisch sind im Halsbereich die okzipitale Enzephalozele, das Hygroma colli, das Nackenödem bei Trisomie 21 und die Inienzephalie zu nennen. Selten treten auch Hämangiome und Lymphangiome, als umschriebene zystische Strukturen, in dieser Region auf. Bei lumbosakralen Spina-bifida-Fällen ist differentialdiagnostisch an das Steißbeinteratom, das große zystische Anteile enthalten kann, zu denken.

Es sei noch erwähnt, daß neben der dorsalen Schlußstörung auch eine ventrale – im Bereich der Wirbelkörper – vorliegen kann. Sie ist jedoch selten und wir haben sie in über 20 Jahren Sonographie noch nie diagnostiziert. Besteht beim Auftreten einer Spina bifida gleichzeitig ein Arnold-Chiari-Syndrom, dann ragt der zapfenförmig verlängerte Kleinhirnwurm durch das Foramen occipitale magnum in den zervikalen Rückenmarkskanal hinein. Sonographisch kann ein besonders weites Foramen occipitale magnum zu finden sein, die konsekutive Ventrikulomegalie ist besonders häufig.

Wir fanden als Begleitsymptome bei den jenseits der 22. SSW diagnostizierten Kindern in 73% eine konsekutive Ventrikulomegalie, in 6% Klumpfüße. Eine Megazystis war nie vorhanden. In 4 Fällen sahen wir eindeutige Meningozelen ohne Hautdeckung – bei normalen Serum-AFP-Werten.

1. Die Zahl der Neuzugänge, auch schwerer Formen ist seit 1981 etwa konstant geblieben.
2. Pränatal richtig diagnostiziert wurden bis zur 24. SSW nur ca. 10 %.
3. Die Rate der postnatalen Komplikationen ist nach erfolgter Operation von der Größe des Defekts, von der Lokalisation und von einer zusätzlichen Gibbusbildung abhängig. Grundsätzlich gilt, daß große, hochsitzende Defekte mit Gibbusbildung hohe Komplikationsraten haben. Aber auch kleine, tiefsitzende, reine Meningozelen weisen in 1/3 der Fälle das Vollbild postnataler Komplikationen auf, da die kraniale Migrationshemmung des Rückenmarks postnatal immer ein unberechenbarer Faktor bleibt.

Wir empfehlen, nach erfolgter pränataler Diagnose den betroffenen Eltern in der **Beratung** immer das gesamte Spektrum des möglichen postnatalen Verlaufs mitzuteilen: Hydrozephalus, Bewegungseinschränkung, Urin- und/oder Stuhlinkontinenz, herabgesetzter IQ. Ursprünglich glaubte man, daß pränatal diagnostizierte, kleine tiefsitzende Defekte eine bessere Prognose als die höhersitzenden, großen haben. Einige Nachuntersuchungen der betroffenen Kinder ergaben jedoch, daß sich auch bei kleinen, tiefsitzenden, reinen Meningozelen das Vollbild der schweren Komplikationen herausbilden kann.

Die frühzeitige Pränataldiagnose der Spina bifida ist auch heute noch mit vielen Problemen behaftet. Wir sehen in der Kombination von Serum-AFP-Bestimmung und einem gründlichen Ultraschall-Screening die besten Lösungsmöglichkeiten und empfehlen folgendes Vorgehen:

- Ultraschall-Screening mit Serum-AFP: 16. Bis 20. SSW.
- Bei sonographischen Verdachtsfällen und/oder erhöhtem Serum-AFP: Zweituntersuchung durch erfahrenen Sonographen, evtl. mit Amniozentese (Bestimmung von Fruchtwasser-AFP und Acetylcholinesterase). Bei Oligohydramnie: Fruchtwasserauffüllung.

Andere Wirbelsäulenveränderungen

Im Gegensatz zur Spina bifida sind andere Wirbelsäulenveränderungen selten und meist als Symptom in einem übergeordneten Syndrom anzutreffen. Bei der **Inienzephalie** kommt es zur Verschmelzung des Hinterhaupts mit den kranialen Halswirbeln, evtl. fehlen auch mehrere Halswirbel. Die Prognose dieser seltenen Fehlbildung ist infaust.

Bei der **kaudalen Regressionssequenz** fehlen Kreuz- und Steißbein, manchmal auch der 4. und 5. Lendenwirbel. Die Ossifikationszonen der Darmbeine liegen eng aneinander. Die Sirenomelie wird als übersteigerte Form der kaudalen Regression angesehen. Eine Lateralfusion der untereren Extremitäten kommt hinzu.

Eine schwere Lordoskoliose (im Sonogramm fast spitzwinklige Abknickung der Wirbelsäule) findet sich bei der **Sequenz der fehlenden Nabelschnur**. Bei einer Vielzahl der letalen Osteochondrodysplasien sind Veränderungen der Wirbelsäule mit Verbiegungen und z. T. massivem Ossifikationsrückstand nachzuweisen. Mehrere Dysostosen des Achsenskeletts gehen mit Wirbelaplasien und -dysplasien einher. Fusionen von Zervikal- und Thoraxwirbeln treten beim **Klippel-Feil-Syndrom** auf.