

Seltene Erkrankungen

Beim **Morbus Hirschsprung** (Aganglionose) handelt es sich um einen angeborenen Wachstumsstopp von Nervenzellen innerhalb der Dickdarmwand.

Das hat zur Folge, dass bereits im Säuglingsalter Transportstörungen des Dickdarms auftreten können: Stuhlentleerungsstörungen, Verstopfung, vorübergehender Darmverschluss, geblähter Bauch, Erbrechen und Gedeihstörung.

Die Diagnosestellung erfolgt durch Schleimhaut-/Darmwandbiopsien, Druckuntersuchungen im Darm (Manometrie), Endoskopie oder Kontrastmittel-Magnetresonanz-Untersuchungen. Je nach Ausdehnung der Nervenzell-geschädigten Dickdarmabschnitte muss operativ vorgegangen werden, minimal invasiv bzw. Entfernung des geschädigten Darmanteils.

Beim **Marfan-Syndrom** handelt es sich um eine angeborene Bindegewebserkrankung. Dieses ist gekennzeichnet durch eine Haltungstörung mit vorgefallenen Schultern, graziler Hochwuchs, Veränderungen am Auge (Linsenschlottern), hochausladender Gaumen, Gefäßveränderungen mit Erweiterung der Aorta (Aortendilatation), Herzfehlbildungen (Kammer-Septum Defekt, Mitralklappenprolaps), Überstreckbarkeit der Fingergelenke und Thoraxdeformitäten (Trichterbrust, Kielbrust).

Die Diagnosestellung erfolgt durch Untersuchung der o.g. Organe.

Je nach Ausprägung und Zunahme der Symptome ist dann eine konservative / chirurgische Maßnahme möglich.

Bei der **Analatresie** handelt es sich um angeborene anorektale Fehlbildungen, wobei man insgesamt 27 verschiedene Formen unterscheidet. Häufigkeit ca. 1:4.200.

Wichtigstes Unterscheidungsmerkmal sind Fehlbildungen des Enddarms, die im Bereich des Beckens blind enden. Je nach ihrer Lage zur Beckenbodenmuskulatur unterscheidet man hohe anorektale Fehlbildungen (sie enden oberhalb der Beckenbodenmuskulatur), tiefe anorektale Fehlbildungen (sie sind unterhalb der Beckenbodenmuskulatur lokalisiert) und mittelhohe Fehlbildungen, die in Höhe der Beckenbodenmuskulatur lokalisiert sind. Ein weiteres wichtiges

Unterscheidungsmerkmal sind millimeterdünne Gangverbindungen des blind endenden Darmes zur Blase, zur Harnröhre, zur Vagina und zur äußeren Haut. Ca. 60% aller anorektalen Fehlbildungen sind mit weiteren angeborenen Veränderungen des zentralen Nervensystems, des Verdauungssystems, von Herz und großen Gefäßen vergesellschaftet. Entscheidend für eine erfolgreiche chirurgische Therapie im Neugeborenen- / Säuglingsalter ist die genaue Festlegung der Fehlbildung in anatomisch-pathologischer Hinsicht.

Durch Ultraschall, Röntgen-Kontrastdarstellungen und MR-Untersuchungen kann der jeweilige Typ der Fehlbildung festgestellt werden.

Bei der **Ösophagusatresien** handelt es sich um eine angeborene Fehlbildung der Speiseröhre, wobei insgesamt 103 verschiedene Formen der Fehlbildung in Kombination mit der Luftröhre vorkommen können. Häufigkeit ca. 1:3.000.

Die häufigste Form der Ösophagusatresie ist ein blind im Brustkorb endendes oberes Speiseröhrensegment und ein unteres Speiseröhrensegment, das eine schmale Verbindung zur Luftröhre aufweist.

Durch die pränatale Ultraschalldiagnostik kann diese Fehlbildung erkannt werden. In über 90% ist diese Untersuchungstechnik verlässlich. Der Acetylcholinesterase-Test

aus dem Fruchtwasser ist eine verlässliche Test im Hinblick auf Speiseröhrenfehlbildungen. Je nach Vorliegen der jeweiligen Fehlbildung sollte frühzeitig im Neugeborenenalter chirurgisch vorgegangen werden, damit es nicht zu lebensgefährlichen Folgeerscheinungen, insbesondere in der Lunge kommen kann.

