

Antworten

Diskussion der klinisch orientierten Fragen

Kapitel 1

1. Am Anfang seiner Entwicklung wird der menschliche Embryo als *Zygote* bezeichnet. Dieser Begriff ist vom griechischen *zygotos* („vereinigt“) abgeleitet und ist sinnfällig, weil er auf die Vereinigung von Eizelle und Samenzelle hinweist. Der Begriff *Konzeptus* bezeichnet das „Produkt der Konzeption“ und umfasst alle Strukturen, die sich aus der Zygote entwickeln, wie etwa den eigentlichen embryonalen Körper oder Embryo, das Amnion, das Chorion und die Plazenta. „Konzeptus“ ist also ein übergeordneter Begriff und nicht synonym zu „Zygote“ oder „Embryo“ zu verwenden.
2. *Abort* bezeichnet einerseits einen Vorgang, nämlich den vorzeitigen Schwangerschaftsverlust (die Fehlgeburt); andererseits bezeichnet man mit Abort auch die Gesamtheit der Gewebe, die beim Schwangerschaftsabbruch verloren gehen. Der Abort umfasst also wie der Konzeptus alle Produkte der Konzeption (> Antwort 1); die Gewebe sind aber im Gegensatz zum Konzeptus vorzeitig abgestorben.
3. In der Pubertät beginnen die Keimdrüsen ihre reproduktive Funktion aufzunehmen, es entwickeln sich die sekundären Geschlechtsmerkmale, und der Geschlechtsdimorphismus wird zunehmend offensichtlicher. Dementsprechend unterscheiden sich die männliche und die weibliche Pubertätsentwicklung deutlich hinsichtlich verschiedener Körperpartien. Der Eintritt in die Pubertät liegt bei Mädchen durchschnittlich bei elf Jahren, bei Jungen bei 14 Jahren.
4. Die Embryologie beschreibt die gesamte vorgeburtliche Entwicklung, und zwar in der eigentlichen Embryonalperiode (erste bis achte Woche) und in der Fetalperiode (dritter bis neunter Monat). Die Teratologie beschreibt die abnorme Entwicklung in Embryonal- und Fetalperiode und beschäftigt sich mit angeborenen Entwicklungsstörungen (Fehlbildungen) und ihren Ursachen. Embryologie und Teratologie finden ihre Anwendung in der klinischen Medizin, weil sie auf besonders kritische embryonale Entwicklungsschritte hinweisen.

Kapitel 2

1. Numerische Chromosomenaberrationen kommen hauptsächlich durch Nondisjunction während einer mitotischen oder meiotischen Zellteilung zustande. Die meisten klinisch relevanten Abweichungen in der Chromosomenzahl entstehen bei der ersten Reifeteilung. Unter *Nondisjunction* versteht man das ausbleibende Auseinandertreten zweier (aus je zwei Chromatiden bestehender) Chromosomen während der Anaphase der Zellteilung. Dadurch gelangen beide Chromosomen in eine der beiden Tochterzellen, in der dadurch eine Trisomie entsteht. Die häufigste numerische Chromosomenaberration, die zu einem angeborenen Fehlbildungssyndrom führt, ist die Trisomie 21 (das Down-Syndrom). Dieses Syndrom tritt bei 30- bis 34-jährigen Frauen

mit einer Häufigkeit von etwa 1 : 700 Schwangerschaften auf; bei älteren Schwangeren ist es noch häufiger.

2. Eine Morula mit einem zusätzlichen Chromosomensatz in jeder Zelle wird als triploider Embryo bezeichnet. Diese Abweichung kommt dadurch zustande, dass eine Oozyte von zwei Spermien befruchtet wird (Dispermie). Aus einer triploiden Morula könnte sich zwar ein Fetus entwickeln und sogar lebend geboren werden; dies kommt aber nur sehr selten vor. Die meisten triploiden Embryonen oder Feten enden als Spontanabort oder Totgeburt, und Neugeborene mit einer Triploidie sterben in der Regel kurz nach der Geburt.
3. Hauptursache für die Unfruchtbarkeit einer Frau ist der *Eileiterverschluss* infolge einer Entzündung. Eine Befruchtung wird in diesem Fall dadurch verhindert, dass die Eizelle durch die Verlegung des Eileiters nicht in Kontakt mit den Spermien gelangen kann. Beim Mann resultiert die Unfruchtbarkeit meist aus einer *Störung der Spermatogenese*. Ein möglicher Grund für eine *Aspermie* (fehlende Spermienbildung) oder *Oligospermie* (verminderte Spermienbildung: weniger als 10 Millionen Spermien pro ml Sperma) ist der *Nondescensus testis* (> Kap. 13). Auch normal gelegene Hoden produzieren aber eventuell keine ausreichenden Mengen von aktiv beweglichen Spermien.
4. Mosaizismus resultiert aus der Nondisjunction zweier Chromosomen bei einer der frühen Furchungsteilungen der Zygote (und nicht schon während der Gametogenese). Als Folge davon hat der Embryo zwei Zelllinien mit unterschiedlicher Chromosomenzahl und entwickelt sich zu einem Mosaikträger. Etwa 1 % der Patienten mit Down-Syndrom hat ein Down-Mosaik. Sie weisen relativ wenig ausgeprägte Stigmata auf und sind auch weniger geistig behindert als Menschen mit einem „normalen“ Down-Syndrom. Mosaizismus kann bereits vor der Geburt durch zytogenetische Untersuchungen an durch Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie gewonnenen Zellen diagnostiziert werden (> Kap. 6).
5. Die sog. „Pille danach“ kann zur Nachverhütung im Notfall (z.B. nach einer Vergewaltigung) verschrieben werden. Bei Einnahme von ovariellen Hormonen (meist Östrogen- oder Progesteron-Analoga) oder des synthetischen Progesteron-Antagonisten Mifepriston (RU486) innerhalb von 72 Stunden nach dem Geschlechtsverkehr wird eine Schwangerschaft in der Regel verhindert. Bisher nahm man an, dass die Schwangerschaft durch den Einfluss der Hormone auf Eileitermotilität und *Corpus-luteum*-Funktion oder durch Veränderungen des Endometriums verhindert wurde, die Hormone also die Implantation, nicht aber die Befruchtung beeinträchtigen würden. Es wurde daher vorgeschlagen, dass diese Medikamente sogar zu den „Kontrazeptiva“ im eigentlichen Sinne zu zählen seien. Neue Untersuchungen legen indes nahe, dass durch die postkoitale Einnahme dieser Präparate im Wesentlichen ovarielle Funktionen (wahrscheinlich die Ovulation durch Störung der hypophysialen LH-Ausschüttung) gestört werden und die erste Phase der

- Implantation nicht wesentlich beeinträchtigt wird. Auf jeden Fall hat sich diese Methode als eines der sicheren Verhütungsmittel für den Ausnahmefall etabliert, wobei in Deutschland reine Östrogen-Präparate wegen zu starker Nebenwirkungen nicht mehr verwendet werden und die Verschreibung des Anti-Gestagens RU486 wegen seiner sicheren schwangerschaftsabbruchenden Wirkung bei einer bestehenden Schwangerschaft den gesetzlichen Bestimmungen zum Schwangerschaftsabbruch unterliegt.
- Die häufigsten Ursachen für spontane Frühaborte sind chromosomale Anomalien (Trisomie, Aneuploidie), die durch abnormale Gameten oder pathologische Befruchtungsabläufe erzeugt werden können und schon in den ersten Tagen der Entwicklung als nicht mit dem Leben vereinbar ausgesondert werden. Möglicherweise seltener als früher angenommen sind ovarielle Dysfunktionen wie ein „erschöpftes“ Corpus luteum, das nicht in der Lage ist, die ersten Phase der Schwangerschaft zu unterstützen, bis die Plazenta selbst genügend Schwangerschaftshormone produziert.

Kapitel 3

- Die postkoitale Behandlung mit hoch dosierten Östrogenen (z. B. Diäthylstilböstrol – DES) mit dem Ziel der Empfängnisverhütung entspricht nicht mehr dem Stand der modernen medizinischen Praxis, da zum einen starke Nebenwirkungen beobachtet werden und zum anderen eine relativ niedrige Dosis eines Gestagen-Analogons (Levonorgestrel) ohne Nebenwirkungen mit gleicher Zuverlässigkeit wirkt. Diäthylstilböstrol (DES) scheint so auf das Endometrium zu wirken, dass dieses für die Implantation einer befruchteten Blastozyste nicht vorbereitet ist. Die hoch dosierte Östrogengabe stört das empfindliche Gleichgewicht zwischen Östrogen und Progesteron, das für die Steuerung der Vorbereitung auf die Implantation erforderlich ist; Progesteron bewirkt dabei normalerweise ein Dickenwachstum und eine Flüssigkeitseinlagerung des Endometriums, sodass die Blastozyste sich einbetten kann und ausreichend ernährt wird. Heute weiß man allerdings, dass beide Hormone lediglich den Sprung des dominanten Follikels verhindern, indem sie in den hypophysäal-gonadalen Regelkreis (LH-Ausschüttung) stören.
Die Gabe von ovariellen Hormonen (DES oder Levonorgestrel) wird von Nicht-Medizinern auch als die „Pille danach“ bezeichnet. Mit der „Abtreibungspille“ ist dagegen in den Medien meist RU486 gemeint. Dieses in Frankreich entwickelte Medikament wirkt als Antigestagen und stört die Implantation dadurch, dass die für eine physiologische Progesteronwirkung notwendigen Rezeptoren, z.B. in endometrialen Zellen, blockiert werden.
Eine Schwangerschaft kann mit empfindlichen Schwangerschaftstests am Ende der zweiten Woche nach der Befruchtung festgestellt werden. Die meisten Tests beruhen auf dem Nachweis des *Early-Pregnancy*-Faktors EPF im mütterlichen Serum. Auch durch eine Ultraschalluntersuchung kann die frühe Schwangerschaft diagnostiziert werden.

