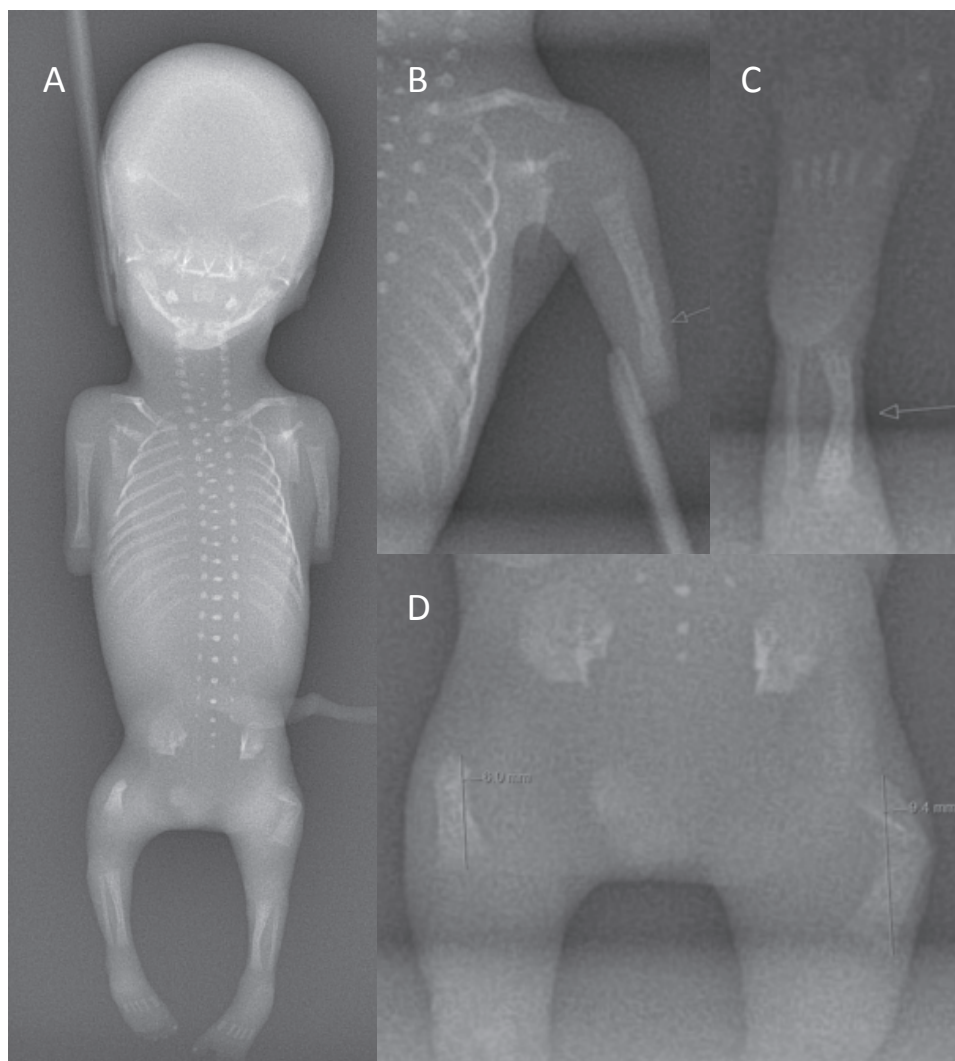


Unklare, tetramelische Skelettdysplasie



Trotz der extrem belasteten Vorgeschichte hat sich unsere Patientin zum Abbruch der Schwangerschaft entschlossen obschon die klassische Genetik und auch die CGH-Array einen unauffälligen Befund geliefert hatten.

In der folgenden radiologischen Aufarbeitung (Bilder A-D) des Feten haben sich die sonographischen Befunde bestätigt und zusätzliche gefunden:

Bilaterale Amelie beider Vorderarme (A). Dysmelie der unteren Extremitäten mit Verkürzung und Deformation der Femora (A, D). Tibia und Fibula sowie Fuss skelett beidseits normal angelegt. Linksseitig bestehen eine Angulation des Tibiaschaftes sowie eine Abspreizung des ersten Strahls mit einem verbreiterten Interdigitalraum 1 (C). Das distale Humerusdrittel links ist leicht strukturgestört und deformiert (B), rechts annähernd normale Situation.



UNIQUE HYBRID
TECHNOLOGY

DOUBLE YOUR ENERGY

THUNDERBEAT Type S – Next Generation of Safety and Speed

- Advanced hemostasis
- Superior dissection with optimal temperature control
- High operating speed

➤ www.olympus.ch/THUNDERBEAT

Das initial vermutete **Femur-Fibula-Ulna-Syndrom** (FFU) scheint anhand dieser radiologischen Befunde eher nicht vorzuliegen. Die Veränderungen der Femora haben den Aspekt eines *Proximalen Fokalen Femoralen Defektes (PFFD)*. Diese Befunde sind aber in ihrer Gesamtheit weiterhin nicht kompatibel mit anderen bekannten Syndromen. Ein ähnlicher Fall von tetramelischer Extremitätenbeteiligung wurde 1995 im American Journal of Human Genetics publiziert [1]. Das Kind hatte neben den gefundenen Auffälligkeiten der Extremitäten noch eine Mikrogathie, ein Gesichtshämangiom und eine Fusion der Milz mit den Gonaden (splenogonadal fusion). Offensichtlich hatte sich das Kind zumindest zum Zeitpunkt der Publikation (knapp 3Jährig) geistig normal entwickelt!

Wir sind mit unseren Genetikern weiterhin daran hier eine Diagnose zu stellen. Die geburtshilfliche Vorgeschichte dieser Frau macht eine zugrundeliegende Problematik wahrscheinlich. Ich werde Sie auf dem Laufenden halten, versprochen!

Literatur

- 1 Lipson A. Amelie oft he arms and femur/fibula deficiency with splenogonadal fusion in a child born to a consanguineous couple. Am. J. Hum. Gen. 1995; 55:265–268.