

## Ergebnisse

Im Folgenden werden die Ergebnisse der vergleichenden Auswertung sowohl der Autopsieberichten als auch der Röntgenaufnahmen aufgelistet:

Insgesamt kamen die Ergebnisse von 200 Feten zur Auswertung.

Es zeigte sich hinsichtlich der Geschlechterverteilung kein signifikanter Unterschied – 96 männliche und 104 weibliche Feten wurden beurteilt. Es lag kein Fall eines nicht bestimmbar Geschlechts vor.

Die Feten stammten aus der 15. - 41. Schwangerschaftswoche (SSW), dabei überwiegend aus dem 2. Trimenon:

<i>Trimenon</i>	<i>Schwangerschafts- woche</i>	<i>Anzahl (n)</i>	<i>Anzahl (%)</i>
1	1 - 13	0	0
2	14 - 26	166	83
3	27 - 40	34	17

Die mittlere Schwangerschaftswoche bei Abort/Abruptio lag bei der 23. SSW.

Die Verteilung der Aborte gliederte sich wie folgt auf:

<i>Verteilung</i>	<i>Anzahl (n)</i>	<i>Anzahl (%)</i>
Spontanabort/PROM	61	30.5
Abruptio aus fetaler Indikation	136	68
Lebendgeburten‡	3	1.5

Der Fet mit der geringsten Masse von 35 g stammte aus der 19. SSW, Diagnose Triploidie 69, XXX.

60% der Feten hatten ein Geburtsgewicht < 500 g, 40% ≥ 500 g.

---

‡ Tod innerhalb der ersten 4 Lebenswochen

## 1. Chromosomale Aberrationen

Chromosomale Aberrationen wurden bei 25 Feten nachgewiesen (1/8 bzw. 12.5%), und verteilen sich wie folgt:

<i>Defekt</i>	<i>Auftreten (n)</i>
Triploidie (69, XXX bzw. 69, XXY)	4
Trisomie 13 (Patau)	1
Trisomie 18 (Edwards)	8
Trisomie 21 (Down)	5
Turner-Syndrom (45, X)	2
Trisomie 16, partiell	1
Polymorphismus Chromosom 19	1
Trisomie 21, partiell	1
Trisomie 21, Mosaik	1
Translokation 46, XY, t(6;9)	1

## 2. Neuralrohrdefekte

Zu den Neuralrohrdefekten zählen Anencephalus, Encephalocele, Myelocele, Iniencephalus, Meningomyelocele, Spina bifida und die Spina bifida occulta.

Bei 12/200 Feten (6%) zeigte sich im Röntgenbild ein Neuralrohrdefekt, der sich durch Veränderungen am Skelettsystem und/oder durch Veränderungen des Weichteilgewebes manifestierte.

Einschränkend muss erwähnt werden, dass artefizielle Veränderungen durch mechanische Alterationen bei einer Abruptio vorliegen können und somit unter Umständen falsch positive Befunde erhoben werden. Dieses betrifft insbesondere den Schädel.

<b>Anencephalus</b>	<b>n = 2</b>
- isoliert	n = 0
- kombiniert mit Omphalocele	n = 1

<b>Anencephalus</b>	<b>n = 2</b>
- als Teil eines Meckel-Gruber-Syndrom	n = 1

Klinisch-pathologisch zeigte sich in zwei Fällen ein Anencephalus, das heißt eine komplett fehlende Anlage des Schädels sowie der neuronalen Strukturen. Die beiden Fälle stammen aus der 17 bzw. 18. Schwangerschaftswoche.

<b>(Lumbo-)sakraler Neuralrohrdefekt</b>	<b>n = 8</b>
- isoliert	n = 6
- kombiniert mit Arnold-Chiari-Malformation und HLHS (hypoplastisches Linksherzsyndrom)	n = 1
- bei einer Trisomie 18	n = 1

Bis auf einen Fall waren die Neuralrohrdefekte mit Beteiligung der Wirbelsäule bzw. des spinalen Myelon auch röntgenologisch nachweisbar. Dabei fanden sich neben einer dorsalen Weichteilgewebsvermehrung Veränderungen der lumbalen Wirbelsäule mit Erweiterung der Bogenwurzelabstände bzw. ein dysplastisches Os sacrum.

