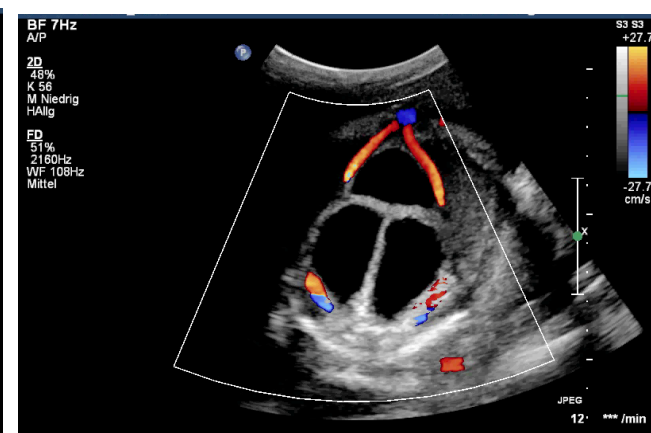
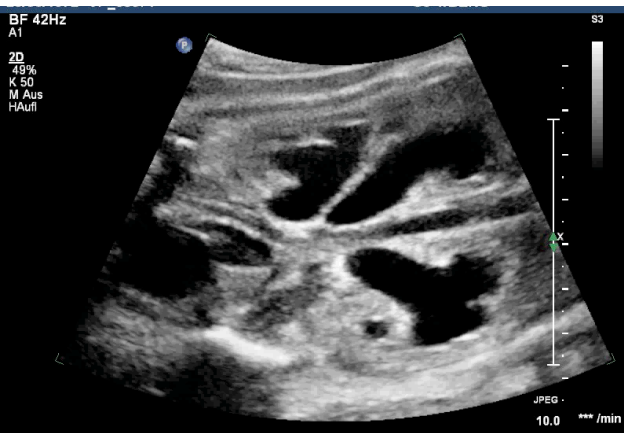
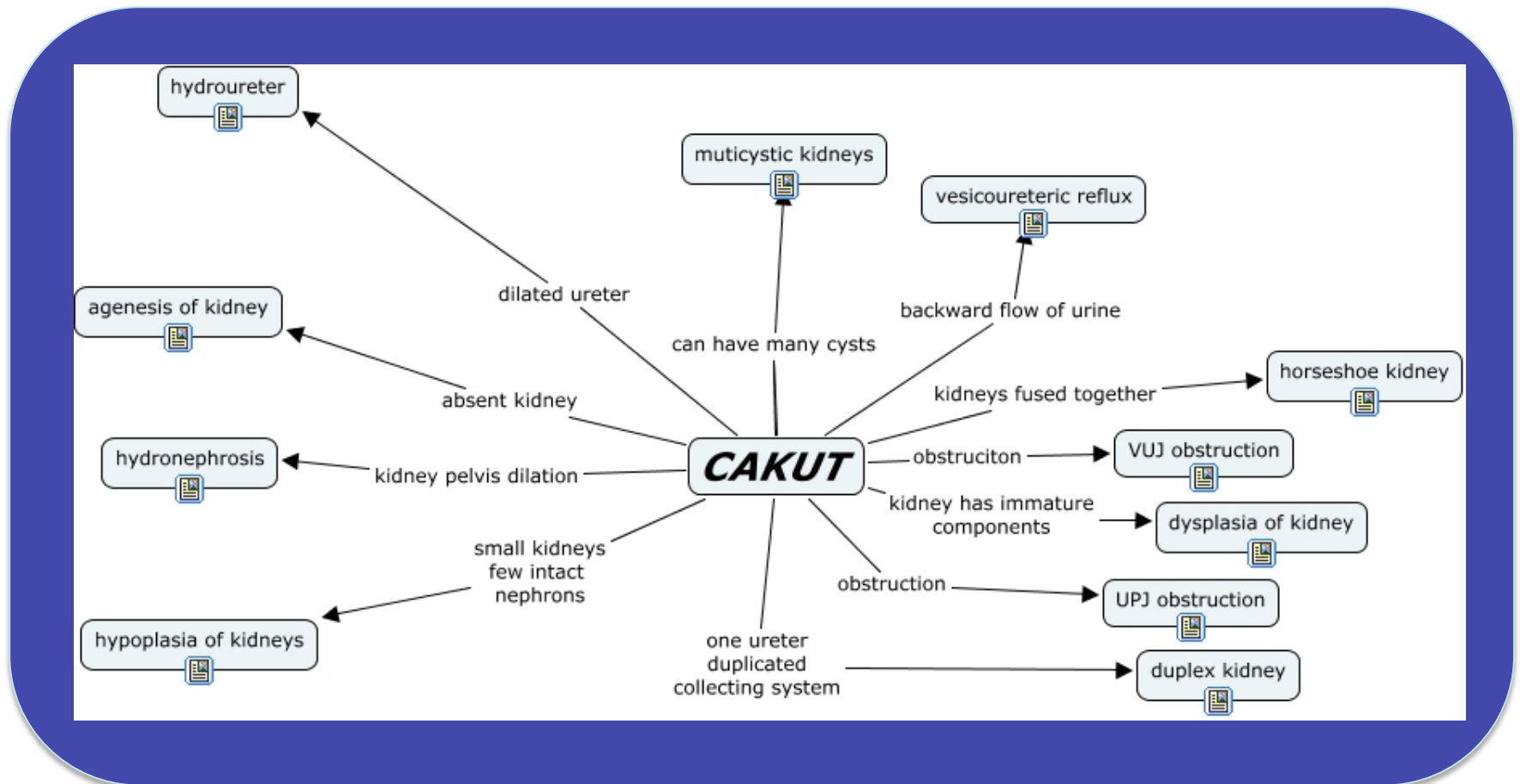


