

Sensitivität und klinische Relevanz eines Index zur pränatalen Diagnostik von mandibulären Mikrognathien

Teresa Kruse¹, Julia Neuschulz¹, Lucas Wilhelm², Bert Braumann¹

¹ Poliklinik für Kieferorthopädie, Uniklinik Köln ² Praxis für Pränatalmedizin, Frankfurt

Einleitung

Mandibuläre Mikrognathien können direkt nach der Geburt zu lebensbedrohlichen Atmungsstörungen führen. Die Diagnose Robin Sequenz (Inzidenz 1:8500) wird postnatal klinisch gestellt [1]. Eine pränatale Beurteilung der Unterkieferlänge erfolgt bisher rein subjektiv. Bei Entbindung in einem spezialisierten Zentrum kann die Atmungsstörung non-invasiv mit einer Preepiglottic Baton Plate (PEBP) behoben und u.a. ein Tracheostoma vermieden werden [2]. Ein sensitives pränatales Screening ist somit entscheidend.

Material und Methoden

Basis der Analysen waren 14 Patienten, bei denen postnatal eine orofaziale Fehlbildung mit mandibulärer Mikrognathie diagnostiziert wurde. Sonographische Sequenzen der fetalen UK lieferten Messwerte, die im ersten Schritt mit Vorhersagewerten der Regressionsanalyse von Neuschulz et al. verglichen wurden. Im zweiten Schritt wurde die Verhältnismäßigkeit zwischen Messwert und klinischer Ausprägung der Fehlbildung untersucht.

Ziel

Der von Neuschulz et al. entwickelte Index (basierend auf 313 Vermessungen gesunder Feten) könnte ein objektives Maß bei der routinemäßigen Vermessung des fetalen Unterkiefers (UK) im Ultraschallscreening darstellen. Er setzt dabei die Länge des fetalen UK in Relation zur Femurlänge bzw. zum Gestationsalter. Ziel dieser Studie war es, die Genauigkeit des Index und dessen klinische Aussagekraft zu testen.

