Fetale Zwergwuchsformen – Versuch einer antenatalen Differentialdiagnostik

J.		Wisser
A.		Nerlich
B.		Schweitzer
S.		Krone
R.		Knitza

Universitäts Frauenklinik Großhadern, München (Vorstand: Prof. Dr. H. Hepp)

Dr. med. J. Wisser, Frauenklinik im Klinikum Großhadern, Marchioninistraße 15, D-8000 München 70

An der Univ.-Frauenklinik München Großhadern wurden im Zeitraum vom 1. 10. 1983 bis 1. 5. 1989 insgesamt 12 Feten mit Zwergwuchsfehlbildungen diagnostiziert. Bezogen auf eine Geburtenrate von 9204 ist die Inzidenz mit 1,3% glücklicherweise sehr niedrig. Dennoch sind Kleinwuchsfehlbildungen in der antepartalen Diagnostik von Bedeutung, da alle der aufgelisteten Krankheitsbilder mit Ausnahme der Achondroplasie zu den letalen Fehlbildungen zählen und daher ob der geburtshilflichen Konsequenzen einer sicheren antenatalen Diagnostik bedürfen.

Die Osteogenesis imperfecta ist eine Erkrankung des Kollagenstoffwechsels, welche in klinisch und genetisch völlig unterschiedlichen Formen auftreten kann. Ihre schwerste, letale Form, der Typ 2 nach Sillence wird autosomal rezessiv vererbt.

Sonographische Kennzeichen der Erkrankung sind ein vermindert mineralisierter Schädelknochen, welcher die Gehirnstruktur deutlich erkennen läßt, so daß häufig von einem Pseudohydrocephalus gesprochen wird. Die Schädelkalotte ist durch Pulsationen der mütterlichen Aorta bzw. durch Druck des Schallkopfes leicht komprimierbar.

Der Thorax ist extrem schmal, glockenförmig, was durch die extrem kurzen Rippen bedingt ist. Das Abdomen wölbt sich vor, die Wirbelsäule ist verkürzt. Die langen Röhrenknochen sind verdickt, extrem verkürzt, frakturiert und verkrümmt. Die Diagnose kann aufgrund dieser Befundkonstellation sowie im dritten Trimenon durch ein Abdomenübersichtsbild bei der Mutter, welches keine fetalen Knochen nachweisen läßt, sicher gestellt werden [5].

Die Achondro'genesis ist charakterisiert durch eine vollständige Hemmung der chondralen und desmalen Ossifikation. Eine intrameduläre Blutbildung kann sich nicht entwickeln. Die Erkrankung wird autosomal rezessiv vererbt.

Sonographische Kennzeichen sind die gering mineralisierte Schädelkalotte. Das Gesicht ist flach und zeigt einen eingesunkenen Nasenrücken. Der Thorax ist durch verkürzte, zum Teil frakturierte Rippen eng und schmal. Die Wirbelsäule ist verkürzt; häufig zeigt sich ein ausgeprägter Hydrops fetalis. Die langen Röhrenknochen imponieren deutlich verkürzt und gebogen. Pathognomonisches Zeichen ist die fehlende Ossifikation der Beckenknochen [3].

Der thanatophore Zwergwuchs ist durch eine Verminderung des Säulenknorpels gekennzeichnet. Sonographisch findet sich eine Sattelnase mit Mikrognathie. Am Gehirnschädel finden sich sonst keine Auffälligkeiten. Auch bei diesem Krankheitsbild ist der Thorax extrem

schmal, das Abdomen aufgetrieben. Die Wirbelsäule zeigt normale Länge. Auffällig auch hier die extrem verkürzten langen Röhrenknochen mit tatzenförmigen Händen [1, 6],

Mitteilungen zum 5. Hauptthema

269

Die campomele Dysplasie ist wie die Achondrogenese zu den Ossifikationsstörungen zu zählen. Sonographisch sind die Gesichtsdysmorphien, die Auffälligkeiten des Thorax, der Wirbelsäule und des Rumpfes analog zur Achondrogenese. Auffällig ebenso die verkürzten, verkrümmten langen Röhrenknochen. Kennzeichen der Erkrankung sind assoziierte Fehlbildungen des Herzens, wie ein Ventrikelseptumdefekt sowie das Auftreten einer Gonadendysgenese, die sich beim genotypisch männlichen Fetus mit Ausprägung eines phänotypisch weiblichen Genitales äußert. Pathognomonische Zeichen sind das Fehlen von Scapulae und Fibulae [4].

Die Achondroplasie, die häufigste, klinisch manifeste Kleinwuchsform ist durch eine Erhöhung der periostalen Verknöcherung gekennzeichnet. Dabei kommt es zur subperiostalen bzw. subchondralen Knochenneubildung am Ende der Wachstumszonen, so daß diese becherförmig aufgetrieben erscheinen. Neben diesen Befunden an den Extremitäten ist auch der Thorax schmal, wobei die Wirbelsäule normal lang ist [2].

Wie kann nun diese überlebensfähige Erkrankung von den letalen Knochenfehlbildungen abgegrenzt werden? Eine Synopsis der Femurlängenmessungen, zur Vergleichbarkeit dargestellt als Abweichung vom Mittelwert in Standardabweichungen zeigt, daß die Achondroplasie bis zur 24. SSW keine Verkürzung der Femurlänge zeigt. Während am Ende der Gravidität die Femurlänge wie bei den letalen Zwergwuchsfehlbildungen deutlich verkürzt ist. Eine Achondroplasie kann also nur dann diagnostiziert werden, wenn eine normale Femurlänge im ersten Ultraschallscreening zwischen der 16. und 20. SSW bestimmt worden ist. Eine Ausschlußdiagnostik vor der 24. SSW erscheint nicht möglich.

Literatur

Beetham, F. G. T., Reeves, J. S.: Early ultrasound diagnosis of thanatophoric dwarfism. J. Clin. Ultrasound 12: 43–44 (1984).

Filly, R. A., Golbus, M. S., Carey, J. C., Hall, J. G.: Short-limbed dwarfism: Ultrasonographic diagnosis by mensuration of fetal femoral length. Radiology 138: 653–656 (1981).

Graham, D., Tracey, J., Winn, K., Corson, V., Sanders, R. C.: Early second trimester sonographic diagnosis of achondrogenesis. J. Clin. Ultrasound 11: 336–338 (1983).

Hall, B. D., Spranger, J. W.: Campomelic dysplasie. Am. J. Dis. Child. 134: 285–289 (1980).

Wisser, J., Bald, R., Knitza, R., Hansmann, M., Hepp, H.: Osteogenesis imperfecta in der pränatalen ultrasonographischen Diagnostik. Gynäkol. praxis 10: 47–59 (1986).

Waldimiroff

J. W.

Niermeijer

M. F.

Laar

L.

Jahoda

M.

Stewart

P. A.: Prenatal diagnosis of skeletal dysplasia by real-time ultrasound. Obstet. Gynec. 63: 360–364 (1984).