

schen mit einem Down-Syndrom ist die Studie von Costa et al. eine der wenigen Untersuchungen zur pharmakologischen Beeinflussbarkeit der kognitiven Leistungsfähigkeit. Dabei sind derartige Untersuchungen machbar: Zwei spanische Studien mit Grüntee-Extrakt an einem vergleichbaren Patientenkollektiv zeigten, dass eine vorübergehende positive Beeinflussung der Kognition grundsätzlich

möglich ist [de la Torre R et al. *Lancet Neurol.* 2016;15(8):801-10]. Das negative Ergebnis bedingt keine direkte Konsequenz für die Behandlung junger Menschen mit einem Down-Syndrom. Die Studie stärkt jedoch das Sicherheitsprofil des Präparats in dieser Population und bekräftigt, dass Memantin hier bei Vorliegen einer entsprechenden Indikation sicher anwendbar ist. Die Beobachtung

niedriger Plasmakonzentrationen von Memantin bedarf der weiteren Untersuchung und gegebenenfalls auch Neueinschätzung der Wertigkeit bisheriger negativer Studien mit Memantin in dieser Population. In jedem Fall wird hier eindrücklich illustriert, dass klinisch-pharmakologische Studien bei Menschen mit einem Down-Syndrom gut durchführbar sind.

Dr. med. Georg Nübling

Trisomie 13 und 18 – Umdenken im Vorgehen

Welche Behandlung ist für Kinder mit Trisomie 13 oder Trisomie 18 bei ihrer Geburt angemessen – Palliativversorgung oder lebensverlängernde Intervention? Aktuelle Daten können bei dieser Entscheidung hilfreich sein.

In einer retrospektiven Kohortenstudie wurden alle pränatalen und postnatalen Diagnosen von Trisomie 13 (T13) oder Trisomie 18 (T18) im Großraum Cincinnati, USA, vom 1. Januar 2012 bis zum 31. Dezember 2018 analysiert. Betrachtet wurden das Gesamtüberleben der Kinder, das Überleben bis zur Entlassung aus dem Krankenhaus, das medizinische Management sowie mütterliche, fetale und neonatale Merkmale. Dabei wurden 124 Schwangerschaften (125 Feten) identifiziert, aus denen 72 lebend geborene Kinder hervorgingen.

Neugeborene mit T18 wogen signifikant weniger als diejenigen mit T13. 47% der Familien entschieden sich nach der Geburt für eine Komfortbehandlung und 43% für eine invasive Behandlung mit dem Ziel der Lebensverlängerung. Die verbleibenden 10% wünschten einen Versuch mit nicht invasiven Therapien wie einer Nasenkanüle und/oder nasogastraler Ernährung. Fast die Hälfte der Neugeborenen wurde im Kreißsaal maskenbeatmet und 8% erhielten eine endotracheale Intubation, keines hingegen eine Herzdruckmassage, einen sofortigen Venenzugang oder kardiale Medikamente.

Unabhängig vom Ort der Geburt wurde knapp die Hälfte der Säuglinge auf einer Neugeborenenintensivstation aufgenommen. Die mediane Überlebensdauer von Kindern mit T13 oder T18 betrug jeweils sieben und 29 Tage. Knapp die

Hälfte aller Lebendgeborenen und zwei Drittel der auf der Neugeborenenintensivstation aufgenommenen Kinder wurden nach Hause entlassen. Von den 27 Säuglingen, die im Alter von einem Monat noch lebten, waren 13 (48%) im Alter von einem Jahr weiterhin am Leben. Nur der Trisomie-Typ (T13), die Pflegeziele (Komfortpflege) und ein extrem niedriges Geburtsgewicht (< 1.000 g) waren mit einer geringeren Überlebensrate verbunden.

Die Inanspruchnahme medizinischer Leistungen war sehr unterschiedlich: 28% der Säuglinge wurden mindestens einem chirurgischen Eingriff unterzogen und einige Kinder benötigten wiederholte (bis zu 29) oder längere (> 1 Jahr) Krankenhausaufenthalte. Die am häufigsten durchgeführten Verfahren waren die Anlage von Gastro- und Tracheostomien (18 und 10). Obwohl viele Säuglinge mit T13 oder T18 die erste Lebenswoche nicht überlebten, lebten fast 20% länger als ein Jahr.

Cortezzo DE et al. Perinatal outcomes of fetuses and infants diagnosed with Trisomy 13 or Trisomy 18. *J Pediatr.* 2022;S0022-3476(22)00324-9

Kommentar

Diese Studie kann als nützliche Hilfe bei der Beratung von Familien von Feten und Neugeborenen mit Trisomie 13 und Trisomie 18 dienen. Beide Trisomien gehören zu den häufigsten fetalen lebensbegrenzen-

den Diagnosen, mit einer kombinierten Prävalenz von etwa 1 auf 1.800 Schwangerschaften oder 1,7 pro 10.000 Geburten für T13 und 4 pro 10.000 Geburten für T18. Jede dieser Erkrankungen gilt als letal. Bei fast allen besteht eine tiefgreifende Beeinträchtigung der neurologischen Entwicklung.

In der Vergangenheit wurden invasive medizinische Eingriffe bei diesen Kindern oft als aussichtslos angesehen, und den Familien wurde als einzige Option die (palliative) Komfortpflege angeboten. Jüngste Debatten in der medizinischen Fachwelt und die unterschiedlichen Sichtweisen der Familien haben dieses Vorgehen infrage gestellt. Eine wachsende Zahl von Einrichtungen bietet inzwischen eine Reihe von medizinischen und chirurgischen Eingriffen für Kinder mit T13 oder T18 an und immer mehr Familien entscheiden sich dafür.

Betroffene Familien schätzen eine ausgewogene und personalisierte Beratung von Gesundheitsdienstleistern, die ihre Sichtweise respektieren und sie während des gesamten Prozesses unterstützen. Hinsichtlich der Lebensqualität betonen Entscheidungsträger das Ziel, das Kind mit nach Hause nehmen zu können.

Um diesem Bedarf gerecht zu werden, ist es wichtig, dass die Ergebnisse von Schwangerschaften und Neugeborenen mit T13 oder T18 bekannt sind. Obwohl die mittlere Überlebenszeit von Säuglingen mit T13 oder T18 eine bis drei Wochen beträgt, leben einige jahrelang; circa 50% werden nach Hause entlassen und über 10% der Säuglinge mit T13 und T18 überleben bis zu fünf Jahre und mehr. Da sich die Lebensdauer eines Kindes mit T13 oder T18 nicht ohne Weiteres vorhersagen lässt, bedürfen sie während ihrer gesamten Lebensspanne einer adäquaten medizinischen Versorgung.

Dr. med. Thomas Hoppen