

Fetale Anomalie – Neuralrohrdefekt

Keine Folsäurebehandlung bei Kinderwunsch – ungenügende Toxoplasmose-Diagnostik in der Schwangerschaft

*von Pia Rumler-Detzel, Lutwin Beck und Friedrich Wolff**

Wird ein Kind mit einer schweren Behinderung geboren, hinterfragen die Eltern verständlicherweise die gynäkologische Behandlung der Mutter vor und während der Schwangerschaft. Wiederholt wurde die Gutachterkommission gebeten, solche Behandlungen auf schadensursächliche Fehler zu überprüfen.

Im folgenden Fall erschien die Behandlung suboptimal, aber noch nicht fehlerhaft. Auch ließ sich der Ursachenzusammenhang mit dem Gesundheitsschaden nicht nachweisen. Gewissenhafte Ärztinnen und Ärzte werden aber die Unzulänglichkeiten der zu erörternden Behandlung vermeiden, schon weil sie dadurch möglicherweise dem Neuralrohrdefekt eines Kindes und damit dem Leid seiner Familie vorbeugen können.

Der Fall

Keine Empfehlung der Folsäureeinnahme bei Kinderwunsch – Kind mit Neuralrohrdefekt geboren

Folsäuremangel ist ein häufiger Vitaminmangel. 1991 wies eine Multicenterstudie nach, dass die Folataufnahme in fast allen Bevölkerungsschichten zu gering ist, und eine perikonzeptionelle Folsäuresubstitution das Risiko eines fetalen Neuralrohrdefektes deutlich reduziert [1]. Eine solche Substitution der Mutter des Kindes nicht empfohlen und den Neuralrohrdefekt während der Schwangerschaft nicht

erkannt zu haben, werfen die Eltern dem Arzt vor.

Der Sachverhalt

Die Mutter des Kindes war seit 1992 bei dem niedergelassenen Frauenarzt in Behandlung. Im Oktober des Behandlungsjahres teilte sie ihm ihren Kinderwunsch mit, worauf er Blut zur Bestimmung des Röteltiters entnahm. Zwischen dem 3. und dem 14. Mai des Folgejahres stellte sich die Patientin nach letzter Periode am 15. April zur Krebsvorsorge und wegen verschiedener Infektionen vor, die behandelt wurden. Am 28. Mai erschien sie erneut in der Praxis und berichtete von einem Schwangerschaftstest mit positivem Ergebnis. Der Arzt entnahm Blut für eine Untersuchung zur Mutterschaftsvorsorge; der Antikörpersuchtest wurde als negativ vermerkt. Die Patientin befand sich in der rechnerisch 5. oder 6. Schwangerschaftswoche.

Am 11. Juni 2001 (8.+1 SSW) wurde die erste Schwangerenvorsorgeuntersuchung in den Mutterpass eingetragen, wobei das Gewicht mit 76,8 kg vermerkt wurde. Weiter heißt es: „Jodid mitgegeben, Patientin nimmt Folsäure ein“. Ultraschalluntersuchungen fanden am 25. Juni (10. SSW), 23. Juli (14. SSW), 3. September (20.+1 SSW) und 29. Oktober (28. SSW) statt. Sie wurden mit einem noch zugelassenen Ultraschallkopf in unzulänglicher Qualität vorgenom-

men und als nicht kontrollbedürftig befundet.

Bei der letzten Untersuchung in der 39.+2 SSW (Blutdruck mit 160/80 mmHg/Gewicht 104,8 kg) wurde die Antragstellerin in ein Perinatalzentrum mit dem Vermerk „EPH-Gestose“ eingewiesen. Die Schnittentbindung führte zur Entwicklung eines reifen lebensfrischen Kindes, Apgar 9/10/10, Nabelarterien-pH 7,23. Bei dem Kind wurde eine lumbosakrale Myelomeningozele festgestellt. Die Beine bewegten sich nicht. Das Neugeborene wurde in die Kinderklinik verlegt und dort unverzüglich operiert. Nach dem Arztbericht wies es eine hochgradige Paraparese beider Beine mit Myelomeningozele, Arnold-Chiari-Malformation Typ II mit Hydrocephalus und einer Ventrikulomegalie aus.

