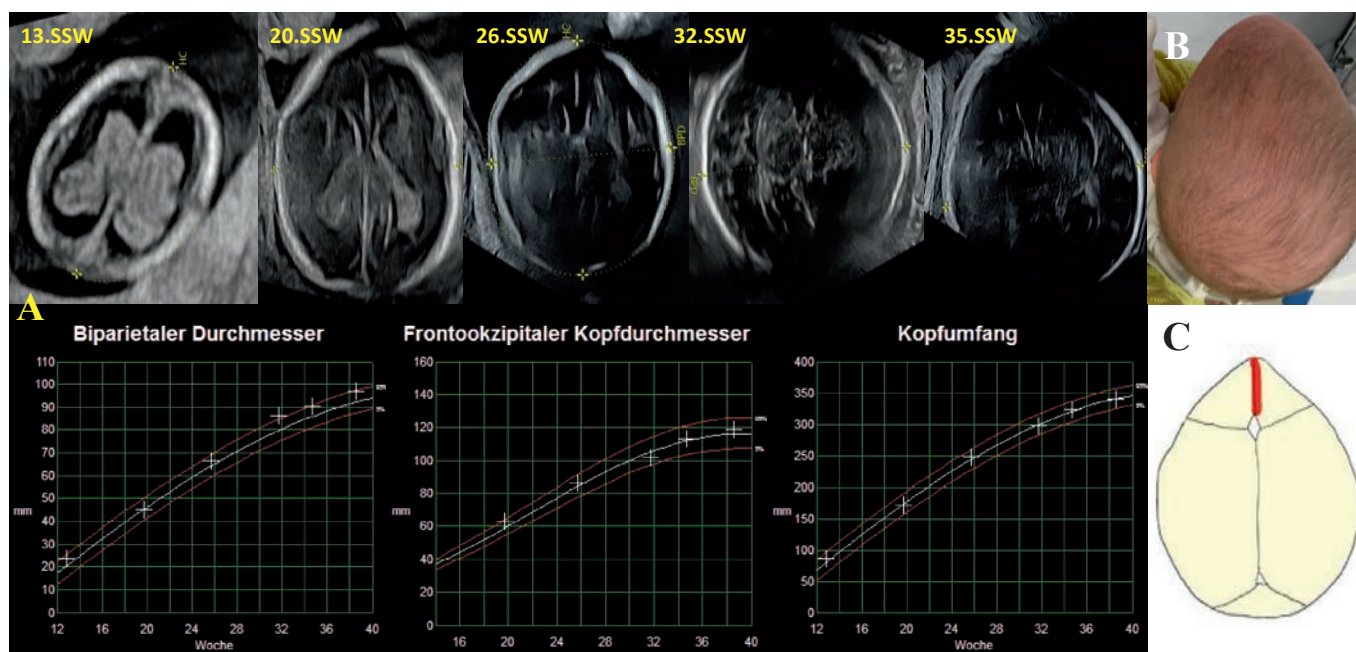


Vorzeitiger Verschluss der Sutura frontalis mit Trigenocephalie

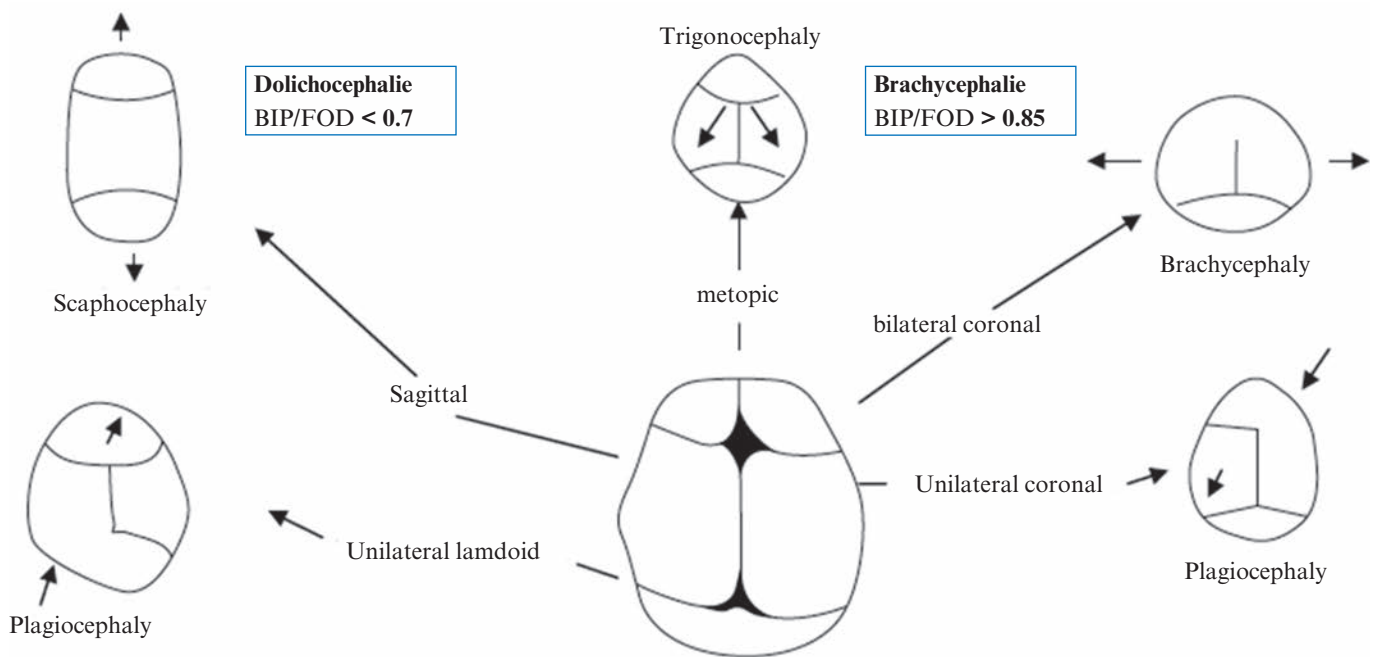


Craniosynostosen sind definiert als vorzeitiger Verschluss von Schädelnähten. Kinder mit solchen Synostosen stellen eine heterogene Gruppe dar, oft assoziiert mit klaren klinischen, genetischen und molekularen Charakteristika. Craniosynostosen wurden erstmals 1851 von Virchow erwähnt. Seither sind beinahe 100 verschiedene Formen beschrieben worden. Die Hälfte davon weisen eine genetische Basis auf und werden meist autosomal-dominant vererbt [1]. Je nachdem, ob Craniosynostosen mit anderen Fehlbildungen assoziiert sind, werden sie in syndromale und nicht-syndromale (isolierte) Formen eingeteilt. Die Tabelle 1 fasst die häufigsten syndromalen Craniosynostosen zusammen. Auffällig dabei ist eine hohe Assoziation mit Hand- und Fingerfehlbildungen, Zahn- und Gesichtsfehlstellungen und mentale Retardierungen. Die meisten dieser aufgelisteten Syndrome weisen Mutationen im FGFR 1-3 auf.

Tab. 1. Syndromale Formen von Craniosynostosen

Syndrom	betroffene Schädelnaht
Apert	coronal, saggital, Lambdanaht
Crouzon	coronal, saggital
Pfeiffer	coronal, saggital
Saethre-Chatzen	eine oder beide coronalen Nähte
Jackson-Weiss	coronal, saggital
Antley-Bixler	coronal
Münke	coronal

Craniosynostosen können auch phänotypisch nach der Kopfform eingeteilt werden. So führt der vorzeitige Verschluss der sagittalen Naht zu einem Scaphocephalus oder Dolichocephalus, welche die häufigste Form der isolierten Synostosen ausmacht. Bei der coronalen und frontalen Naht entwickelt sich ein Brachycephalus (beide Nähte) bzw. Trigenocephalie bei isoliertem Verschluss der Frontalnaht [3]. Das



Grafik 1. Schädelformen nach betroffenen Synostosen (modifiziert aus [3]). Das Verhältnis zwischen dem biparietalen (BIP) und fronto-occipitalen Durchmesser (OFD) differenziert zwischen Dolicho- und Brachycephalie.

war auch der Fall bei unserem Kind (Abb. 1, Grafik 1)