# Anomalien des Urogenitalsystems

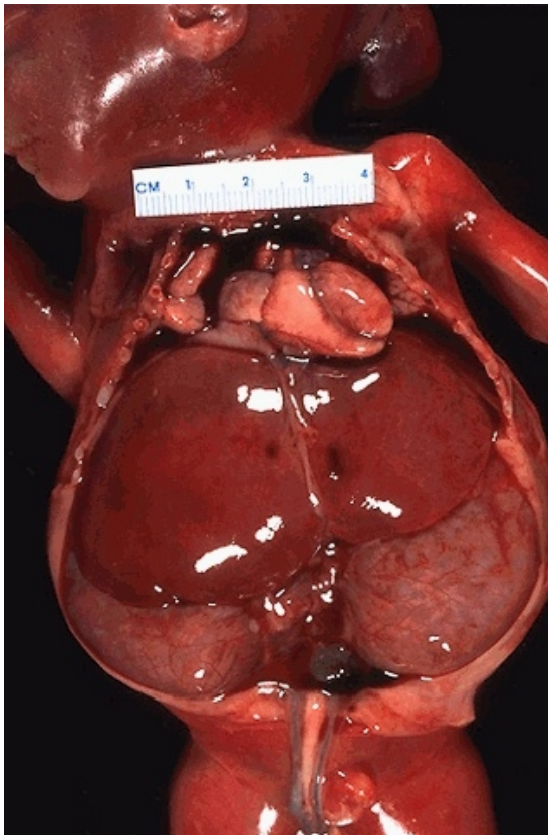


Annegret Geipel  
Abt. für Geburtshilfe und Pränatale Medizin  
Universitätsklinikum Bonn

# Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)



# ARPKD: autosomal recessive polycystic kidney disease



Inzidenz 1:40.000

Penetranz 100%, Expressivität variabel

**massiv symmetrisch vergrößerte Nieren, meist ohne Makrozysten**

bei der perinatalen Form Oligohydramnie-Sequenz (= Potter-Sequenz; "Potter I")

infantile und juvenile Verlaufsformen mit günstigerer Prognose

hepatische Fibrose u. andere Leberveränderungen obligat für Diagnosestellung

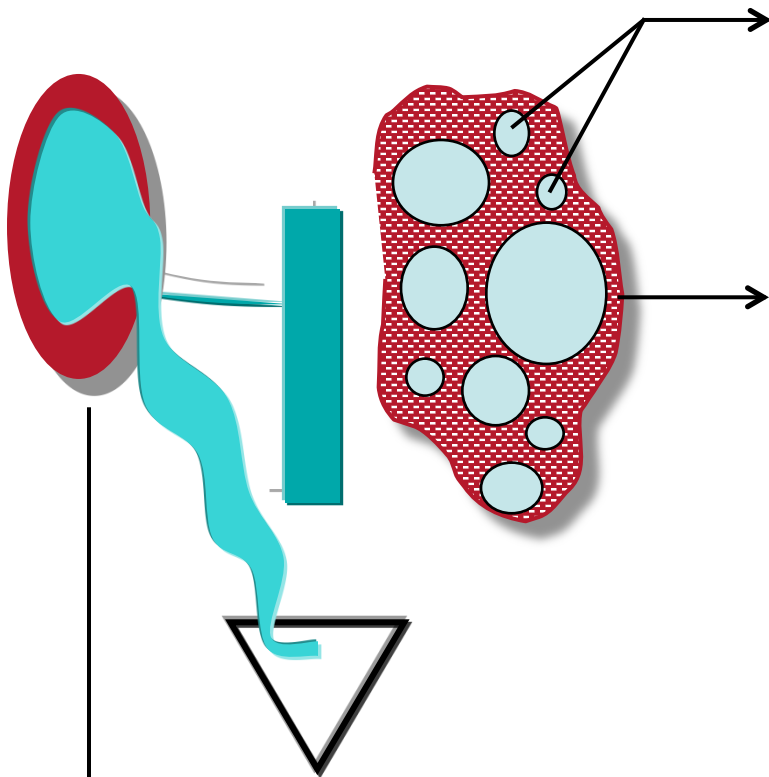
enorme Variabilität des Krankheitsverlaufes

**Genetik autosomal-rezessiv**

PKHD1-Gen auf Chromosom 6 mit 86 Exons und > 450 kb genomischer DNA

# Multizystisch-dysplastische Niere (MCDKD)

1 : 4000 Lebendgeburten



Multiple, unterschiedlich große,  
irregulär angeordnete, Zysten

Abnormales Nierenparenchym

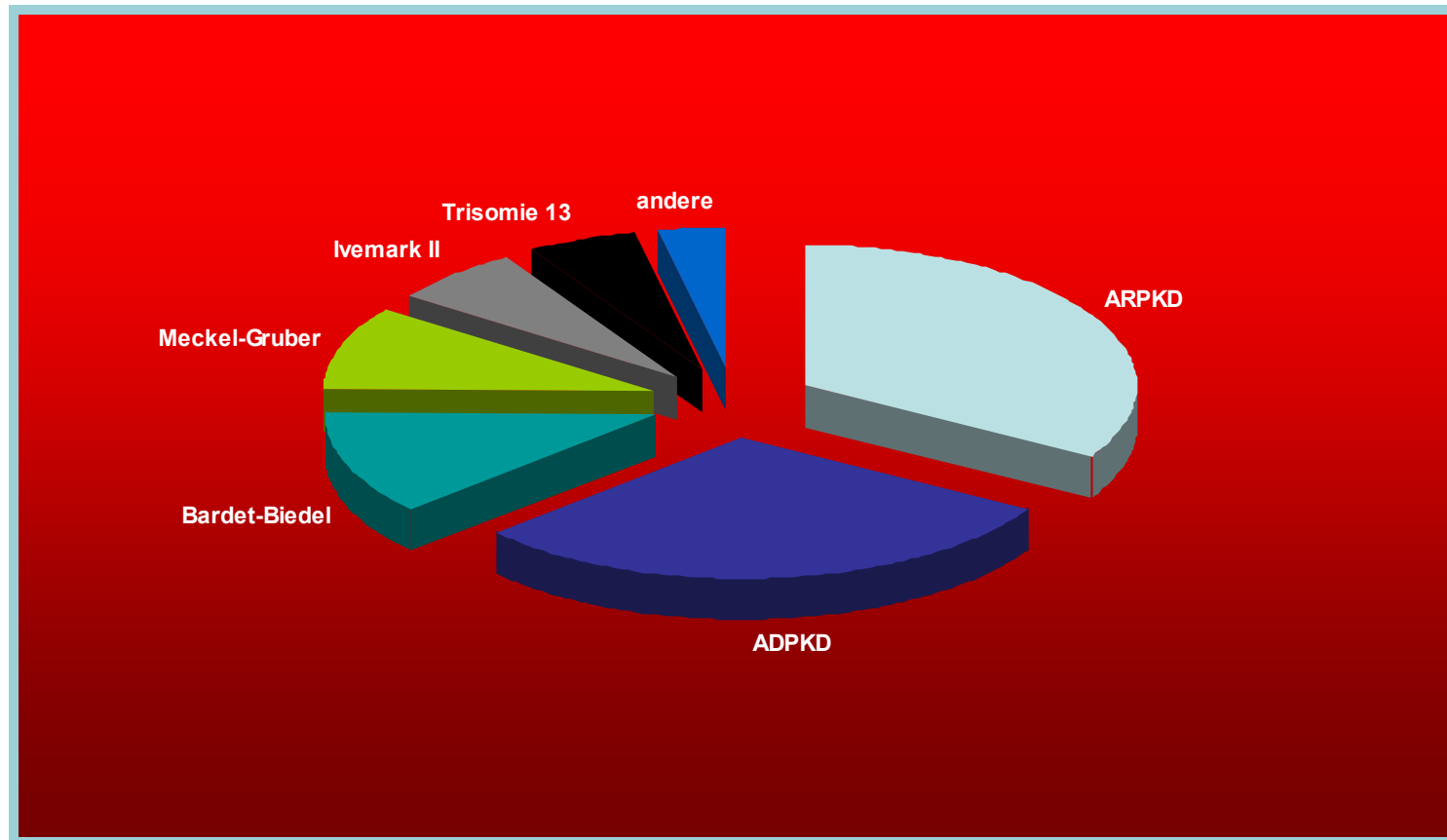
Nierenbecken und proximaler Ureter  
sind atretisch