Gutachtliche Beurteilung

Die Gutachterkommission, sachverständig beraten, hat zu der Frage Stellung genommen, ob eine entsprechende Folsäuremedikation das Auftreten der Spina bifida hätte verhindern können und die Fehlbildung während der Schwangerschaft sonographisch hätte erkannt werden müssen.

Nach dem Gutachten ist eine Myelomeningozele (Spina bifida) durch prophylaktische Gabe von Folsäure in ihrer Häufigkeit um 70 Prozent zu reduzieren; 0,4 mg Folsäure täglich bei unbelasteter Anam-

* VorsR am OLG a. D. Dr. jur. Pia Rumler-Detzel ist Stellvertretende Vorsitzende, Prof. Dr. med. Lutwin Beck ist Geschäftsführendes Mitglied und Prof. Dr. med. Friedrich Wolff ist stellvertretendes Geschäftsführendes Mitglied der Gutachterkommission für ärztliche Behandlungsfehler bei der Ärztekammer Nordrhein.

nese, bzw. 0,8 mg täglich bei belasteter Anamnese, bereits vor der Konzeption und während des ersten Trimenon wird empfohlen [1].

Es kommt auf die Zeit peri- bis drei Wochen postkonzeptionell an, weil in dieser Zeit die Ausbildung des Neuralrohrs stattfindet. In Lehrbüchern und der Zeitschrift „Der Gynäkologe“ (2005) [2] wird auf die Versorgung mit Vitaminen, Mineralstoffen und die Verabreichung von Folsäure hingewiesen, weil die präkonzeptionelle Unterversorgung das Risiko einer Verschlussstörung begünstigen kann.

Die von der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) bei Planung einer Schwangerschaft empfohlene Einnahme von Folsäure vor und in den ersten Wochen nach Schwangerschaftsbeginn, die erstmalig im Jahre 1994 ausgesprochen wurde, hätte möglicherweise die Spina bifida des Kindes verhindern können.

Allerdings ist die Akzeptanz der präkonzeptionellen Folsäureprophylaxe bis heute unzureichend: nur circa 10 bis 40 Prozent der Schwangeren nehmen dem Sachverständigenutachten entsprechend Präparate präkonzeptionell ein. Etwa 40 bis 75 Prozent der Frauenärzte empfehlen ihren Patientinnen die Folsäurezufuhr (so der Arbeitskreis Folsäure 2004). Auch ist die Empfehlung bis heute nicht in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen worden, obwohl es sich beim Neuralrohrdefekt um eine relativ häufige und sehr schwerwiegende Missbildung von 1 bis 2 auf 1.000 Geburten handelt. Andererseits kann in etwa 30 Prozent der Fälle mit Neuralrohrdefekten trotz präventiver Einnahme von Folsäure aus anderen Ursachen eine solche Fehlbildung entstehen.

Aus dem fehlenden Hinweis in den Mutterschaftsrichtlinien schloss die Gutachterkommission, dass dem Gynäkologen kein eindeutiger Fehlervorwurf gemacht werden kann. Darüber hinaus war aus den Behandlungsunterlagen nicht ersichtlich, wie deutlich die Antrag-

stellerin mit ihrem Arzt auch in zeitlicher Hinsicht über ihren Kinderwunsch gesprochen hatte. Ebenso wenig war klar, ab wann sie aus eigenem Antrieb Folsäure genommen hatte. Vor allem aber konnte wegen der verbleibenden 30 Prozent trotz korrekter Folsäuresubstitution zu beobachtender Fehlbildungen die Ursächlichkeit des Versäumnisses für den Schaden nicht festgestellt werden.

In Übereinstimmung mit der gynäkologischen Literatur ist die Verabreichung von Folsäure bei Kinderwunsch schon vor Beginn der Schwangerschaft dringend zu empfehlen, auch wenn die Gabe von Folsäure ohne Indikation keine GKV-Leistung darstellt.

Immerhin ist erwiesen, dass die Einnahme von 0,4 – 0,8 mg Folsäure pro Tag, beginnend vor der Konzeption und während der ersten Wochen der Schwangerschaft, das Risiko von Neuralrohrdefekten erheblich zu senken vermag [3].

Die sonographischen Untersuchungen des Frauenarztes

Zu diesen Untersuchungen stellt das Sachverständigenutachten fest, dass der direkte Nachweis einer Spina bifida aperta nur selten gelingt, in der Regel erst bei gezielter Suche auf Grund indirekter Hinweiszeichen. In dem hier durchgeführten allgemeinen Screening (entsprechend DEGUM I) werden nur 10 bis 50 Prozent der Fälle vor der 24. Schwangerschaftswoche diagnostiziert, wobei die Mehrzahl der Fälle später oder nach der Geburt erkannt werden.