Unter Umständen nicht abzugrenzen zu einer Meningocele bzw. Myelomeningocele war das kaudale Regressionssyndrom. In einem Fall wurde ein solches röntgenologisch als Myelomeningocele gewertet.

<b>Spina bifida (occulta)</b>	<b>n = 2</b>
- in Kombination mit einer multizystischen Nierendysplasie	n = 1
- in Kombination mit einer Hufeisenniere	n = 1

Bei zwei Fällen wurde in der pathologischen Begutachtung eine Spina bifida nachgewiesen. Hier blieb ein Fall im Röntgenbefund unauffällig, in dem zweiten zeigte sich zusätzlich eine Platypondylie sämtlicher Wirbelkörper von HWS, BWS und LWS, darüberhinaus fanden sich eine isolierte Radiusaplasie mit Verkürzung des ersten Strahls der Hand. Offensichtlich im Rahmen eines komplexen Fehlbildungssyndroms zeigten sich auch Veränderungen der inneren Organe mit einer Hufeisenniere im Sinne einer Fusionsanomalie.

### 3. Veränderungen am Skelettsystem, unterteilt in kleinere und größere Defekte

Zu den häufigsten Veränderungen im Röntgenbild zählten die Fehlbildungen des peripheren Skelettsystems, die von einfachen Verbiegungen isolierter Segmente bis zum Fehlen von ganzen Extremitäten reichten. Als zweithäufigste Gruppe imponierten Fehlbildungen der Wirbelsäule.

Obere Extremitäten	n = 75
Untere Extremitäten	n = 62
Wirbelsäule	n = 47

Bei n = 200 Fetogrammen erfolgte in Anlehnung an Bourlière-Najean (BOURLIÈRE-NAJEAN [3]) eine Einteilung der Skelettveränderungen in kleinere vs. größere Defekte. Als kleinere Defekte wurden Unter- und Überzähligkeit von Rippen gewertet, desweiteren fielen in diese Rubrik verkürzte Phalangen, sofern diese nicht in Kombination mit weiteren Skelettanomalien auftraten. Als größere Anomalien wurden sämtliche Skelettveränderungen gewertet, welche nicht in die erste Gruppe fielen.

Im vorliegenden Untersuchungsgut fanden sich folgende Verteilungen:

	<i>Anzahl (n)</i>	<i>Anzahl (%)</i>
Größere Defekte	102	51
Kleinere Defekte	30	15
Kleinere und größere Defekte, insgesamt	132	66
Extraskelettale Auffälligkeiten	30	15
Komplett unauffällige Radiographie	45	22.5

#### 3.1. Kleinere Anomalien

Insgesamt traten diese bei n = 30 (15%) auf. Da bei niedrigem Geburtsgewicht und/oder einer nicht exakten Einstellung des Feten im korrekten Strahlengang in

einzelnen Fällen eine sichere Beurteilung nicht möglich war, wurden fragliche Abweichungen vom Normalbefund nicht bewertet.

Rippenunter- und -überzähligkeit verteilten sich wie folgt:

10 Rippenpaare	n = 3
11 Rippenpaare	n = 13
11 Rippen auf einer Seite	n = 7
13 Rippenpaare	n = 3
13 Rippen auf einer Seite	n = 1

Bei mehr als der Hälfte (62.5%) bzw. 5 von 8 der Fälle einer Trisomie 18 lag eine abnorme Rippenanzahl vor, wohingegen nur in einem von 5 bei einer Trisomie 21 eine Rippenunterzähligkeit vorlag.

Als weitere kleinere Anomalie zeigte sich bei einem Fryns-Syndrom eine beiderseitige Nichtanlage des Ossifikationskerns von Digitus manus V. Verkürzte Kleinfinger fanden sich als isolierte Auffälligkeit auch bei einer Potter-Sequenz und bei einer Trisomie 21.

### 3.2. Größere Anomalien

Größere Anomalien, entsprechend Skelettveränderungen, welche über Verkürzungen von Fingern/Zehen und Rippenanzahlanomalien hinausgehen, konnten in 102 Fällen, entsprechend 51% vom Untersuchungsgut, nachgewiesen werden.