- Über 95 % der ektopen Schwangerschaften entwickeln sich im Eileiter, 60 % davon in der Ampulle. Meistens wird die transvaginale Sonografie eingesetzt, um eine extrauterine Schwangerschaft nachzuweisen. Wahrscheinlich würde der Chirurg hier einen laparoskopischen Eingriff durchführen und den Eileiter mitsamt dem darin enthaltenen Konzeptus entfernen.
- Die transvaginale Sonografie ist eine wichtige Technik zur Beurteilung einer Schwangerschaft in der dritten Woche, denn der Fruchtsack kann zu diesem Zeitpunkt bereits gut dargestellt werden. Es ist daher auch möglich, festzustellen, ob sich der Embryo normal implantiert hat. Ein Schwangerschaftstest könnte in der dritten Woche negativ ausfallen, wenn eine ektope Schwangerschaft vorliegt, denn bei einer ektopen Schwangerschaft erfolgt der Anstieg der Choriongonadotropin(hCG)-Konzentration – der die Grundlage der meisten Schwangerschaftstests darstellt – verzögert.
- Bei Frauen über 40 Jahre ist die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass sie ein Kind mit konnatalen Anomalien (z.B. mit Down-Syndrom) zur Welt bringen. Aber Frauen über 40 Jahre können natürlich auch gesunde Kinder bekommen. Eine Pränataldiagnostik (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) wird für Frauen über 35 Jahre angeboten. Damit kann festgestellt werden, ob der Embryo schwere Chromosomenanomalien (z.B. eine Trisomie 13) aufweist, die zu seinem Tod bereits kurz nach der Geburt führen würden. Auch mittels Ultraschall können bestimmte morphologische Auffälligkeiten beim Embryo in utero festgestellt werden, z.B. Fehlbildungen der Extremitäten oder des Gehirns. In den meisten Fällen wird aber auch bei einer über 40-jährigen Schwangeren der Embryo gesund sein und die Schwangerschaft bis zum Reifetermin ausgetragen werden können.

Kapitel 4

- Die als Kontrazeptiva verwendeten Hormone verhindern die Ovulation und den Eintritt in die luteale (sekretorische) Phase des uterinen Menstruationszyklus. Im vorliegenden Fall könnte eine schwerwiegende Chromosomenanomalie die frühe Fehlgeburt verursacht haben. Die Inzidenz von Chromosomenanomalien ist hoch bei Frauen, die kurz nach dem Absetzen von Kontrazeptiva schwanger werden. Eine deutlich erhöhte Inzidenz von Polyploidien (bei denen die Zellen das Dreifache oder noch höhere Vielfache des haploiden Chromosomensatzes enthalten) wurde bei fehlgeborenen Embryos beobachtet, wenn die Konzeption innerhalb von zwei Monaten nach dem Absetzen der oralen Kontrazeptiva stattgefunden hatte. Polyploide Embryos haben keine Überlebenschance. Es ist daher ratsam, nach dem Absetzen oraler Kontrazeptiva für ein bis zwei Zyklen eine andere Form der Empfängnisverhütung zu benutzen, bevor man eine Schwangerschaft anstrebt. Im vorliegenden Fall sagt der Arzt dieser Patientin vielleicht, dass ihre Fehlgeburt mutmaßlich ein natürlicher Ausleseprozess war, bei dem

ein Embryo mit schwerer Chromosomenanomalie ausgestoßen wurde, der ohnehin keine Überlebenschance gehabt hätte. Es kommt allerdings auch vor, dass Frauen bereits einen Monat nach Absetzen ihres Kontrazeptivums schwanger werden und ein gesundes Kind zur Welt bringen.

2. Ein hochempfindlicher Radioimmunoassay des *Early-Pregnancy*-Faktors EPF im mütterlichen Serum hätte wahrscheinlich angezeigt, dass diese Frau schwanger war. Der pathohistologische Nachweis von embryonalem und/oder Choriongewebe im Ausschabungsmaterial wäre ein sicherer Schwangerschaftsnachweis. Fünf Tage nach Ausbleiben der Regelblutung (also knapp fünf Wochen nach der letzten Menstruation) ist der Embryo in der dritten Woche seiner Entwicklung. Zu diesem Zeitpunkt hat die Blastozyste einen Durchmesser von etwa 2 mm und kann im transvaginalen Ultraschall dargestellt werden.
3. Das Zentralnervensystem (Gehirn und Rückenmark) entwickelt sich ab der dritten embryonalen Woche. Durch Teratogene, die in der dritten Entwicklungswoche einwirken, kann also eine Meroanenzephalie entstehen, bei der große Teile von Gehirn und Schädel fehlen. Zu dieser schweren Hirnfehlbildung kommt es durch eine Entwicklungsstörung des kranialen Neuralrohranteils; sie ist in der Regel darauf zurückzuführen, dass sich der *Neuroporus anterior* nicht verschließt. Im vorliegenden Fall wird der Arzt die Patientin also beruhigen können. Auch wenn von der geringen eingenommen Alkoholdosis keine teratogene Wirkung zu erwarten ist, wird der Arzt der Patientin aber empfehlen, wegen der prinzipiell möglichen teratogenen Wirkung von Alkohol während der gesamten Schwangerschaft so weit wie möglich auf die Einnahme von alkoholhaltigen Nahrungsmitteln zu verzichten.
4. Nein, die Operation kann die Hirnfehlbildung nicht verursacht haben. Ein so geringes mechanisches oder durch die systemische hormonelle oder immunologische Verletzungsreaktion verursachtes Trauma, wie es der Embryo bei einem abdominalen Eingriff erlitten haben könnte, würde in der zweiten Entwicklungswoche keine Fehlbildung hervorrufen. Darüber hinaus würden auch die Narkosemittel, die bei einer solchen Operation eingesetzt werden, keine Entwicklungsstörung des Gehirns verursachen. Man kennt keine Teratogene, die in den ersten beiden Wochen der Schwangerschaft Fehlbildungen hervorrufen können.

Kapitel 5

1. Der Arzt würde dieser Patientin sicher mitteilen, dass ihr Kind sich in einer kritischen Phase seiner Entwicklung befindet und dass es das Beste wäre, wenn sie mit dem Rauchen aufhören und während ihrer gesamten Schwangerschaft keine Medikamente nehmen würde, die ihr nicht ausdrücklich verschrieben worden sind. Weiterhin würde der Arzt der Patientin wahrscheinlich sagen, dass Babys von starken Raucherinnen unter einer intrauterinen Wachstumsstörung leiden und untergewichtig zur Welt kommen und dass auch die Häufigkeit von Frühgeburten mit der

Zahl der gerauchten Zigaretten ansteigt. Er würde der Patientin zudem empfehlen, dass sie während ihrer Schwangerschaft keinen Alkohol trinkt, da Alkohol bekanntermaßen teratogene Wirkung hat (> Kap. 8).

2. Die Embryonalperiode ist eine besonders kritische Zeit der Entwicklung, weil in dieser Zeit alle wesentlichen Gewebe und Organsysteme angelegt werden. In diesem Zeitraum ist der Embryo am anfälligsten für die schädigende Wirkung von Umweltteratogenen (z.B. hoch dosierte Röntgenstrahlung, Medikamente, Alkohol, Drogen und verschiedene Virusinfektionen).
3. Man kann die Wirkung eines Medikaments auf den menschlichen Embryo aus Tierversuchen nicht eindeutig vorhersagen, weil menschliche und tierische Embryonen ganz verschieden auf Medikamente reagieren können. So ist Thalidomid für den Menschen beispielsweise stark teratogen, hat aber kaum eine Wirkung auf bestimmte Versuchstiere, z.B. Ratten und Mäuse. Medikamente, die im Tierversuch eine stark teratogene Wirkung zeigen, sollten trotzdem in der Schwangerschaft – vor allem während der Embryonalperiode – nicht angewendet werden. Die drei Keimblätter Ektoderm, Mesoderm und Endoderm bilden sich im Rahmen der Gastrulation aus dem Epiblasten, und sämtliche Gewebe und Organe des Embryos entwickeln sich im weiteren Verlauf aus diesen Keimblättern. Zu Beginn der Morphogenese stellen die Bildung des Primitivstreifens im Epiblasten und das Auswachsen der *Chorda dorsalis* aus dem Primitivknoten die wesentlichen formgebenden Ereignisse dar.
4. Zeitangaben über den Beginn einer Schwangerschaft können allein deshalb unzuverlässig sein, weil sie auf der Erinnerung der Patientin an ein Ereignis (die letzte Regelblutung) beruhen, das bereits zwei oder drei Monate zurückliegt. Zudem könnte die Patientin eine Durchbruchblutung während der Implantation – also zur Zeit ihrer sonstigen Menstruation – gehabt und diese für eine leichte Menstruationsblutung gehalten haben. Zur Klärung des mutmaßlichen Schwangerschaftsbeginns und des derzeitigen Schwangerschaftsalters ist die transvaginale Ultraschalluntersuchung hervorragend geeignet.
5. Sakrokokzygeale Teratome entwickeln sich aus Residuen des Primitivstreifens. Da die Zellen aus dem (späten) Primitivstreifen pluripotent sind, d.h. während der sekundären Neurulation alle drei Keimblätter gleichzeitig bilden, können die Tumoren verschiedene Gewebearten und Abkömmlinge aus allen drei Keimblättern enthalten. Bezüglich der Inzidenz sakrokokzygealer Teratome gibt es einen deutlichen Geschlechtsunterschied: Mädchen sind davon drei- bis viermal so oft betroffen wie Jungen.