Der Nachweis ungenügender Untersuchungen war hier dadurch erschwert, dass die Aufnahmen offenbar der Entbindungsklinik übersandt und möglicherweise dort verloren gegangen waren. Da nicht nachzuweisen war, dass Anzeichen für eine Entwicklungsstörung und damit ein Grund zur Überweisung an ein Zentrum für pränatale Diagnostik mit hoch auflösenden Ultraschallgeräten bestanden hat, war auch insoweit ein Behandlungsfehlvorwurf nicht begründet.

Ungenügende Differenzialdiagnostik bei Toxoplasmoseinfektion der Mutter?

Die Antragstellerin hatte am 18. Juni (9.+1 SSW) den Arzt über einen anderweitig eingeholten Toxoplasmoseantikörpersuchtest informiert. Dessen Ergebnis lautete: „Mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit frische Infektion“.

Am 25. Juni entnahm der Frauenarzt Blut zur Bestimmung der Toxoplasmose-serologie. Ergebnis: „Befund am ehesten wie nach mindestens 12 Monaten zurückliegender Toxoplasmoseinfektion. In seltenen Fällen kann jedoch ein frühes Akutstadium vorliegen, das durch Titerkontrolle in circa 10 Tagen ausgeschlossen werden kann.“ Danach wurde zwischen Patientin und Frauenarzt noch mehrfach über eine für Ende Juli geplante erneute Toxoplasmose-serologie gesprochen, die aber nie erfolgt ist.

Das Kind wurde nach der Geburt in der Neurochirurgischen Klinik operiert. Es zeigte bei normotoner Muskulatur der oberen Extremität zunächst fehlende Muskeleigenreflexe der unteren Extremität sowie einen negativen Analreflex. Unter Physiotherapie nach Vojta kam eine zunehmende Aktivität der Beinmuskulatur. Abschließend fand sich leichte aktive Dorsalextension des linken Fußes und leichte aktive Extension und Flexion der Kniegelenke beidseits. Die Beckenaufrichtung war über die Bauchmuskulatur möglich. Ebenso gelang eine Lateralflexion des Rumpfes zu beiden Seiten hin. Im Alter von 3 Monaten wurde eine Toxoplasmose-serologie entnommen. Darin waren keine IGM-Antikörper nachweisbar, allerdings fanden sich 123 IE IGG-Antikörper. Diese Konstellation sprach für diaplazentar übertragene mütterliche IGG-Antikörper ohne Hinweis auf eine akute Infektion.

Gutachtliche Beurteilung

Die Gutachterkommission äußerte sich zu den von den Eltern des Kindes gestellten Fragen:

1. Ob der Frauenarzt bei der Mutter eine frische Toxoplasmose in der Frühschwangerschaft übersehen oder ungenügend abgeklärt und auch dadurch die Fehlbildungen des Kindes verursacht oder mitverursacht habe.
2. Ob eine sorgfältigere Toxoplasmose diagnostik dazu geführt hätte, dass der Neuralrohrdefekt vor der Geburt erkannt worden wäre.

Zu Frage 1: Die Erstinfektion von Toxoplasmose verläuft meist ohne Symptome und zeigt nur selten charakteristische Krankheitsverläufe mit Fieber, Müdigkeit und Beschwerden. Die Diagnose kann nur serologisch über den Nachweis von IGM und IGG-Antikörpern gestellt werden. Circa 30 bis 50 Prozent der Frauen im gebärfähigen Alter haben eine asymptomatische Toxoplasmoseinfektion durchgemacht. Wichtig ist, dass nur die Toxoplasmoseerstinfection während der Schwangerschaft zu einer Gefährdung des Kindes führt; in 50 Prozent der Fälle nach einer Erstinfektion muss mit einer transplazentaren Infektion des Kindes gerechnet werden. Dabei sind die fetale Infektionsrate und die fetale Schädigung mit dem Schwangerschaftsalter zur Zeit der Erstinfektion verbunden.

