

AWMF-Register-Nr. 006-042, Leitlinie Bauchwanddefekte (Gastroschisis und Omphalocele)
Klassifikation S1

Gastroschisis (Synonym Laparoschisis)

Definition und Basisinformation:

Kongenitaler ventraler Bauchwanddefekt (typischerweise 2-3cm), meist rechts der Nabelinsertion mit Vorfall von Organen, meist Darmschlingen [1]. Prävalenz steigend in den letzten Dekaden [2, 3]. Risikofaktoren sind: niedriges Alter der Mutter, Konsum vasoaktiver Substanzen (Alkohol, Nikotin, Drogenabusus) und mütterliche Infektionen [2]. Geht typischerweise mit einer intestinalen Nonrotation einher. Häufig assoziiert mit Frühgeburtlichkeit (typischerweise 35-37. Gestationswoche) und einem Geburtsgewicht von 2000-2500g [4]. Die frei in der Amnionflüssigkeit liegende Darmwand ist (bei Geburt nach der 37. SSW) typischerweise verdickt, verkürzt und ödematös [4]. Auch bei unkomplizierter Gastroschisis ist nach Reduktion typischerweise über ca. 2-6 Wochen ein verzögerter Stuhltransport zu erwarten (s.unten).

Komplizierte Gastroschisis:

Es wird zwischen unkomplizierter und komplizierter Gastroschisis unterschieden. Während die unkomplizierte Gastroschisis nicht mit intestinalen Fehlbildungen oder weiteren Pathologien assoziiert ist, zeigt sich in 11-28% aller Fälle eine komplizierte Gastroschisis, welche mit einer erhöhten Morbidität und Mortalität einhergeht [5]. Ca. 10-15% der Patienten weisen eine intestinale (Dünn- oder Dickdarm) Atresie auf [4, 6, 7]. Des Weiteren kann es zu mechanischen Schädigungen des Darmes durch die Einengung an der Durchtrittsstelle der Bauchwand kommen. Diese beginnt sich typischerweise gegen Ende des letzten Trimesters zu verkleinern. Hierbei werden in sehr seltenen Fällen komplette Verschlüsse der Bauchdecke bei Geburt beobachtet (sog. *closed gastroschisis*). In der Folge kann es zum Abschnüren des Darmes und/oder der mesenterialen Durchblutung mit sekundären Atresien, dem Vorhandensein eines lediglich rudimentären Darms (mit oder ohne Lumen) oder dem kompletten Fehlen funktionellen Darmes kommen (sog. *vanishing gastroschisis*) [8]. Die komplizierte Gastroschisis ist mit einer intestinalen Fehlbildung / Pathologie (Stenose, Atresie, Volvulus, Perforation, Ischämie) assoziiert [1].

Diagnostik und Management pränatal:

Die Gastroschisis wird typischerweise im 2. Trimenon mittels Ultraschall diagnostiziert [9]. Die Diagnosestellung vor der 12. SSW ist schwierig und kann leicht mit der physiologischen Hernierung des Mitteldarms während dieser Zeit verwechselt werden [10]. Pränatal sollte eine Differenzierung der Gastroschisis von anderen Bauchwanddefekten, insbesondere der Omphalozele, erfolgen. Das Vorhandensein von sonographisch sichtbaren Hüllen um den Darm (CAVE: pränatale Ruptur der Omphalozele möglich), sowie das Inserieren der Nabelschnur in diese Hüllen weisen auf eine Omphalozele hin, ebenso, wie die Leberhernierung, welche bei der Gastroschisis deutlich seltener vorkommt [1]. Eine Erhöhung des AFP im maternalen Serum spricht eher für die Gastroschisis, als für die Omphalozele [1]. Nach Diagnosestellung eines Bauchwanddefekts, sollten die Patienten in einem

Perinatalzentrum (Level 1) weiterbetreut werden [9]. Während der regelmäßigen pränatalen sonographischen Kontrollen sollen insbesondere die Qualität des Darms (Dilatation, Darmwandverdickung), die Menge der Amnionflüssigkeit, sowie das Kindswachstum kontrolliert werden [9], um die Eltern optimal zu beraten, die Geburt zu planen und frühzeitig das postnatale Management der Patienten zu planen. Die Dilatation des intraabdominalen (nicht des extraabdominalen-) Darmes, sowie das Vorhandensein eines Polyhydramnions sind mit einer komplizierten Gastroschisis mit intestinaler Atresie assoziiert, die Dilatation des Magens mit einer erhöhten neonatalen Mortalität [9]. Besteht pränatal der Verdacht auf einen zunehmenden Faszienverschluss (zunehmende Dilatation des intraabdominalen Darmes) (sog. *closing gastroschisis*) muss dringend eine frühzeitige Entbindung erfolgen, um nicht den Verlust des gesamten prolabierte Darmes zu riskieren [11, 12].