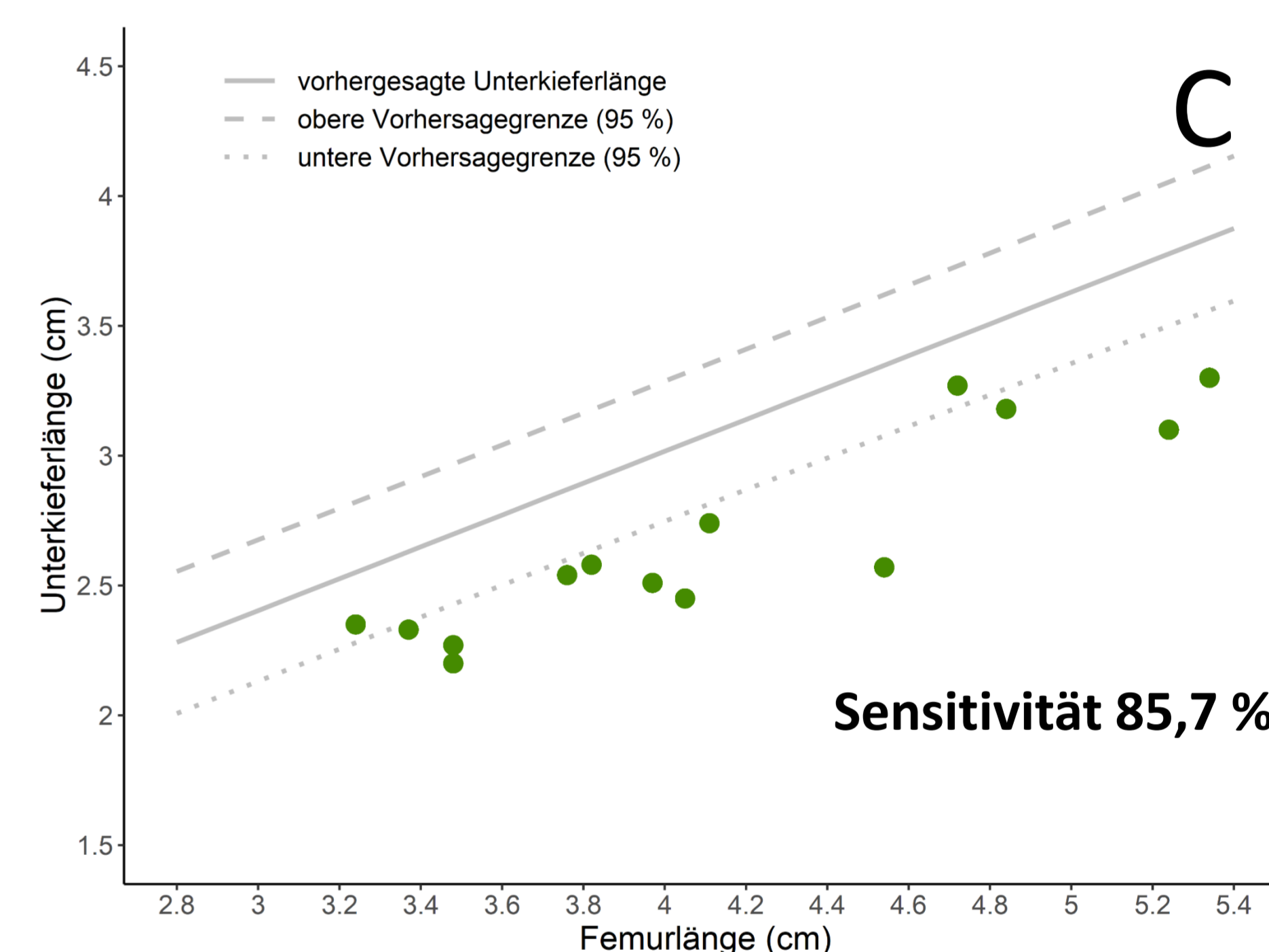
