Angeborene Mißbildungen Neugeborener

P.M.		Marden
D.W.		Smith
M.J.		McDonald

Dept. Ped., Univ. of Wisconsin, Med. School and St. Mary's Hospital, Madison, Wis.

Art, Häufigkeit und Bedeutung von Mißbildungen der Jahre 1960-1962 werden unter Berücksichtigung der folgenden Einteilung untersucht:

Als schwere Anomalie wird eine Mißbildung bezeichnet, die eine Organfunktion und die soziale Anpassung des Individuums hindert.

Eine leichte Anomalie zieht für die betreffende Person keine medizinischen oder kosmetischen Konsequenzen nach sich.

4412 Neugeborene aus 4326 Graviditäten von 4238 Müttern wurden auf das Vorkommen von Mißbildungen untersucht und eine Kontrolle des Sexchromatins im Buccalsmear vorgenommen. Die Untersuchung der Kinder erfolgte am 1. oder 2. Lebenstag und umfaßte Länge und Gewicht der Neugeborenen, eine äußerliche Untersuchung unter Einbeziehung der Mundhöhle ohne Berücksichtigung cardiovasculärer, zentral-nervöser oder renaler Mißbildungen. Zum gleichen Zeitpunkt wurde die Familien- und Schwangerenanamnese von der Kindsmutter erfragt. Eine oder mehrere leichte Mißbildungen waren bei 14,7% der Neugeborenen festzustellen. Eine oder mehrere schwere Mißbildungen hatten 2,04% der Kinder, 0,7% der Kinder des gesamten * Originaltitel: Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations.

Marden, Smith und McDonald

311

Materials zeigten multiple schwere Mißbildungen. Die Häufigkeit schwerer Anomalien war bei Frühgeborenen und bei reifen Kindern mit einem niedrigen Gewicht am höchsten. Multiple leichte Mißbildungen wurden nur in 0,8% bei sonst unauffälligen Neugeborenen, bei 6,9% der Kinder mit einer schweren Mißbildung und bei 56,2% bei solchen mit multiplen schweren Anomalitäten beobachtet. 45% der Kinder mit mehreren schweren Mißbildungen starben vor oder bald nach der Geburt. Ein Mißbildungs-syndrom wurde bei 13 der 32 Kinder mit multiplen schweren Mißbildungen festgestellt: 7 Fälle eines Down-Syndroms, je einen Fall eines Apert-Syndroms, eines Treacher-Collins-Syndroms und eines Pierre-Robin-Syndroms, 2 Fälle einer Di- Trisomie und ein Fall einer Trisomie 18.

Bei den Untersuchungen des Sexchromatins fanden sich 3,1 sexchromatinpositive Knaben auf 1000 Knaben. Doppelsexchromatinpositive Mädchen fanden sich in einer Häufigkeit von 0,46 auf 1000 Mädchen.

Beziehungen zwischen der Häufigkeit von Mißbildungen und mütterlichen Erkrankungen während der Gravidität wurden nicht festgestellt. Auch scheint ein mütterlicher Diabetes nicht in jedem Falle eine erhöhte Mißbildungsrate hervorzurufen. 9% aller Mutter von mißgebildeten Kindern hatten Blutungen im ersten Schwangerschaftsdrittel, 15,6% aller Mutter von Kindern

mit schweren Anomalitäten wiesen ein derartiges Ereignis in der Schwangerschaftsanamnese auf.

Die abschließende Diskussion unterstrich die Abweichung der Mißbildungshäufigkeit im eigenen Material von Angaben aus der Weltliteratur, die zwischen 1,02 und 3,6% liegen. In der vorliegenden Untersuchung sind allerdings nur die bei einer äußeren Inspektion faßbaren Mißbildungen registriert worden. Bemerkenswert sind die folgenden Beobachtungen:

Leichte Mißbildungen sind nicht selten.

Multiple leichte Mißbildungen sind ein wichtiger Hinweis auf schwere Mißbildungen.

Das Vorhandensein von leichten Mißbildungen sollte zur Suche nach besonderen Syndromen durch Chromosomenaberrationen Veranlassung geben.

Die Anamnese der Schwangeren erlaubt nicht immer einen Hinweis auf die Häufigkeit, die Art oder die Schwere einer Mißbildung.

A. Weiland