Art der Entbindung:

Obwohl man annehmen könnte, dass eine Entbindung mittels Sectio das Risiko eines mechanischen Schadens der prolabierte Darmschlingen, einer Infektion durch den direkten Kontakt mit der bakteriellen vaginalen Flora, sowie einer Dystokie durch den Prolaps verringern sollte [1], zeigt sich in größeren retrospektiven Analysen, ebenso wie in Metaanalysen prospektiver Studien kein Einfluss der Art der Entbindung (i.e. vaginal versus Sectio) auf das Outcome (Überleben, Infektionsrate, Ventilationsdauer, Dauer des Spitalaufenthalts) der Patienten [13, 14]. Entsprechend sollte eine Sectio wegen Gastroschisis nicht generell empfohlen werden, insbesondere unter Berücksichtigung der generell erhöhten mütterlichen Morbidität, die damit einhergeht. Allerdings ist zu erwähnen, dass im deutschsprachigen Raum (Schweiz, Österreich, Deutschland) 95% der Entbindungen per Sectio durchgeführt werden [15].

Zeitpunkt der Entbindung

Der optimale Zeitpunkt der Entbindung wird kontrovers diskutiert. Eine späte Entbindung geht mit einer längeren Exposition des Darmes in der Amnionflüssigkeit (Harnstoff, Mekonium) einher, zudem besteht eine längere Auseinandersetzung mit möglichen intrauterinen Komplikationen (z.B. Abschnüren des Darmes durch einen kleiner werdenden Defekt). Demgegenüber stehen die generellen Nachteile einer Frühgeburtlichkeit. Die bislang limitierte Evidenz (Metaanalyse hauptsächlich retrospektiver Studien) zeigt, dass Patienten nach elektiver frühzeitiger Entbindung in der 35.-37. SSW weniger infektiöse Komplikationen, sowie einen rascheren Kostenaufbau, bei fehlendem Einfluss auf die Mortalität zeigen [16, 17]. Demgegenüber geht die nicht-elektive frühzeitige Entbindung mit einem verzögerten Stuhltransport einher [16]. Des Weiteren ist die frühestmögliche Termingeburt (gleich nach Vollendung der 37. SSW) der exspektativen Termingeburt vorzuziehen [18, 19].

Postpartale Versorgung:

Die unmittelbare postpartale Versorgung der Patienten hat zum Ziel, den Flüssigkeitsverlust durch Evaporation zu minimieren, sowie Hypothermie und Infektionen zu verhindern. Es soll eine Magensonde (unter kontinuierlicher Ableitung) gelegt werden, außerdem kann eine rektale Anspülung erfolgen, um die Füllung des Darmes zu reduzieren. Die prolabierte Eingeweide werden mit sterilen warmen feuchten Tüchern abgedeckt und das Neugeborene mit seiner unteren Körperhälfte in einen Plastikbeutel gelegt.

Eine Abknickung der mesenterialen Gefäße des prolabierte Darmes muss vermieden werden. Entsprechend soll der Patient in Seitenlagerung gebracht und die prolabierten Organe unterlegt werden. Besondere Beachtung ist der Durchblutung der prolabierten Organe zu schenken, sollte ein längerer Transport des Patienten notwendig sein. Des Weiteren soll ein venöser Zugang gelegt und parenteral Flüssigkeit substituiert und die lokal üblichen neonatalen Antibiotika verabreicht werden. Sollte das Kind eine Atemunterstützung benötigen, soll die Maskenbeatmung vermieden und – falls notwendig – intubiert werden. Von einer generellen Intubation wegen Gastroschisis ist abzusehen [21]. Sollte die Durchblutung der prolabierten Darmschlingen durch eine sehr enge Durchtrittsstelle kompromittiert sein und es erfolgt keine unmittelbare komplette Reduktion, muss diese Enge aktiv durch den Behandler digital gedehnt und ggf. mit monopolarer Strom, der Schere oder dem Messer erweitert werden.

Therapie:

Ziel der Therapie der Gastroschisis ist die möglichst zeitnahe Reposition der prolabierten Eingeweide unter Schonung ebendieser sowie unter Vermeidung eines abdominalen Kompartmentsyndroms. Eine zeitlich zu lange Eviszation sollte vermieden werden, um Flüssigkeitsverlust und Infektionsrisiko möglichst gering zu halten [21]. Die Reduktion der Eingeweide ist vom Faszienverschluss gesondert zu betrachten. Vor Reduktion wird der Darm inspiziert, um eine mögliche Atresie zu identifizieren. Sind die prolabierten Darmschlingen stark entzündet und adhärent, sollte keinesfalls versucht werden, die Darmschlingen voneinander zu trennen.