Zunächst werden die Skelettdysplasien aufgeführt:

#### 3.2.1. Osteochondrodysplasien

Im Untersuchungsgut fanden sich in 15 Fällen echte Osteochondrodysplasien, welche sich wie folgt verteilten:

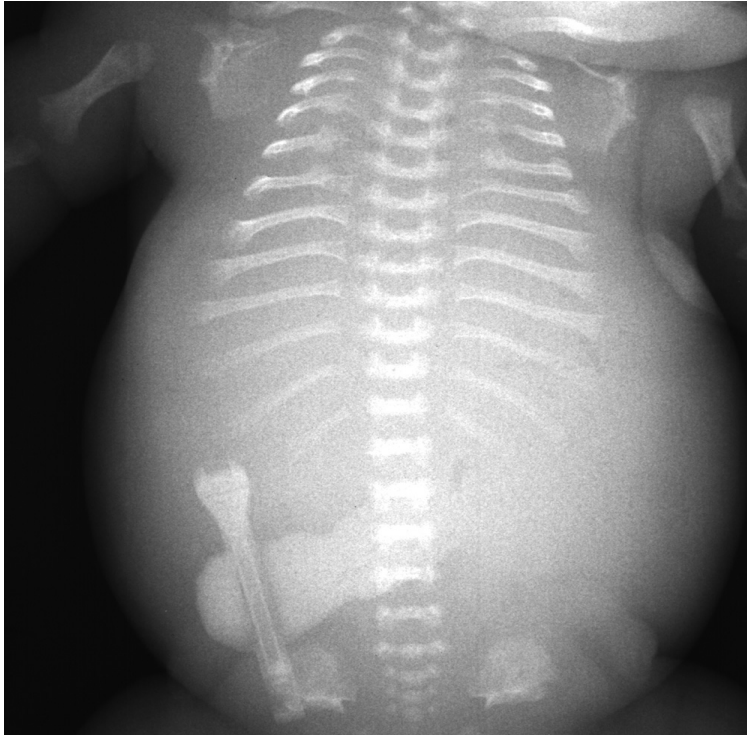
<i>Typ</i>	<i>Anzahl (n)</i>
Thanatophore Dysplasie	4
Achondrogenesis	2
Kurzrippen(-polydaktylie-)syndrom	4
Opsismodysplasie	1
Osteogenesis imperfecta (OI)	4

Diese Anzahl entspricht in etwa einem Anteil von 13% am Gesamtuntersuchungsgut. Im Folgenden werden die jeweils typischen Veränderungen bei den einzelnen Fällen aufgeführt:

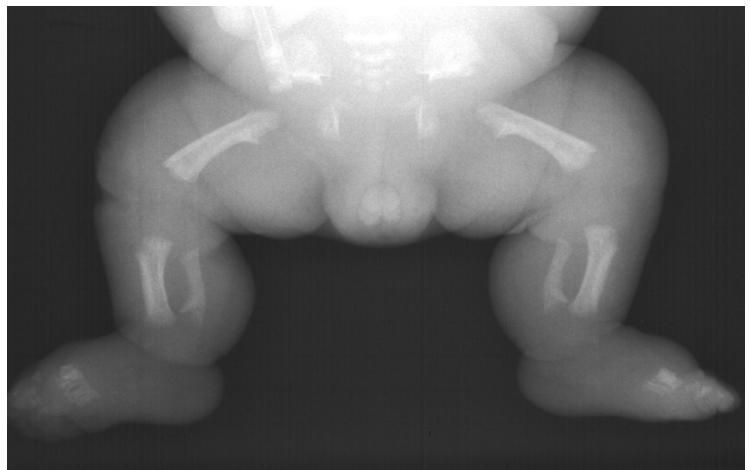
### 3.2.1.1. Thanatophore Dysplasie

Insgesamt fanden sich vier Fälle (n = 4) einer thanatophoren Dysplasie, sämtlich ein Typ I mit der typischen Telefonhörer-Konfiguration der Femora. Die Schwangerschaftsbeendigung erfolgte bei jeweils fetaler Indikation zwischen der 20. und 23. SSW. Folgende Skelettanomalien wurden nachgewiesen:

- Verkürzung sämtlicher langer Röhrenknochen n = 4
- Telefonhörerkonfiguration der Femora n = 4
- Platyspondylie (Abflachung der Wirbelkörper) n = 4
- Verkürzung der Rippen n = 4
- Verplumpung/Spornbildungen des Acetabulum n = 3
- Quadratische Konfiguration der Darmbeinschaukeln n = 1
- Hakenförmige Claviculae n = 3
- Verplumpte Scapulae n = 1



Thanatophore Dysplasie, Typ 1



Thanatophore Dysplasie, Typ 1

### 3.2.1.2. Opsismodysplasie

Im Untersuchungsgut fand sich ein Fall. Dabei zeigten sich neben einer Verkürzung und Verschmälerung sämtlicher langer Röhrenknochen eine ausgeprägte Platyspondylie mit „hauchdünnen“ Wirbelkörpern, viereckig konfigurierte Darmbeinschaukeln und ein Kleeblattschädel.