Fehlbildungen der kontralateralen Seite (30 -40%)

# Nebennierenblutung

- fetale suprarenale Raumforderung
- Prädominanz rechts (75%)
- variables Gestationsalter
- sonographisches Aussehen abhängig vom Stadium der Hämatombildung
- selten Nebenniereninsuffizienz

# Differentialdiagnose bei hyperechogenen Nieren (n=93)



# ADPKD: autosomal dominant polycystic kidney disease

Inzidenz 1:1000

## **Familienanamnese richtungsweisend**

langsame Progredienz mit Nierenvergrößerung, zystischer Durchsetzung und über Jahrzehnte fortschreitender Niereninsuffizienz

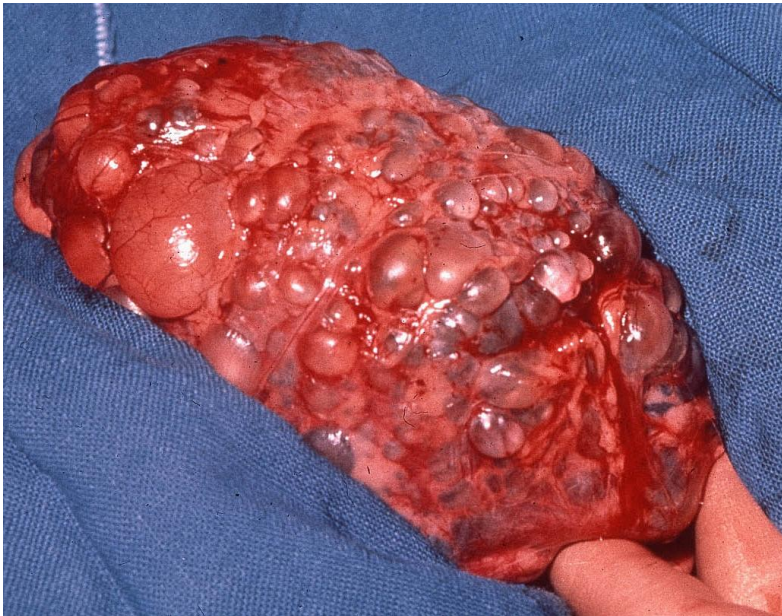
erste klinische Symptome meist erst > 20. Lebensjahr

seltener fetal-infantile Verlaufsformen mit vergrößerten Nieren und Oligohydramnie-Sequenz  
– ca. 2 – 5% pränatal manifest

fakultativ: Leberzysten, Zysten diverser anderer Organe (Pankreas, Ovar, Testes, Milz etc), Aneurysmen der Hirnbasisarterien u.a.

## **Genetik autosomal-dominant**

PKD1-Gen auf Chromosom 16 mit 43 Exons  
und PKD2-Gen auf Chromosom 4 mit 15 Exons



## ARPKD



bilateral

vergrößerte, echogene Nieren

10% sichtbare Zysten

keine Mark-Rinden Diff.

Oligohydramnie

selten assoziierte Fehlbildungen

## ADPKD



bilateral

moderat vergrößerte, echogene Nieren

30% sichtbare Zysten

vermehrte Mark-Rinden Diff.

normale Fruchtwassermenge

selten assoziierte Fehlbildungen

## MCDKD



80% unilateral

häufig vergrößerte Niere

100% sichtbare Zysten

keine Mark-Rinden Diff.

80% normale Fruchtwassermenge

40% urogenitale Fehlbildungen



# Fetale zystische/ hyperechogene Nierenveränderungen bei

- Patau Syndrom (Trisomie 13)
- Bardet-Biedl-Syndrom
- Branchio-Oto-Renales Syndrom
- CDG-“Syndrome“
- RCAD-Syndrome
- Ellis van Crefeld-Syndrom
- Fryns-Syndrom
- Jeune-Syndrom
- Joubert-Syndrom
- Kaufman-McKusick-Syndrom
- Meckel-Gruber-Syndrom
- Oro-facio-digitales Syndrom
- Renal-pankreatische Dysplasie
- Retino-renale Dysplasie
- Tuberöse Sklerose
- VATER-Assoziation
- von Hippel-Lindau-Syndrom
- Zellweger-Syndrom
- ...