Primäre versus schrittweise Reduktion der prolabierten Eingeweide:

Die primäre Reduktion führt (zumindest vorübergehend) zu einem höheren Anstieg des intraabdominalen Druckes, als eine schrittweise Reduktion. Möglich ist eine primäre Reduktion unter Vermeidung eines zu hohen intraabdominalen Druckes in ca. 50-83% (je nach Literaturangabe) [22, 23]. Die limitierte Evidenz einer Metaanalyse, welche lediglich retrospektive Studien einschloss, zeigt, dass die schrittweise Reduktion insbesondere die Beatmungsdauer reduziert und dass die Infektionsrate und die Zeit bis die Patienten enteral ernährt werden können, geringer ist [24].

Technik der schrittweisen Reduktion:

Um die prolabierten Viszera zu schützen, werden sie in einen sterilen Sack (sog. „Silo“) gepackt. Früher wurde das Silo an die Faszie angenäht, seit 1995 wird das Silo typischerweise mit einem Spannring narkosefrei unter die Faszie geschoben und am Bett aufgehängt [25]. Die Bauchorgane reponieren sich ‚hydrostatisch‘ der Schwerkraft folgend. Zusätzlich kann das Silo täglich auf der Visite etwas verkleinert werden, um den Druck nach intraabdominal etwas zu erhöhen und die schrittweise Reduktion zu beschleunigen. Die Dauer der Silo Behandlung sollte hierbei möglichst kurz (einige Tage bis 1 Woche) gehalten werden, um Komplikationen und eine prolongierte postinterventionelle intestinale Paralyse zu vermeiden. In einzelnen Fallbeschreibungen wurden Perforationen der anterioren Duodenalwand durch den zu lange in situ belassenen Spannring beschrieben [26]. Des Weiteren wurde über Torsionen der Mesenterialwurzel beim Einbringen des Silos berichtet [21].

Technik der primären Reduktion:

Wo die primäre Reduktion erfolgt (im Operationssaal versus auf der Neugeborenen Bettenstation), hängt hauptsächlich von der geplanten Verschlusstechnik ab. Eine primäre Reduktion mit anschließender nahtloser Verschlusstechnik kann analog der schrittweisen Reduktion über ein Silo mit Spannring auf der Bettenstation erfolgen. Ist nach primärer Reduktion eine Fasziennaht geplant, erfolgt die primäre Reduktion typischerweise im Operationssaal [21].

Defektverschluss mit Naht:

Nach Reduktion und Sicherstellen, dass der intraabdominale Druck nicht zu hoch ist (spannungsfreie bzw. –arme Annäherung der Faszienränder, keine zu hohen Beatmungsdrücke während der Operation), werden die Faszienränder entweder mit resorbierbaren Einzelknopfnähten oder mit einer Tabaksbeutelnaht verschlossen. Nebst normalen Beatmungsdrücken muss hierbei zwingend eine zentrale Position des Umbilikus angestrebt werden [21]. Ist ein Faszienverschluss (aufgrund zu hoher intraabdominaler Drucke und/oder zu hoher Spannung an den Faszienrändern) nicht möglich, kann auch nur die Haut über dem Defekt verschlossen werden. Ein alloplastischer Bauchdeckenverschluss (mittels Gore-Tex patch) wurde bei grosser Faszienlücke ebenfalls beschrieben [20]. Die dabei entstehende Hernie kann zweizeitig beim älteren Kind (mit ca. 3 Jahren) verschlossen werden [27]. Eine weitere Möglichkeit des Nahtverschlusses auf der Bettenstation ohne Notwendigkeit einer Anästhesie besteht darin, den Umbilikus über den Defekt an den Faszienring zu nähen [28].

Nahtfreie Defektdeckung:

Ohne Notwendigkeit einer Narkose kann der Defekt nach schrittweiser- oder primärer Reduktion auch nahtfrei verschlossen werden. Hierbei kann der Defekt mit dem Nabelschnurstumpf verschlossen (dieser wird über den Defekt geklappt) und dann mit einem wasserfesten Verband gedeckt werden [29]. Ein durchsichtiger Verband ermöglicht die tägliche Evaluation des darunter liegenden Darms. Der Verband kann nach 4 Tagen entfernt und gegen eine trockene Kompresse (falls Defekt mit Nabelschnur gedeckt) oder eine Vaseline Gaze (falls in direktem Kontakt mit dem darunterliegenden Darm) ausgewechselt werden. Ein späterer Faszienverschluss ist in der Regel nicht vorgesehen.

Nahtfreie Defektdeckung versus Defektverschluss mit Naht:

Zusätzlich zur Möglichkeit, auf eine Vollnarkose und Intubation mit entsprechenden Risiken beim Neugeborenen zu verzichten, zeigt die nahtfreie Defektdeckung ähnliche Resultate bezüglich Mortalität, Dauer des Spitalaufenthaltes und Toleranz enteraler/oraler Nahrungsaufnahme im Vergleich zum Defektverschluss mit Naht. Während der nahtfreie Verschluss zu mehr Hernien führt, geht er mit weniger Wundinfekten einher [30].