Kapitel 6

1. Ärzte können sich nicht immer auf die Angaben verlassen, die ihre Patientinnen über den Zeitpunkt der letzten Menstruation machen – insbesondere wenn die korrekte Bestimmung des Konzeptionsalters sehr wichtig ist, wie etwa bei

Risikoschwangerschaften, bei denen man die Geburt unter Umständen zum frühestmöglichen Zeitpunkt einleiten möchte. Man kann den voraussichtlichen Geburtstermin relativ exakt bestimmen, indem man mittels Ultraschalldiagnostik die Größe von Kopf und Abdomen des Fetus ermittelt. Die Geburt würde man normalerweise nach der 36. bis 37. Woche einleiten. Dies erfolgt durch die Verabreichung von Hormonen wie Prostaglandinen und Oxytocin. Eine frühere Einleitung der Geburt würde nur erfolgen, wenn es aufgrund schwerwiegender Komplikationen unbedingt erforderlich wäre.

2. Wahrscheinlich würde man eine Chorionzottenbiopsie durchführen, um die Chromosomen des Fetus zu untersuchen. Wenn die Chromosomen des Fetus normal sind, jedoch Fehlbildungen des Gehirns oder der Extremitäten befürchtet werden, würde man Ultraschalluntersuchungen durchführen, um den gesamten Fetus nach morphologischen Auffälligkeiten abzusuchen. Die häufigste Chromosomenstörung, die bei Feten von Frauen über 40 Jahre auftritt, ist das Down-Syndrom (Trisomie 21). Das Geschlecht des Fetus ließe sich feststellen, indem man die Geschlechtschromosomen in Zellen untersucht, die man bei der Chorionzottenbiopsie gewonnen hat. Häufig lässt sich das fetale Geschlecht auch mittels Ultraschall erkennen. Nach der 30. Schwangerschaftswoche können erfahrene Ärzte das Geschlecht (vor allem das männliche) mit dieser Methode mit einer Wahrscheinlichkeit von nahezu 100 % bestimmen.
3. Es ist gefährlich, wenn schwangere Frauen Medikamente – auch frei verkäufliche wie Schmerztabletten und Hustenmittel – in großer Menge oder wahllos einnehmen. Der Arzt würde der Patientin wahrscheinlich raten, keine Medikamente einzunehmen, die er nicht verordnet hat. Außerdem würde er ihr vielleicht sagen, dass Medikamente, die besonders schädlich für den Fetus sind, verschreibungspflichtig sind und dass er sie mit äußerster Sorgfalt verabreicht. Bei Kindern von Müttern, die in der Schwangerschaft viel Alkohol trinken, können nach der Geburt Entzugserscheinungen auftreten. Außerdem kann es bei ihnen zu einer Alkohol-embryopathie kommen (> Kap. 8).
4. Zahlreiche Faktoren (fetale, mütterliche und umweltbedingte) können die fetale Wachstumsgeschwindigkeit beeinträchtigen und auf diese Weise IUGR verursachen. Beispiele sind intrauterine Infektionen, Mehrlingsschwangerschaften und Chromosomenanomalien (> Kap. 7 und > Kap. 8). Auch Rauchen, Drogenabhängigkeit und starker Alkoholkonsum sind bekannte Ursachen von IUGR. Eine Mutter, die möchte, dass ihr ungeborenes Kind normal wächst und keine Schäden davonträgt, nimmt ihre Vorsorgetermine wahr, ernährt sich richtig, raucht nicht und nimmt weder Alkohol noch Drogen zu sich.
5. Die Amniozentese ist relativ risikoarm. Das Risiko für einen Abort beträgt ungefähr 0,5 %. Zur Risikominderung erfolgt die Amniozentese unter Ultraschallkontrolle und durch einen erfahrenen Arzt, und die Patientin muss sich anschlie-

ßend zwei Tage lang körperlich schonen. Um kindliche Zellen für eine Chromosomenanalyse zu erhalten, könnte auch eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden.

Bei der Chordozentese (Nabelschnurpunktion) wird unter Ultraschallkontrolle eine Nadel in ein Nabelschnurgefäß eingeführt, um eine fetale Blutprobe zu gewinnen. Das Blut kann z.B. für eine Chromosomenanalyse oder Hormonuntersuchungen verwendet werden.

6. AFP steht für Alpha-Fetoprotein und wird vom embryonalen Dottersack und von Abkömmlingen des Endoderms wie Darm und Leber produziert. Eine erhöhte AFP-Konzentration im mütterlichen Serum deutet auf einen Neuralrohrdefekt beim Fetus hin. Bei einem auffälligen Befund würde man den AFP-Spiegel über einen längeren Zeitraum überwachen und zusätzlich Ultraschalluntersuchungen durchführen. Ein niedriger AFP-Spiegel kann Chromosomenstörungen wie das Down-Syndrom anzeigen. In diesem Fall würde man bei auffälligem Befund eine Chromosomenanalyse fetaler Zellen durchführen.

Kapitel 7

1. Die gängigste Methode zur Bestimmung des voraussichtlichen Geburtstermins (des sog. „errechneten Termins“, ET) ist die Naegele-Regel (> Kap. 6), nach der man vom ersten Tag der letzten Menstruationsblutung aus drei Monate zurückrechnet und dann ein Jahr und sieben Tage addiert. Bei einer Hochrisikopatientin kann man mittels Ultraschall fetale Maße wie den biparietalen Kopfdurchmesser ermitteln, der gut mit dem Fetalalter korreliert. Auch die Messung der Fußlänge kann dazu hilfreich sein.
2. Bei einem Polyhydramnion ist die vorhandene Fruchtwassermenge deutlich erhöht. Wenn dieser Zustand mehrere Tage lang nachweisbar ist, ist das Risiko hoch, dass beim Fetus schwere Fehlbildungen vorliegen. Dies betrifft insbesondere das ZNS (Meroanenzephalie, Spina bifida), denn Feten mit schweren Hirnfehlbildungen schlucken weniger Fruchtwasser als normal; daher nimmt die verbleibende Fruchtwassermenge zu. Auch die Ösophagusatresie (der Verschluss der Speiseröhre) geht fast immer mit einem Polyhydramnion einher, da der Fetus dabei das Fruchtwasser nicht schlucken und im Darm absorbieren kann. Auch bei Zwillingsschwangerschaften tritt gehäuft ein Polyhydramnion auf.
3. Es gibt tatsächlich eine gewisse familiäre Veranlagung zu Zwillingsschwangerschaften. Wahrscheinlich gibt es keinen genetischen Einfluss auf monozygote Zwillingsschwangerschaften (MZ), doch die Veranlagung zu dizygoten Zwillingsschwangerschaften (DZ) ist genetisch determiniert. Die Häufigkeit von DZ steigt mit dem Alter der Schwangeren bis zum 35. Lebensjahr steil an und fällt danach wieder ab. Die Häufigkeit von MZ hängt dagegen kaum vom mütterlichen Alter ab.
Die Eiigkeit der Zwillinge kann in der Regel durch Untersuchung der Plazenta und der Eihäute festgestellt werden. Später im Leben kann man die Eiigkeit bestimmen, indem

man Unterschiede bzw. Ähnlichkeiten in Bezug auf genetisch determinierte Eigenschaften betrachtet. Unterschiede bei den genetischen Markern beweisen eine Zweieiigkeit der Zwillinge.

4. Eine singuläre Umbilikalarterie findet sich in einer von etwa 200 Nabelschnüren. In 15–25 % geht diese Anomalie mit kardiovaskulären Fehlbildungen einher.
5. In diesem Fall wurden zwei Zygoten befruchtet. Die daraus entstehenden Blastozysten implantierten dicht beieinander und die Plazenten verschmolzen miteinander. Die Chorionzottenbiopsie wurde nur aus dem Chorion des weiblichen Zwillings gewonnen. Wenn man im Ultraschall zwei Chorionhöhlen gesehen hätte, wäre man von zweieiigen Zwillingen ausgegangen.
6. Simonart-Bänder bilden sich, wenn das Amnion während der Schwangerschaft einreißt. Ein solches Band kann sich um einen Körperteil des Fetus schlingen und dadurch Fehlbildungen wie z.B. eine fehlende Hand oder eine tiefe Schnürfurche in einer Extremität hervorrufen. Das Krankheitsbild wird als Amnion-Schnürfurchen-Syndrom oder -Sequenz bezeichnet.

Kapitel 8

1. Sieben bis 10 % der kongenitalen Fehlbildungen gehen auf die Wirkung von Umweltfaktoren wie Medikamente, Drogen und Chemikalien zurück. Aus den folgenden Gründen ist es für den Kliniker oftmals schwierig, einen bestimmten Defekt der Wirkung eines bestimmten Teratogens zuzuordnen:

- Ein verdächtigtes Medikament wurde vielleicht wegen einer Erkrankung verordnet, die ihrerseits die Fehlbildung hervorgerufen haben könnte.
- Die Fehlbildung des Fetus verursacht eventuell Symptome, die mit dem verdächtigten Medikament behandelt wurden.
- Durch das verdächtigte Medikament könnte der spontane Abgang eines schon zuvor fehlgebildeten Fetus verhindert worden sein.
- Das verdächtigte Medikament wurde vielleicht zusammen mit einem weiteren Medikament verabreicht, das die Fehlbildung verursacht hat.

Jede Frau sollte wissen, dass der Konsum verschiedener Drogen – z.B. von Kokain – während der Schwangerschaft zu schweren Entwicklungsstörungen führen kann und deshalb unbedingt vermieden werden sollte.

2. Bei Schwangeren über 35 Jahre ist die Wahrscheinlichkeit gegenüber jüngeren (25- bis 30-jährigen) Frauen erhöht, dass sie ein Kind mit Down-Syndrom oder bestimmten anderen Chromosomenanomalien zur Welt bringen. Ungeachtet dessen bekommen immer noch die meisten Frauen über 35 Jahre gesunde Kinder. Der Arzt, der eine 40-jährige Schwangere betreut, würde dieser sicherlich die Durchführung einer Chorionzottenbiopsie und/oder Amniozentese empfehlen, um eine eventuelle Chromosomenstörung (z.B. Trisomie 21 oder 13) beim ungeborenen Kind feststellen zu

lassen. Mit 44 Jahren kann eine Frau immer noch gesunde Kinder zur Welt bringen; allerdings beträgt die Häufigkeit des Down-Syndroms beim Kind in diesem Alter bereits 1 : 25.

