

Dr. med. Sandra Quadranti  
 Prof. Dr. med. Luigi Raio  
 Universitätsklinik für Frauenheilkunde  
 Inselspital Bern

## Proximal femoral focal deficiency (PFFD)



Abb. 1. (aus Referenz 1)

In vorliegendem Fall handelt es sich um eine sog. proximal femoral focal deficiency (PFFD).

Solche Extremitätenfehlbildungen sind selten. Meist sind sie bedingt durch toxische Einflüsse (Hyperglykämie im Rahmen eines Diabetes, Thalidomid, virale Infekte, Röntgenstrahlen, fokale Ischämien und Traumata) im Embryonal- oder frühen Fetalalter (4.–12. Woche). Einige haben auch eine genetische Basis. Die Inzidenz dieser kongenital kurzen Extremitäten liegt bei 18 auf 100 000 Neugeborene. Die häufigste Form stellt die fibuläre Hemimelie dar gefolgt von der PFFD (1–2:100 000) und der tibialen Hemimelie. Selten kann eine solche Asymmetrie auch von anderen, komplexen Skelettfehlbildungen und auch Gesichtsanomalien begleitet sein.

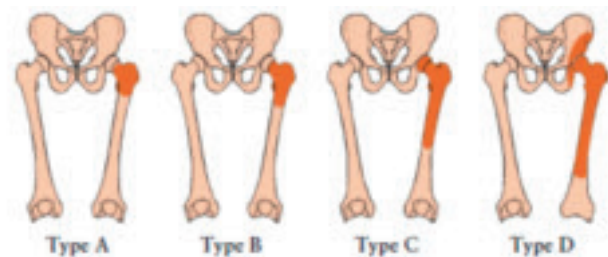


Abb. 2. (aus Referenz 1)

Die PFFD ist charakterisiert durch eine unterschiedlich ausgeprägte Hypoplasie/Verkürzung meist eines proximalen Femurs welche auch mit Beckendeformitäten und Funktionseinbussen der gesamten Extremität assoziiert sein kann. Das klassische Bild ist eine Asymmetrie der Femurlänge (Abb. 1). Pränatal wurde dieses Syndrom erstmals 1989 diagnostiziert. Seither sind weitere Fälle mittels 2D und auch 3D beschrieben worden. Mailath-Pokorny et al. haben 2011 über diese Thematik eine schöne Übersichtsarbeit verfasst [1]. Daraus stammt auch das Röntgenbild (Abb. 1). Postnatal wird die PFFD nach Aitken (Abb. 2) in vier Kategorien eingeteilt welche auch den zunehmenden Schweregrad symbolisieren [2]. Das Management kann komplex sein je nach Ausprägung der Fehlbildung und ist immer multidisziplinär. In unserem Fall hat sich das Paar leider gegen das Austragen der Schwangerschaft entschlossen. Dieser Fall zeigt auch, wie wichtig es ist im Screening beide Extremitäten zu dokumentieren.

### Literatur

- Mailath-Pokorny M., Timor-Tritsch I.E., Monteagudo A. et al.: Prenatal diagnosis of unilateral proximal femoral focal deficiency at 19 weeks' gestation: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2011; 38:594–597.
- Aitken GT. Proximal femoral focal deficiency: definition, classification and management. In *Proximal focal deficiency: a congenital anomaly*. Aitken G.T. (ed.) National Academy of Science: Washington, 1969; 1–22.