Therapie der komplizierten Gastroschisis:

Die Therapie der komplizierten Gastroschisis ist oftmals schwierig, hängt von mehreren Faktoren (Komorbiditäten, Frühgeburtlichkeit, Proportion Prolaps zu Abdominalhöhle) ab und muss individualisiert

an die Situation des Patienten angepasst werden. Auch wenn es in der Literatur keinen allgemeingültigen Behandlungsalgorithmus gibt, sollten folgende Punkte beachtet werden: Eine intestinale Perforation oder Nekrose soll unmittelbar postnatal chirurgisch angegangen werden. Eine initiale Resektion und Anastomose ist oftmals möglich, und eine frühzeitige Herstellung der intestinalen Kontinuität anzustreben. Resektionen sollten so sparsam, wie möglich durchgeführt werden, um ein späteres Kurzdarmsyndrom zu verhindern. Auf Enterostomata sollte, wenn möglich, verzichtet werden.

Primäre versus schrittweise Reduktion und Art der Defektdeckung bei komplizierter Gastroschisis:

Grundsätzlich ist sowohl ein nahtfreier-, als auch ein Defektverschluss der Bruchlücke mit Naht möglich. Ebenso kann grundsätzlich eine primäre Reduktion erfolgen. Im Falle einer konservativ behandelten Ischämie, einer Darmresektion mit Anastomose oder einer Übernähung einer oder mehrerer Perforationen ist eine schrittweise Reduktion in einem Silo zu bevorzugen. Diese erlaubt die tägliche Beurteilung des Darms und vermeidet eine abdominale Hypertonie/ein abdominales Kompartiment mit konsekutiver Minderdurchblutung des Darms [26].

Gastroschisis und Atresie:

Ca. 10-15% der Patienten mit Gastroschisis haben gleichzeitig eine intestinale Atresie [4, 6, 7]. Hierbei ist die Atresie in ca. 80% der Fälle jejun-ileal lokalisiert [26]. Leider ist eine Atresie nicht immer evident und wird manchmal erst im Verlauf diagnostiziert [26]. Grundsätzlich gibt es drei Behandlungsmöglichkeiten: Die Atresie selbst kann primär reseziert und anastomosiert werden, es kann ein Stoma angelegt werden, oder die Atresie wird belassen und nach wenigen Wochen operiert [7]. Ob eine primäre Anastomose (und primäre oder schrittweise Reduktion im Silo) durchgeführt werden soll oder nicht, hängt von denselben Faktoren ab, die für alle intestinalen Anastomosen gelten (stabiler Patient, gute Durchblutung, Spannungsfreiheit, keine zu ausgeprägte Lumeninkongruenz, Ausschluss distale Obstruktion, etc.) [31, 32]. Im Zweifel kann die Atresie belassen- und mit dem restlichen Darm nach intraabdominal (primär oder schrittweise) verlagert werden. Eine sekundäre Resektion und Anastomose sollte nach 2-3 Wochen erfolgen. Stomata sollten vermieden werden, da sie bei Kontinuitätswiederherstellung nach bereits 2-3 Wochen keinen Vorteil des frühzeitigen Kostenaufbaus mehr darstellen [26].

Postoperativer Verlauf

Ein paralytischer Ileus post reductionem ist bei der Gastroschisis typisch und sollte für ca. 4 Wochen ohne unnötige Kontrastmitteldarstellungen oder Interventionen toleriert werden. Dauert der Ileus länger, soll eine Kontrastmittelstudie erfolgen. Zeigt diese keine Durchgängigkeit, folgt die Exploration. Die parenterale Flüssigkeits-, Elektrolyt und Kaloriensubstitution muss von Geburt an gewährleistet sein.

Komplikationen

Eine gefürchtete Komplikation nach verschlossenem Bauchwanddefekt (Gastroschisis und Omphalozele) ist das abdominale Kompartmentsyndrom. Dieses wird durch persistierende intraabdominale Drucke von

mehr als 20mmHg (Messung des Blasendrucks) und beginnendem Versagen mindestens eines Organs (Bsp. Anurie) definiert [33]. Nebst dem abdominalen Kompartmentsyndrom (CAVE: intraoperative Beatmungsdrücke, postoperative intraabdominale Drucke, sowie klinische Zeichen des abdominalen Kompartmentsyndroms beachten) kann es bei Neugeborenen mit Gastroschisis relativ häufig zu einer nekrotisierenden Enterokolitis (ca. 18.5%) kommen. Diese ist typischerweise meist niedergradig und bedarf keiner operativen Therapie. Obwohl Neugeborene mit Gastroschisis aufgrund des persistierenden Bauchwanddefekts (fehlende Rotation und retroperitoneale Fixation des Darms) eine Nonrotation haben, kommt es (whs. aufgrund der ausgeprägten Verwachsungen) vergleichsweise selten zu einem Volvulus (1.2%). Häufiger wird ein interventionspflichtiger Bridenileus beobachtet, der sich meist bereits im ersten Lebensjahr präsentiert [21].

