

## Organfehlbildungen

### Zwerchfellhernie

Eine angeborene Zwerchfellhernie tritt mit einer Wahrscheinlichkeit von 1 : 2 500 auf. Sie kann isoliert aber auch mit Begleitfehlbildungen auftreten. Durch den fehlenden Verschluss des Zwerchfells sind Bauch und Brusthöhle nicht voneinander getrennt. Es kommt zu einer Verlagerung von Bauchorganen in die Brusthöhle. In Abhängigkeit vom Volumen der „vorgefallenen“ Organe werden die Lungen des Ungeborenen in ihrer Entwicklung mehr oder weniger stark beeinträchtigt. Für die Mehrzahl der Kinder ist diese Erkrankung lebensbedrohlich, da die Lungen nach der Geburt zu klein sind, um Sauerstoff aufzunehmen. Durch den „Organultraschall“ (s. auch Kap. 3) lässt sich diese Störung recht zuverlässig bestimmen. Danach sollten weitere Untersuchungen in einem spezialisierten Zentrum erfolgen, um das Ausmaß der Lungenschädigung und mögliche Behandlungschancen einschätzen zu können.

Wenn die Zwerchfellhernie vor der Geburt erkannt wird, kann die Entbindung in einer spezialisierten Klinik geplant werden. Im Einzelfall kann eine Therapie bereits vorgeburtlich erfolgen. Durch einen sogenannten fetalchirurgischen Eingriff wird durch Einlage eines Balkenkatheters in die Luftröhre des ungeborenen Kindes diese verschlossen und der Abfluss von Fruchtwasser aus der Lunge behindert. Dies wiederum führt zu einer Ausdehnung der Lungen. Kurz vor der Entbindung wird der Katheter dann wieder entfernt. Die Entbindung muss mittels Kaiserschnitt in einem Zentrum mit angeschlossener Neugeborenenintensivstation erfolgen. Nach ausreichender Stabilisierung des Kindes werden die Organe aus dem Brustkorb in den Bauchraum „zurückverlagert“ und die Lücke im Zwerchfell wird verschlossen.

### Besonderheiten der psychosozialen Beratung

Trotz neuer therapeutischer Möglichkeiten hat die Zwerchfellhernie eine schlechte Prognose für das Überleben des Kindes. Betroffene Eltern geraten oftmals in einen starken inneren Konflikt darüber, ob sie sich in der Lage fühlen, diese ganze „Prozedur“ über sich und ihr Kind ergehen zu lassen und dass sie noch Wochen bis Monate abwarten müssen, bis sie wissen, ob ihr Kind eine Lebenschance hat. Weiterhin haben sie oft große Bedenken, ob sie ihrem Kind diese Operationen zumuten können, an deren Ende dann trotz allem der Tod stehen könnte. Das bedeutet eine besondere Herausforderung an die psychosoziale Beratung. Ein sensibles, mitfühlendes Herangehen ist beim Abwägen und der Auseinandersetzung mit verschiedenen Optionen ratsam. Viele Eltern sehen keine wirkliche Alternative, jede Möglichkeit klingt in ihren Ohren schrecklich. Dementsprechend groß ist ihre Niedergeschlagenheit und Hoffnungslosigkeit. Diese Hoffnungslosigkeit gilt es – wie in vielen anderen Zusammenhängen auch – in der Beratung zunächst einmal auszuhalten und im weiteren Prozess die einzelnen Optionen genauer zu beleuchten. Einerseits wird von der Beraterin ein „klarer“ Kopf auch in solch einer Situation erwartet, zugleich ist die tiefe „Erschütterung“ spürbar und benötigt

Raum. Eine „professionelle Distanz“ ist dabei nicht immer hilfreich und nicht automatisch ein Schutz gegen Gefühle. Die tiefe Erschütterung mit der Patientin und ihrem Partner zu teilen, die eigene Betroffenheit einzubringen und gleichzeitig Respekt vor dem Anderssein der Patientin zu haben, kann es ermöglichen, dass die werdenden Eltern dem Prozess folgen können und aus dem Ertragen der Situation ein Gefühl des Getragenseins entsteht. Manchmal entwickelt sich der nächste Schritt nicht durch aktive Interventionen, sondern durch Mitgefühl der Beraterin.

