

Fehlbildungen



Lerntag 54

© K. Oborny/Thieme

LERNTAG 54

7 Fehlbildungen

7.1 Fehlbildungen von ZNS, Schädel und Rückenmark

Das ZNS und der umgebende Knochen beeinflussen sich gegenseitig in ihrer Entwicklung. Daher sind Fehlbildungen des Schädels oder der Wirbelsäule häufig mit Anomalien des Gehirns bzw. des Rückenmarks verknüpft.

7.1.1 Schädelfehlbildungen

Mikrozephalus:

Definition: Kopfumfang < 3. Perzentile.

Ursächlich sind häufig ein vorzeitiger Verschluss der Schädelnähte oder ein vermindertes Wachstum des Gehirns.

Vorsicht: Ein zu kleiner Kopf kann auch familiär gehäuft bei proportioniertem Kleinwuchs auftreten und damit physiologisch sein.

Ein vermindertes Wachstum der Hirnsubstanz kann durch genetische Erkrankungen (Chromosomenanomalien), pränatale Infektionen, mütterliche Toxämie oder die Einnahme bestimmter Medikamente (z. B. Valproat, Cumarine) während der Schwangerschaft bedingt sein. Postnatale Ursachen sind u. a. eine hypoxisch-ischämische Enzephalopathie, Hirnblutungen, Entzündungen, Stoffwechsellentgleisungen oder Traumata.

Merke: In über 90 % der Fälle findet sich eine psychomotorische Entwicklungsretardierung. Zerebralparesen und epileptische Anfälle können vorkommen.

Makrozephalus:

Definition: Kopfumfang > 97. Perzentile.

Eine Makrozephalie kann durch genetische Syndrome (z. B. Fragiles-X-Syndrom), intrauterine Infektionen (Toxoplasmose) oder durch Speicherkrankheiten bedingt sein. Beim Säugling kann eine intrakranielle Druckerhöhung (z. B. Hydrozephalus, Tumoren oder Hirnblutungen) zu einem Makrozephalus führen, solange die Schädelnähte noch nicht geschlossen sind.

Vorsicht: Ein zu großer Kopf kann familiär gehäuft auftreten und physiologisch sein (familiärer Makrozephalus).

Bei den pathologischen Formen unterscheidet man einen Makrozephalus, der mit oder ohne die Vermehrung von Hirnsubstanz einhergeht (Makrozephalus mit und ohne Megalenzephalie).

Tab. 7.1 Ursachen eines Makrozephalus

Form	Ursachen
ohne	Hydrozephalus (häufigste Ursache)
Megalenzephalie	intrakranielle Raumforderungen: Tumor, Subduralhämatom, Gefäßmalformation (Aneurysma), Hirnabszess
mit	Speicherkrankheiten wie Mukopolysaccharidosen
Megalenzephalie	Phakomatosen wie Morbus Recklinghausen, tuberöse Sklerose
	Pseudotumor cerebri
	genetische Syndrome (z. B. Wiedemann-Beckwith-Syndrom, Fragiles-X-Syndrom)

Hydrozephalus: Der Hydrozephalus wird pathogenetisch in verschiedene Unterformen eingeteilt:

- **Hydrocephalus occlusus/obstructivus** (60 % d. F.): z. B. bei Fehlbildungen, Tumoren, Infektionen, Blutungen
- **Hydrocephalus hypersecretorius:** z. B. bei Plexuspapillom
- **Normaldruckhydrozephalus:** Störungen der Liquordynamik, die zu einer typischen klinischen Symptomatik führen (**Hakim-Trias:** Gangstörung, Demenz, Harninkontinenz)
- **Hydrocephalus malresorptivus:** Verklebung arachnoidaler Villi (z. B. bei Entzündungen, Blutungen)
- **Hydrocephalus e vacuo:** kompensatorische Erweiterung der Liquorräume infolge einer **Hirnatrophie** (Hirndruck normal). Die Symptomatik ist abhängig davon, ob die Schädelnähte bereits vollständig verknöchert sind oder nicht:
 - bei **noch offenen Schädelnähten:** rasche Zunahme des Kopfumfangs, große, vorgewölbte vordere Fontanelle und verzögerter Fontanellenschluss (nach dem 24. Lebensmonat), Strabismus, Unruhe, schrilles Schreien
 - bei bereits **geschlossenen Schädelnähten:** Kopfschmerzen, Erbrechen, Verhaltensänderung.

Vorsicht: Bei einem unentdeckten Hydrozephalus kann es zu einer Herniation von Hirngewebe kommen.

Merke: Das **Sonnenuntergangssphänomen** lässt sich bei Kindern mit Hydrozephalus beobachten, deren Schädelnähte noch nicht vollständig verknöchert sind. Zu sehen sind nach unten gerichteten Pupillen mit darüber sichtbaren Skleren und manchmal vertikaler Blickparese.

Die Diagnose kann klinisch gestellt und mittels bildgebender Verfahren des Gehirns (Sonografie, MRT) gesichert werden.

