

Inhaltsverzeichnis

Einführung	1
1 Screeninguntersuchungen	2
1.1 Allgemeines	2
1.2 I. Screening (9.–12. SSW)	2
1.3 II. Screening (19.–22. SSW)	8
1.4 III. Screening (29.–32. SSW)	20
Systematik der fetalen Fehlbildungen	23
2 Zentralnervensystem und Auge ..	24
2.1 Anenzephalie	24
2.2 Aquäduktstenose	27
2.3 Arachnoidalzyste	28
2.4 Balkenagenesie	29
2.5 Dandy-Walker-Syndrom	33
2.6 Enzephalozele	35
2.7 Holoprosenzephalie	38
2.8 Hydranenzephalie	41
2.9 Hydrocephalus internus	42
2.10 Inienzephalie	45
2.11 Intrakranielle Blutungen	45
2.12 Katarakt	46
2.13 Mikrozephalus	47
2.14 Spina bifida aperta	50
2.15 Teratome (intrakraniell)	55
2.16 Vena-Galenii-Aneurysma	56
3 Gesicht und Hals	58
3.1 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	58
3.2 Hygroma colli	62
3.3 Struma (fetal)	65
4 Thorax	68
4.1 Kongenitale zystische adenoma- toide Malformation der Lunge ...	68
4.2 Ösophagusatresie	71
4.3 Primärer fetaler Hydrothorax	72
4.4 Zwerchfellhernie	75
5 Herz	78
5.1 Allgemeines	78
5.2 Aortenisthmusstenose (Aorten- koarktation, tubuläre Aorten- stenose)	80
5.3 Atrioventrikulärer Septumdefekt (AV-Kanal, Endokardkissen- defekt)	81
5.4 Bradykardie	85
5.5 Double Outlet Right Ventricle	86
5.6 Ebstein-Anomalie	87
5.7 Ectopia cordis/Cantrell-Pentalogie ..	89
5.8 Extrasystolen (supraventrikulär) ...	91
5.9 Fallot-Tetralogie	92
5.10 Hypoplastisches Linksherz	95
5.11 Kardiale Rhabdomyome	97
5.12 Tachykardien	99
5.13 Transposition der großen Gefäße ..	100
5.14 Ventrikelseptumdefekt	101
6 Abdomen	104
6.1 Analatresie	104
6.2 Aszites	105
6.3 Duodenalatresie	106
6.4 Intestinale Atresien und Stenosen ..	108
6.5 Gastroschisis	109
6.6 Intraabdominale Kalzifikationen (Leberkalzifikationen)	112
6.7 Mekoniumperitonitis	113
6.8 Omphalozele	115
7 Urogenitaltrakt	120
7.1 Blasenekstrophie	120
7.2 Genitalanomalien	121
7.3 Hydronephrose	127
7.4 Infantile polyzystische Nieren- erkrankung	128
7.5 Multizystische Nierendysplasie	130
7.6 Nierenagenesie	132
7.7 Nebennierenhämatom	134
7.8 Ovarialzysten (fetal)	135
7.9 Steißbeinteratom	137
7.10 Ureterozele	139
7.11 Urethralklappensequenz	140
8 Skelettfehlbildungen	144
8.1 Allgemeines	144
8.2 Achondrogenesis	144
8.3 Achondroplasie	145
8.4 Amnionbandsequenz	146
8.5 Arthrogryposis multiplex congenita	147

8.6	Diastrophische Dysplasie	151	8.13	Radiusaplasie, Radiushypoplasie ...	162
8.7	Fokale Femurhypoplasie	152	8.14	Short-Rib-Polydaktylie-Syndrom	
8.8	Hypochondroplasie	153		Typ I (Saldino-Noonan) und	
8.9	Kamptomele Dysplasie	153		Typ III (Naumoff)	164
8.10	Klumpfuß, Tintenlöschfuß	154	8.15	Short-Rib-Polydaktylie-Syndrom	
8.11	Osteogenesis imperfecta	156		Typ II (Majewski-Syndrom)	165
8.12	Polydaktylie	159	8.16	Thanatophore Dysplasie	167