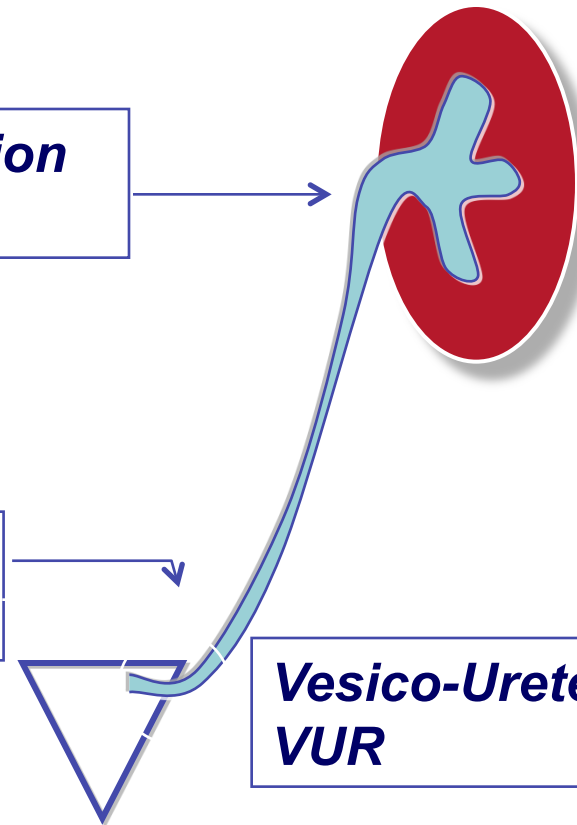
# Obstruktive Uropathien

**Uretero-Pelvic Junction Obstruction  
UPJO**

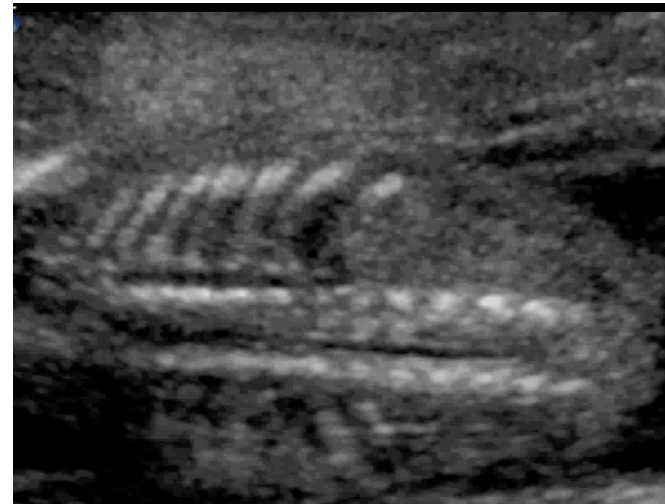
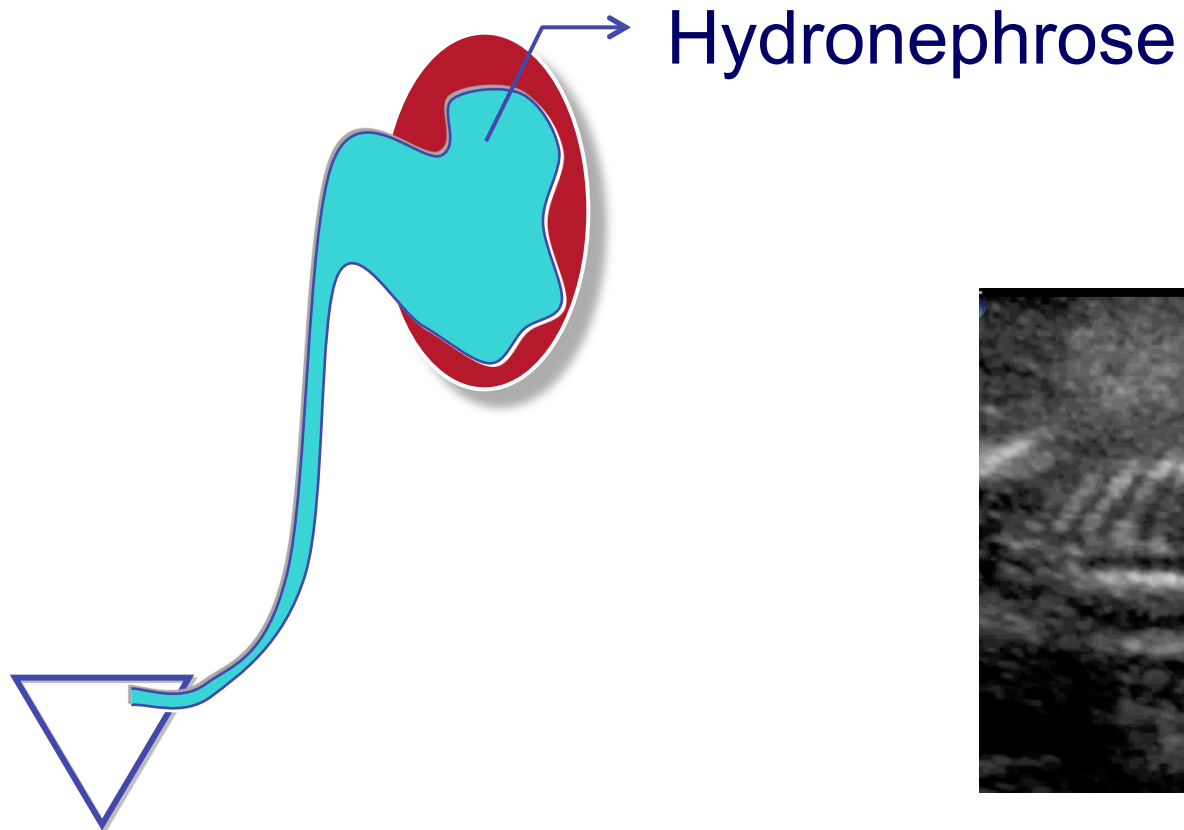
**Vesico-Ureteric Junction Obstruction  
UVJO**