Die Therapie ist abhängig von der Ursache. Lässt sich die Ursache nicht beseitigen, kann die Anlage einer temporären oder dauerhaften Liquorableitung (sog. Shunt) indiziert sein. Am häufigsten wird bei Kindern ein ventrikuloperitonealer Shunt eingesetzt, wenn eine langfristige Liquorableitung notwendig ist.

Kraniosynostosen:

Definition: frühzeitige Verknöcherung einer oder mehrerer Wachstumsfugen der Schädelknochen.

Man gliedert die Kraniosynostosen in die primären Formen, bei denen eine Entwicklungsstörung der Schädelnähte selbst vorliegt, und in die sekundären Formen, bei denen die Kraniosynostose als Folge einer anderen Erkrankung auftritt.

- primäre Kraniosynostosen
 - genetische Ursachen (ca. 30%): z.B. Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom
 - multifaktorielle Genese
- sekundäre Kraniosynostosen
 - Hyperthyreose
 - Hypophosphatämie
 - intrakranieller Unterdruck (nach Überdrainage eines Hydrozephalus).

Eine frühzeitige Verknöcherung einer Schädelnaht führt zu einer charakteristischen **Deformierung des Schädels**. Dabei wächst der Schädel vermehrt in Richtung der vorzeitig verschlossenen Naht. Die betroffenen **Schädelnähte** sind **prominent** tastbar. In ca. 60 % der Fälle ist die Sagittalnaht betroffen.

Tab. 7.2 Schädelformen bei Kraniosynostose

betroffene Schädelnaht	resultierende Schädelform
Sagittalnaht	Dolichocephalus (Langschädel) oder Skaphocephalus (Kahnschädel)
Koronarnähte (beidseitig)	Turrizephalus (Turmschädel) kombiniert mit Brachycephalus (Kurzschädel)
Koronarnaht (einseitig)	vorderer Plagiozephalus
Lambdanaht (einseitig)	hinterer Plagiozephalus
Frontalnaht	Trigonocephalus (Dreieckschädel)

Bei frühzeitiger Verknöcherung mehrerer Schädelnähte kann es zu einer **intrakraniellen Drucksteigerung** sowie einer **Entwicklungsstörung** kommen. Ist lediglich eine Schädelnaht betroffen, ist dies nur selten der Fall.

Bei Verdacht auf eine Erhöhung des intrakraniellen Drucks sollten eine **augenärztliche Untersuchung** (Stauungspapille?) und eine **Schädelsonografie** durchgeführt werden. Eine weitere bildgebende Diagnostik (Röntgen, CT) ist ggf. zur OP-Planung erforderlich.

Sind mehrere Schädelnähte betroffen, ist eine **operative Dekompression** durch plastische Rekonstruktionstechniken indiziert – ebenso bei Hinweisen auf einen erhöhten intrakraniellen Druck oder Entwicklungsstörungen.

Merke: Zu unterscheiden ist der **lagebedingte Plagiozephalus** ohne frühzeitige Verknöcherung der Schädelnähte, der – je nach Ausmaß – durch Lagerungsmaßnahmen, Physiotherapie oder in seltenen Ausnahmefällen mittels eines individuell angepassten Helmes therapiert wird.

7.1.2 Dysgenesien des ZNS

Definition: Als Dysgenese werden Fehlbildungen eines Organs bezeichnet.

Holoprosenzephalie:

Definition: unvollständige Differenzierung des Prosenzephalons (= Telenzephalon und Diencephalon).

Die Holoprosenzephalie gehört zu den Mittelliniendefekten und kann mit genetischen Syndromen assoziiert sein. Risikofaktoren: frühe intrauterine Infektionen, Substanzabusus der Mutter, mütterlicher Diabetes mellitus.

Minder schwer betroffene Kinder haben bis auf eine Arrhinenzephalie keine Symptome. Stärker betroffene Kinder sterben entweder intrauterin oder weisen eine z.T. schwere Entwicklungsretardierung mit Epilepsie und Mikrozephalie (S.45) auf. Faziale Stigmata (Hypotelorismus, mediane Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, singulärer Schneidezahn) können vorhanden sein.

Balkenagenesie:

Definition: Agenesie/Aplasie des Corpus callosum.

Aufgrund von anderen interhemisphärischen Verbindungen können betroffene Kinder symptomfrei sei. Auch ein schwerer Verlauf mit Epilepsie, mentaler Retardierung und zerebral bedingten Bewegungsstörungen ist möglich.

Lissenzephalie:

Definition: Störungen der Gyrierung der Großhirnrinde.

Die Lissenzephalie wird eingeteilt in:

- **Agyrie:** mangelnde oder minimal ausgeprägte Gyrierung der Großhirnrinde
- **Pachygyrie:** Anlage von nur breiten, plumpen Windungen der Großhirnrinde.

Als Risikofaktoren gelten Chromosomenanomalien, frühe intrauterine Infektionen oder Substanzabusus der Mutter.

Porencephalie:

Definition: lokale Hirnfehlbildung („Höhlenbildung“).