Als extraskelettale Veränderungen wurden eine Agenesie des Corpus callosum in Assoziation mit einem Hydrocephalus nachgewiesen.

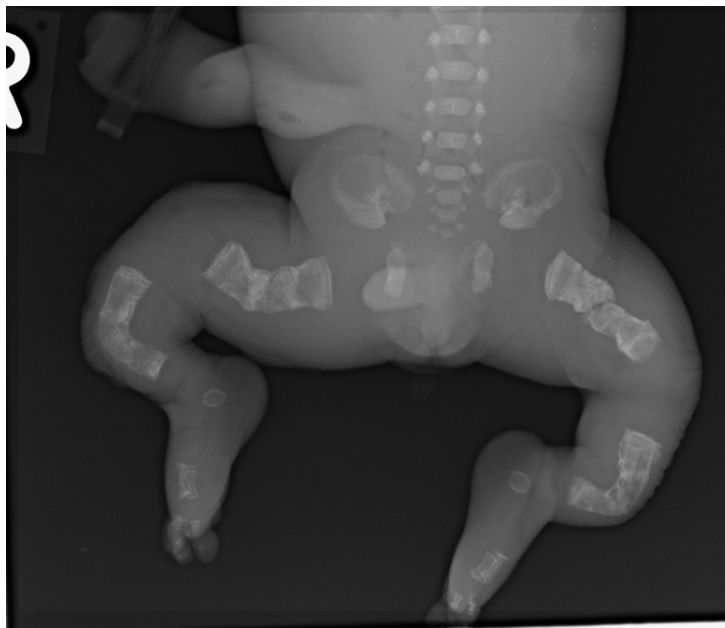
### 3.2.1.3. Osteogenesis imperfecta

Im vorliegenden Untersuchungsgut fand sich folgende Verteilung:

- Typ II      n = 3
- Typ III     n = 1

Dabei manifestierten sich der Typ II mit multiplen Frakturen von oberen und unteren Gliedmaßen sowie Scapulae und Claviculae in zwei Fällen, mit strähnigen Demineralisationen sowie Verbiegungen von Armen und Beinen sowie Scapulae und Claviculae und Rippen in einem weiteren Fall. Nur in einem Fall fanden sich irregulär berandete Wirbelkörper der gesamten Wirbelsäule. In einem von den drei Fällen lag ein intrauteriner Fruchttod vor.

Der Typ III zeigte verbogene Schlüsselbeine und Beckenschaufeln, daneben verbogene lange Röhrenknochen sowie metaphysäre Irregularitäten.