Omphalozele (Synonym: Exomphalos)

Definition und Basisinformationen:

Bei der Omphalozele handelt es sich um eine Embryopathie aus dem Formenkreis der in der Mittellinie gelegenen abdominalen Bauchwanddefekte. Die Nabelschnur inseriert auf der Bruchsackoberfläche. Je nach Ausmass des Defekts können verschiedene Organe (Darm, Leber, Milz, Blase oder Gonaden) in den Bruchsack prolabieren. Dieser besteht aus Peritoneum, Wharton'scher Sulze und Amnionepithel. Der membranöse Bruchsack umgibt und schützt den Bruchinhalt. Eine Abgrenzung zum Krankheitsbild der Gastroschisis ist wesentlich, da sich die Krankheitsbilder in Klinik, assoziierten Begleiterkrankungen und Prognose deutlich unterscheiden. Im Gegensatz zur Gastroschisis sind Omphalozele häufig mit weiteren kongenitalen Fehlbildungen oder chromosomalen Anomalien assoziiert, was zu einer höheren Morbidität und Mortalität führt [34]. Die Prognose der Omphalozele hat sich in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert [35].

Ätiologie und Pathogenese:

Die Pathogenese der Omphalozele ist nicht geklärt. Konsens besteht darüber, dass es sich um die Folge eines unvollständigen Bauchwandverschlusses vor der 9. Schwangerschaftswoche (SSW) handelt. Grundsätzlich werden zwei Theorien bezgl. der Ätiopathologie von Omphalozele diskutiert. Einerseits besteht die Hypothese einer persistierenden Hernierung nach der physiologischen Eventration in der 8.-12. SSW. In der Folge kann es zu kleineren Nabelhernien mit Prolaps von Darmanteilen und einer Malrotation des Darmes kommen [36, 37]. Andererseits sind grössere Omphalozele mit Prolaps von weiteren Organen wie Leber oder Milz hierdurch nicht erklärt, sodass als zweite Hypothese eine fehlerhafte Fältelung der lateralen Bauchwand in der 3.-4. SSW diskutiert wird [38, 39].

Epidemiologie:

Die Prävalenz der Lebendgeburten von Kindern mit Omphalozele mit 2-4 /10 000 zeigt sich stabil, [40-43] während eine Zunahme der Fälle mit Gastroschisis über die letzten Jahrzehnte beobachtet wurde. Die fetale Inzidenz von Omphalozele wird aufgrund intrauteriner Mortalität und hoher elektiver Abortraten auf bis zu 1:3000-4000 geschätzt [43-46].

Folgende Risikofaktoren sind mit einem gehäuften Auftreten einer Omphalozele assoziiert:

1. Mütterliche Risikofaktoren:

- Mütterliches Alter: <20 Jahre oder >35 Jahre [35, 47]
- Afro-amerikanische Herkunft [48, 49]
- Mütterlicher BMI >30 [50, 51]
- Schwangerschaftsdiabetes und Makrosomie des Fetus (>4000 g Geburtsgewicht) [52]
- Mehrlingsschwangerschaften [35]

2. Patienten-assoziierte Risikofaktoren:

- Chromosomale Anomalien (Trisomien 13, 18, 21) [53]
 - 80-90% Risiko für Omphalozele bei Kindern mit Trisomie 18 [53, 54]

- 10-66% Risiko für Omphalozele bei Beckwith-Wiedemann Syndrom [55, 56]

„Giant Omphalocele“

Grosse Omphalozelen mit viszero-abdominaler Dysproportion werden als *Giant Omphalozele* bezeichnet. Die in der Literatur uneinheitliche Definition der *Giant Omphalozele* beschreibt meist >50-75% Leberanteil im Bruchsack oder eine Bruchlücke von 5cm und grösser. Neugeborene mit einer *Giant Omphalozele* sind besonders häufig kombiniert mit pulmonaler Hypoplasie, was für die Wahl der späteren Verschlusstechnik berücksichtigt werden muss [57, 58]. Ein zu aggressiver oder zu frühzeitiger Verschluss sollte bei diesen Patienten wegen des Risikos pulmonaler Komplikationen vermieden werden.