Ätiologisch ist die Porencephalie auf eine **prä- oder perinatale Durchblutungsstörung** des Gehirns zurückzuführen. Ursprünglich angelegtes Hirngewebe geht nach dem Insult zugrunde, so dass sich eine liquorgefüllte Höhle bildet, die mit dem Ventrikelsystem kommuniziert.

7.1.3 Fehlbildungen von Strukturen der hinteren Schädelgrube

Arnold-Chiari-Malformation:

Definition: Fehlbildung des Kleinhirns, bei der die Kleinhirnton-sillen durch das Foramen magnum in den Spinalkanal verlagert sind.

Es sind vier Typen (Schweregrade) bekannt:

- **Typ 1:** Verlagerung der Kleinhirnton-sillen
- **Typ 2 (am häufigsten)** bei Kindern mit Spina bifida): Verlagerung des Kleinhirnwurms mit Kompression des Hirnstamms und Verlagerung des IV. Ventrikels → Hydrozephalus (erweiterte Seitenventrikel, vergrößerter 3. Ventrikel)
- **Typ 3** (selten): massive Verlagerung des Kleinhirns, häufig Enzephalozele
- **Typ 4** (sehr selten): Kleinhirnhypoplasie.

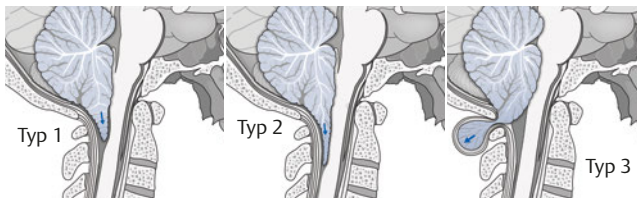


Abb. 7.1 Ausprägungsgrade der Chiari-Malformation. [Quelle: Berlit, Memorix Neurologie, Thieme, 2015]

Merke: Die Arnold-Chiari-Malformation Typ 2 ist am häufigsten. Sie kann als assoziierte Fehlbildung bei der Spina bifida auftreten.

Die Arnold-Chiari-Malformation kann zu Liquorzirkulationsstörungen führen in Form eines Hydrozephalus internus mit vergrößerten Seitenventrikeln und Kopfumfangszunahme. Typische Symptome sind **zerebelläre Störungen** (Schwindel, Nystagmus, Ataxie) und **Paresen der kaudalen Hirnnerven** (cave: N. laryngeus recurrens!). Es können Atemstörungen auftreten.

Die Arnold-Chiari-Malformation wird durch Anlage eines **Liquorshunts** therapiert, manchmal ist eine entlastende Operation (Dekompression der hinteren Schädelgrube) erforderlich.

Vorsicht: Wie bei jedem Fremdkörper birgt auch die Anlage eines **Liquorshunts** ein erhöhtes Risiko für **bakterielle Infektionen!**

Kleinhirnhypoplasie:

Definition: Hypoplasie des gesamten Kleinhirns oder nur von Kleinhirnantteilen.

Eine Kleinhirnhypoplasie kann bei verschiedenen genetischen Erkrankungen auftreten. Sie kann klinisch stumm sein oder zu einer Ataxie führen.

Dandy-Walker-Syndrom:

Definition: Fehlbildung des Kleinhirnwurms.

Der 4. Ventrikel ist zystisch erweitert und kann das Tentorium cerebelli sowie das Confluens sinuum nach kranial verlagern. Ein Hydrozephalus kann begleitend vorliegen. Hauptsymptom ist die Ataxie.

7.1.4 Neuralrohrdefekte

Synonym: dysraphische Störungen

Definition: Fehlbildungen des zentralen Nervensystems aufgrund einer kranialen oder kaudalen Verschlussstörung des Neuralrohrs in der frühen Embryonalentwicklung (3.–4. SSW).

Epidemiologie: Die häufigsten Neuralrohrdefekte sind die **Spina bifida** und der **Dermalsinus** (S.47). Beide treten v. a. im Bereich der Lendenwirbelsäule auf.

Ätiopathogenese: Die Genese ist multifaktoriell (**genetische Disposition**, Umweltfaktoren). Gesicherte Risikofaktoren sind ein mütterlicher **Folsäuremangel** bzw. Folsäurestoffwechselstörungen sowie eine Therapie mit Antiepileptika (v. a. Valproat und Carbamazepin).