Die pränatale Diagnose von Feten mit Craniosynostosen ist nicht einfach und stützt sich v. a. auf die Kopfform (Grafik 1) und/oder assoziierte Fehlbildungen. Es gibt einige klassische Schädelformen, welche Blickdiagnosen darstellen, wie z.B das Lemon sign bei Spina bifida, der Kleeblattschädel bei vers. Skelettdysplasien, v. a. aber bei thanatophorer Dysplasie Typ II und die Erdbeerschädelform (strawberry sign) bei Trisomie 18. Viele andere Syndrome zeigen nur diskrete Schädelauffälligkeiten. Deswegen werden isolierte Craniosynostosen selten als solche erkannt [3, 4]. Das Verhältnis zwischen biparietalem und fronto-occipitalem Durchmesser – auch cephalic index (CI) genannt ($BIP \cdot 100\% / FOD$) – könnte einen Hinweis

liefern [4, 5]. Ein normaler CI liegt zwischen 70% und 85% [3, 6] (Grafik 1). Hilfreich kann auch die 3D-Sonographie sein [7]. Gehirn- und Gesichtsauffälligkeiten werden ebenfalls häufig zusammen mit Craniosynostosen gefunden [8, 9]. Unabhängig all dieser direkten und indirekten Hilfsmittel und Zeichen bleibt die pränatale Detektionsrate für Craniosynostosen tief [3, 4, 10].

Unser Fall zeigte kaum eine Auffälligkeit. Weder der BIP und noch die anderen Kopfmasse zeigten einen auffälligen Perzentilensprung (Abb. 1). Auch der Einsatz der 3D-Technologie mit Skelettmode war hier, wegen fortgeschrittenem Gestationsalter, wenig hilfreich. Einzig diese dreiecksförmige Stirn kurz vor der Entbindung erschien suspekt. Das Kind wurde zwischenzeitlich erfolgreich operiert.

Literatur

1. Keating RF; *Ped Ann* 1997; 26:600–12
2. nnkein entsprechender Verweis im TextnnKimonis V et al., *Seminars in Pediatric Neurology* 2007; 14:150–61
3. Delahaye S et al., *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21:347–53
4. Krajden Haratz K et al., *Fetal Diagn Ther.* 2016; 40:277–84
5. Miller C et al., *Cleft Palate Craniofac J.* 2002; 39:73–80
6. Jeanty P et al., *Obstetrical Ultrasound.* England: McGraw Hill; 1984:91–2
7. Chaoui R et al., *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 26:761–4
8. Benacerraf BR et al., *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000; 16:391–94
9. Renier D et al., *Childs Nerv Syst.* 2000; 16:645–58
10. Harada A et al., *Congenital Anomalies.* 2019; 59:132–41