Die pränatale Ultraschalluntersuchung ermöglicht eine frühzeitige Diagnose dieser Veränderung im Mutterleib, so dass die Schwangeren gezielt zur Entbindung und zur Therapie ihrer Neugeborenen in ein perinatales Zentrum gebracht werden können

Bei **Zwerchfelldefekten** handelt es sich um unterschiedlich lokalisierte und unterschiedlich große Defekte im Bereich des Zwerchfells. Zwerchfelldefekte kommen in einer Häufigkeit von ca. 1:8.000 vor. Demnach unterscheidet man 4 verschiedene Zwerchfelldefektypen.

Mit Hilfe der pränatalen Diagnostik lassen sich Zwerchfelldefekte feststellen. Neugeborene mit Zwerchfelldefekten sollten möglichst bald nach der Geburt beatmet werden, da bei diesen Neugeborenen eine unreife der Lunge auf der Seite des Zwerchfelldefektes besteht und sich innerhalb von wenigen Stunden nach der Geburt ein sogenanntes „Atemnotsyndrom“ entwickeln kann, das lebensgefährliche Folgen nach sich zieht. Die chirurgische Therapie besteht in einem direkten Verschluss des Defektes bzw. Deckung des Defektes mit einem bioabbaubaren Patch.

Die pränatale Ultraschalluntersuchung ermöglicht eine frühzeitige Diagnose dieser Veränderung im Mutterleib, so dass die Schwangeren gezielt zur Entbindung und zur Therapie ihrer Neugeborenen in ein perinatales Zentrum gebracht werden können

Gastroschisis / Omphalozele

Gastroschisis: Es handelt sich um einen im Nabelbereich lokalisierten angeborenen Bauchwanddefekt, da in der embryonalen Phase das Zusammenwachsen der Bauchdecke nicht erfolgt ist. Daraus entsteht ein Bauchwanddefekt unterschiedlicher Größe. Bei der Geburt sind Bauchorgane ungeschützt vor der Bauchdecke: Leber, Magen, Milz, Dünndarm, Dickdarm. Häufigkeit ca. 1:4.000.

Omphalozele: Dabei handelt es sich um einen Nabelschnurbruch mit einem unterschiedlich großen Defekt in der Bauchdecke. Die Wand des Bruchsacks besteht aus Bindegewebe, im Bruchsack selbst sind Baucheingeweide. Der Bruchsack selbst kann geschlossen oder eingerissen sein. Häufigkeit ca. 1:3.000.

Beide Fehlbildungen können im Rahmen der pränatalen Diagnostik im Mutterleib festgestellt werden.

Daraus ergibt sich eine wichtige Information über die Planung der Geburt über ggf. einen Kaiserschnitt.

Der Verschluss von Bauchdeckendefekten sollte nach Möglichkeit – je nach Zustand der Neugeborenen – am Tag der Entbindung erfolgen, um Komplikationen durch Infektionen zu vermeiden. Der Verschluss der Bauchdecke selbst kann durch direkte Vereinigung der Bauchdecken erfolgen oder mit Hilfe eines bioabbaubaren Patches, der körperverträglich ist und in körpereigenes Bindegewebe umgewandelt wird. Silastik-Implantate (bestehend aus Kunststoff) als vorübergehende „Platzhalter“ müssen durch einen erneuten Eingriff entfernt werden und führen häufiger zu lebensbedrohlichen Infektionen.

Die pränatale Ultraschalluntersuchung ermöglicht eine frühzeitige Diagnose dieser Veränderung im Mutterleib, so dass die Schwangeren gezielt zur Entbindung und zur Therapie ihrer Neugeborenen in ein perinatales Zentrum gebracht werden können

Bei „**Sakrokokzygealen Teratomen**“ handelt es sich um embryonale Geschwülste, die aus mehreren Organbestandteilen zusammen gesetzt sind. Diese Tumore sind mit der Steißbeinspitze fest verwachsen. In der Neugeborenenperiode sind sie zu 75% gutartig, sie verändern sich innerhalb des ersten Lebensjahres im Sinne einer bösartigen Umwandlung. Die Häufigkeit beträgt ca. 1:6.000. Man unterscheidet nach ihrer Größe und Ausdehnung insgesamt 4 verschiedene Typen. Die pränatale Ultraschalluntersuchung ermöglicht eine frühzeitige Diagnose dieser Veränderung im Mutterleib, so dass die Schwangeren gezielt zur Entbindung und zur Therapie ihrer Neugeborenen in ein perinatales Zentrum gebracht werden können.