Einteilung und Symptomatik:

Tab. 7.3 Dysraphische Störungen

Neuralrohrdefekt	Kennzeichen
Dermalsinus	fistelartige, blind endende Hautöffnung, meist im LWS-Bereich
Cranium bifidum	Spaltbildung des knöchernen Schädels
Diplomyelie	doppelte Anlage des Rückenmarks
Diastematomyelie	Teilung des Rückenmarks durch knöcherne oder bindegewebige Septen
Enzephalozele	Vorwölbung von Haut, Hirnhäuten und Teilen des Gehirns durch eine median gelegene Lücke am Hirn- oder Gesichtsschädel.
Anezephalie	Fehlen von Schädelkalotte und Großhirnhemisphären (nicht mit dem Leben vereinbar)
Spina bifida	knöcherner Defekt der Wirbelsäule mit Beinschmerzen, Gangstörung, Fußdeformitäten
Tethered-Cord-Syndrom	bindegewebige Verbindung zwischen Filum terminale und Rückenmarkshaut → das Rückenmark ist in einer tieferen Position als üblich fixiert

Die Symptomatik ist je nach Ausprägung des Defekts unterschiedlich. Während ein Dermalsinus beispielsweise asymptomatisch sein kann oder nur durch daraus hervorwachsende Haarbüschel auffällig wird, sind bei Myelomeningozelen und Myelozelen schwere neurologische Komplikationen möglich.

Neben einer **inkompletten Querschnittslähmung** mit Paresen der unteren Extremitäten, neurogenen Blasen- und Darmentleerungsstörung, Muskelatrophie, sensiblen und trophischen Störungen, Skoliose, Fußfehlbildungen und Kontrakturen, sind häufig auch Kleinwuchs und Adipositas zu beobachten.

Merke: Neuralrohrdefekte sind der häufigste Grund von **neurogenen Blasenentleerungsstörungen** bei Kindern.

Komplikationen: Werden offene Defekte nicht oder nur verzögert gedeckt, besteht ein hohes Risiko für **bakterielle Meningitiden**.

Paresen können zu Gelenkkontrakturen, Hüftgelenkluxationen, einer Lähmungsskoliose, Adipositas und/oder einer Inaktivitätsosteoporose mit **erhöhtem Frakturrisiko** führen.

Bei **neurogenen Blasenentleerungsstörungen** mit Restharnbildung besteht eine **erhöhte Infektionsrate** und damit letztlich die Gefahr einer **Niereninsuffizienz**.

Diagnostik: **Pränatal** steht vor allem die **sonografische Diagnostik** der Neuralrohrdefekte im Vordergrund. Eine zusätzliche MRT kann ebenfalls durchgeführt werden.

Eine erhöhte Konzentration von **AFP (α-Fetoprotein)** im **Fruchtwasser** oder im **mütterlichen Blut** weist auf einen Neuralrohrdefekt hin. Ist zusätzlich die **Acetylcholinesterase** im **Fruchtwasser** (AChE-Test) erhöht, liegt mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit ein Neuralrohrdefekt vor.

Vorsicht: Bei pränatal bekannten Fehlbildungen muss eine Sectio erwogen werden.

Postnatal kann zunächst anhand der klinischen Untersuchung die Läsionshöhe bestimmt werden. Der Kopfumfang sollte bei V. a. Hydrozephalus vermessen werden.

Besteht bei Hautveränderungen am Rücken der klinische Verdacht auf eine Spina bifida occulta, soll eine **Sonografie** durchgeführt werden. Mittels **MRT** sollte abgeklärt werden, ob z. B. ein Tethered-Cord-Syndrom oder zerebrale Liquorzirkulationsstörungen vorliegen. Eine neurogene Blasenstörung wird mittels Ultraschall und Miktionszysturethrogramm abgeklärt.

Therapie: Bei Vorliegen eines Hydrocephalus occlusus erfolgt zur Senkung des intrakraniellen Drucks eine Liquordrainage.

Das Tethered-Cord-Syndrom wird operativ durch eine Myelolyse versorgt. Dabei wird das Filum terminale mikrochirurgisch durchtrennt und das Rückenmark so „befreit“.

Die Therapie von neurogenen Blasenfunktionsstörungen ist abhängig von der Art der Störung, z. B. intermittierende Katheterisierung bei Unteraktivität von Detrusor und Sphinkter. Bei Überaktivität des Detrusors können in der Primärtherapie Anticholinergika eingesetzt werden.

Vorsicht: Wegen des erhöhten Meningitisrisikos sollte ein **Dermalsinus mit Liquorfistel operativ saniert** werden.

Prophylaxe: Die perikonzeptionelle Einnahme von **Folsäure** (0,4 mg/d) reduziert das Risiko für Neuralrohrdefekte deutlich und wird daher für alle Frauen empfohlen. Diese Prophylaxe sollte **ab 4 Wochen vor einer geplanten Konzeption bis zur 12. Schwangerschaftswoche** eingenommen werden.

IMPP-Fakten



Arnold-Chiari-Malformation

!! Die **Arnold-Chiari-Malformation Typ 2** tritt am häufigsten bei Kindern mit **Spina bifida** auf. Durch eine Verlagerung des Kleinhirnwurms mit Kompression des Hirnstamms und Verlagerung des IV. Ventrikels tritt ein Hydrozephalus auf. Der Kopfumfang der Kinder nimmt zu. Es können Atemstörungen auftreten.

! Durch die Anlage eines **Liquorshunts** erhöht sich das Risiko für **bakterielle Infektionen**.

Neuralrohrdefekte

! Eine mütterliche **anfallssuppressive Therapie** mit **Valproat** kann beim Embryo zu Neuralrohrdefekten führen.