Chromosomale Störungen und ihre Hinweiszeichen 173

9	Chromosomale Störungen	174	10	Hinweiszeichen auf	
9.1	Allgemeines	174		Chromosomenaberrationen	213
9.2	Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q) ..	175	10.1	Abnorme Kopfform	213
9.3	Pallister-Killian-Syndrom		10.2	Dandy-Walker-Variant	
	(Tetrasomie 12p)	175		(Offener Vermis cerebelli)	214
9.4	Triploidie	176	10.3	Echogener Darm	214
9.5	Trisomie 8	181	10.4	Echogene Nieren	216
9.6	Trisomie 9, partielle Trisomie 9p ...	181	10.5	Grenzwertige Hirnventrikelweite ..	217
9.7	Trisomie 10	182	10.6	Grenzwertige Nierenbeckenweite ..	219
9.8	Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	183	10.7	Kurzer Femur	220
9.9	Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) ...	189	10.8	Nuchal Translucency	221
9.10	Trisomie 21 (Down-Syndrom)	199	10.9	Plexus-chorioideus-Zysten	222
9.11	Turner-Syndrom	206	10.10	Singuläre Nabelarterie	224
9.12	Wolf-Hirschhorn-Syndrom		10.11	White Spot	225
	(Chromosom-4p-Syndrom)	210			

Ausgewählte Syndrome und Assoziationen 227

11	Ausgewählte Syndrome		11.17	Miller-Dieker-Syndrom	248
	und Assoziationen	228	11.18	Mohr-Syndrom	249
11.1	Apert-Syndrom	228	11.19	Multiple-Pterygien-Syndrome	249
11.2	Beckwith-Wiedemann-Syndrom ...	230	11.20	MURCS-Assoziation	253
11.3	Body stalk-Anomalie	231	11.21	Nager-Syndrom	253
11.4	CHARGE-Assoziation	233	11.22	Neu-Laxova-Syndrom	254
11.5	Cornelia-de Lange-Syndrom	234	11.23	Noonan-Syndrom	254
11.6	Crouzon-Syndrom	235	11.24	Pena-Shokeir-Syndrom	
11.7	Ellis-van Creveld-Syndrom	235		(Pseudotrisomie 18)	255
11.8	Freeman-Sheldon-Syndrom	236	11.25	Pierre-Robin-Sequenz	258
11.9	Fryns-Syndrom	236	11.26	Russell-Silver-Syndrom	260
11.10	Goldenhar-Syndrom	238	11.27	Shprintzen-Syndrom	260
11.11	Holt-Oram-Syndrom	239	11.28	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	261
11.12	Hydroletalus	239	11.29	TAR-Syndrom	264
11.13	Kaudales Regressionssyndrom	240	11.30	Tuberöse Sklerose	265
11.14	Klippel-Trénaunay-Weber-		11.31	VACTERL-Assoziation	266
	Syndrom	241	11.32	Walker-Warburg-Syndrom	269
11.15	Larsen-Syndrom	243	11.33	Zystische Fibrose (Mukoviszidose) .	269
11.16	Meckel-Gruber-Syndrom	245			

Andere Ursachen für fetale Erkrankungen und Fehlbildungen	271
12 Hydrops fetalis	272
12.1 Nichtimmunologischer Hydrops fetalis	272
12.2 Rhesusinkompatibilität	273
13 Infektionen	275
13.1 Konnatale Lues	275
13.2 Konnatale Varizellen	275
13.3 Ringelröteln (Parvovirus B 19)	276
13.4 Toxoplasmose	277
13.5 Zytomegalie	278
14 Secundinae und Fruchtwasser ...	282
14.1 Chorangiom	282
14.2 Hydramnion	283
14.3 Nabelschnurzysten	284
14.4 Oligohydramnie	286
15 Mehrlinge	287
15.1 Chorialität	287
15.2 Siamesische Zwillinge	291
15.3 Twin reversed arterial Perfusion ...	293
15.4 Fetofetales Transfusionssyndrom ..	295
15.5 Wachstumsretardierung bei Zwillingen	297
16 Wachstumsstörungen	298
16.1 Makrosomie	298
16.2 Wachstumsretardierung	299
17 Diabetes mellitus	301
18 Drogen	302
18.1 Antikonvulsive Medikamente	302
18.2 Fetales Alkoholsyndrom	303
18.3 Kokain und Heroin	304
Anhang	305
Weiterführende Literatur	305
Abkürzungen	305
Differenzialdiagnose des Untersuchungsganges (Tab. 19.1)	306
Differenzialdiagnostische Übersicht der fetalen Fehlbildungen nach betroffenen Organen bzw. Körperregionen (Tab. 19.2)	310
Differenzialdiagnostische Übersicht der Chromosomenstörungen (Tab. 19.3)	330
Normwertkurven	332
Sachverzeichnis	344