

Die palliative Versorgung bei Trisomie 18 – von der infausten Prognose bis zur Begleitung ins Leben

In der neonatologisch-palliativmedizinischen Beratung der Eltern werden Symptomkontrolle und Vorstellungen der Eltern gleichwertig berücksichtigt. Es wird ein prognosebasiertes Versorgungskonzept festgelegt, das dem Stellenwert einer Patientenverfügung gleicht. Diese Fallvignette soll einen möglichen Weg der Entscheidungsfindung unter Berücksichtigung elterlicher Vorstellungen, medizinischer Aspekte und kindlicher Prognosefaktoren aufzeigen.

von Sandra Zawatzki und Angela Kribs

Im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik werden bei einem ungeborenen Kind Auffälligkeiten an mehreren Organsystemen gefunden, die eine übergeordnete syndromale Erkrankung vermuten lassen. Bei dem weiblichen Fetus wird eine Trisomie 18 zytogenetisch gesichert. Neben einer Corpus-callosum-Agenesie werden ein Double Outlet Right Ventricle (DORV) mit weit überreitender Aorta und beginnender rechtsventrikulärer Herzinsuffizienz mit ausgeprägter Trikuspidalinsuffizienz sowie eine deutliche Wachstumsretardierung beschrieben. Die Prognose des Kindes wird pränatalmedizinisch als „infaust“ bewertet.

Die Eltern können sich einen Schwangerschaftsabbruch nicht vorstellen, haben aber gleichzeitig Sorge vor einer intensivmedizinischen Übertherapie und Angst vor Leid und Schmerzen ihres Kindes. Auf der Suche nach einer Alternative zum Schwangerschaftsabbruch einerseits und zu einer belastenden Intensivtherapie andererseits stellen sich die werdenden Eltern in der 36+0. Schwangerschaftswoche (SSW) zur pränatalen neonatologisch-palliativmedizinischen Beratung vor.

Nach mehreren Beratungsgesprächen entscheiden sich die Eltern für ein vitalitätsunterstützendes Vorgehen im Rahmen der Erstversorgung. Dieses Vorgehen beinhaltet in unserer Abteilung eine moderate postpartale Atemunterstützung mittels CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) sowie – falls erforderlich – eine Sauerstoffsupplementation zur Erleichterung der pulmonalen

Transition. Die CPAP-Therapie unterstützt die Spontanatmung durch Aufrechterhaltung eines durchgehenden Überdrucks, erleichtert somit die Inspiration und fördert die Vergrößerung der funktionellen Residualkapazität. Reanimationsmaßnahmen (Intubation und maschinelle Beatmung sowie Herzdruckmassage) sollen ebenso wie eine medikamentöse kreislaufunterstützende Therapie nicht durchgeführt werden.

Weitere therapeutische Entscheidungen sollen in enger Abstimmung mit den Eltern mit Fokus auf den klinischen Zustand und die bestmögliche Lebensqualität des Kindes getroffen werden.

Postpartaler Verlauf

In der 39+4. SSW wird die kleine Patientin nach medikamentöser Einleitung aus mütterlicher Indikation spontan geboren. Mit einem Geburtsgewicht von 2200 Gramm ist das Kind erwartungsgemäß dystroph (Prävalenz < 1. Perzentile). Es wird zyanotisch und mit reduziertem Muskeltonus zur Erstversorgungseinheit gebracht, taktil stimuliert und mittels CPAP und Sauerstoffgabe respiratorisch unterstützt. Unter diesen Maßnahmen gelingt es, die Atmung zu stabilisieren. Nach einem einstündigen Bonding auf der Brust der Mutter in dauerhafter Anwesenheit des

Vaters wird die Patientin auf die neonatologische Intensivstation verlegt. Das Bondingkonzept umfasst einen möglichst ungestörten Haut-zu-Haut-Kontakt von Mutter (oder Vater beziehungsweise Co-Elternteil) und Kind nach Stabilisierung von Atmung und Kreislauf des Kindes in Anwesenheit des anderen Elternteils. Es ermöglicht dem Neugeborenen die weitere cardiopulmonale Anpassung und Regulation von Wärmehaushalt und Stoffwechselprozessen und ebnet den Weg für eine sichere Eltern-Kind-Bindung und elterliche Feinfühligkeit.