Osteogenesis imperfecta





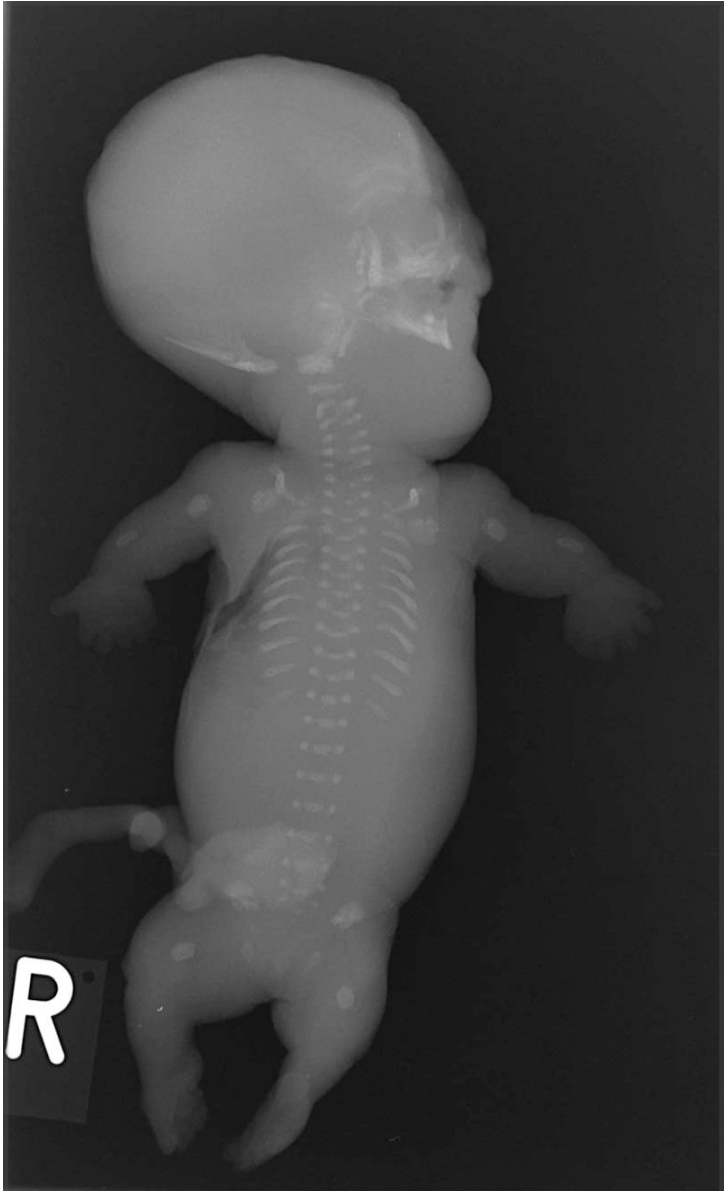
Osteogenesis imperfecta

#### 3.2.1.4. Kurzrippensyndrome (Short-rib-polydactyly)

Kurzrippensyndrome wurden bei insgesamt 4 Fällen nachgewiesen, eine Untergliederung ergab folgende Verteilung:

- Typ Majewski: n = 2
- Typ Beemer-Langer n = 1
- Keine Sub-Klassifikation, jedoch Abgrenzung gegen ein Ellis-van Creveld Syndrom n = 1

Insgesamt fand sich zweimal ein Majewski-Typ, welcher verbogene Tibiae aufwies, im Fall des Typs Beemer-Langer zeigten sich verbogene, kurze Extremitäten sowie ein Turmschädel.



Short-rib Syndrom, Typ Majewski

#### 3.2.1.5. Achondrogenesis

Eine Achondrogenesis konnte im Untersuchungsgut insgesamt bei zwei Fällen nachgewiesen werden, dabei fand sich in einem Fall ein Typ Langer-Saldino, der zweite Fall konnte nicht näher klassifiziert werden.

Beim Typ Langer-Saldino aus der 27. Schwangerschaftswoche zeigte sich eine Verkürzung sämtlicher langer Röhrenknochen, zusätzlich die komplett fehlende

Abgrenzbarkeit sämtlicher Wirbelkörper und eine Dysplasie der Beckenschaufeln mit quadratischer Konfiguration.

#### 4. Veränderungen am Skelettsystem, geordnet nach Lokalisation

##### 4.1. Obere Extremitäten

##### 4.1.1. Agenesie

<i>Agenesie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamter Arm	1	0
Humerus	0	1
Radius	3	2
Ulna	1	3
Hand	5	2

Die fehlende Anlage von langen Röhrenknochen ließ sich sowohl einseitig wie auch beiderseitig nachweisen. Dabei waren Nichtanlagen der distalen Skelettabschnitte häufiger nachzuweisen. Eine Phokomelie, das heißt eine komplett fehlende Anlage von Ober- und Unterarm mit Ansatz der Hand im Schulterbereich, fand sich im Untersuchungsgut nicht.

##### 4.1.2. Dysmorphien (Verbiegung, Verkürzung, atypische Konfiguration)

<i>Dysmorphie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamter Arm	3	10
Humerus	1	11
Radius	4	12

<i>Dysmorphie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Ulna	7	9
Hand	10	20

Dysmorphiezeichen mit Verbiegungen, Verkürzung und Verbreiterung bzw. Verlängerung und Verschmälerung oder auch atypische Anlagen mit Deformationen, z. B. quadratischer Konfiguration fanden sich in bis zu 20% der Fälle. Die meisten Veränderungen ließen sich im Bereich der Hände nachweisen.