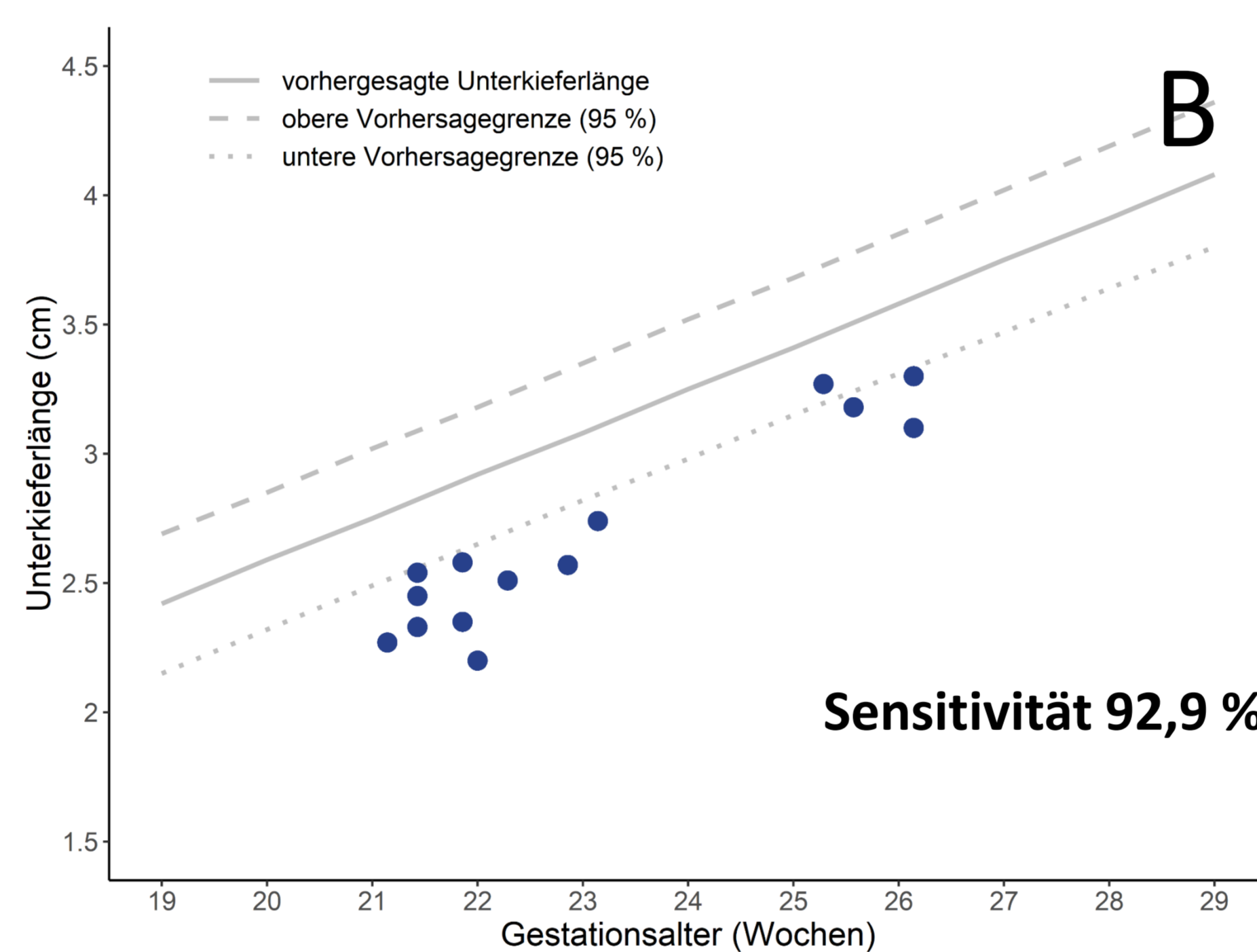