Kommt es im ersten Trimenon der Schwangerschaft zu einer Erstinfektion der Schwangeren, so kann durch pränatale Diagnostik versucht werden, eine Infektion des Feten auszuschließen. Da wegen der widersprechenden Befunde der beiden Labors nicht von einer frischen Infektion ausgegangen werden kann, muss der Befund des zweiten Labors (Infektion liegt am ehesten mindestens 12 Monate zurück) zu Grunde gelegt werden. Diese hat zu einer entsprechenden Immunreaktion bei der Mutter geführt und es war in der Schwangerschaft nicht mit einer intrauterinen Toxoplasmoseinfektion des Kindes zu rechnen.

Auch die Überlegung, dass den Antragsgegner wegen der Unterlassung der von ihm selbst geplanten Serologie der Vorwurf trifft, einen

dringend gebotenen Befund nicht erhoben zu haben, führt nicht weiter. Zur Haftung käme man in diesem Fall nur, wenn mit Wahrscheinlichkeit ein positiver Befund zu erwarten gewesen wäre, auf den wiederum unbedingt hätte reagiert werden müssen. Eine solche Wahrscheinlichkeit kann aber aus den gleichwertigen einander widersprechenden Befunden nicht abgeleitet werden.

Auch spricht der Befund beim Kind, der nur diaplazentar von der Mutter übertragene Antikörper ergeben hat, gegen eine frühe Infektion der Mutter in der Schwangerschaft. Jedenfalls hat das Kind keinen Schaden davongetragen, denn sein Krankheitszustand ist insgesamt im Gefolge der Myelomeningozele aufgetreten und zeigt nicht nach einer Toxoplasmoseinfektion zu erwartende Erkrankungen.

Zu Frage 2: Eine durch die widersprüchlichen Laborbefunde veranlasste weitere pränatale Diagnostik hätte aller Wahrscheinlichkeit nach dazu geführt, dass die Mutter des Kindes an ein Zentrum gemäß DEGUM II und III überwiesen worden wäre, wo mit 90-prozentiger Wahrscheinlichkeit der Neuralrohrdefekt vor der Geburt festgestellt worden wäre.

Jedoch hätte die Feststellung der zu erwartenden Behinderung keine Rechtfertigung für einen Schwangerschaftsabbruch geboten. Die früher mögliche embryopathische Indikation ist seit der Reform des § 218 StGB entfallen. Nur die medizinische Indikation für die Mutter gilt als Rechtfertigung; d. h. ihr muss aus körperlichen oder psychischen Gründen die Fortsetzung der Schwangerschaft nicht zumutbar sein [4]. Für eine solche Konstellation bietet der Fall keine Anhaltspunkte, zumal sich das Kind durch die Geburt in dem Perinatalzentrum und die sehr gute ärztliche und pflegerische Betreuung danach schon günstig entwickelt hat.

Literatur

- [1] P. Bung: Schwangerschaft und Ernährung, in: Die Geburtshilfe, herausgegeben H. Schneider, u. a., 2. Auflage, 2004, S. 230 und 231.
- [2] W. Kirschner, u. a. Ernährungsfragen bei Schwangerschaft und Kinderwunsch, Der Gynäkologe 38, 2005: S. 451 – 463.
- [3] O. Tönz: Prophylaxe der Neuralrohrdefekte und anderer Fehlbildungen, Der Gynäkologe 38, 2005: S. 53.
- [4] P. Rumler-Detzel: Unterhalt für das Kind als Schaden, Rhein. Ärzteblatt 57. Jahrg., Heft 6, Seite 18 – 20.

30. Wissenschaftlicher Kongress des Deutschen Ärztinnenbundes e.V.

Lebensqualität Anspruch und Realität

**20. bis 23. September 2007
Klinikum der Universität Regensburg**

Tagungsort:

Hörsäle und Seminarräume des Klinikums der Universität Regensburg,
Franz-Josef-Strauss-Allee 11, 93053 Regensburg

Tagungsorganisation:

Deutscher Ärztinnenbund Vorstand; Regionalgruppe Bayern Mitte;
Frauenbeauftragte der Medizinischen Fakultät der Universität Regensburg

Infos und Anmeldung:

www.aerztinnenbund.de, Kongress 2007

Auskunft und Anmeldung:

Kongressorganisation Irmgard Scherübl
Franz-Josef-Strauß-Allee 11
93053 Regensburg
Telefon 0941 944 6837
Fax 0941 944 6838

E-Mail irmgard.scheruebl@klinik.uni-regensburg.de