#### Weitere Informationen zur Zwerchfellhernie

[www.ukb.uni-bonn.de](http://www.ukb.uni-bonn.de) (Stichwort „Fetalchirurgie“)

### Fehlbildungen im Urogenitalsystem

Zu den Fehlbildungen im Urogenitalsystem gehören die Nierenagenesie (Fehlen der Nieren), die Nierenhypoplasie (Unterentwicklung der Nieren) und zystische Nierenerkrankungen. Diese Störungen gehen meistens mit einer stark verminderten Fruchtwassermenge (Oligohydramnion) einher. Dadurch gilt fehlendes Fruchtwasser als sonographischer Softmarker (Hinweiszeichen) für das Vorliegen einer solchen Störung, insbesondere wenn ansonsten keine andere Ursache (wie z.B. vorzeitiger Blasensprung, Funktionsstörung der Plazenta) vorliegt.

#### Besonderheiten der psychosozialen Beratung

Zu Beginn der Beratung steht hier überwiegend die Frage, welche Informationen von Seiten der Pränataldiagnostiker und Kinderärzte über Behandlungsmöglichkeiten gegeben wurden und wie gut die Chancen für das ungeborene Kind stehen. Oft steht das erwartete Leiden der Kinder bei solchen Behandlungsstrategien im Vordergrund. Bei einem völligen Fehlen beider Nieren, wodurch praktisch direkt nach der Geburt eine Dialyse erforderlich wird, stehen die werdenden Eltern im Konflikt, ob solche Maßnahmen durchgeführt werden sollen, ob eventuell auf eine „Maximaltherapie“ verzichtet werden soll (d.h. das Kind nach der Geburt versterben lassen) oder ob es für Kind und Eltern „besser“ zu ertragen ist, die Schwangerschaft abubrechen, um weiteres Leiden zu minimieren. Die Entscheidung fällt oft sehr schwer, zum einen da die werdenden Eltern gerne so viel wie möglich für ihr Kind tun möchten, damit es eine gute Lebenschance hat, gleichzeitig aber auch das Leid ihres Kindes als unzumutbar ansehen. Zum anderen sind auch die Kinderärzte nicht immer klar in ihren Entscheidungen, da sie oftmals keine eindeutige Prognose für den Erfolg oder Misserfolg der Behandlung stellen können. Nicht selten fühlen sich viele Eltern in besonderem Maße hilflos und mit der Entscheidung über die weitere Schwangerschaft überfordert. Dementsprechend ist zunächst die Anteilnahme durch die Beraterin ein wichtiger Faktor einhergehend mit der emotionalen Stabilisierung der Patientinnen und einem einfühlsamen Abwägen der verschiedenen Optionen.

## Herzfehler

Unter einem Herzfehler wird eine Veränderung des Herzens oder angrenzender Gefäße verstanden, die zu Funktionseinschränkungen des Herz-Kreislauf-Systems oder des Herz-Lungen-Systems führt. In Deutschland werden im Jahr ca. 0,7% der Kinder mit einem Herzfehler geboren. Arten und Ursachen von Herzfehlern sind vielfältig. Sie können isoliert auftreten (es gibt keine anderen Störungen) oder Teil eines komplexen Fehlbildungssyndroms sein. Oftmals werden Chromosomenabweichungen von Herzfehlern „begleitet“, wie z.B. Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 13 (Patau-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) oder DiGeorge-Syndrom (Deletion 22q11). Auch Alkoholmissbrauch oder eine Rötelninfektion der Mutter während der Schwangerschaft können Herzfehler verursachen. Die Ursache der meisten Herzfehler ist aber derzeit noch ungeklärt. Dementsprechend sind die Auswirkungen und Behandlungsmöglichkeiten eines Herzfehlers sehr unterschiedlich. Manche sind gut operabel, andere führen trotz vielfältiger medizinisch-technischer Neuerungen und guten medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten auch heute noch zum Tod des Kindes.

### Besonderheiten der psychosozialen Beratung

Bei den Herzfehlern gibt es ein breites Spektrum hinsichtlich Art und Schwere der Fehlbildung. Der Umgang bzw. das weitere medizinische Vorgehen bei einer festgestellten Herzfehlbildung hängt ganz wesentlich von der Behandlungsmöglichkeit und von der zu erwartenden körperlichen Beeinträchtigung des Kindes ab. In Extremfällen kommt es sogar dazu, dass ein Herzfehler mit dem Leben nicht vereinbar und auch nicht operabel ist (dann gelten auch in der Beratungssituation die Strategien wie bei anderen sogenannten „infausten“ Prognosen). Auf diesem Hintergrund ist es für den Beratungsprozess hilfreich, wenn sich die Beraterin im Vorfeld über die Möglichkeiten der individuellen Situation einer Patientin bei dem beratenden Pränataldiagnostiker bzw. eventuell hinzugezogenen anderen Fachärzten ausführlich informiert, damit sie ihre Interventionen für die Unterstützung der Entscheidungsfindung dementsprechend auswählen kann.