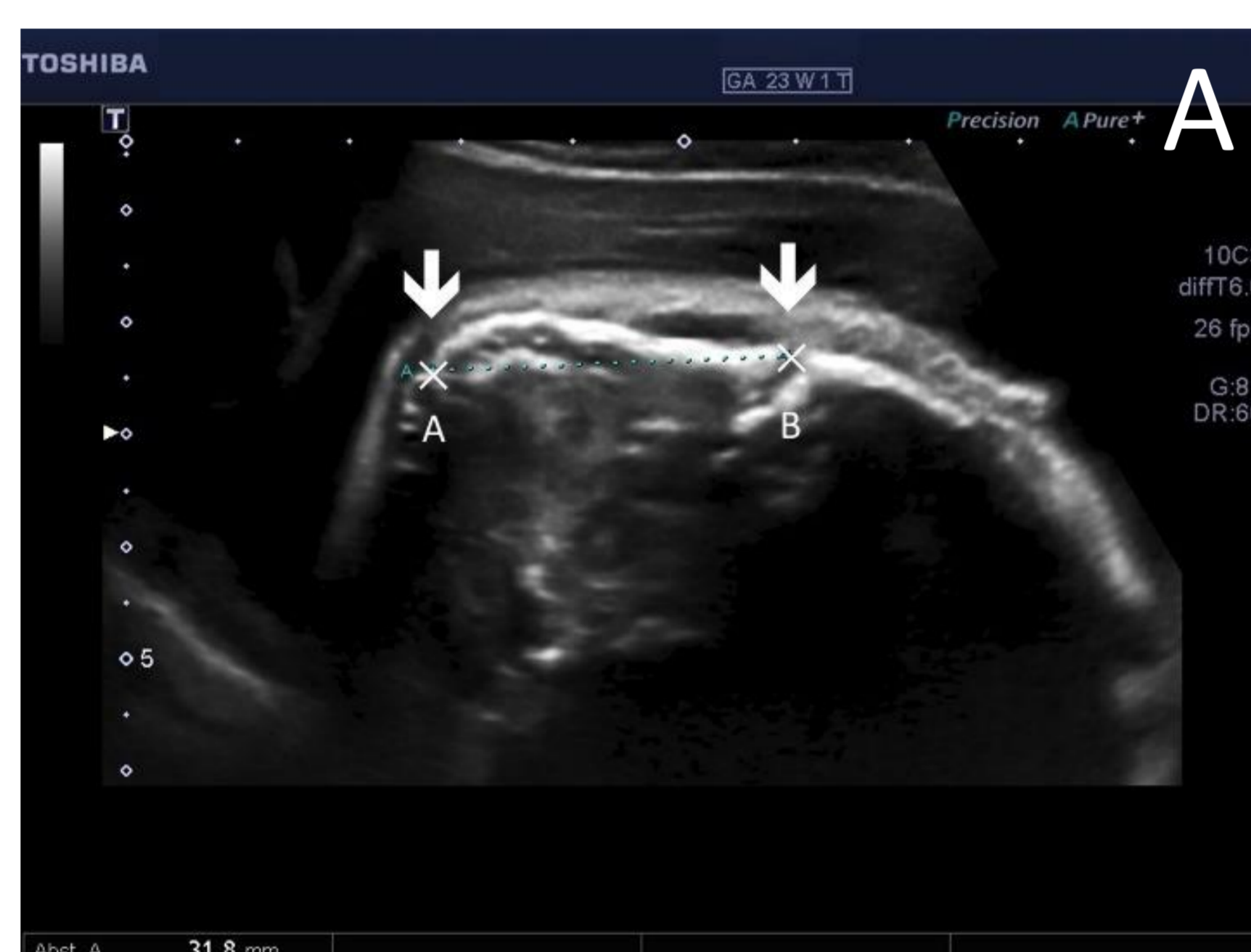