#### 4.1.3. Polydaktylie

<i>Polydaktylie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamtzahl	5	3
In Assoziation mit Syndromen	5	3
Als alleiniger Befund	0	0

Isolierte Fälle einer Polydaktylie fanden sich im Untersuchungsgut nicht, sämtliche Fälle waren in Assoziation mit eindeutigen Syndromen bzw. chromosomalen Aberrationen zu finden.

Folgende Syndrome traten in Verbindung mit einer Polydaktylie auf:

Meckel-Gruber-Syndrom, Oro-fazio-digitales Syndrom, Dandy-Walker-Syndrom, Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom, Smith-Lemli-Opitz- dd Pallister-Hall-Syndrom, Patau-Syndrom (Trisomie 13).

## 4.2. Untere Extremitäten

### 4.2.1. Agenesie

<i>Agenesie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamtes Bein	1	0
Femur	1	0
Tibia	1	0
Fibula	5	2
Fuß	4	1

Im Gegensatz zur oberen Extremität ließen sich signifikant häufiger fehlende Anlagen nur einer Seite nachweisen. Wiederum waren die distalen Skelettabschnitte häufiger betroffen.

### 4.2.2. Dysmorphien (Verbiegung, Verkürzung, atypische Konfiguration)

<i>Dysmorphie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamtes Bein	6	10
Femur	5	17
Tibia	6	17
Fibula	5	14
Fuß	6	24

Dysmorphiezeichen mit Verbiegungen, Verkürzung und Verbreiterung bzw. Verlängerung und Verschmälerung oder auch atypische Anlagen mit Deformationen fanden sich in bis zu 20% der Fälle. Die meisten Veränderungen ließen sich im Bereich

der Füße nachweisen, wobei es hier beim An- bzw. Oligohydramnion häufiger zu Verformungen als an den Händen kam.

#### 4.2.3. Polydaktylie

<i>Polydaktylie</i>	<i>Einseitig, Anzahl (n)</i>	<i>Beiderseitig, Anzahl (n)</i>
Gesamtzahl	4	4
In Assoziation mit Syndromen	2	3
Als alleiniger Befund	2	1

Isolierte Fälle einer Polydaktylie fanden sich bei insgesamt drei Fällen, in fünf Fällen fand sich eine Assoziation mit einem Syndrom, welche nachfolgend aufgeführt werden: Meckel-Gruber-Syndrom, Hemihypoplasie, multiple skelettale Fehlbildungen, Oto-Zephalie-Komplex. Bei einer Rötelnfetopathie, bei der die virale Genese nicht angenommen werden kann, da skelettale Anomalien in Zusammenhang mit einer Rötelninfektion nicht bekannt sind, lag offensichtlich eine Koinzidenz vor.

#### 4.3. Wirbelsäule

<i>Abschnitt</i>	<i>Anzahl (n)</i>	<i>Morphologie</i>	<i>Anzahl (n)</i>
HWS	25	Dysplasien	18
BWS	30	Spaltbildungen	2
LWS	31	Platyspondylie	9

Veränderungen an der Wirbelsäule ließen sich relativ gleichmäßig über alle Abschnitte (HWS, BWS, LWS) finden. In insgesamt 45 Fällen, knapp 25% der Gesamtzahl wurden

Missbildungen der Wirbelsäule nachgewiesen, zählt man die Veränderungen am Os sacrum hinzu (n = 10), so fand sich bei mehr als ¼ der Fälle eine Dysplasie.

Eine Platypondylie wurde in 9 Fällen auffällig.

Spaltbildungen der Wirbelsäule zeigten sich in einem Fall einer Chondrodysplasia punctata und in n = 1 bei einem VACTERL-Syndrom.

Unter den Strukturstörungen mit fleckiger Trabekulierung bestanden Veränderungen im Rahmen einer fetalen Infektion.