**Lower Urinary Tract Obstruction  
LUTO**

**Vesico-Ureteric Reflux  
VUR**



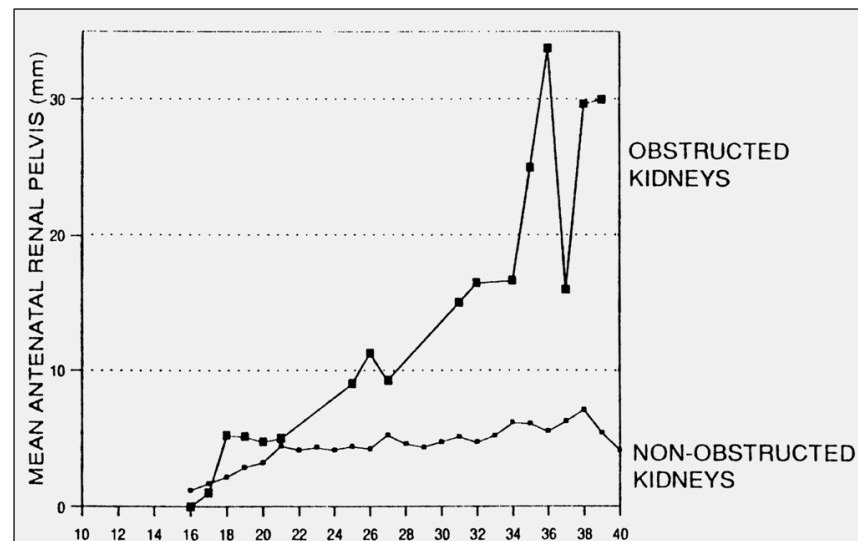
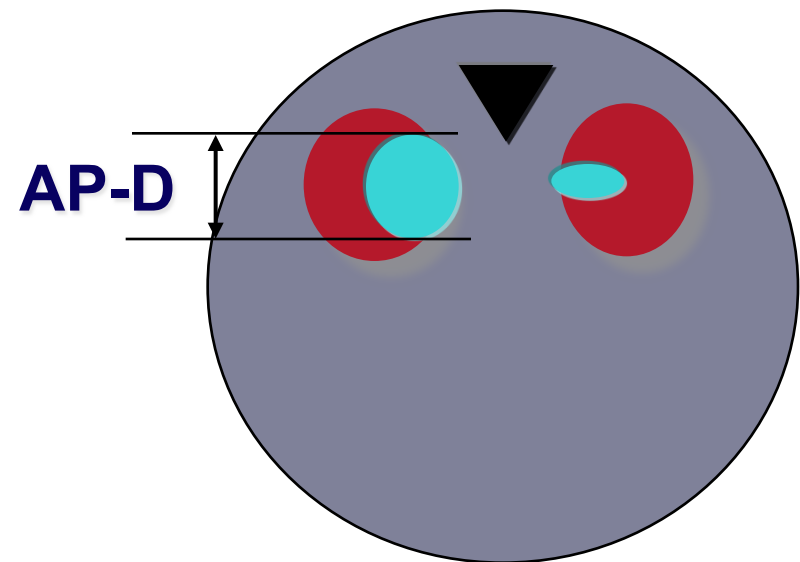
# Uretero-Pelvic Obstruction (UPJO)



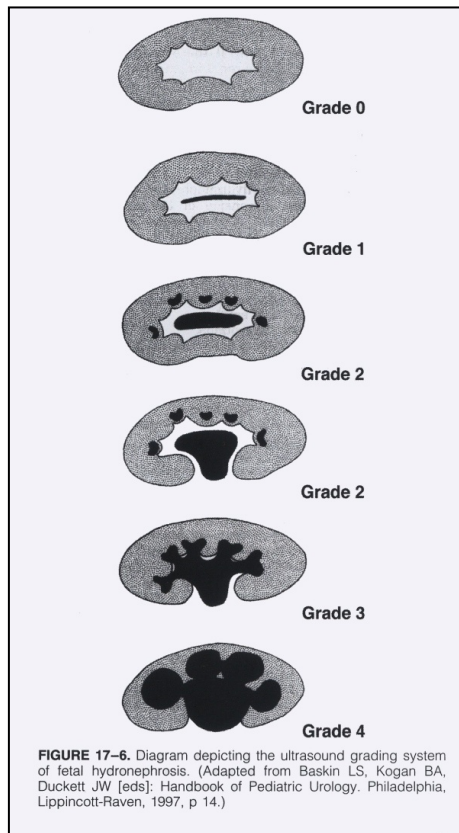
# Hydronephrose: Definition

## Postnatale Pathologie

Mild	12%
Moderat	45%
Schwer	88%



# Hydronephrose Score The Society for Fetal Urology (SFU)



Grad 0: keine Dilatation

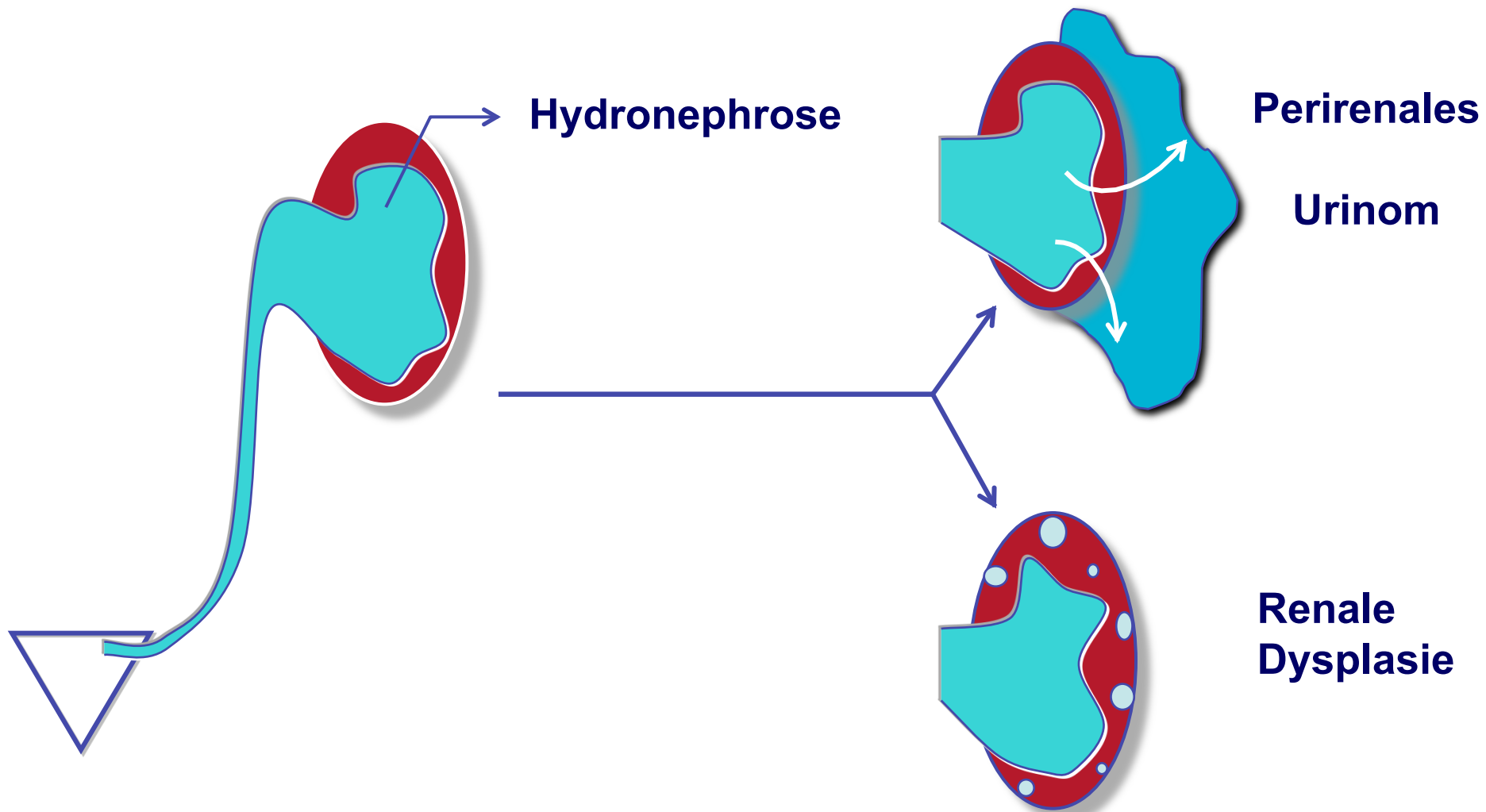
Grad 1: Nierenbeckenweitstellung (NBWS)