Geht es um eine behandelbare bzw. **operable Herzfehlbildung**, wird der Fokus der psychosozialen Beratung am ehesten darauf ausgerichtet sein, die Patientin in der Vorbereitung auf die Behandlung zu begleiten und bei den auf sie zukommenden Belastungen zu unterstützen.

Bei schweren Herzfehlern, bei denen wiederholte Operationen notwendig sind und die eventuell zum Tod des Kindes führen können, kann sich für die werdenden Eltern die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. In der Regel steht dann der Aspekt „Ich möchte das meinem Kind nicht zumuten, es soll durch die vielen erforderlichen Operationen nicht leiden“ im Vordergrund. Bei solchen Äußerungen ist natürlich auch das Leiden der Eltern, das durch solche schwierigen medizinischen Eingriffe ausgelöst wird, mit einzubeziehen.

Eine zusätzliche psychische und emotionale Belastung für werdende Eltern ergibt sich, wenn zunächst ein Herzfehler diagnostiziert wird, aus dem sich im Verlauf der Untersuchungen dann der Verdacht auf eine weitere schwerwiegende Stö-

rung ergibt. Zu nennen ist hier beispielsweise die Aufdeckung weiterer Hinweiszeichen auf eine Trisomie 21 oder ein komplexes Syndrom, das mit vielen verschiedenen schweren Fehlbildungen einhergeht. Zur genauen Abklärung sind dann weitere invasive Maßnahmen (z.B. Fruchtwasseruntersuchung, Fetalblutentnahme) notwendig. Das Warten auf die Ergebnisse stellt für die Betroffenen in solch einer Situation eine extreme zusätzliche Belastung dar (s. auch Kap. 6). Die Unsicherheit über einen Zeitraum von weiteren zwei Wochen ertragen zu müssen, scheint kaum aushaltbar. Fokus der psychosozialen Beratung kann hier in erster Linie nur die psychisch-emotionale Stabilisierung und einfühlsame Begleitung der Patienten sein.

## Skelettfehlbildungen

### Kleinwuchs/Skelettdysplasie

Skelettdysplasie ist die Bezeichnung für ein von der Norm abweichendes, geringeres Wachstum in der Körperhöhe, das durch verschiedene Wachstumsstörungen hervorgerufen werden kann. Man unterscheidet, abhängig von der Ausprägung zwei Formen des Minderwuchses:

- **letal:** Es besteht eine Thoraxhypoplasie, die zum Tod des Kindes führt, da das Kind nach der Geburt nicht atmen kann.
- **nicht letal:** Es besteht eine verminderte Körpergröße, gebogene oder zu kurze Gliedmaßen, manchmal brüchige Knochen. Das Gesamtkörperwachstum ist eher unproportional.

Abzugrenzen von diesen Wachstumsstörungen ist der proportionierte Kleinwuchs, bei dem die Kinder nur etwas kleiner als üblich sind (bei Frauen ca. 140 cm, bei Männern ca. 150 cm).

Festzuhalten ist auch, dass es bei einigen Skelettdysplasien zu einem verringerten Körperhöhenwachstum kommt, ohne dass dabei die Definition des Kleinwuchses erfüllt wird. Sie sind deutlich kleiner als der statistische Bevölkerungsdurchschnitt, jedoch meist etwas größer als 1,40 m bzw. 1,50 m.

Vorgeburtlich ist es oft schwierig, eine genaue Diagnose der Skelettfehlbildung zu stellen und die entsprechende Prognose einzuschätzen, wodurch die werdenden Eltern zusätzlich verunsichert werden.

### Besonderheiten der psychosozialen Beratung

Die Aussicht, ein kleinwüchsiges Kind zu bekommen, stürzt die betroffenen Eltern oft in eine schwere Krise – in der Regel, weil vor dem inneren Auge Bilder von „Liliputanern“ oder anderen „Zwergen“ auftreten. Eine solche Sorge kann schon durch die Messung eines Oberschenkelknochens verursacht werden, wenn dieser vielleicht etwas unterhalb der Norm liegt. Erfahrungsgemäß ist für Eltern der Gedanke an einen Schwangerschaftsabbruch bei solchen Wachstumsanomalien nicht ungewöhnlich, wird von ärztlicher Seite aber in der Regel abgelehnt. Dazu trägt