

Anhang

Liste der kleinen Anomalien

(nach Kunze mit Erläuterungen)

1. Auge

1. Synophrys (zusammengewachsene Augenbrauen)
2. lange Wimpern
3. Epikanthus medialis (Hautfalte am inneren Rand des Oberlids)
4. mongoloide Lidachse (Schrägstellung der Lidspalte nach außen oben)
5. antimongoloide Lidachse (Schrägstellung der Lidspalte nach außen unten)
6. Hypertelorismus (vergrößerter Augenabstand)
7. Hypotelorismus (verkleinerter Augenabstand)
8. Blepharophimose (verschmälerte Lidspalte)
9. Heterochromie (Farbunterschiede) der Iris
10. Brushfield Spots (kleine weiße Flecken in der Iris)
11. blaue Skleren
12. Aniridie (auch partielles Fehlen der Iris)
13. Linsenluxation (Verlagerung der Linse)

2. Gesicht und Mund

1. Steckkontakt Nase
2. Sattelnase
3. langes Philtrum (Rinne in der Mitte der Oberlippe)
4. Narben im Philtrum
5. schmales Lippenrot
6. kleiner Mund
7. hypoplastische Alae nasi (zu kleine Nasenflügel)
8. median gekerbte Nase
9. rundes Gesicht
10. angeborener Zahn
11. Lingua scrotalis, bipartita (Zunge mit deutlicher Längskerbung)
12. breiter Nasenrücken
13. tiefliegende Nasenwurzel
14. verstrichenes Philtrum

3. Ohren

1. groß und abstehend
2. mangelhaft modelliert
3. tief und rotiert angesetzt
4. Darwin'scher Höcker (knorpeliger Vorsprung der Helix)
5. Gefäßekstasien (–erweiterungen) der Helix
6. fehlendes, angewachsenes Ohrläppchen

4. Kopf und Nacken

1. Mikrogenie, Retrogenie (Unterentwicklung oder Rücklagerung des Unterkiefers)
2. Progenie (vorstehendes Kinn)
3. prominente Stirn
4. flaches Occiput
5. prominentes Occiput
6. überschüssige Haut, Pterygium (z. B. Hautmembran zwischen Fingern, Zehen, Flügel)fell)
7. fliehende Stirn

5. Skelett, Thorax, Abdomen

1. Genua valga, vara (X–bzw. O–Beine)
2. Pectus excavatum, carinatum (Trichter– bzw. Hühnerbrust)
3. Rektusdiastase (Auseinanderweichen der geraden Bauchmuskeln)

6. Haut und Haare

1. multiple Haarwirbel
2. brüchige, gedrehte Haare
3. tiefer Haaransatz
4. Hirsutismus (vermehrte Behaarung)
5. Alopecie (umschriebene kahle Stellen)
6. fehlende laterale Augenbrauen
7. dimples, Grübchen (z.B. Steißbeingrübchen)
8. lumbosacrale Marker (Sinus, Fisteln, Naevi, Lipome ...)
9. Cutis laxa (übermäßig schlaffe Haut)
10. eingezogene Mamillen
11. Naevus flammeus
12. Café-au-lait Flecken
13. multiple Hämangiome
14. white spots (umschriebene Depigmentierungen)
15. weiße Haarsträhne
16. Mongolenfleck (Pigmentfleck in der Kreuzbeingegend)

7. Hand

1. simian crease (Vierfingerfurche)
2. Klinodaktylie (Schiefstellung der Finger)
3. Kamptodaktylie (angeborene Beugekontraktur , meist des 4. oder 5. Fingers)
4. Nagelhypoplasien
5. proximaler Daumenansatz
6. hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer, adduzierter Daumen
7. Syndaktylie (partiell oder total zusammengewachsene Finger)
8. Fingerstellungsanomalien
9. Brachykarpie (verkürzte Mittelhand)
10. Trommelschlegelfinger
11. lange Finger
12. überstreckbare Fingergelenke
13. verkürztes Metakarpale IV

8. Fuß

1. dorsalflexierter Hallux
2. breite Großzehe
3. Sandalenfurche
4. verkürzte 4./5. Zehe
5. prominente Ferse
6. Syndaktylie
7. Klinodaktylie
8. Zehenstellungsanomalien

9. Genitale

1. Hypospadie, geringe (untere Harnröhrenspalte)
2. kleiner Penis
3. rudimentäre Labien
4. Verdoppelung der kleinen Labien
5. kleines Scrotum
6. Hernien in den großen Labien
7. behaartes Scrotum
8. Testes (groß, klein)