3. Penicillin wurde seit mittlerweile über 30 Jahren vielfach bei Schwangeren eingesetzt, ohne dass sich Anhaltspunkte für eine Teratogenität ergeben hätten. Azetylsalicylsäure und andere Schmerzmittel werden von vielen Schwangeren in kleineren Mengen eingenommen, und wenn sie gemäß ärztlicher Verordnung angewendet werden, ist das Teratogenitätsrisiko äußerst gering. Die ständige Einnahme von Azetylsalicylsäure in hohen Dosen während der Frühschwangerschaft kann allerdings schädlich sein, und Alkohol und andere „Partydrogen“ wie Kokain sollten vollständig gemieden werden.
4. Sicherlich würde der Arzt dieser Mutter sagen, dass ihr Kind durch die Röteln-Infektion keineswegs in Gefahr ist, eine Katarakt oder einen Herzfehler zu bekommen. Er könnte ihr erklären, dass eine Katarakt oft beim ungeborenen Kind auftritt, wenn sich die Mutter in der Frühschwangerschaft mit Röteln ansteckt. Unter diesem Aspekt ist es günstig, wenn ein ungeimpftes Mädchen die Röteln vor der Pubertät durchmacht, denn dadurch erhält es vermutlich eine lebenslange Röteln-Immunität.
5. Katzen können mit dem Parasiten *Toxoplasma gondii* infiziert sein. Oozysten dieses Parasiten finden sich dann im Kot dieser Katzen und können von der Schwangeren aufgenommen werden, wenn sie nicht vorsichtig genug bei der Entsorgung des Katzenkots ist. Beim ungeborenen Kind kann der Parasit bei einer Infektion der Schwangeren schwere Fehlbildungen des Zentralnervensystems hervorrufen, die unter anderem zu Blindheit und geistiger Behinderung führen.
6. Wegen des hohen Energiebedarfs des ungeborenen Kindes besteht besonders im letzten Drittel der Schwangerschaft eine „diabetogene“ Stoffwechsellage mit erhöhten Blutzuckerwerten, die durch eine inzwischen molekular gut untersuchte relative Insulinresistenz verursacht wird. Jede Schwangerschaft kann daher als ein physiologischer Funktionstest der Beta-Zellen in den Langerhans-Inseln des Pankreas angesehen werden. Neuere Untersuchungen versuchen zu belegen, dass die gewissenhafte Überwachung des Blutzuckerspiegels mit der entsprechenden Behandlung (diätetisch und ggf. durch Insulin-Gabe) einige, aber nicht alle typischen leichteren Fehlbildungserscheinungen beim Neugeborenen (wie etwa die Makrosomie) verhindern kann. Wenn eine lang dauernde Hyperglykämie und die damit verbundene ketotische Stoffwechsellage bereits in der Frühschwangerschaft auftritt – d. h. bei einem vorbestehenden insulinpflichtigen, aber „schlecht eingestellten“ Diabetes mellitus der Mutter –, kann es dagegen zu ausgeprägten Fehlbildungen, z.B. des Gehirns oder des Rückenmarks, kommen.
7. Ja, man könnte eine Röntgenuntersuchung der Lunge durchführen, denn Uterus und Ovarien liegen in diesem

Fall nicht direkt im Strahlenfeld. Die Eierstöcke würden also nur eine vernachlässigbare Menge an Streustrahlung abbekommen. Darüber hinaus würde eine so geringe Strahlungsmenge mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit die Frucht nicht schädigen, wenn die Patientin wirklich schwanger wäre. Dennoch würden die meisten Ärzte die Röntgenuntersuchung wahrscheinlich verschieben, wenn die Möglichkeit dafür bestünde; denn wenn die Frau schwanger wäre und später ein geschädigtes Kind zur Welt brächte, würde sie vielleicht den Arzt verklagen und behaupten, dass die Schädigung durch die Röntgenstrahlung verursacht wurde. Vor Gericht würden die vorhandenen wissenschaftlichen Hinweise auf eine Unschädlichkeit niedrig dosierter Strahlung wahrscheinlich nicht akzeptiert.

8. Nein. Um eine schwere Extremitätenfehlbildung hervorzurufen, müsste dieses Teratogen während der vulnerablen Phase der Extremitätenentwicklung eingenommen werden, die zwischen dem 24. und 36. Tag nach der Befruchtung liegt. Teratogene stören die Differenzierung von Organen und Geweben und unterbrechen oder beenden daher oft deren weitere Entwicklung.

Kapitel 9

1. Am wahrscheinlichsten ist hier die Diagnose einer kongenitalen Zwerchfellhernie. Der zugrunde liegende Zwerchfelldefekt entsteht in der Regel dadurch, dass sich der linke perikardioperitoneale Kanal (Zölkkanal) in der sechsten Entwicklungswoche nicht schließt, und führt dazu, dass abdominelle Organe in den Thorax übertreten können. Dadurch wird die Lunge – insbesondere der linke Lungenflügel – zusammengedrückt und es kommt zu schwerer Atemnot. Die Diagnose kann in der Regel durch eine Röntgenaufnahme oder eine Ultraschalluntersuchung des Thorax gestellt werden. Auch pränatal kann die Fehlbildung bereits durch den Ultraschall festgestellt werden. Typischerweise finden sich luft- und/oder flüssigkeitsgefüllte Darmschlingen im linken Hemithorax.
2. Bei dieser sehr seltenen Fehlbildung – der kongenitalen retrosternalen Zwerchfellhernie – können Darmanteile in die Perikardhöhle übertreten oder umgekehrt das Herz in den oberen Bereich der Peritonealhöhle verlagert sein. Ursache ist die Eventration des Darms durch das *Trigonum sternocostale*.
3. Eine kongenitale Zwerchfellhernie tritt bei einem von etwa 2.200 Neugeborenen auf. Ein Neugeborenes mit dieser Verdachtsdiagnose sollte sofort mit Kopf und Oberkörper hochgelagert werden, damit die abdominalen Organe möglichst nach unten in den Bauchraum zurücksinken. Nach der Stabilisierungsphase wird eine Operation vorgenommen, bei der die Baueingeweide reponiert werden und der Zwerchfelldefekt verschlossen wird. Die Mortalität liegt bei etwa 60 %. Die betroffenen Neugeborenen sterben oft an Atemproblemen, weil ihre Lungen sich durch den Raumangel nicht vollständig entwickeln konnten.

Kapitel 10

1. Die wahrscheinlichste Diagnose ist die einer Halsfistel. Wenn sich die Fistel entzündet, kann von Zeit zu Zeit ein schleimiges Material abgesondert werden. Das Material stammt wahrscheinlich aus einer sich nach außen öffnenden Fistel, einem Überrest der zweiten Schlundfurche und/oder des *Sinus cervicalis*. Normalerweise verschwinden Furche und Sinus bei der Ausformung des Halses.
2. Die Lage der unteren Epithelkörperchen ist variabel. Sie entwickeln sich in enger Verbindung mit dem Thymus und steigen mit ihm am Hals hinab. Wenn der Deszensus des Thymus zu seiner normalen Position im oberen Mediastinum ausbleibt, können eines oder beide unteren Epithelkörperchen an der Bifurkation der *A. carotis communis* zu liegen kommen. Wenn sich eines der unteren Epithelkörperchen nicht vom Thymus löst, kann es mit dem Thymus bis in das obere Mediastinum verlagert werden.
3. Die Patientin hat wahrscheinlich eine Zyste des *Ductus thyroglossus*, die sich aus einem kleinen Überrest des Gangs entwickelt hat. Wenn sich der Gang nicht vollständig zurückbildet, kann sich eine Zyste in der Medianebene des Halses irgendwo zwischen dem *Foramen caecum* der Zunge und der *Fossa jugularis* am *Manubrium sterni* entwickeln. Eine Thyroglossuszyste kann mit einer ektopten Schilddrüse verwechselt werden, wenn die Drüse nicht zu ihrer normalen Lage am Hals abgestiegen ist.
4. Einseitige Lippenspalten entstehen, wenn der Oberkieferfortsatz auf der betroffenen Seite sich nicht mit den verschmolzenen Nasenfortsätzen vereinigt. Eine Spaltbildung im Oberkiefer vor dem *Foramen incisivum* entsteht, wenn sich der laterale Gaumenfortsatz nicht mit dem primären Gaumen vereinigt. Etwa 60–80% der Betroffenen, die eine Lippenspalte (mit oder ohne Gaumenspalte) aufweisen, sind männlich. Wenn beide Elternteile eine normale genetische Konstitution haben und ihr Kind mit einer Lippenspalte geboren wurde, beträgt das Risiko, dass das nächste Kind die gleiche Anomalie hat, 4 %.
5. Es gibt deutliche Beweise dafür, dass Antikonvulsiva wie Phenytoin bei Einnahme während der Schwangerschaft die Häufigkeit von Lippen- oder Gaumenspalten auf das Zweifache gegenüber der allgemeinen Bevölkerung erhöhen. Lippenspalten mit Gaumenspalten können durch genetische und umweltbedingte Faktoren hervorgerufen werden, sie haben also eine multifaktorielle Ätiologie. In den meisten Fällen können die umweltbedingten Faktoren nicht identifiziert werden.
6. Hier wird die Zunge wegen eines zu kurz geratenen *Frenulum linguae* zu nah am Boden der Mundhöhle gehalten und kann u.U. nicht weit genug nach vorne gestreckt werden, um beim Stillen die Brustwarze zu umfassen. Dieses als Ankyloglossie bezeichnete Krankheitsbild kommt bei etwa drei von 1.000 Neugeborenen vor und hängt zusammen mit dem Entstehungsmechanismus der Zunge, bei dem sich diese durch starke Zellvermehrung in den ventralen Abschnitten des pri-

mitiven Pharynx vergrößert und immer weiter vom Mundboden abheben muss. In den meisten Fällen ist eine chirurgische Korrektur (Durchtrennung des Frenulums) nicht erforderlich, da das Frenulum sich auch ohne weitere Behandlung mit der Zeit auf die nötige Länge dehnt.