Grad 2: NBWS + Kelche sichtbar

Grad 3: Nierenbecken + Kelche dilatiert

Grad 4: Grad 3 + Parenchymverschmälerung

# Uretero-Pelvic Obstruction (UPJO)

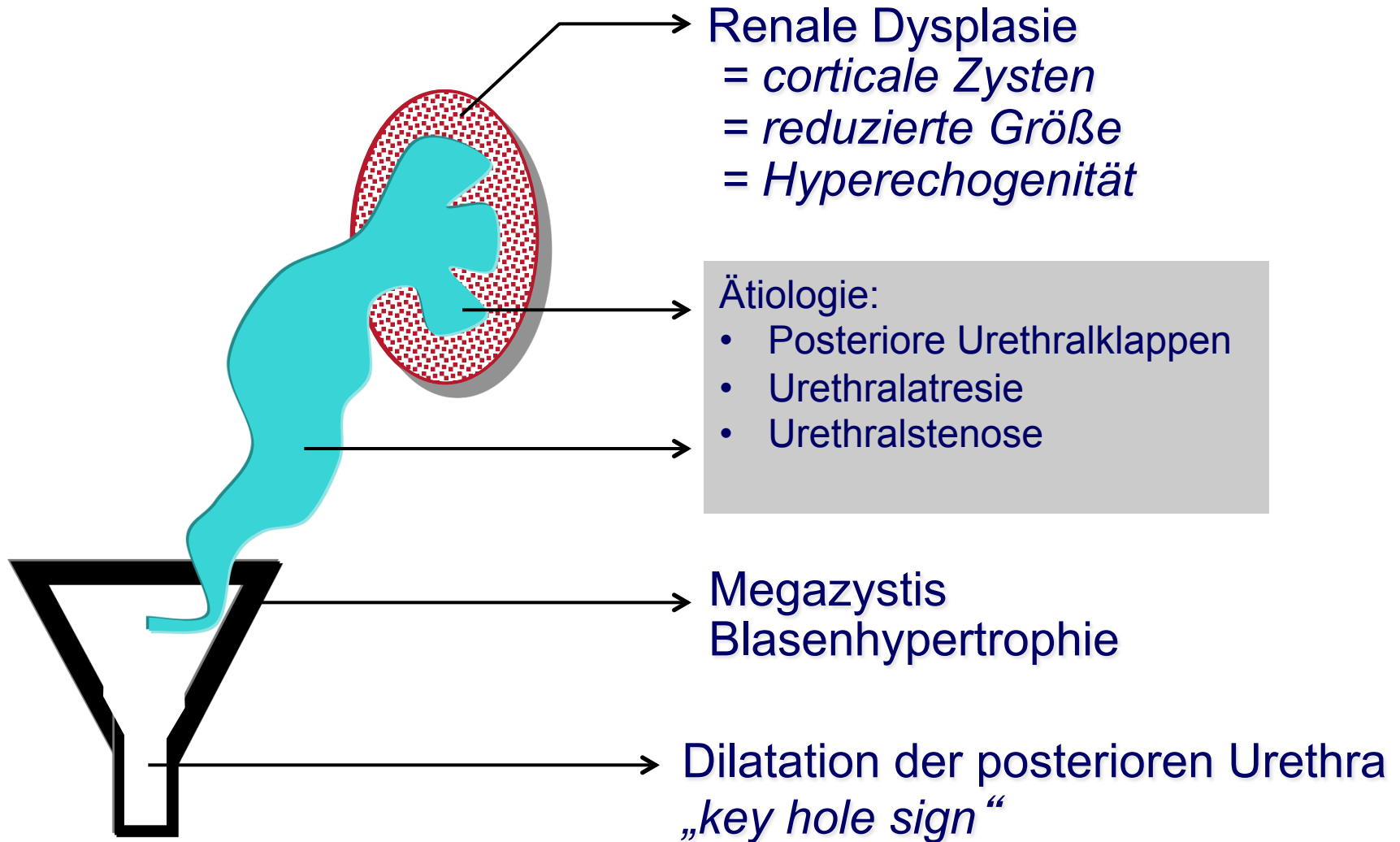


# Hydronephrose: ungünstige prognostische Marker

- Bilateral
- Oligohydramnie
- Diagnose < 24 SSW
- Erhöhte Echogenität
- Fehlende cortiko-medulläre Differenzierung
- Cortikale Zysten
- Urinom
- Assoziierte Fehlbildungen