„Hernia into the cord“

Die Omphalozele ist von einer *hernia into the cord* zu differenzieren, obwohl sich die Behandlung einer kleinen Omphalozele von derjenigen einer *hernia into the cord* nicht wesentlich unterscheidet. Morphologisch zeigt die *hernia into the cord* einen normal konfigurierten Umbilikus mit intakter basisnaher umbilikaler Haut und normal konfiguierter Bauchwand (Mm recti abdominis normal angelegt). Im Gegensatz dazu zeigt sich die Abdominalwand bei der Omphalozele nicht korrekt angelegt mit fehlender Zirkumferenz der Faszia supraumbilikal [59]. Dies rührt daher, dass sich eine *hernia into the cord* erst in der 10.SSW manifestiert, nachdem die supraumbilikale Abdominalwand bereits angelegt wurde. Sowohl kleine Omphalozelen, als auch *hernias into the cord* werden meist durch einen primären Faszienverschluss mit Nabelrekonstruktion in den ersten Lebenstagen versorgt [59]. Beide Entitäten sind hierbei von der weitaus häufigeren Umbilikalhernie abzugrenzen, welche komplett mit normaler Haut bedeckt ist und eine hohe spontane Verschlussrate bei niedriger Inkarzerationsrate zeigt. Entsprechend sollten Umbilikalhernien nicht vor dem 4. Lebensjahr operiert werden [60]. Ganz wesentlich unterscheiden sich die Omphalozele von der *hernia into the cord* bezüglich assoziierten Fehlbildungen (chromosomale Aberrationen, Herzfehler, etc.), wobei diese bei der *hernia into the cord* nur in Einzelfällen vorkommen [61-63].

Pränatale Diagnostik

Die Diagnose einer Omphalozele wird meist im Rahmen der Routine Ultraschalluntersuchungen in der frühen Schwangerschaft gestellt. Über 90% der Fälle werden pränatal diagnostiziert [64]. Omphalozelen mit reiner Darmhernierung können zuverlässig ab der 12. SSW festgestellt werden. Omphalozelen mit Hernierung von grossen Leberanteilen können bereits ab der 9.-10. SSW detektiert werden. [37, 65-67]. Die Differenzierung zwischen Omphalozelen mit oder ohne Leberhernierung ist prognostisch wichtig, da kleinere Omphalozelen eine höhere Rate an Aneuploidien aufweisen [68, 69].

Assoziierte Fehlbildungen:

Assoziierte kongenitale Fehlbildungen sind insgesamt häufig (>70%) bei Feten mit Omphalozele [34, 70, 71] und umfassen Herzfehler (32%; wobei nicht alle klinisch relevant), chromosomale Aberrationen (17%) und Neuralrohrdefekte (8%) [72]. Zusätzlich werden seltener urogenitale Fehlbildungen oder Zwerchfellhernien beobachtet [35]. Die Diagnostik assoziierter chromosomaler Anomalien

(Chorionzottenbiopsie (ab 10. SSW) bzw. Amniozentese (ab 14. SSW) sowie weiterer kongenitaler Fehlbildungen wird empfohlen, um die Eltern bzgl. Prognose und Therapie beraten zu können (Risiko postinterventioneller Fehlgeburten 0.2-0.3% [73]). Die prä- und postnatale Echokardiographie und eine gründliche postnatale körperliche Untersuchung sind obligat.

Übersicht assoziierte Anomalien/Fehlbildungen bei Omphalozele		
Chromosomale Aberrationen	17%	Trisomie 18, 13 und 21
Herzfehler	32%	Vorhofseptumdefekt, offener Ductus arteriosus, Ventrikelseptumdefekt, Triskupidalklappenvitium
Neuralrohrdefekte	8%	Spina bifida, Anencephalie
Andere assoziierte Fehlbildungen	21%	Urogenital, gastrointestinal, muskuloskeletal, betreffend Augen, Ohren Gesicht oder Hals
Isolierte Omphalozele	22%	

Kontrolle des fetalen Wachstums

Die Beratung und Betreuung von betroffenen Familien sollte in einem Perinatalzentrum Level I durch ein Team aus Gynäkologen, Neonatologen und Kinderchirurgen erfolgen. Morbidität und Mortalität des Feten korrelieren mit den assoziierten Fehlbildungen und chromosomalen Aberrationen [57, 70, 74-76]. Das fetale Wachstum sollte bis zur 32. SSW alle 4 Wochen sonographisch kontrolliert werden, da es bei Kindern mit Omphalozele und assoziierten Fehlbildungen gehäuft zu intrauteriner Wachstumsrestriktion kommt [77-79]. Aufgrund des Bauchwanddefektes wird mit den üblichen Messmethoden das Gewicht häufig unterschätzt. Entsprechend sollen bei Feten mit Omphalozele der biparietale Durchmesser, der occipitofrontale Durchmesser und die Femurlänge zur Wachstumsberechnung gemessen werden [80]. Ab der 32. SSW werden wöchentliche Untersuchungen empfohlen, da ein erhöhtes Risiko für einen späten fetalen Tod besteht [81, 82].