Kapitel 11

1. Dass sich kein Katheter durch den Ösophagus in den Magen vorschieben lässt, ist ein Zeichen für eine Ösophagusatresie. Diese Fehlbildung ist meistens mit einer ösophago-trachealen Fistel kombiniert, und das wäre deshalb hier wohl die Verdachtsdiagnose des Pädiaters. Durch eine röntgenologische oder sonografische Untersuchung kann die Atresie diagnostiziert werden, indem man die im Ösophagusblindsack aufgerollte Sonde darstellt. Falls nötig, könnte dabei etwas Luft zur Bildverstärkung durch die Sonde injiziert werden. Bei bestimmten Typen der Ösophago-trachealfistel würde man Luft im Magen finden, die durch eine Verbindung zwischen der Trachea und dem unteren Ösophagus dorthin gelangt ist. Bei Diagnose und Therapie der Ösophago-trachealfistel kommt eine Kombination aus radiologischen, endoskopischen und chirurgischen Methoden zum Einsatz (> Kap. 12.1.1).
2. Ein Säugling mit Atemnotsyndrom (engl. *respiratory distress syndrome*, RDS) oder Hyaline-Membranen-Syndrom versucht seine Ventilationsstörung auszugleichen, indem er seine Atmung beschleunigt und manchmal auch vertieft. Offensichtliche Zeichen der erschwerten Atmung sind interkostale, subkostale und juguläre Einziehungen beim Atmen sowie die „Nasenflügelatmung“. Das Hyaline-Membranen-Syndrom ist die häufigste Ursache für Atemnot und Sterblichkeit bei Frühgeborenen. Verursacht wird es durch einen Mangel an Surfactant. Während der Schwangerschaft kann man eine Behandlung mit Glukokortikoiden durchführen, um die fetale Lungenentwicklung und Surfactant-Bildung zu beschleunigen.
3. Bei der häufigsten Form der Ösophago-trachealfistel besteht eine Verbindung zwischen der Trachea und dem unteren Teil des Ösophagus. Diese Fehlbildung geht in der Regel mit einer Ösophagusatresie oberhalb der Fistel einher. Die ösophago-tracheale Fistel entsteht durch eine unvollständige Trennung zwischen Trachea und Ösophagus im Vorderdarm durch das *Septum oesophago-tracheale*.
4. Bei den meisten Formen der Ösophago-trachealfisteln gelangt Luft über die Fistel in den Ösophagus und Magen. Als schwerwiegende Komplikation dieser Fehlbildung kann es zu einer Lungenentzündung durch Aspiration von Nasensekret oder Speichel kommen. Es ist deshalb selbstverständlich kontraindiziert, den betroffenen Babys Nahrung oder Flüssigkeit zu verabreichen.

Kapitel 12

1. Eine Duodenalatresie (also ein vollständiger Verschluss des duodenalen Lumens) bildet sich meistens im mittleren (*Pars descendens*) oder distalen Drittel (*Pars horizontalis*)

des Duodenums. Der Darmverschluss resultiert in der Regel aus der ausbleibenden Rekanalisation des Lumens in der achten Woche der Embryonalentwicklung. Durch die Passagestörung kommt es zu einer Erweiterung von Magen und proximalem Duodenum, da der Fetus Fruchtwasser und das Neugeborene Luft, Milch und Schleim schluckt, die nicht weitertransportiert werden können. Bei Kindern mit Down-Syndrom kommt die Duodenalatresie nicht selten vor, ebenso wie auch andere Entwicklungsstörungen (z.B. *Pancreas anulare*, kardiovaskuläre Fehlbildungen, Malrotation des Mitteldarms oder anorektale Fehlbildungen). Ein Polyhydramnion entsteht bei der Duodenalatresie dadurch, dass das vom Fetus verschluckte Fruchtwasser nicht in die weiter distal gelegenen Darmabschnitte gelangen und dort resorbiert werden kann. Normalerweise würde es aus dem Darm in den fetalen Kreislauf resorbiert werden, von dort aus über die Plazentarschranke in den mütterlichen Kreislauf gelangen und von der Mutter mit dem Urin ausgeschieden werden.

2. Normalerweise bildet sich der Dottersackstiel bis zur zehnten Entwicklungswoche vollständig zurück, und zu diesem Zeitpunkt wird der Darm dann auch aus dem Nabel in das fetale Abdomen zurückverlagert. Bei 2–4 % aller Menschen persistiert aber ein Residuum des Dottersackstiels in Form eines Divertikels – dem sog. Meckel-Divertikel – am Ileum. Nur in wenigen Fällen treten dadurch Symptome auf. Im vorliegenden Fall persistierte der gesamte Dottergang, sodass das Ileumdivertikel über einen Fistelgang Verbindung zur Bauchwand und zum Nabel hatte. Eine solche Anomalie tritt nur selten auf, und die Fistelöffnung im Nabel kann leicht mit einem Nabelgranulom (einer chronisch-entzündlichen Veränderung des Nabels) verwechselt werden.
3. Vermutlich hatte die Fistel Verbindung mit dem blind endenden Rektum. Ursache dieser Fehlbildung – einer Analatresie mit rektovaginaler Fistelbildung – ist die unvollständige Trennung des vorderen und hinteren Anteils des *Sinus urogenitalis* durch das *Septum urogenitale*. Die Vagina, die sich aus dem vorderen Abschnitt des *Sinus urogenitalis* entwickelt, hat dadurch Verbindung zum Rektum, das aus dem hinteren Abschnitt entsteht.
4. Dieses Neugeborene hat eine Omphalozele. Eine kleinere Omphalozele wie die hier beschriebene wird manchmal auch als Nabelschnurbruch bezeichnet, sollte aber nicht mit einem Nabelbruch verwechselt werden, der nach der Geburt auftreten kann und bei dem der Bruchinhalt von Körperhaut bedeckt ist. Die dünne Haut, die bei einer Omphalozele den Bruchsack bildet, besteht aus Peritoneum und Amnion. Bruchinhalt sind in der Regel Dünndarmschlingen. Eine Omphalozele entsteht, wenn der Darm sich während der zehnten Woche der vorgeburtlichen Entwicklung nicht aus der Nabelschnur zurück in die Bauchhöhle verlagert. In dem beschriebenen Fall, bei dem die Hernie relativ klein ist, kann es auch sein, dass der Darm zwar zunächst regelrecht in die Bauchhöhle zurückverlagert wurde, später aber wieder in die Nabelschnur herniiert ist, da die Rektusmuskula-

tur den kreisförmigen Bauchwanddefekt am Nabel nicht weit genug eingengt hat.

5. In diesem Fall liegt vermutlich ein Verschluss im Bereich des Ileums – eine Ileumatresie – vor. Kongenitale Dünndarmatresien betreffen am häufigsten das Ileum und an zweiter Stelle das Duodenum; am seltensten ist das Jejunum betroffen. Distal des Darmverschlusses (des atretischen Darmsegments) wird nur wenig Mekonium (fetaler Stuhl) durch abgeschilferte Darmepithelien und Schleim gebildet. Bei der Operation würde sich das atretische Ileumsegment als Engstelle zwischen dem proximalen und dem distalen Dünndarm darstellen. Eine Ileumatresie kann durch ausbleibende Rekanalisation des Darmlumens entstehen, häufiger jedoch ist eine pränatale Störung der Blutversorgung im Bereich des Ileums die Ursache. Wenn sich eine Dünndarmschlinge verdreht, kann die Blutzufuhr dadurch unterbrochen werden und das betroffene Darmsegment wird nekrotisch (d.h., es stirbt ab). Ein solches zugrunde gegangenenes atretisches Darmsegment stellt sich in den meisten Fällen als bindegewebiger Verbindungsstrang zwischen den proximal und distal gelegenen Darmabschnitten dar.
6. Eine Gastroschisis oder epigastrische Hernie tritt in der Mittellinie im Epigastrium aus. Dieser Defekt ist sehr selten; er entsteht durch unvollständigen Verschluss der vorderen Leibeswand im Verlauf der Verschmelzung der Lateralfalten in der vierten Entwicklungswoche.

Kapitel 13

1. Eine Doppelbildung von Nierenbecken und Ureter entsteht, wenn auf einer Seite des embryonalen Körpers zwei Ureterknospen gebildet werden, die im weiteren Verlauf der Entwicklung miteinander verschmelzen. Normalerweise münden beide Ureteren in diesem Fall in die Harnblase. In seltenen Fällen mündet der zusätzliche Harnleiter unterhalb der Harnblase in den Urogenitaltrakt. Das geschieht, wenn der zusätzliche Harnleiter nicht gemeinsam mit dem anderen Ureter in den Blasenboden aufgenommen wird, sondern zusammen mit dem Urnierengang weiter nach kaudal auswächst und dann auch gemeinsam mit diesem in den kaudalen Abschnitt des *Sinus urogenitalis* mündet. Aus diesem Teil des *Sinus urogenitalis* entwickeln sich die Urethra und das Vaginalepithel, und in eine dieser Strukturen mündet deshalb der ektope Ureter. Die Fehlmündung unterhalb der Harnblase resultiert in einer Inkontinenz, da der Urin weder durch den Blasenschließmuskel noch durch einen Harnleitersphinkter aufgehalten wird. (Normalerweise bewirkt nämlich der schräge Verlauf der Uretermündung durch die Blasenwand, dass die Blasenmuskulatur bei Kontraktion der Blase wie ein Sphinkter wirkt und den Ureter verschließt.) Auf diese Weise kommt es zu ständigem Harntröpfeln aus der Vagina.
2. Akzessorische oder multiple Nierenarterien sind keine Seltenheit. Etwa 25 % aller Nieren werden aus zwei (oder mehr) Arterien versorgt, die direkt aus der Aorta entspringen; mehr als zwei Nierenarterien sind dabei allerdings seltener. Die ak-

zessorische Arterie tritt durch den Nierenhilus oder aber an einem der Nierenpole (in der Regel dem unteren) in das Nierenparenchym ein. Akzessorische Nierenarterien kommen häufiger linksseitig als rechts vor und entstehen durch Persistenz einer der fetalen Arterien, die zur Versorgung der aus dem Becken in die Bauchhöhle „aszendierenden“ Nieren nacheinander in unterschiedlicher Höhe aus der Aorta aussprossen. Diese fetalen Arterien bilden sich eigentlich jeweils zurück, wenn sich das nächsthöhere Gefäß entwickelt. Überzählige Arterien kommen zweimal so häufig vor wie überzählige Nierenvenen.