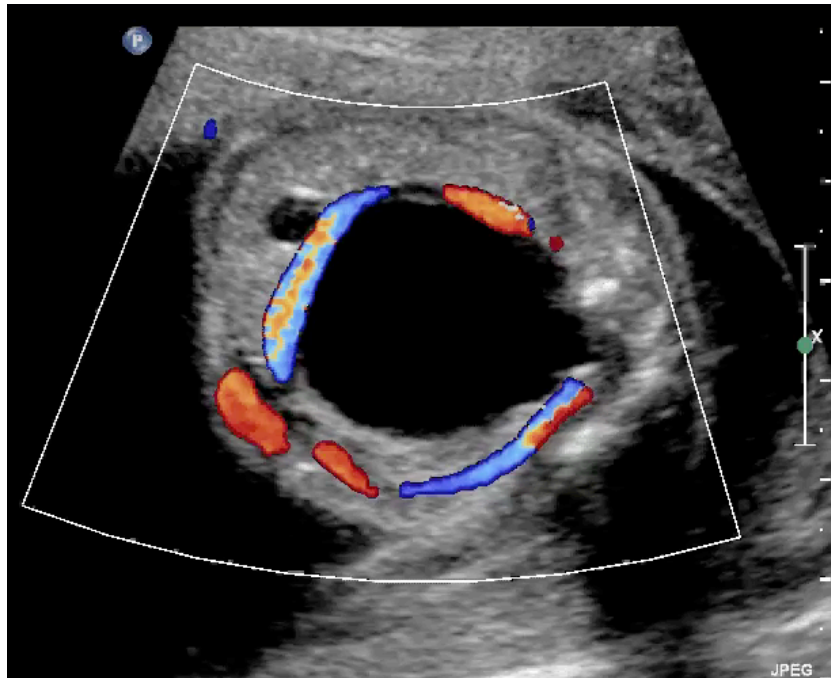


# Lower Urinary Tract Obstruction (LUTO)





# Blase normal darstellbar?



# Lower urinary tract obstruction (LUTO)

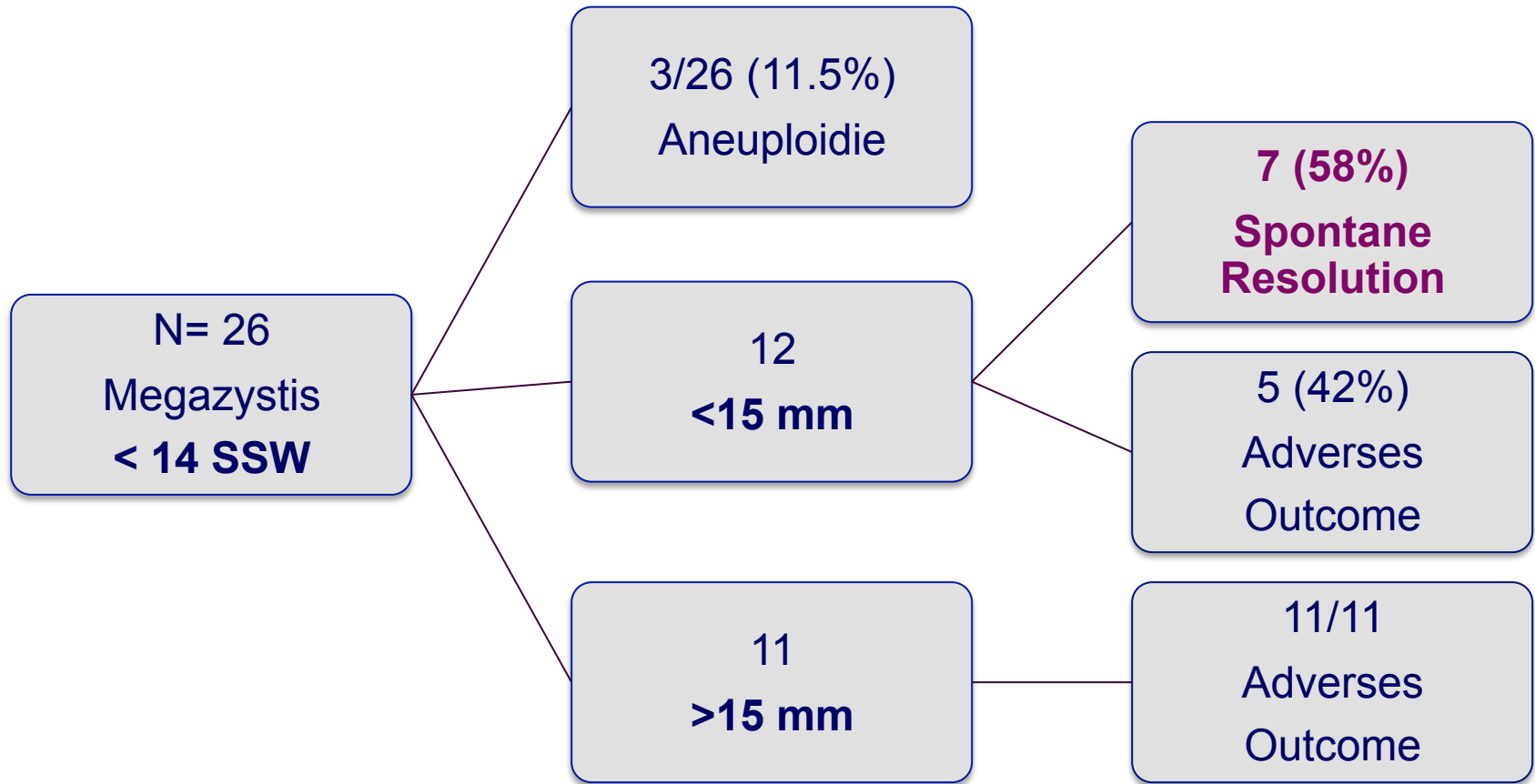
- Mortalität bis 50%, meist aufgrund pulmonaler Dysplasie bei Oligo/ Anhydramnie
- 25-30% der Überlebenden chronische Niereninsuffizienz
- 60% der pädiatrischen Nierentransplantationen bei Pat. mit kongenitaler obstruktiver Uropathie

→ **Möglichkeiten der intrauterinen Therapie?**



## Early fetal megacystis: Is it possible to predict the prognosis in the first trimester?

Iuculano A<sup>1</sup>, Peddes C<sup>1</sup>, Monni G<sup>2</sup>.



- Ultraschallkontrollen 2-wöchentlich

# Beratung / Workup vor pränataler Intervention

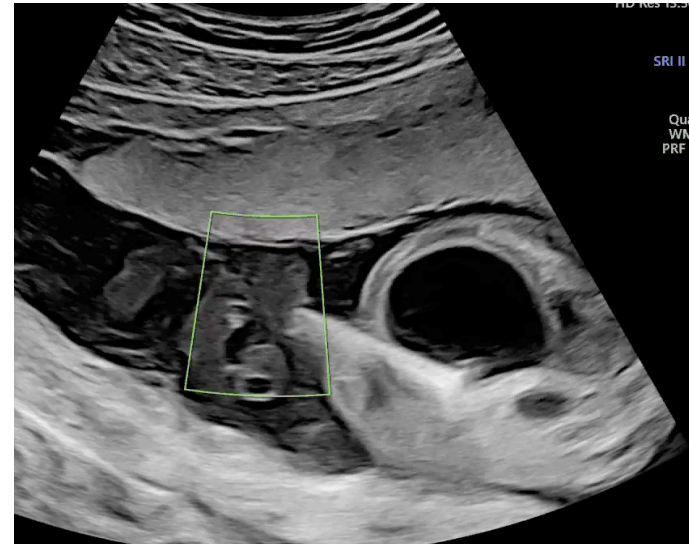
- Megazystis > 15 mm, Key-Hole Sign
- Männliche Feten
- Keine zusätzliche Fehlbildungen
- Normaler Karyotyp (inkl. MMIHS)
- Keine Zeichen einer renalen Dysplasie
- Multidisziplinäre Beratung