!! Pränataldiagnostik: Eine erhöhte Konzentration von **AFP (α-Fetoprotein)** im **Fruchtwasser** oder im **mütterlichen Blut** sowie von **Acetylcholinesterase** im **Fruchtwasser** weisen auf einen Neuralrohrdefekt hin. **Ultraschalluntersuchungen** und ggf. eine **MRT** sind zur pränatalen Diagnostik bei Neuralrohrdefekten geeignet. Eine Geburt per **Sectio** muss erwogen werden.

7.2 Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte

Definition: angeborene ein- oder beidseitige Hemmungsfehlbildung mit **Spaltbildung** (isoliert oder kombiniert) in **Oberlippe**, **Oberkiefer** und **Gaumen**.

7.2.1 Epidemiologie

Die Inzidenz liegt bei ca. 1:500 Geburten. **Jungen** sind **häufiger** betroffen als Mädchen. Meist ist die **linke** Seite betroffen; in ca. 15 % besteht die Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (LKGS) beidseits.

7.2.2 Ätiopathogenese

Die Pathogenese der LKGS besteht in einer Entwicklungsstörung der Kopfanlage (Hemmungsfehlbildung) während der 5.–12. Entwicklungswoche. Hierfür gibt es verschiedene Ursachen:

- **genetische Determination** (unregelmäßig dominant, 25 % d. F.)
- genetische Syndrome (z. B. DiGeorge-Syndrom, Franceschetti-Syndrom)
- Vitaminmangel
- Nikotin-, Alkoholabusus
- Virusinfektionen
- Umweltgifte, Toxine
- ionisierende Strahlen
- intrauterine Hypoxie und Blutungen.

7.2.3 Einteilung

- Lippenkerbe
- Lippenspalte (Cheiloschisis)
- Lippen-Kiefer-Spalte (Cheilognathoschisis)
- Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (Cheilognathopalatoschisis)
- isolierte Gaumenspalte (Palatoschisis)

- Velumspalte (betrifft nur den weichen Gaumen)
- Spaltbildung der Uvula (Uvula bifida) als Minimalvariante.

7.2.4 Symptomatik

Durch den inkompletten Verschluss des Nasen-Rachen-Raums entsteht ein **offenes Näseln** (Rhinophonia aperta). Bei Säuglingen ist das **Trinken** (Ansaugen an der Brust) oft **unmöglich**; ggf. tritt Nahrung auch in die Nase über oder es bestehen Atemschwierigkeiten. Aufgrund einer **Tubendysfunktion** entwickeln sich rezidivierende Paukenergüsse und Mittelohrentzündungen. Dies kann zu **Schalleitungsstörungen** und **Sprachentwicklungsverzögerungen** führen. Nase und Nasenseptum können in ihrer Form verändert sein. Bei einer Beteiligung des Kiefers kommt es zu Deformitäten der Alveolarfortsätze, Zahnfehlstellungen, fehlenden Zähnen oder Dentitionsstörungen (Dysodontie).

7.2.5 Diagnostik

Die Diagnostik besteht neben der **Inspektion** in der **Palpation** des harten Gaumens. Darüber hinaus sollten kieferorthopädische, pädaudiologische und logopädische Untersuchungen erfolgen.

7.2.6 Therapie

Primäre Ziele sind die Herstellung der anatomischen Strukturen und der physiologischen Funktionen: Atmung, Sprechen, Schlucken – und damit einhergehend Ernährung und Wachstum. Um Säuglingen das Trinken zu ermöglichen, wird als erste Behandlungsmaßnahme in den ersten Lebenstagen eine kieferorthopädische **Trinkplatte** eingesetzt.

Das Ausmaß und der Zeitpunkt der **chirurgischen** Intervention richten sich nach Art und Ausprägung der Spaltbildung:

- im Alter von ca. 3 Monaten: Verschluss von **Lippe** und **Nasenboden**
- im Alter von 12 Monaten: Verschluss des **weichen Gaumens** (wichtig für die Tubenfunktion!)
- innerhalb der ersten 2,5 Jahre: **Verschluss des harten Gaumens** (harter und weicher Gaumen können ggf. auch gleichzeitig verschlossen werden)
- ab dem ca. 9. Lebensjahr: weitere Korrekturoperationen.

Weitere Maßnahmen sind z. B. Sprachförderung, Kariesprophylaxe, Prothetik, Behandlung von Hörstörungen oder Paukenergüssen sowie myofunktionelle Therapie.

Vorsicht: Von einer **Adenotomie** sollte aufgrund des dadurch verschlechterten velopharyngealen Abschlusses **abgesehen** werden.

IMPP-Fakten



! Um Säuglingen das Trinken zu ermöglichen, wird als erste Behandlungsmaßnahme in den **ersten Lebenstagen** eine kieferorthopädische **Trinkplatte** eingesetzt.

7.3 Choanalatresie und Choanalstenose

Definition: Unter einer **Choanalatresie** versteht man einen vollständigen Verschluss einer oder (seltener) beider Choanen.

