

Aus dem Institut für Radiologie, Interventionelle
Radiologie, Nuklearmedizin und Lasermedizin
Abteilung Pädiatrische Radiologie

der Medizinischen Fakultät Charité – Universitätsmedizin Berlin

DISSERTATION

Wertigkeit von post-mortem Röntgenaufnahmen bei
fetalen Missbildungen und Spontanaborten

zur Erlangung des akademischen Grades
Doctor medicinae (Dr. med.)

vorgelegt der Medizinischen Fakultät Charité –
Universitätsmedizin Berlin

von

Martin Stenzel

aus

Berlin

Gutachter: 1. Prof. Dr. med. Brigitte Stöver
2. Priv.-Doz. Dr. med. habil H. Mentzel
3. Priv.-Doz. Dr. med. J. Schenk

Datum der Promotion: 22.06.2007

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis.....	4
Einleitung	6
Aufgabenstellung	9
Methodik	10
- 1. Patienten.....	10
- 2. Röntgenaufnahmetechnik.....	10
- 3a. Auswertung – Autopsieberichte.....	10
- 3b. Auswertung – Radiographien.....	11
Ergebnisse	13
- 1. Chromosomale Aberrationen.....	14
- 2. Neuralrohrdefekte.....	14
- 3. Veränderungen am Skelettsystem, unterteilt in kleinere und größere Defekte.....	16
- 3.1. Kleinere Anomalien.....	16
- 3.2. Größere Anomalien.....	17
- 3.2.1. Osteochondrodysplasien.....	17
- 3.2.1.1. Thanatophore Dysplasie.....	18
- 3.2.1.2. Opsismodysplasie.....	19
- 3.2.1.3. Osteogenesis imperfecta.....	20
- 3.2.1.4. Kurzrippensyndrome (short-rib-polydactyly).....	21
- 3.2.1.5. Achondrogenesis.....	22
- 4. Veränderungen am Skelettsystem, geordnet nach Lokalisation.....	23
- 4.1. Obere Extremitäten.....	23
- 4.1.1. Agenesie.....	23
- 4.1.2. Dymorphien (Verbiegung, Verkürzung, atypische Konfiguration).....	23
- 4.1.3. Polydaktylie.....	24
- 4.2. Untere Extremitäten.....	25
- 4.2.1. Agenesie.....	25
- 4.2.2. Dymorphien (Verbiegung, Verkürzung, atypische Konfiguration).....	25
- 4.2.3. Polydaktylie.....	26
- 4.3 Wirbelsäule.....	26

- 4.4. Schädel (Kalvarium).....	27
- 4.5. Viscerocranium.....	27
- 4.6. Becken.....	28
- 5. Skelettanomalien aufgrund mechanischer Einflüsse.....	29
- 6. Intrauterine Infektionen.....	29
Diskussion	31
- Osteochondrodysplasien.....	32
- Veränderungen des Schädelskeletts.....	35
- Neuralrohrdefekte.....	37
- Wertigkeit der Röntgenaufnahmen zur endgültigen Diagnosefindung.....	38
- Befunderweiterung durch das Radiogramm.....	38
Zusammenfassung	42
Literatur	44
Lebenslauf.....	48
Danksagung.....	49
Eidesstattliche Erklärung.....	50

Zusammenfassung

Über einen Untersuchungszeitraum von 7 Jahren wurden bei Feten aus Spontanaborten und Schwangerschaftsabbrüchen aus der Universitätsfrauenklinik Charité, Berlin neben der Autopsie Röntgenuntersuchungen durchgeführt. Diese Aufnahmen wurden von einer in der Diagnostik von skelettalen Fehlbildungen erfahrenen Radiologin (Frau Prof. Dr. med. Stöver) beurteilt, mit Beschreibung der Abweichung von der Norm und – wenn möglich – eine endgültige Diagnose gestellt. Dabei ließen sich nicht nur die Skelettdysplasien klassifizieren, sondern die Veränderungen konnten auch zur Erweiterung der Abklärung der Todesursache genutzt werden.

Insgesamt kamen die Befunde von 200 Feten zur Auswertung, dabei fand sich bei 96 männlichen und 104 weiblichen Feten eine ausgewogene Geschlechtsverteilung. Es zeigte sich im Vergleich mit Studien aus anderen Ländern ein höherer Prozentsatz an Skelettdysplasien, nämlich bei 13% der Fälle. Angelehnt an die Untersuchungen von BOURLIÈRE-NAJEAN [3] erfolgte eine Unterscheidung in größere und kleinere Anomalien, wobei kleinere Anomalien (Unter- und Überzähligkeit von Rippen, verkürzte Phalangen) in 15% der Fälle auftraten, größere Anomalien (andere Skelettanomalien, die nicht in die erste Gruppe fallen) wurden in 51% der Fälle beobachtet.

Daneben wurden zusätzlich die Veränderungen an den jeweiligen Skelettabschnitten ausgewertet, unter Berücksichtigung von Agenesien, Dislokationen, Verbiegungen, Verkürzungen/Verbreiterungen, Verlängerungen/Verschmälerungen, Matrixstörungen, Frakturen, metaphysären Veränderungen an den Extremitäten, sämtliche möglichen Veränderungen an Zahl, Dysplasie, Spaltbildungen, etc. an den Wirbelkörpern und auch pathologische Verkalkungen sowie auffällige Veränderungen der nicht-skelettalen Weichteile.

Unter besonderer Berücksichtigung genetischer Veränderungen erfolgte die Klassifikation der vorhandenen Stigmata. Es lag bei 1/8 der Feten eine chromosomale Aberration vor.

Bei einer Unzahl von Klassifikationssystemen, die einen Spontanabort oder pränatal detektierte Anomalien versuchen zu kategorisieren, verwundert es, dass der Röntgenaufnahme des Feten keine angemessene Bedeutung zukommt. In der vorliegenden Auswertung konnte gezeigt werden, dass ein gewisser Teil der von

klinischer Seite unklaren Diagnosen durch die radiologischen Zusatzinformationen eingeordnet werden konnte. Dabei ist zu betonen, dass das nicht allein die echten Skelettdysplasien betrifft, sondern auch die Einordnung in Syndrome teilweise erst durch die Aussage der Röntgenaufnahme möglich wird. Beides ist für die nachfolgende humangenetische Beratung von entscheidender Bedeutung.

Lebenslauf

Mein Lebenslauf wird aus Datenschutzgründen in der elektronischen Version meiner Arbeit nicht mit veröffentlicht.

Danksagung

Frau Prof. Dr. Brigitte Stöver danke ich für die Überlassung des Themas und die Bereitstellung der Untersuchungsbefunde. Insbesondere möchte ich mich auch für die hervorragende Zusammenarbeit, kritischen Anmerkungen und Überlassung der Radiographien, nicht zuletzt auch für Ihre Ausdauer, bedanken!

Herrn Prof. Dr. M. Dietel bin ich ebenfalls zu Dank verpflichtet, da mir Einsicht in die Autopsieberichte gewährt wurde und ich die Ergebnisse veröffentlichen durfte.

Eidesstattliche Erklärung

Hiermit erkläre ich, Martin Stenzel, geb. am 18. Oktober 1971, an Eides statt, dass die vorliegende Dissertation zur Erlangung des akademischen Grades *doctor medicinae* von mir selbst, ohne die Hilfe Dritter verfasst wurde.

Auch in Teilen stellt sie keine Kopie anderer Arbeiten dar, die benutzten Hilfsmittel sowie die Literatur sind vollständig angegeben.

Berlin, 10. Dezember 2006

Martin Stenzel