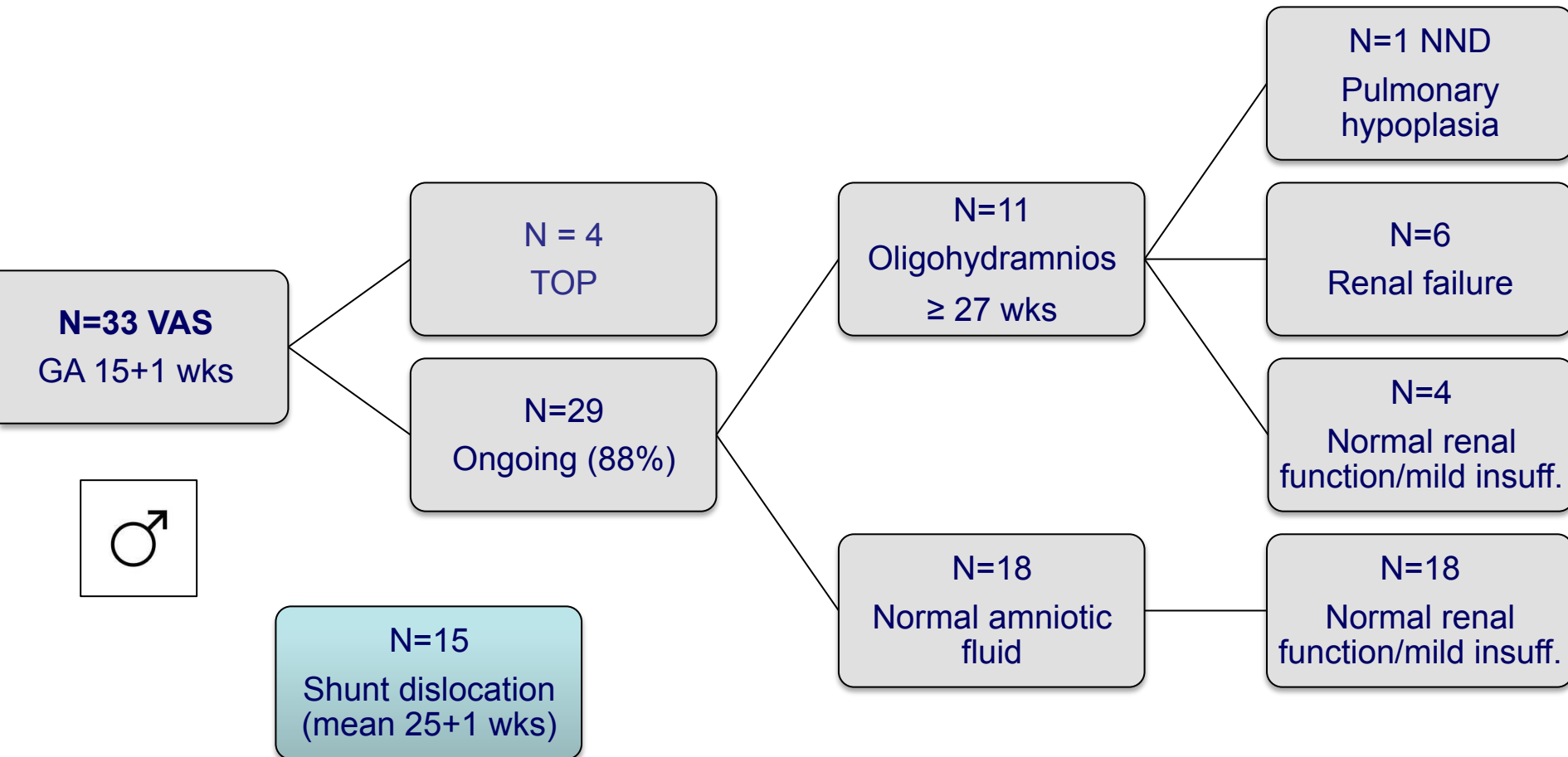
# LUTO/ Megazystis Erstdiagnose Bonn

	Fälle, n=	Erstdiagnose
2005-2007	54	19+4 SSW
2008-2010	62	18+3 SSW
2011-2014	95	17+6 SSW
2015-2018	145	<b>15+6 SSW</b>

# Intrauteriner Shunt SOMATEX®



# Course of Pregnancy (Somatex 2014-2018, Bonn, Köln)



# Perinatales Outcome

	<b>Harrison (n=24)</b>	<b>Somatex (n=33)</b>	<b>P=</b>
Shunt Dislokation	87.5% (21/24)	45.5% (15/33)	0.001
Shunt Dislokation < 24 SSW	79.2% (21/24)	12.1% (4/33)	<0.0001
Oligohydramnie ≥ 27 SSW	41.7% (5/12)	33.3% (11/33)	0.600
GA bei Geburt, median (range)	37+2 (29-41)	36 (31 - 41)	0.449
Lebendgeburten	37.5% (9/24)	84.8% (28/33)	0.0002
NND/Pulmonale Hypoplasie	25% (3/12)	3.4% (1/29)	0.034
Tod <1. Lebensjahr	11.1% (1/9)	0% (0/28)	0.074
Überlebensrate	33.3% (8/24)	84.8% (28/33)	<0.0001



# Perinatales Outcome

	<b>Harrison (n=24)</b>	<b>Somatex (n=33)</b>	<b>P=</b>
Überlebende	33.3% (8/24)	84.8% (28/33)	<0.0001
Nierenfunktion	Überlebende n=8	Überlebende n=28	
• Normal/ milde Insuff.	• 87.5% (n=7)	• 78.6% (n=22)	0.574
• Dialyse/ Transplantation	• 12.5% (n=1)	• 21.4% (n=6)	
Neugeborene mit PUV	50.0% (4/8)	57.1% (16/28)	0.500
Nierenfunktion			
• Normal/ milde Insuff.	• 75% (3/4)	• 68.8% (11/16)	0.800
• Dialyse/ Transplantation	• 25% (1/4)	• 31.3% (5/16)	
Normal Nierenfunktion/milde Insuffizienz (intention to treat)	29.2% (7/24)	66.7% (22/33)	0.005

**Terminvereinbarung Ambulanz  
Geburtshilfe: Pränataldiagnostik,  
Schwangerenambulanz, Fetalchirurgie:**



Telefon: 0228 - 287 37100

Fax: 0228 - 287 37131

Email: [termine.praenatal@ukbonn.de](mailto:termine.praenatal@ukbonn.de)

Venusberg Campus 1, Gebäude 30 (ELKI), 53127 Bonn