In den ersten Lebenstagen können die pränatal vorbeschriebenen Fehlbildungen (DORV vom Fallot-Typ, Balkendysgenesie) durch Ultraschalldiagnostik bestätigt werden, Hinweise auf weitere assoziierte Fehlbildungen ergeben sich nicht. Aufgrund klinischer Zeichen der pulmonalen Überflutung wird eine medikamentöse antikongestive Therapie mit einem Beta-Adrenorezeptor-Antagonisten und einem Aldosteron-Antagonisten begonnen. Mit den Eltern diskutieren wir die Möglichkeit einer operativen palliativen Versorgung des Herzfehlers mittels Pulmonalarterien-Banding. Hierbei werden entweder Pulmonalarterienstamm oder jede Pulmonalarterie einzeln operativ verengt, sodass der Blutfluss in den Lungenkreislauf gedrosselt und damit die cardiale Belastung vermindert

Lebenslimitierende Erkrankung

Die Trisomie 18 stellt eine schwerwiegende, lebenslimitierende Erkrankung dar. Sie ist nach der Trisomie 21 mit einer Prävalenz von 1:2.500 die zweithäufigste Aneuploidie und geht häufig mit Begleitfehlbildungen einher, die das Risiko für einen komplizierten Verlauf erhöhen. Weibliche Neugeborene haben eine etwa dreimal höhere Überlebenswahrscheinlichkeit als männliche Betroffene. Aufgrund des intrauterinen krankheitsbedingten Versterbens (auch hier sind männliche Ungeborene überrepräsentiert), aber auch infolge von Schwangerschaftsabbrüchen bei Kenntnis der Diagnose variiert die Prävalenz

lebend geborener Kinder mit Trisomie 18 je nach Quelle zwischen 1:3.600 und 1:10.000.

Wenngleich 80 Prozent der Feten intrauterin versterben und die durchschnittliche Lebenserwartung bei nur einer Lebenswoche liegt, zeigen Einzelfallberichte, dass für circa eines von zwölf lebend geborenen Kindern eine Lebenserwartung auch über das erste Lebensjahr hinaus möglich ist. Sowohl der medizinische Fortschritt als auch zunehmend proaktive Versorgungskonzepte haben zu einer Verbesserung sowohl des Überlebens als auch der Lebensqualität betroffener Kinder geführt.

wird. Unter Fokussierung auf die gute Lebensqualität des Kindes und das gute Ansprechen auf die konservative Therapie verwerfen wir den operativen Ansatz.

Bis zum 11. Lebenstag gelingen ein Kostenaufbau mit Muttermilch (Sondierung über nasogastrale Sonde) und das Weaning an die Highflow-Atemhilfe, so dass die Patientin auf die Frühgeborenenstation verlegt werden kann. Hier werden die Eltern in der Versorgung des Kindes angeleitet und können zunehmend eigenständig das Sondieren der Muttermilch übernehmen. Zudem wird das Kind nun auch an die Brust angelegt.

Nach Erstellung eines Advance-Care-Planning-Konzepts mit Fokus auf Symptomkontrolle und Vermeidung von Reanimationsmaßnahmen im Falle einer akuten Verschlechterung zuhause bei Inanspruchnahme des Rettungsdienstes kann der Säugling am 33. Lebenstag mit Unterstützung eines ambulanten Palliativteams und eines ambulanten Kinderpflegedienstes entlassen werden. Echokardiografische Verlaufskontrollen zur Steuerung der antikongestiven Therapie erfolgen ambulant. Aufgrund der insgesamt guten Lebensqualität des Kindes wird im Verlauf auf Wunsch der Eltern nochmals die Therapieoption eines Pulmonalarterien-Bandings diskutiert. Das (peri)operative Risiko sowie der damit verbundene Krankenhausaufenthalt werden jedoch als zu beeinträchtigend für das Kind bewertet.

Im Alter von 161 Tagen verstirbt die kleine Patientin friedlich zuhause im Beisein der Eltern.

Entscheidungsfindung

Schritt 0:

Medizinische „Bestandsaufnahme“

Neben der Erhebung und Bewertung der postpartal erhobenen Befunde (hierzu müssen gegebenenfalls auch Kolleginnen und Kollegen anderer Fachspezifitäten hinzugezogen werden) sollte sich der beratende Arzt/die beratende Ärztin auf den aktuellen Stand der Wissenschaft zu möglicherweise neuen Behandlungsmöglichkeiten einer seltenen Erkrankung bringen. Auch individuelle Heilversuche oder noch nicht etablierte Therapieansätze können bei der Beratung der Eltern wichtige Aspekte sein.