Zeitpunkt der Geburt und Art der Entbindung

Angesichts der mit Frühgeburtlichkeit assoziierten Risiken besteht bei Feten mit Omphalozele keine Empfehlung zur frühzeitigen Entbindung [83]. Die Art der Entbindung (vaginal versus Sectio) wird kontrovers diskutiert [14, 84]. Kleine Omphalozele ohne Leberherniation können vaginal entbunden werden. Größere Omphalozele, sowie jede Omphalozele mit signifikanter Leberherniation sollte mittels Sectio entbunden werden, um keine Blutung, Dystokie oder Bruchsackruptur zu riskieren [85, 86]. Kleinere Rupturen können übernäht- oder mit Fibrinkleber versorgt werden.

Postpartale Versorgung

Die Nabelklemme muss vorsichtig gesetzt werden, um keine prolabierten Strukturen zu verletzen. Um den Bruchsack vor mechanischem Stress zu schützen, wird er mit in warmem Kochsalz getränkten Tüchern

umwickelt, und die untere Körperhälfte wird in einen sterilen Plastiksack platziert. Eine Hypothermie muss hierbei zwingend vermieden werden. Eine Magensonde zur Entlastung des Magens wird gelegt und ggf. kann eine rektale Darmspülung zur Volumenreduktion erfolgen. Ein intravenöser Zugang wird unter Vermeidung der umbilikalen Gefäße gelegt und eine Euvolämie wird angestrebt. Eine Maskenbeatmung sollte vermieden werden. Besondere Aufmerksamkeit gilt der Lagerung des Patienten (insbesondere beim Transport und/oder bei Leberherniation), da ein Abknicken der Lebervenen oder eine Leberblutung zwingend vermieden werden müssen [85].

Postpartale Untersuchungen

Postpartal soll eine Echokardiographie zum Ausschluss oder Bestätigung möglicher Herzfehler durchgeführt werden. Weiter sollen urogenitale, gastrointestinale und/oder spinale Fehlbildungen mittels klinischer Untersuchung und Sonographie ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Bei Dysmorphie folgt (insbesondere bei fehlendem Karyotyp) ein genetisches Konsil. Bei Verdacht auf Beckwith-Wiedemann Syndrom (Makroglossie, Makrosomie, Hemihypertrophie, Viszeromegalie, Nierenfehlbildungen, Hypoglykämie) muss eine engmaschige Blutzuckerkontrolle erfolgen [85].

Therapie

Das operative Management hängt vom Allgemeinzustand des Neugeborenen, möglichen assoziierten Fehlbildungen, sowie der abdomino-viszeralen Dysproportion ab. Eine kardiopulmonale Stabilisierung muss vor jeder Operation gewährleistet sein. Die Blutgruppe wird präoperativ bestimmt, da es im Rahmen der Präparation zu Leberblutungen mit relevantem Blutverlust kommen kann. Ziel ist der Verschluss von Faszie und Haut unter Vermeidung eines abdominalen Kompartments. Dabei kann die Bauchdeckenrekonstruktion grundsätzlich nach folgenden Vorgehensweisen eingeteilt werden: primäre (früh postnatale) Rekonstruktion, schrittweise Rekonstruktion mit sekundärem Verschluss der Bauchdecke und konservatives Management („*paint and wait*“ oder Hautverschluss über der Omphalozele mit späterem Hernienverschluss).

Primäre Rekonstruktion

Grundsätzlich können hernias into the cord, kleinere Omphalozelen ohne Leberherniation, sowie ausgewählte grössere Defekte mit Hernierung kleinerer Leberanteile primär in den ersten Lebenstagen verschlossen werden. Bei Unsicherheit kann präoperativ eine probatorische Reduktion bedside versucht werden. Der Bruchsack wird reseziert, Umbilikalgefäße ligiert, die prolabierte Organe nach intraabdominal verlagert, und die Faszie wird direkt verschlossen (längs, quer oder mit Tabaksbeutelnaht). Zahlreiche Techniken zur Nabelrekonstruktion sind beschrieben [87-89]. Äusserste Zurückhaltung ist beim Ablösen des Bruchsackes von der Leber geboten, da es zu Blutungen kommen kann. Ggf. empfiehlt es sich, hier den peritonealen Anteil des Bruchsackes zu belassen. Sollten intraoperativ Zweifel bestehen, ob ein primärer Verschluss möglich ist (hohe Zugkräfte auf der Faszie und/oder hohe Beatmungsdrücke), empfiehlt sich ein Wechsel des Vorgehens zur sekundären Bauchwandrekonstruktion (siehe nächster Abschnitt). Bei Neugeborenen mit ausgeprägter Lungenhypoplasie sollte der Entscheid zum primären Verschluss ebenfalls unter Vorbehalt getroffen werden.