Definition: Bei einem unvollständigen Verschluss einer oder (seltener) beider Choanen spricht man von einer **Choanalstenose**.

7.3.1 Epidemiologie

Die **beidseitige** Choanalatresie wird bei ca. **0,01–0,02%** aller Neugeborenen beobachtet, die **einseitige** Choanalatresie ist 5-mal **häufiger**. **Mädchen** sind 5-mal so oft betroffen wie Jungen.

Oft tritt die Erkrankung in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf, bis hin zum Vollbild des sog. **CHARGE-Syndroms**: C=Kolobom, H=Herzfehler, A=Atresie der Choanen, R=retardiertes Längenwachstum und Entwicklungsverzögerung, G=Genitalhypoplasie, E=Ohranomalien.

7.3.2 Ätiopathogenese

Die Ursache ist ein **fehlendes Einreißen der Membrana oronasalis** in der 3.–7. Entwicklungswoche.

Generelle Auslöser sind nicht bekannt, beim CHARGE-Syndrom werden gehäuft bestimmte Gendefekte gefunden.

7.3.3 Einteilung

Bei einer Atresie sind die Choanen in ca. 90% der Fälle **knöchern** verschlossen, selten membranös oder knorpelig.

7.3.4 Symptomatik

Neugeborene sind bis zur 6. Lebenswoche **reine Nasenatmer**. Ein Einatmen durch den Mund ist nur möglich, wenn das Kind schreit.

Kinder mit **beidseitiger Choanalatresie** schreien direkt nach der Geburt normal und sind rosig. Sobald sie sich **beruhigen**, werden sie schnell **zyanotisch**. Wenn sie nun aufgrund der Atemnot wieder zu **schreien** beginnen, werden sie **wieder rosig** (**paradoxe Zyanose**). Begleitend zur Zyanose besteht eine Bradykardie.

Vorsicht: Eine beidseitige Choanalatresie ist eine **lebensbedrohliche** Situation unmittelbar nach der Geburt.

Bei Neugeborenen mit beidseitiger Choanalatresie ist eine Atmung während des Stillens nicht möglich und die Kinder werden dabei zyanotisch.

Kinder mit **einseitiger** Choanalatresie haben eine behinderte, aber ausreichende Nasenatmung. Sie fallen daher erst **später** auf, z. B. durch gestörtes Trinkverhalten oder Nasensekretion.

7.3.5 Diagnostik

Die betroffenen **Nasenlöcher** sind **schleimgefüllt**.

Praxistipp: Wird dem Neugeborenen ein Spiegel vor die Nase gehalten, beschlägt dieser beim Ausatmen nicht (**Hauchplatte**).

Die Nasenlöcher werden vorsichtig mit einer Magensonde **sondiert**. Der Abstand zur Rachenhinterwand beträgt bei Neugeborenen normalerweise ca. 4,3 cm; bei einer Choanalatresie ist eine Sondierung nur bis ca. 3 cm möglich. Der Befund kann **bildgebend** mittels CT, Röntgen oder Postrhinoendoskopie dokumentiert werden.

Zur Suche nach assoziierten **Fehlbildungen** (CHARGE-Syndrom (S.49)) sollte eine entsprechende Organdiagnostik eingeleitet werden (z.B. Echokardiografie).

7.3.6 Therapie

Praxistipp: Bei Neugeborenen mit **beidseitiger** Choanalatresie müssen die Atemwege gesichert werden (z.B. Guedel-Tubus). Trinkversuche sollten unterbleiben, Ernährung über eine oral gelegte Magensonde.

Die **Sicherung der Atemwege** bei beidseitiger Choanalatresie erfolgt mittels **Guedel-Tubus** oder orotrachealer **Intubation**. Hierdurch kann die Zeit bis zur Operation überbrückt werden. Bei schweren Begleitfehlbildungen kann die Anlage eines Tracheostomas erforderlich sein.

Die **operative Eröffnung** einer beidseitigen Choanalatresie (transnasal endoskopisch) sollte in den ersten Wochen nach Geburt durchgeführt werden. Meist erfolgt sie innerhalb der ersten Lebensstage.

Vorsicht: Das **Durchstoßen** der Atresieplatte mit einem Trokar bei knöcherner Atresie ist riskant und mit einer hohen Rezidivrate verbunden. Es wird daher **nicht empfohlen**.

Bei **einseitiger** Choanalatresie kann mit der Operation abgewartet werden, bis die anatomischen Strukturen vollständig entwickelt sind.

7.3.7 Verlauf und Prognose

Bei adäquat durchgeführter Operation ist die **Prognose** gut. Je älter die Kinder zum Zeitpunkt der Operation sind, desto besser sind die Operationsergebnisse.

IMPP-Fakten



!!! Eine **beidseitige Choanalatresie** führt zur **paradoxen Zyanose**, d. h., die Neugeborenen sind in Ruhe zyanotisch und rosig, wenn sie schreien.