Abbildung 1 Vermessene UK-Längen: 14 Feten mit Robin-Sequenz im Vergleich zum Index

- A. Reproduzierbare Vermessung der fetalen UK-Länge vom Kiefergelenk (A) bis zur knorpeligen Verbindung der Symphyse (B)
 B. UK-Länge zu Gestationsalter: 13 der 14 Feten mit Robin Sequenz liegen außerhalb des durch den Index vorgegebenen Vorhersageintervalls
 C. UK-Länge zu Femurlänge: 12 der 14 Feten mit Robin Sequenz liegen außerhalb des durch den Index vorgegebenen Vorhersageintervalls

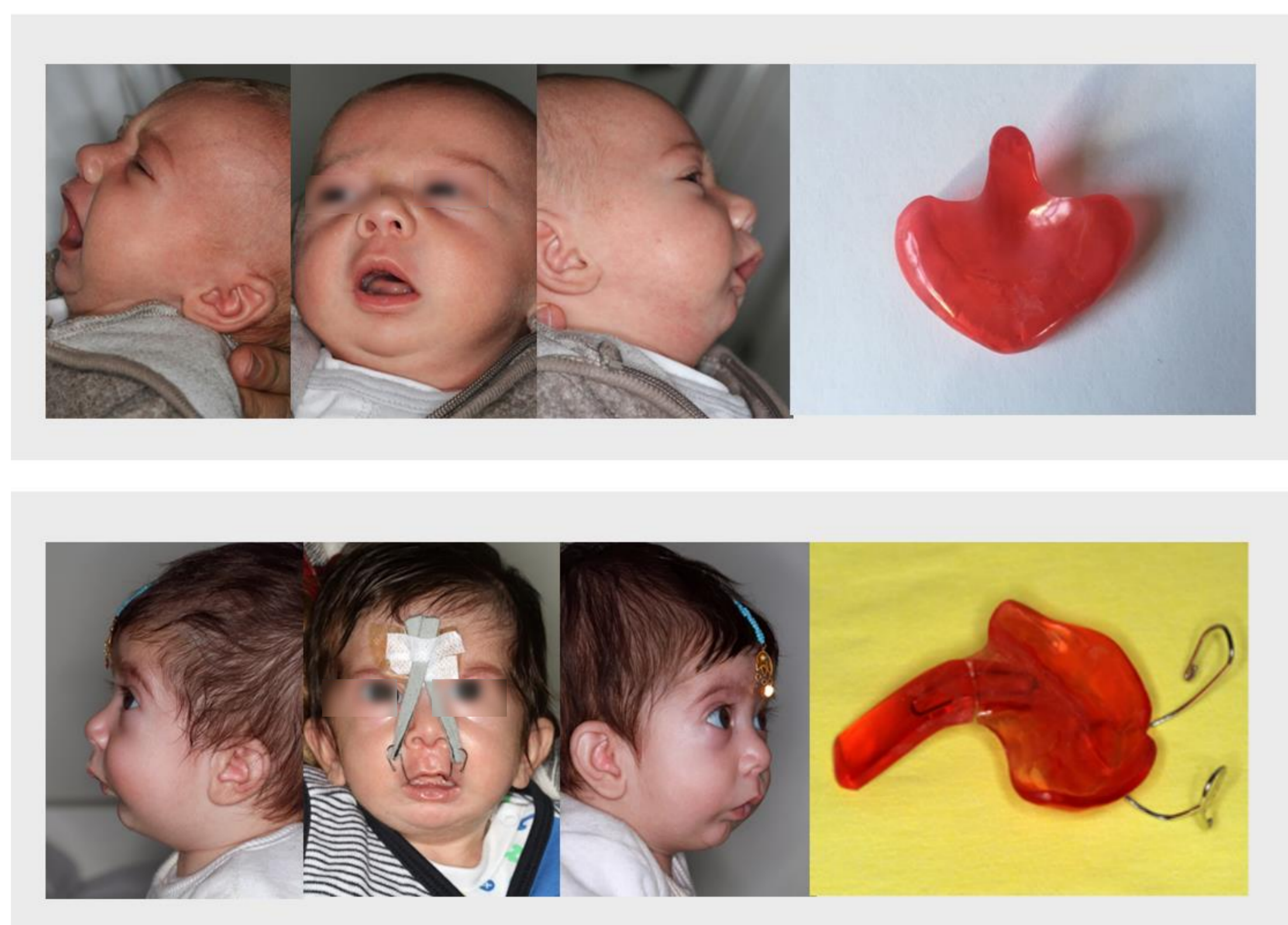


Abbildung 2 Beispiele für klinisch unterschiedliche Ausprägungen der Robin Sequenz bei ähnlichen Messwerten

Schlussfolgerungen

Der Index ermöglicht es, die Länge des fetalen Unterkiefers in Abhängigkeit von Femurlänge bzw. Gestationsalter objektiv zu beurteilen. Er ermöglicht eine schnelle und sensitive pränatale Diagnostik mandibulärer Mikrognathien. Der postnatal festgestellte Ausprägungsgrad der Fehlbildung und die entsprechende Behandlungsnotwendigkeit kann trotz ähnlicher Indexwerte variieren.

Referenzen
 1. Cohen MM (1999) Robin sequences and complexes: causal heterogeneity and pathogenetic/phenotypic variability. Am J Med Genet 84: 311-31541.
 2. Poets CF, Maas C, Buchenau W, et al. (2017) Multicenter study on the effectiveness of the pre-epiglottic baton plate for airway obstruction and feeding problems in Robin sequence. Orphanet J Rare Dis 12 : 46.

Ergebnisse

Der Index zeigt eine hohe Sensitivität. Basierend auf dem Zusammenhang zwischen UK-Länge und Gestationsalter konnten 13 der 14 Fälle korrekt diagnostiziert werden (Abb. 1B), bezogen auf die Femurlänge 12 von 14 (Abb. 1C). Bei manchen Fällen variierte trotz ähnlicher Indexwerte die klinische Ausprägung des Symptomkomplexes Mikro-/Retrognathie, Glossoptose und Atmungsstörung deutlich: Kind 1 (Abb. 2 oben) konnte bei vorliegender Gaumenspalte mit einer herkömmlichen Gaumenplatte versorgt werden. Bei Kind 2 (Abb. 2 unten) wurde bei ausgeprägter Atemproblematik eine PEBP eingesetzt. Beide Kinder zeigten auffällige, aber ähnliche Messwerte.