In einem anderen als dem in der Frage geschilderten Zusammenhang können überzählige Nierenarterien klinische Bedeutung erlangen, wenn sie den Harnleiterabgang am Nierenbecken kreuzen und dadurch den Harnabfluss behindern. Auf diese Weise kann eine Hydronephrose mit Aufweitung des Nierenbeckenkelchsystems entstehen. In diesen gestauten Nieren kommt es nicht selten zu Nierenbeckenentzündungen (Pyelonephritis), und durch wiederholte Infektionen kann das Nierengewebe mit der Zeit zerstört werden.

3. Die Implantation in einem rudimentären Uterushorn kommt sehr selten vor. Sie ist klinisch trotzdem von Bedeutung, weil es sehr schwierig ist, zwischen einer Schwangerschaft in einem rudimentären Uterushorn und einer Tubar gravidität zu unterscheiden (> Kap. 3). Im vorliegenden Fall ist die Uterusfehlbildung durch verzögertes Wachstum des rechten Müller-Gangs und unvollständige Verschmelzung mit dem linken Gang entstanden. Die meisten solchen Fehlbildungen durch unvollständige Verschmelzung der beiden Müller-Gänge erzeugen keine klinischen Symptome; wenn ein rudimentär angelegtes Horn jedoch nicht mit dem Hauptteil des Uterus kommuniziert, kann es während der Menstruation durch den Druck des nicht abfließenden Menstruationsblutes zu Unterleibschmerzen kommen. Die Wand eines rudimentären Uterushorns ist in der Regel dicker als die eines Eileiters, daher kommt es bei einer ekto-phen Schwangerschaft im Uterushorn unter Umständen wesentlich später zur Ruptur als bei einer Tubar gravidität.
4. Diese Anomalie, bei der die Harnröhrenmündung sich auf der Ventralseite des Penis im Bereich der Glans befindet, wird als *Hypospadias glandis* bezeichnet. Durch einen bindegewebigen Strang, die Chorda, wird der Penischaft dabei nach ventral gekrümmt. Die *Hypospadias glandis* entsteht, wenn die beiden Urogenitalfalten an der Ventralseite der Urethra nicht auf voller Länge miteinander verschmelzen und dann nicht mit der *Pars spongiosa* der Urethra in der *Glans penis* in Kontakt treten. Hypospadien können durch ungenügende Androgenproduktion in den fetalen Hoden oder aber durch eine Hormoninsensitivität auf zellulärer Ebene in den Urogenitalfalten bedingt sein. Die Ätiologie wird als multifaktoriell angesehen, da das Risiko für das Auftreten einer Hypospadias erhöht ist, wenn in der Familie bereits Hypospadias-Fälle vorliegen. Etwa einer von 300 neugeborenen Knaben ist in der Allgemeinbevölkerung von einer Hypospadias betroffen.

5. Diese junge Frau ist weiblich, auch wenn sie einen 46,XY-Chromosomensatz hat. Sie hat offensichtlich eine Androgeninsensitivität. Bei den Betroffenen sprechen die Zellen in den Geschlechtsorganen nicht auf die Wirkung von Testosteron an, so dass die Maskulinisierung des Fetus ausbleibt. Es gibt keine anatomischen Gründe, diese Frau von der Teilnahme an den Olympischen Spielen auszuschließen.
6. Embryologische Grundlage einer indirekten Leistenhernie ist die Persistenz des *Processus vaginalis*, einer fetalen peritonealen Aussackung, die sich während der Entwicklung fingerförmig in die untere Bauchwand vorstülpt und so den Leistenkanal bildet. Wenn der *Processus vaginalis* nicht obliteriert, bildet er eine Schwachstelle in der Bauchdecke und einen Bruchsack, in den bei erhöhtem intraabdominellem Druck (z.B. beim Pressen oder wie hier beim Heben eines schweren Gewichts) Teile der Baucheingeweide hernieren können. Der Bruchinhalt ist in diesem Fall von einem Bruchsack aus der *Fascia spermatica interna*, der *Fascia cremasterica* und Muskelgewebe des *M. cremaster* bedeckt.

Kapitel 14

1. Der häufigste Herzfehler ist der Ventrikelseptumdefekt (VSD), den etwa 25 % aller Kinder mit angeborenen Herzfehlbildungen aufweisen. Patienten mit einem großen VSD haben in der Regel einen massiven Links-rechts-Shunt und fallen durch Zyanose und Herzinsuffizienz auf.
2. Der häufigste Herzfehler nach einer mütterlichen Röteln-Infektion in der Frühschwangerschaft ist der persistierende *Ductus arteriosus* (PDA). Wenn der *Ductus arteriosus* sich nicht verschließt, werden bis zu $\frac{2}{3}$ des linksventrikulären Herzzeitvolumens aus der Aorta über den Duktus in die Pulmonalarterie kurzgeschlossen. Das bedeutet eine erhebliche Mehrarbeit für das Herz und führt zur Herzvergrößerung.
3. Die vier Merkmale der Fallot-Tetralogie sind Pulmonalstenose, Ventrikelseptumdefekt (VSD), überreitende Aorta und rechtsventrikuläre Hypertrophie. Durch Angiokardiografie oder Sonografie könnte man die Verlagerung der (über dem VSD reitenden) Aorta und das Ausmaß der Pulmonalstenose feststellen. Das auffälligste klinische Zeichen ist die Zyanose, weil bei der Fallot-Tetralogie sauerstoffarmes Blut in den Körperkreislauf kurzgeschlossen wird; sie ist jedoch bei der Geburt noch nicht notwendigerweise vorhanden. Hauptsächliches Therapieziel muss es sein, die Oxygenierung des Blutes im Körperkreislauf zu verbessern. Normalerweise geschieht dies durch operative Behebung der Pulmonalstenose und Verschluss des VSD.
4. Wahrscheinlich würde man zunächst eine Sonografie und dann eine Herzkatheteruntersuchung vornehmen, um die Diagnose einer Transposition der großen Arterien (TGA) zu bestätigen. Wenn diese Fehlbildung vorliegt, stellt sich ein Kontrastmittelbolus, den man in den rechten Ventrikel injiziert, in der Aorta dar, während in den linken Ventrikel injiziertes Kontrastmittel in den Lungenkreislauf gelangen würde. Das Kind konnte nach der Geburt überleben, weil bei den betroffenen Patienten der *Ductus arteriosus Botalli*

offen bleibt und einen gewissen Austausch zwischen Lungen- und Körperkreislauf erlaubt. In manchen Fällen liegt auch ein Vorhof- oder Ventrikelseptumdefekt vor, der die Vermischung von sauerstoffreichem und sauerstoffarmem Blut ermöglicht. Wenn kein Septumdefekt vorliegt und der *Ductus arteriosus* sich schließt, ist eine vollständige TGA nicht mit dem Leben vereinbar.

5. Wahrscheinlich handelt es sich hier um einen atrialen Septumdefekt (ASD) vom Secundum-Typ (ASD II) im Bereich der *Fossa ovalis*, denn das ist die häufigste Form eines klinisch relevanten (Beschwerden hervorrufenden) ASD. Große Defekte – wie der im beschriebenen Fall – erstrecken sich oft in Richtung *V. cava inferior*. Die Pulmonalarterie und ihre Verzweigungen sind erweitert, weil Blutmenge und Druck im Lungenkreislauf erhöht sind, denn es besteht in diesem Fall ein erheblicher Shunt von oxygeniertem Blut aus dem linken in den rechten Vorhof. Das Shunt-Blut gelangt – gemeinsam mit dem venösen Rückstrom aus dem Körperkreislauf – in den rechten Ventrikel und wird zusätzlich durch die Lungen gepumpt. Selbst ein großer ASD kann, wie im vorliegenden Fall, lange Zeit toleriert werden; eine zunehmende Erweiterung des rechten Ventrikels führt aber schließlich oft zum Herzversagen.

Kapitel 15

1. Die häufigste Wirbelsäulenfehlbildung ist die *Spina bifida occulta*. Der dabei auftretende Wirbelbogendefekt auf Höhe von L5 und/oder S1 lässt sich bei etwa 10 % aller Menschen nachweisen. Auch an Hals- oder Brustwirbeln kann ein solcher Defekt (seltener) auftreten. In den meisten Fällen sind Rückenmark und Spinalnerven dabei normal entwickelt und neurologische Symptome fehlen. Auch Rückenbeschwerden werden in der Regel nicht von einer *Spina bifida occulta* verursacht.
2. Eine rudimentäre Rippe am siebten Halswirbel („Halsrippe“) kann klinisch von Bedeutung werden, wenn sie auf die *A. subclavia* und/oder den *Plexus brachialis* drückt und so Symptome einer Gefäß- oder Nervenkompression verursacht. In den meisten Fällen verursachen Halsrippen aber keine Symptome. Rudimentäre akzessorische Rippen entwickeln sich, wenn am siebten Halswirbel ein *Processus costalis* angelegt wird. Sie sind bei 0,5–1 % aller Menschen vorhanden.
3. Eine Seitkrümmung der Wirbelsäule (Skoliose) kann durch eine Halbwirbelbildung verursacht werden. Ein Halbwirbel besteht aus einem halben Wirbelkörper mit Gelenkfortsatz (Pedikel) und einem halben Wirbelbogen (Lamina). Diese Fehlbildung entsteht, wenn aus den Mesenchymzellen eines Sklerotoms auf einer Seite keine Wirbelanlage entsteht. In diesem Fall gibt es auf einer Körperseite mehr Knochen- und Wachstumskerne als auf der anderen und die wachsende Wirbelsäule verbiegt sich entsprechend zur Seite.
4. Kraniosynostose ist der vorzeitige Verschluss von einer oder mehreren Schädelnähten mit der Folge einer Formabweichung des Schädels. Eine Skaphozephalie mit langem,

schmalem Schädel resultiert aus einem vorzeitigen Schluss der Sagittalnaht und macht etwa 50 % aller Kraniosynostose-Fälle aus. Die Hirn- und geistige Entwicklung ist bei den betroffenen Kindern nicht beeinträchtigt.