7.4 Fehlbildungen von Lunge und Pleura

7.4.1 Lungensequester

Definition: kongenitale Lungenfehlbildung mit einem funktionslosen Lungenanteil, der keine Verbindung zum Bronchialsystem hat und systemarteriell versorgt wird.

Epidemiologie und Einteilung: Die Häufigkeit beträgt ca. 1:1000. Unterschieden wird die sehr viel häufigere **intraalobäre** (75–90%) von der **extralobären** Sequestration (10–25%).

Symptomatik und Diagnostik: Bei Neugeborenen verursacht ein Lungensequester meist noch keine Probleme, später kann das Gewebe jedoch **hämatogen infiziert** werden. **Der Lungensequester manifestiert sich meist in der 2.–3. Lebensdekade**. Da er keinen Anschluss an das Bronchialsystem hat, ist die Selbstreinigung schlecht, sodass lang anhaltende Entzündungsreaktionen möglich sind.

Die Diagnostik umfasst primär das konventionelle **Röntgen** und den **Ultraschall** mit Gefäßdarstellung (Doppler-Sonografie), ggf. auch CT-Angiografie oder MRT.

Therapie und Prognose: Die operative Therapie eines asymptomatischen Sequesters wird diskutiert. Der extralobäre Sequester wird durch **Resektion** entfernt. Therapie der Wahl bei einem intrapulmonalen Sequester ist die Lobektomie. Die **Prognose** ist **gut**.

7.4.2 Zystische Lungenfehlbildungen

Definition: angeborene Fehlbildungen des Respirationstrakts, die oft symptomlos bleiben, sich jedoch, wenn sie an das Bronchialsystem angeschlossen sind, mit Luft füllen und so zu Atemnot führen können.

Pathogenese und Einteilung:

- **Lungenwaben, Wabellunge:** intraazinnär gelegene Zysten mit einem maximalen Durchmesser von 3 cm (ausgekleidet mit Flimmerepithel). Es können einzelne anatomische Einheiten (Segment, Lappen) oder die ganze Lunge betroffen sein.
- **Lungenparenchymzysten:** postnatale Fehlbildungen der respiratorischen Bronchiolen erster Ordnung, die solitär oder multipel in allen Lungenbezirken auftreten
- **kongenitale zystisch-adenomatoide Malformation:** multizystische Umwandlung terminaler Bronchien mit adenomartiger Vermehrung der Mukosa. Die Erkrankung betrifft bevorzugt den Unterlappen der Lunge.

Symptomatik: Innerhalb der ersten Lebensstage entwickeln einige Neugeborene mit einer zystischen Lungenfehlbildung eine ausgeprägte **Atemnot**. Da die Zysten Anschluss ans Bronchialsystem haben, können sie sich infizieren. Dies kann sich z.B. durch **Reizhusten** und **Fieber** äußern. Wenn eine Zyste zerplatzt, kann sich ein **Pneumothorax** entwickeln.

Therapie und Prognose: Die Behandlung asymptomatischer Zysten wird diskutiert. Die Therapie von Lungenzysten besteht in der **chirurgischen Resektion**. Kommt es zu Komplikationen wie bakteriellen Infektionen und einer Abszessbildung oder zur Volumenzunahme, müssen die Zysten entfernt werden. Die **Prognose** ist **gut**.

7.4.3 Kongenitales lobäres Emphysem

Definition: Überblähung eines Lungenlappens oder -segments. Am häufigsten ist der linke Oberlappen betroffen, gefolgt vom rechten Oberlappen.

Epidemiologie und Einteilung: Das kongenitale lobäre Emphysem tritt vermehrt bei männlichem Geschlecht (3:1) auf. In 15% d. F. ist es assoziiert mit einem persistierenden Ductus arteriosus und einem Ventrikelseptumdefekt.

Symptomatik und Diagnostik: Etwa 50% der Neugeborenen mit einem lobären Emphysem fallen in den ersten Lebenstagen mit zunehmender **Dyspnoe** auf. Die meisten Patienten werden innerhalb des ersten halben Lebensjahres symptomatisch. Neben der Atemnot können rezidivierende **pulmonale Infekte** auftreten. Die Diagnose wird anhand eines **Röntgenbilds** gestellt. Es findet sich ein definiertes überblähtes Lungenareal.

Therapie und Prognose: Bei asymptomatischen Verläufen wird abgewartet, **spontane Regressionen** sind möglich. Bei kritischer Störung des Gasaustauschs ist eine **Resektion** der betroffenen Lungenabschnitte indiziert. Die **Prognose** ist **gut**. Nicht progrediente Fälle sind potenziell reversibel; kommt es zur Resektion, sind die Patienten in der Regel vollständig geheilt.

IMPP-Fakten



! Ein angeborener extralobärer Lungensequester verursacht in der Neugeborenenperiode meist **keine** Probleme.

7.5 Kongenitale Zwerchfellhernie

Definition: komplexe Hemmungsfehlbildung, bei der die Entwicklung der Zwerchfellkuppel gestört ist. Dies führt zu einer Verlagerung der **Abdominalorgane in den Thorax** sowie zu sekundärer **Lungenhypoplasie**.