#### 4.4. Schädel (Kalvarium)

Aufgrund artefizieller Destruktion des Kopfes konnten nicht sämtliche Röntgenaufnahmen zur Befundung herangezogen werden. In den Fällen, welche sich auswerten ließen, zeigten sich folgende Veränderungen:

Turricephalus	n = 9
Dolichocephalus	n = 4
Leistenschädel	n = 2
Kleeblattschädel	n = 1
Schaltknochen	n = 1
Microcephalus	n = 5
Macrocephalus	n = 10

#### 4.5. Viscerocranium

Veränderungen des Mittelgesichtes fanden sich in 6 Fällen:

<i>Auffälligkeit</i>	<i>In Assoziation mit/Syndrom</i>
Mittelgesichtsdefekte	Holoprosenzephalie

<i>Auffälligkeit</i>	<i>In Assoziation mit/Syndrom</i>
Mittelgesichtsdefekte	Isoliert (Lippenkiefergaumenspalte)
Mittelgesichtsdefekte	HLHS (Hypoplastisches Linksherzsyndrom)
Schmale Mandibula	Akrofaziale Dysostose (Crouzon)
Schmale Mandibula	Potter-Sequenz
Schmale Mandibula	Pierre-Robin-Sequenz

#### 4.6. Becken

Bei verschiedenen kongenitalen Syndromen findet sich ein flaches Acetabulum bzw. ein reduzierter Azetabulumwinkel (CE-Winkel nach Wiberg). Dabei unterscheidet REEDER [25] in ein Typ-A-Becken mit quadratischen Beckenschaufeln und irregulären Pfannendächern bei insgesamt kleinem Becken und ein Typ-B-Becken mit ausladenden Beckenschaufeln.

Im Untersuchungsgut zeigten sich unterschiedliche Veränderungen der Acetabula bei folgender Häufigkeit:

Steiler Verlauf	n = 2
Würfelförmige Konfiguration mit Spornbildung	n = 3
Viereckige Konfiguration	n = 2
Flacher Verlauf	n = 7

Ein allgemein hypoplastisches Becken fand sich in 6 Fällen, hier bei der thanatophoren Dysplasie, der Osteogenesis imperfecta (OI) sowie der Achondrogenesis und der Arthrogyrosis.

Insgesamt ließen sich somit in 20 Fällen Veränderungen an Becken und den Pfannen nachweisen, entsprechend einer prozentualen Häufigkeit von 10.

Ein steil verlaufendes Acetabulum fand sich bei der Arthrogyrosis, währenddessen sich abgeflachte Hüftpfannen bei dem oro-fazio-digitalem Syndrom wie auch bei der Osteogenesis imperfecta und Kurzrippensyndromen nachweisen ließen.



Würfelförmige Pfannen mit Spornbildungen zeigten sich bei der thanatophoren Dysplasie und einem Kurzrippensyndrom, Typ Majewski.

Viereckig konfigurierte Acetabula lagen bei einer Opsismodysplasie vor.

## 5. Skelettanomalien aufgrund mechanischer Einflüsse

Aufgrund intrauteriner mechanischer Alterationen wurden skelettale Veränderungen in 11 Fällen nachgewiesen.

<i>Genese</i>	<i>Anzahl (n)</i>
Oligo-/Anhydramnion	7
Syndrom der kurzen Nabelschnur	4

## 6. Intrauterine Infektionen

Röntgenologische Zeichen einer Infektion sind Aufhellungsbänder im Bereich der Metaphysen wie auch grobschollige Verkalkungen der Organe. Bakterielle Infektionen fanden sich bei einem Fall, röntgenologisch fanden sich hier aber keine Auffälligkeiten. Pilzinfektionen wurden in keinem Fall nachgewiesen.

### Varizella-zoster-Virus (VZV):

n = 1.

Es fanden sich Kalzifikationen, besenreiserartige Aufhellungen der Metaphysen, grobschollige Verkalkungen sämtlicher innerer Organe

### Röteln-Virus:

n = 1.

Es fand sich ein erhöhter Kalksalzgehalt der Metaphysen der langen Röhrenknochen, eine Hexadaktylie des rechten Fußes. Skelettdysplasien in Zusammenhang mit Röteln sind jedoch nicht bekannt.

Cytomegalie-Virus (CMV):

n = 1.

In diesem Fall fand sich im Röntgenbild jedoch kein Nachweis von skelettalen oder extraskelettalen Auffälligkeiten.

Es bestand der röntgenologische Verdacht auf eine fetale Infektion bei grobscholligen Verkalkungen der inneren Organe bei insgesamt 4 Fällen, in denen sich klinisch/pathologisch lediglich in einem eine Infektion zeigte.

Veränderungen im Bereich der Metaphysen mit Aufhellungsbändern bzw. Irregularitäten zeigten sich in 10 Fällen, die Verteilung zwischen oberer und unterer Extremität wies keine signifikanten Unterschiede auf.