5. Merkmale des Klippel-Feil-Syndroms sind ein kurzer Hals, ein tiefer Haaransatz und eine eingeschränkte Beweglichkeit der Halswirbelsäule. In den meisten Fällen ist die Zahl der Halswirbel vermindert.

Kapitel 16

1. Die Auffälligkeiten dieses Kindes werden durch eine Aplasie des sternokostalen Anteils des linken *M. pectoralis major* verursacht. Die rein kostalen Köpfe von *M. pectoralis major* und *minor* sind in der Regel vorhanden. Trotz seiner vielfältigen Funktionen und Aufgaben verursacht das partielle oder vollständige Fehlen des *M. pectoralis major* meist keine Behinderung, denn die anderen am Schultergelenk ansetzenden Muskeln kompensieren für die ausgefallenen Muskelanteile. Das Fehlen der vorderen Axillarfalte und das Tieferstehen der Mamille sind allerdings sehr auffällig.
2. Bei etwa 13 % aller Menschen fehlt der *M. palmaris longus* ein- oder beidseitig; damit ist allerdings keinerlei Einschränkung verbunden.
3. Es müsste der linke *M. sternocleidomastoideus* sein, der bei diesem Kind gedehnt wird und deshalb auffällig hervortritt; dies ist allerdings gerade nicht der erkrankte Muskel. Vielmehr kommt die Kopfneigung nach rechts durch den verkürzten, kontrakten rechten *M. sternocleidomastoideus* zustande, der das rechte Mastoid in Richtung Klavikula und Sternum zieht. Folge ist ein überwiegendes Wachstum der linken Kopf- und Halsseite, das die Kopfwendung und -neigung nach rechts bewirkt. Diese nicht seltene Störung – ein muskulärer Schiefhals oder Tortikollis – kann durch eine Verletzung des Muskels unter der Geburt zustande kommen, bei der durch Überdehnung und Zerreißen einzelner Muskelfasern ein Hämatom im Muskel entsteht. Im Verlauf einiger Wochen gehen dann unter Umständen die betroffenen Muskelfasern zugrunde (Nekrose) und das Hämatom wird durch Bindegewebe ersetzt. Daraus resultiert eine Verkürzung des betroffenen Muskels, durch die der Kopf des Kindes zur kranken Seite gezogen wird.
4. Wenn die quergestreifte Muskulatur im medianen Bereich der vorderen Bauchwand des Embryos fehlt, entsteht eine *Harnblasenekstrophie*. Diese schwere Fehlbildung wird verursacht durch den ausbleibenden Verschluss der unteren Bauchwand, bei dem keine Mesenchymzellen aus dem somatischen Mesoderm in den Bereich zwischen dem Oberflächenektoderm und dem *Sinus urogenitalis* einwandern. Das Fehlen der Mesenchymzellen in diesem Bereich führt dann dazu, dass sich dort keine quergestreifte Muskulatur ausbilden kann.

Kapitel 17

1. Im Säuglingsalter entwickeln ungefähr achtmal so viele Mädchen wie Jungen eine Hüftluxation. In der Regel ist die

Hüfte bei der Geburt noch nicht luxiert, aber das Azetabulum ist bereits von Geburt an unterentwickelt. Eine offensichtliche Luxation tritt unter Umständen erst ein, wenn das Kind im Alter von knapp einem Jahr beginnt, sich auf die Beine zu stellen. Bei einer frühen Diagnose – die manuelle und die Ultraschalluntersuchung der Hüftgelenke gehört zum absoluten Pflichtprogramm der regelmäßigen Vorsorgeuntersuchungen im ersten Lebensjahr – kann eine geeignete Therapie (u. U. ein umfassender beidseitiger Gipsverband) wesentlich zur Ausbildung eines normalen Azetabulums führen. Nichtbehandlung führt dagegen häufig zu einer schweren Gehbehinderung und durch die Fehlbelastung zu Arthrose in verschiedenen Gelenken des Beines. Wahrscheinlich wird die Hüftgelenksdysplasie durch direkte mechanische Einflüsse hervorgerufen, durch die die Hüfte des Fetus intrauterin deformiert wird.

2. Schwere Extremitätenfehlbildungen (Amelien und Mermelien), wie sie durch Thalidomid hervorgerufen wurden, sind selten und haben meistens eine genetische Ursache. Beim sog. Thalidomid-Syndrom fehlten Gliedmaßen entweder vollständig (Amelie) oder es bestanden schwere Gliedmaßendefekte (Meromelie), indem beispielsweise die Hände und/oder Füße direkt durch kurze, unregelmäßig geformte Knochen mit dem Rumpf verbunden waren. Zusätzlich hatten die Betroffenen intestinale Atresien und Herzfehler.
3. Die häufigste Form des Klumpfußes ist der *Pes equinovarus*, der bei einem von etwa 1.000 Neugeborenen vorkommt. Die Fußsohle ist dabei einwärts (nach medial) gedreht und der Fuß stark plantarflexiert, also in einer Art „Zehenspitzenengang“ fixiert, und erinnert deshalb in der Form an den Fuß eines Pferdes (lat. *equinus* = Pferd).
4. Die Syndaktylie (Verschmelzung von Fingern oder Zehen) ist die häufigste Fehlbildung im Bereich der Extremitäten überhaupt. Die Spannbreite reicht dabei von der Ausbildung einer „Schwimmhaut“ bis hin zur Synostose, bei der zwei Phalangen vollständig knöchern zusammengewachsen sind. Syndaktylien treten häufiger am Fuß als an der Hand auf. Sie entstehen entweder dadurch, dass sich in der fünften Woche einer oder mehrere Finger- oder Zehenstrahlen nicht separat ausbilden, oder dadurch, dass die häutige Verbindung zwischen den Strahlen zwischen der sechsten und achten Entwicklungswoche nicht vollständig zurückgebildet wird.

Kapitel 18

1. Im Ultraschall kann das Fehlen der Schädelkalotte (Akranie) bereits in der 14. Schwangerschaftswoche nachgewiesen werden (➤ Abb. 18.36). Ein Fetus mit einer Meroanenzephalie (partieller Aplasie des Gehirns) schluckt weniger Fruchtwasser – vermutlich aufgrund einer Störung der neuromuskulären Mechanismen, die den Schluckvorgang steuern. Dadurch wird auch weniger Fruchtwasser im fetalen Darm resorbiert und über die Plazenta dem mütterlichen Kreislauf zugeführt. Da der Fetus andererseits normale

Urinmengen in die Amnionhöhle ausscheidet, nimmt die Fruchtwassermenge zu. Die Meroanenzephalie – oft nicht ganz korrekt als „Anenzephalie“ bezeichnet – kann auf einer einfachen Röntgenuntersuchung (sog. Röntgenleeraufnahme) leicht und sicher diagnostiziert werden; allerdings werden Röntgenaufnahmen von Feten in der Regel vermieden. Stattdessen wird die Fehlbildung meist durch Sonografie oder Amniozentese diagnostiziert. Bei der Amniozentese deutet ein erhöhter AFP-Spiegel (> Kap. 6) im Fruchtwasser auf einen Neuralrohrdefekt – z.B. eine Akranie mit Meroanenzephalie oder auch eine *Spina bifida* mit Myeloschisis – hin.

2. Neurologische Ausfälle treten bei einer Myelomeningozele auf, weil häufig Anteile von Rückenmark und/oder die Spinalnervenwurzeln in der Wand des austretenden Bruchs enthalten sind. Dadurch wird die Nervenversorgung verschiedener Strukturen gestört: Oft bestehen Lähmungen im Bereich der unteren Extremitäten, und durch Sphinkterlähmungen von Anus und Harnblase kann es zu Stuhl- und Harninkontinenz kommen.
3. Es handelt sich hier um einen obstruktiven Hydrozephalus (*Hydrocephalus internus*); die Obstruktion (Passagebehinderung) liegt dabei meistens im Bereich des *Aquaeductus mesencephali*. Durch eine Stenose oder Atresie in diesem Bereich wird die Passage des Liquors aus den Seitenventrikeln und dem dritten Ventrikel in den vierten Ventrikel eingeschränkt oder verhindert. Gelegentlich wird ein Hydrozephalus schon vor der Geburt (durch eine Ultraschalluntersuchung im dritten Trimester) festgestellt; in den meisten Fällen erfolgt die Diagnose aber in den ersten Wochen nach der Geburt. Die chirurgische Therapie des Hydrozephalus erfolgt durch Einlegen einer Schlauchverbindung (Shunt), über die der überschüssige Liquor in das Blutgefäßsystem (z.B. am Hals) oder in die Peritonealhöhle abgeleitet wird, sodass er nachfolgend über die Nieren des Kindes ausgeschieden werden kann.
4. Ein großer Kopf ist nicht gleichbedeutend mit einem Hydrozephalus, denn ein sog. Makrozephalus kann auch durch ein ungewöhnlich großes Gehirn (Makroenzephalie), ein subdurales Hygrom oder ein großes Hämatom verursacht werden. Andererseits muss auch der Hydrozephalus nicht notwendigerweise mit einer Vergrößerung des Kopfes einhergehen. Beim sog. *Hydrocephalus e vacuo* entsteht eine Vergrößerung der Hirnventrikel, z.B. durch die Zerstörung oder Atrophie von Hirngewebe, und der Kopf ist insgesamt nicht vergrößert.
Eine Mikroenzephalie (ein abnorm kleines Gehirn) durch Störung oder Unterbrechung der Hirnentwicklung geht dagegen in der Regel mit einer Mikroenzephalie (einer verkleinerten Schädelkalotte) einher, da das Wachstum der Schädelknochen zum großen Teil durch das Hirnwachstum aufrechterhalten wird. Während der Fetalentwicklung können Infektionen mit Zytomegalie-Viren, *Toxoplasma gondii* und Herpes-simplex-Viren sowie auch hohe Strahlendosen eine Mikroenzephalie mit nachfolgender Mikroenzephalie verursa-

chen. Eine schwere geistige Retardierung ist daher die Folge einer hoch dosierten Strahlenbelastung des Fetus zwischen der achten und der 16. Entwicklungswoche.