7.5.1 Epidemiologie

Eine kongenitale Zwerchfellhernie besteht bei **1:2000–3 000** Neugeborenen. Darüber hinaus verstirbt ein nicht unerheblicher Teil der betroffenen Kinder bereits in utero.

Der Defekt ist in > 90% d. F. auf der **linken** Seite lokalisiert. Auf der rechten Seite verhindert die Leber die Herniation von Darmanteilen in den Thorax. In ca. 20% d. F. bestehen begleitend **weitere Fehlbildungen**.

7.5.2 Ätiopathogenese

Die genaue Ursache ist **nicht bekannt**.

Aufgrund der fehlenden Teilung von Brust- und Bauchraum gelangen **Abdominalorgane in den Thorax** (Enterothorax). Bei einer linksseitigen Zwerchfellhernie sind dies meist Kolon, Milz, Magen und Dünndarm, bei einer rechtsseitigen Hernie Kolon und rechter Leberlappen. Die Verlagerung tritt meist schon intrauterin ein. Dadurch wird die sich entwickelnde Lunge verdrängt. Die Folge ist eine **Lungenhypoplasie** auf der betroffenen Seite mit Unterentwicklung des pulmonalen Gefäßsystems. Häufig resultiert eine **persistierende pulmonale Hypertonie** (S.39), die die Prognose verschlechtert.

7.5.3 Einteilung

Eine Einteilung kann nach der Lokalisation der Zwerchfellücke erfolgen. Die häufigste Form ist die **Bochdalek-Hernie** (posterolateral im Trigonum lumbokostale am Übergang von der Pars lumbalis zur Pars costalis des Zwerchfells).

7.5.4 Symptomatik

In den meisten Fällen entwickelt sich **unmittelbar postnatal** ein **respiratorisches Versagen** mit Hypoxie und Hyperkapnie, **Husten**, schwerer Zyanose und Dyspnoe, beschleunigter und **seiten-differenter Atmung**. Häufig ist auch eine **paradoxe Atmung** zu beobachten: Der Bauch wölbt sich bei der Expiration vor und zieht sich bei der Inspiration ein.

Das Abdomen ist durch die Organverlagerung in vielen Fällen eingefallen („**Wespentaille**“). Bei Verlagerung des Magens erbrechen die Kinder oft. Lediglich 5% der Patienten sind während der Neugeborenenperiode asymptomatisch. Sie können später mit z. B. Thoraxdeformitäten, Tachypnoe oder Dyspnoe bei Anstrengung oder gastrointestinalen Beschwerden (Bauchschmerzen → Einklemmung, Obstipation, gastroösophagealer Reflux) auffallen.

7.5.5 Diagnostik

Pränatale Diagnostik: Viele kongenitale Zwerchfellhernien werden bereits **pränatal sonografisch** diagnostiziert: Sichtbar sind die Verlagerung von Darmanteilen in den Thorax und die Lungenhypoplasie. Es kann auch ein **Polyhydramnion** bestehen. Bei entsprechendem Verdacht sollte die Diagnose **pränatal** mittels **MRT** verifiziert werden. Dies erlaubt eine Abschätzung der postnatal erreichbaren Lungenvolumina und ist wichtig für die Therapieplanung.

Postnatale Diagnostik: Bei der **klinischen Untersuchung** fallen häufig ein eingefallenes Abdomen und eine aufgeblähte Thoraxseite auf. Bei großen Defekten besteht ein Atemnotsyndrom des Neugeborenen. **Auskultatorisch** sind auf der betroffenen Seite **Darmgeräusche zu hören**, das typische Atemgeräusch fehlt auf dieser Seite. In der **BGA** zeigt sich i. d. R. eine respiratorische Azidose mit Hypoxie und Hyperkapnie.

Im **Röntgen-Thorax** sind eine **Mediastinalverlagerung zur gesunden Seite** sowie ggf. **Darmanteile im Thorax zu sehen**. Bei linksseitigen Hernien kann das Herz auf die rechte Seite verlagert sein (Dextrokardie).

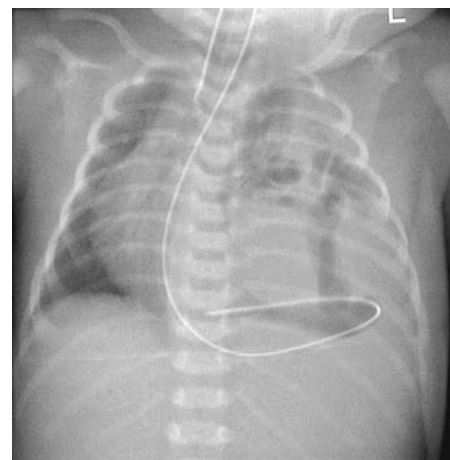


Abb. 7.2 Linksseitige Zwerchfellhernie. Magen, Darmanteile und Leberanteile im linken Hemithorax. [Quelle: Hentschel, Jorch, Fetoneonatale Lunge, Thieme, 2016]