Sekundäre Rekonstruktion

Bei grossen Omphalozele gilt es zwischen einer schrittweisen Rekonstruktion (in den ersten 5-10 Lebenstagen) und einem konservativen *Procedere (paint and wait)* zu entscheiden. Ausprägung der abdomino-viszeralen Dysproportion und Lungenhypoplasie sollen in die Entscheidungsfindung miteinbezogen werden.

Grundsätzlich wird mittels verschiedener Verfahren eine schrittweise Verlagerung der prolabierte Organe nach intraabdominell in den ersten 5-10 Lebenstagen angestrebt. Die Amnionmembran des Bruchsackes kann belassen oder reseziert werden. Vorteile des Erhalts sind: antiseptischer Schutz während der Reduktion und ein möglicher Wechsel zu *paint and wait* bei Intoleranz des gewählten Verfahrens. Die Patienten sind während der schrittweisen Reduktion oft beatmet und parenteral ernährt, teilweise auch paralysiert [85, 90]. Zur schrittweisen Reduktion können Kunststoffnetze verwendet werden, die an den Fasziendrand genäht werden (sog. Schuster-Plastik) [91], eine Silo-Behandlung vorgenommen werden oder der Bruchsack täglich mit Druck gewickelt werden (Vaseline-Kompressen und Kerlix Gazen), bis ein Faszienverschluss möglich ist [92]. Die Silo-Behandlung bietet sich insbesondere bei Patienten mit abdomino-viszeraler Dysproportion und rupturiertem Herniensack an [93].

Zusätzliche Haut- und Faszienmobilisation:

Als Hilfsmittel zur zusätzlichen Hautmobilisation können Expander verwendet werden (Martin 2009, Clifton 2011). Können die Faszienränder nicht adaptiert werden, kann eine Komponentenseparation nach Ramirez erfolgen:[94, 95] Die Aponeurose des M. obliquus externus wird ca. 1cm lateral des M. rectus abdominis longitudinal inzidiert und der M. obliquus externus wird in einer avaskulären Schicht vom M. obliquus internus mobilisiert. Durch dieses Manöver kann der M. rectus abdominis medialisiert werden. Alternativ kann ein Patch oder ein Netz zwischen die beiden Faszienränder eingenäht werden [83](sog. Inlay-Technik) oder es erfolgt lediglich der Hautverschluss über der noch offenen Faszie mit konsekutiver Ausbildung einer Bauchwandhernie (nach Gross)[96].

Konservatives Management (*“paint and wait”*)

Beim konservativen Management wird aus der Omphalozele eine grosse Bauchwandhernie etabliert, deren Verschluss erst zu einem späteren Zeitpunkt (6 Monate bis 3 Jahre altes Kind) durchgeführt wird. Vorteil ist, dass ein mögliches abdominales Kompartiment und Stress für eine bereits hypoplastische Lunge beim Neugeborenen vermieden werden. Entsprechend qualifizieren für dieses *Prozedere* insbesondere Patienten mit ausgeprägter viszero-abdominaler Dysproportion (giant omphalocele), geringem Geburtsgewicht, hohem Risiko für ein intraabdominales Kompartmentsyndrom, hypoplastische Lunge, sowie schwerwiegenden assoziierten Fehlbildungen [83, 97]. Initial wurde die Haut über der Omphalozele noch verschlossen (nach Gross), mit dem Nachteil einer dafür notwendigen Narkose. Diese Methode wurde später durch eine Escharisierung der Bruchsackmembran und sekundäre Epithelialisierung abgelöst. Zur Prophylaxe septischer Komplikationen ist, unter kritischer Abwägung möglicher Nebenwirkungen und Komplikationen, der Einsatz aseptischer Mittel wie Silbersulfadiazin oder Jod-haltiger Tinkturen beschrieben [98, 99]. Der Bruchsack wird regelmässig mit dem escharisierenden Mittel bestrichen und

anschliessend werden Wundauflagen zum Schutz des Bruchsackes aufgelegt. Vorteile sind der frühzeitige Kostaufbau, sowie die fehlende Notwendigkeit einer längerzeitigen Beatmung oder gar Paralyse des Patienten.

Postoperativer Verlauf und Komplikationen

Postoperativ kann es zu gastroösophagealem Reflux, Trinkschwäche, Gedeihstörungen, respiratorischer Insuffizienz, rezidivierenden Lungenentzündungen und Asthma kommen [100]. Ausserdem ist die Inzidenz von Inguinalhernien erhöht (aufgrund des erhöhten intraabdominalen Drucks) [101]. Nebst Rezidivhernien der Bauchwand kommt es in ca. 3% der Fälle im Verlauf zu einem Volvulus [102], und ca. 13-15 % der Neugeborenen erleiden einen meist operationsbedürftigen Bridenileus [103]

Prognose

Aktuell wird die Überlebensrate der Omphalozele auf bis zu 80% geschätzt [104]. Kinder mit isolierter Omphalozele zeigen eine 1-Jahres Überlebensrate von bis zu 90% [35].