5. Die – partielle oder vollständige – Agenesie des *Corpus callosum* geht bei 70 % der Betroffenen mit einer Intelligenzminderung und in 50 % mit epileptischen Anfällen einher. Manche Patienten sind allerdings auch vollkommen asymptomatisch und im Alltag in keiner Weise beeinträchtigt. Der Balkenmangel kann als isolierte Fehlbildung auftreten, ist aber oft mit anderen Hirnfehlbildungen kombiniert – so z.B. mit einer Holoprosenzephalie, also einer Störung der normalen Spaltung des Prosenzephalons (Vorderhirns). Wie im beschriebenen Fall kann bei einem Balkenmangel der dritte Ventrikel vergrößert sein, denn er erstreckt sich oft nach oben bis auf die Höhe der Obergrenze der Seitenventrikel, wenn das *Corpus callosum* als Begrenzung fehlt. Die Seitenventrikel sind in diesem Fall in der Regel auch etwas vergrößert.

Kapitel 19

1. Die Mutter hatte sich in diesem Fall sicherlich in der Frühschwangerschaft mit Röteln angesteckt, denn die Symptomtrias des Kindes ist typisch für die Röteln-Embryopathie. Eine Katarakt (Linsentrübung) entsteht gewöhnlich bei einer schweren Infektion in den ersten sechs Wochen der Schwangerschaft, denn in dieser Zeit entwickelt sich das Linsenbläschen. Man nimmt an, dass die Katarakt durch eine direkte Invasion des Röteln-Virus in die sich entwickelnden Linsenfasern entsteht. Der häufigste Herzfehler bei Kindern, deren Mütter eine Röteln-Infektion in der Frühschwangerschaft durchgemacht haben, ist der persistierende *Ductus arteriosus Botalli* (PDA). Wenn anamnestisch ein Hautausschlag bei der Mutter in der Frühschwangerschaft bekannt ist, lässt sich die Diagnose einer Röteln-Embryopathie sicherlich einfacher stellen; eine Embryopathie kann allerdings auch bei einer subklinischen (d. h. ohne Symptome oder Hautausschlag bei der Mutter ablaufenden) Infektion auftreten.
2. Eine kongenitale Ptosis (ein Herabhängen des Oberlides) entsteht in der Regel durch gestörte oder ausbleibende Bildung des *M. levator palpebrae superioris* und wird in diesem Fall autosomal-dominant vererbt. Auch eine Schädigung des oberen Astes des *N. oculomotorius* (N. III), der den *M. levator palpebrae* versorgt, kann zu einer Oberlid-senkung führen.
3. In diesem Fall ist sicher der intrazelluläre Parasit *Toxoplasma gondii* beteiligt. Die entsprechenden Entwicklungsstörungen resultieren aus der Streuung von Toxoplasmen in die fetale Blutbahn und der nachfolgenden Invasion bestimmter Organe. Besonders betroffen ist das Zentralnervensystem – einschließlich der Augen, die sich als Ausstülpungen (Augenbläschen) aus dem embryonalen Gehirn entwickeln. Der betreuende Arzt würde der Mutter sicherlich sagen, dass Toxoplasma-Zysten in Fleisch enthalten sein können und dass sie – insbesondere bei einer erneuten

Schwangerschaft – Fleisch immer gut durchkochen oder -braten sollte. Wichtig ist auch, dass Katzenkot oft Toxoplasma-Oozysten enthält und dass eine Schwangere im Umgang mit Katzen und insbesondere bei der Entsorgung der Katzenexkremate sehr vorsichtig sein muss.

4. Dieses Kind hat die charakteristischen Merkmale einer Trisomie 18: Tief ansetzende, dysplastische Ohren, schwere geistige Behinderung, ein ausladender Hinterkopf, ein Herzfehler und eine Gedeihstörung sprechen alle für das Vorliegen dieser Chromosomenstörung, die durch Nondisjunction des Chromosoms 18 während der Gametogenese entsteht. Die Inzidenz liegt bei etwa 1 : 8.000 Neugeborenen. Man schätzt, dass 94 % der betroffenen Schwangerschaften mit einer Fehlgeburt enden. Kinder, die mit einer Trisomie 18 zur Welt kommen, haben eine geringe Lebenserwartung: 30 % versterben innerhalb eines Monats, die mittlere Überlebensdauer liegt bei zwei Monaten, und nur 10 % werden älter als ein Jahr.
4. Bei der Netzhautablösung trennen sich die beiden embryonalen Schichten der Retina voneinander: das aus dem äußeren Blatt des Augenbeckers entstandene Pigmentepithel löst sich von der aus dem inneren Blatt des Augenbeckers entstandenen neuronalen Retina. Normalerweise obliteriert der Raum zwischen diesen beiden Schichten – das ehemalige Lumen des Augenbeckers – bei der Entwicklung der Retina. Der proximale Anteil der *A. hyaloidea* persistiert normalerweise als Zentralarterie der Retina, der distale Anteil des Gefäßes bildet sich dagegen zurück.

Kapitel 20

1. „Hexenzähne“ sind bei etwa einem von 2.000 Neugeborenen bei der Geburt vorhanden; meistens liegen dabei zwei Zähne in der Position der mittleren Unterkieferschneidezähne. Es kann sich dabei um überzählige Zähne handeln, oft sind es aber auch vorzeitig durchgebrochene normale Zähne. Wenn man durch eine Röntgenuntersuchung feststellt, dass es sich um überzählige Zahnanlagen handelt, werden die „Hexenzähne“ in der Regel entfernt, damit sie den Durchbruch der normalen Milchzähne nicht stören. Zähne bei Neugeborenen können der Mutter durch Verletzung der Brustwarzen Probleme und Schmerzen beim Stillen bereiten. Auch das Kind selbst kann sich im Zungenbereich durch die Zähne verletzen, denn die Zunge ragt aufgrund der geringen Größe des Unterkiefers beim Neugeborenen noch zwischen die Alveolarfortsätze der Kiefer.

2. Die Verfärbung der Zähne dieses Kindes wurde wahrscheinlich durch die Einnahme von Tetrazyklinen während der Schwangerschaft verursacht. Tetrazykline werden während der Zahnentwicklung in Schmelz und Dentin eingelagert und führen so zu den typischen Verfärbungen. Die durch Tetrazykline verursachte Entwicklungsstörung der Ameloblasten führt zur Schmelzhypoplasie (z.B. mit Schmelzgrübchen). Sehr wahrscheinlich werden die bleibenden Zähne ebenfalls betroffen sein, denn auch ihre Schmelzbildung beginnt bereits vor der Geburt (um die 20. Woche in den Schneidezähnen).
3. Es handelt sich um eine angiomatöse Hautbildung – ein kapilläres Hämangiom, das durch lokal übermäßiges Wachstum kleiner Blutgefäße (v.a. Kapillaren, aber auch einige Venolen und Arteriolen) entsteht. Das Gefäßmal ist rot, weil aus dem darin enthaltenen Blut kaum Sauerstoff ins Gewebe aufgenommen wird. In dieser Ausprägung – als „Storchenbiss“ im Nacken – ist ein Angiom etwas ganz Normales und blässt im Laufe der folgenden Jahre ab. Man kann die Mutter dahingehend beruhigen, dass das Angiom keinerlei klinische Bedeutung hat und keine Therapie erfordert. Früher wurden Angiome dieser Art auch als *Naevus flammeus* („flammenartiges/flammend rotes Muttermal“) bezeichnet; diese Bezeichnung gilt allerdings auch für andere Arten von Angiomen. Um Missverständnisse zu vermeiden, sollte man vielleicht besser gar nicht von einem „Nävus“ sprechen, denn dieses Wort leitet sich von dem lateinischen Begriff für ein Muttermal bzw. einen Leberfleck ab, und ein Muttermal muss nicht unbedingt ein Angiom sein.
4. Ein Haarbüschel in der Medianlinie des Rückens in der Lumbosakralregion zeigt oft eine darunterliegende *Spina bifida occulta* an. Dies ist die häufigste Entwicklungsstörung der Wirbelsäule und kommt bei etwa 10 % aller – ansonsten normal entwickelter – Menschen auf Höhe von L5 oder S1 vor. Die *Spina bifida occulta* hat gewöhnlich keine klinische Relevanz, bei einigen betroffenen Kindern liegen jedoch zusätzlich unter der Wirbelbogenanomalie auch noch Entwicklungsdefekte von Rückenmark und Nervenwurzeln vor.
5. Bei Kindern mit einer lamellären Ichthyose bilden die oberflächlichen epidermalen Schichten aufgrund einer übermäßigen Verhornung graubraune, fischschuppenartige Platten, die im Zentrum festsitzen und sich an den Rändern von der Hautoberfläche abheben. Glücklicherweise ist diese Erkrankung sehr selten. Sie wird autosomal-rezessiv vererbt.