Schritt 1:

Beratung der Eltern und Prognoseeinschätzung

Stehen werdende Eltern vor der Frage, über die Fortführung einer Schwanger-

schaft mit einem beeinträchtigten Kind oder einen Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden, ist die neonatologisch-palliativmedizinische Beratung mit der Erläuterung des Krankheitsbilds und des Prognosespektrums (von intrauterinem oder intrapartalem Versterben bis hin zu einem Überleben des Kindes über das erste Lebensjahr hinaus) Grundlage der elterlichen Entscheidungsfindung. Hierbei sollen zu erwartende Einschränkungen oder Behinderungen des Kindes klar benannt werden.

Schritt 2:

Festlegung eines Versorgungskonzepts

Haben sich die Eltern für ein Fortführen der Schwangerschaft entschieden, sollte das Versorgungskonzept verschriftlicht und dem erstversorgenden Team zugänglich gemacht werden. Wichtig ist, dass Wertvorstellungen der Eltern, spirituelle oder religiöse Ansichten sowie Wünsche, aber auch Sorgen und Ängste der Familien wahrgenommen und berücksichtigt werden. Bereits im Beratungsgespräch sollte die Möglichkeit einer Therapiezieländerung erörtert werden.

Schritt 3:

Begleitung der Geburt, erste Lebensstunden und -tage

Nach Geburt des Kindes sollte die Erstversorgung durch einen erfahrenen Kinderarzt oder Neonatologen begleitet werden. Vorrangig ist, sich an das mit den Eltern besprochene Konzept zu halten, da dies dem Stellenwert einer Patientenverfügung gleicht, die die Eltern als Stellvertreter ihres Kindes als Versorgungsgrundlage festgelegt haben. Es dient somit der Feststellung und Umsetzung des mutmaßlichen Patientenwillens.

Dennoch muss der kindliche Zustand stetig neu evaluiert werden im Hinblick auf Symptomkontrolle, kindliches Wohlbefinden und unvorhergesehene Zustandsveränderungen. Hier können sowohl Zustandsverschlechterungen als auch -verbesserungen Grundlage für eine Neubewertung der Gesamtsituation sein, die mit den Eltern auch in Bezug auf eine Therapiezieländerung besprochen werden muss.

Schritt 4:

Erstellung eines Entlasskonzepts oder Sterbebegleitung

Sollte die Stabilisierung des Patienten auf ein entlassfähiges Niveau gelingen, empfiehlt es sich, ein Advance-Care-Planning-Konzept gemeinsam mit den Eltern zu

entwickeln und zu verschriftlichen. Neben der elterlichen Versorgung ist häufig die Betreuung durch einen ambulanten Kinderkrankenpflegedienst und ein spezialisiertes ambulantes pädiatrisch-palliativmedizinisches Versorgungsteam (SAPPV) sinnvoll und erforderlich. Zusätzlich kann der Kinderhospizdienst eine wertvolle Unterstützung der Familien leisten.

Zeigt sich hingegen, dass sich die Kräfte des Kindes erschöpfen und ein baldiges Versterben des Kindes absehbar wird, muss dies mit den Eltern besprochen werden und gegebenenfalls in eine Therapiezieländerung einfließen. Hier können Fallbesprechungen, die Unterstützung durch das psychosoziale Team und/oder die Seelsorge eine wertvolle Hilfe dabei sein, sowohl die Eltern als auch das therapeutische Team zu begleiten und zu unterstützen.

Schlussfolgerungen

Fortschritte in der medizinischen Versorgung und proaktives Vorgehen auch bei lebenslimitierenden Grunderkrankungen haben in den letzten Jahren zu einer Verbesserung der Prognose vieler „infauster“ Erkrankungen geführt. Diese neuen Daten müssen bei der Beratung werdender Eltern berücksichtigt und durch die beratenden Mediziner hinzugezogen und bewertet werden, sodass Eltern befähigt sind, eine informierte Entscheidung zu treffen (*informed consent*).

Die Beratung sollte daher durch neonatologisch erfahrene Ärzte erfolgen, die bedarfsweise weitere Fachdisziplinen hinzuziehen können. Nur so gelingt es, dem mutmaßlichen Patientenwillen zu entsprechen und der Familie einen Weg zur Bewältigung der Situation zu ebnen.

Neben der Berücksichtigung elterlicher Vorstellungen zur Versorgung des Kindes gilt es, das Befinden des Kindes wahrzunehmen und zu beurteilen, um gegebenenfalls im Rahmen einer Therapiezieländerung den Sterbeprozess zu begleiten. **RA**

Professorin Dr. Angela Kribs ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin an der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln und leitet den Schwerpunkt Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin.

Dr. Sandra Zawatzki ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin und Funktionsoberärztin am Schwerpunkt Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin der Uniklinik Köln sowie Palliativmedizinerin.