

Prof. Luigi Raio
Universitätsklinik für Frauenheilkunde
Inselspital Bern

Dr. Jane McDougall
Neonatologie
Inselspital Bern

Chorio-amniale Separation bei einem Feten mit restriktiver Dermatopathie

Dr. Peter Böhi von Altstätten hat richtig geantwortet, gratuliere.

Das Amnion und das Chorion fusionieren mit dem Beginn des zweiten Trimenons zur eigentlichen Fruchtblase. Die Chorionhöhle obliteriert somit kontinuierlich und sollte mit 14 bis 16 Wochen verschwunden sein. Eine chorio-amniale Separation (CAS) kann sekundär oder primär auftreten. Sekundär z. B. nach invasiven diagnostischen (z. B. Amniozentese) oder therapeutisch-fetoskopischen Eingriffen. Man kann das auch gelegentlich bei Mehrlingschwangerschaften, bei massivem Polyhydramnion und auch nach hohem Blasensprung beobachten, dann meist lokalisiert, kann sich aber auch ausdehnen zu einer vollständigen Ablösung des Amnions (1). Diese sekundären Formen einer CAS kann man sich somit gut erklären. Die primären sind indes etwas komplexer. Meines Erachtens sind sie als Ausdruck einer grundlegenden Störung der extrazellulären Matrix

(ECM) zu verstehen. Tatsächlich wird eine primäre CAS gelegentlich bei Trisomie 21, 18 und 13 beschrieben.

Diese Trisomien gehen mit einer Reifungsstörung der ECM einher, welche auch die pathologische Nackentransparenz erklärt (2, 3). Aber auch bei Fällen mit restriktiven Dermatopathien (RD) wurden CAS beschrieben (4). Diese Beobachtungen unterstreichen die Tatsache, dass sowohl das Amnion wie die Haut ektodermalen Ursprungs sind. Ja, unser Fall entpuppte sich erst nach Geburt als ein Kind mit einer leider letalen RD. Der primäre Pathomechanismus dieser Störungen ist weiterhin wenig geklärt. Aber ähnlich den Veränderungen der ECM bei den Trisomien ist bei den Fällen mit RD die Haut charakterisiert durch eine abnorme Akkumulation von Kollagenen und fehlenden elastischen Fasern. Es sind seltene, autosomal rezessive (seltener dominante) Mutationen klinisch charakterisiert durch eine dünne, durchscheinende und rigide Haut

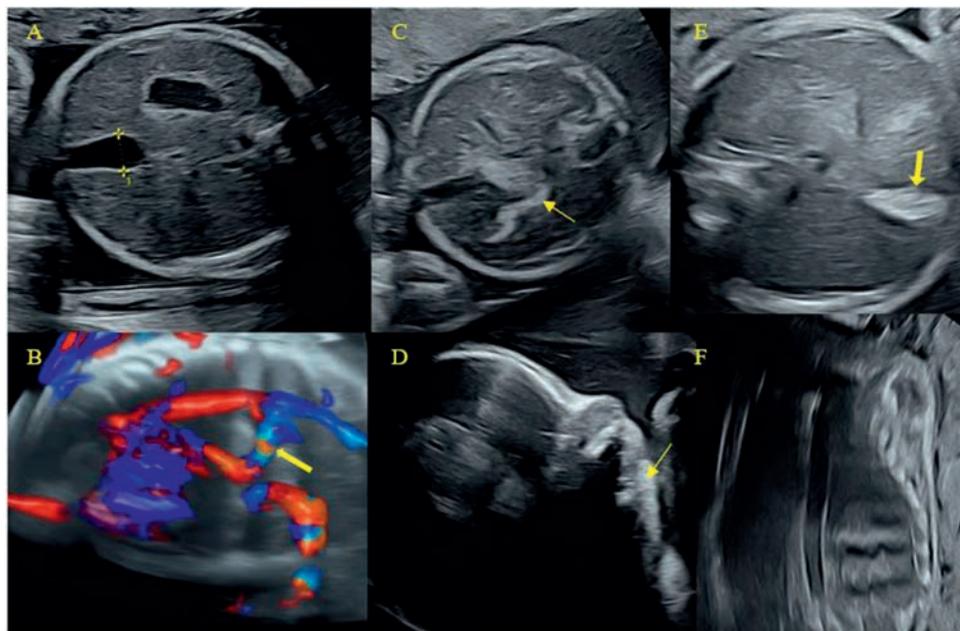


Bild 1. Pränatale Befunde mit (A) weiter intrahepatischer Lebervene bei AV-Shunt aus der Aorta (B, gelber Pfeil); (C) echogener Darm und (D) Micro-/Hypognathie (gelbe Pfeile); (E) echogene Gallenblase (gelber Pfeil); (F) glockenförmiger Thorax. Auffällig bei den Thoraxbildern A, C, E ist die sehr echogene Hautbegrenzung wohl als möglicher Hinweis für die restriktive Dermatopathie zu werten. Dies kann auch in der beigelegten Videosequenz (QR-Code) gesehen werden. Auffällig dort auch die schlechte Darstellung des Herzens wegen der Thoraxdeformität mit Engstellung der Interkostalräume!

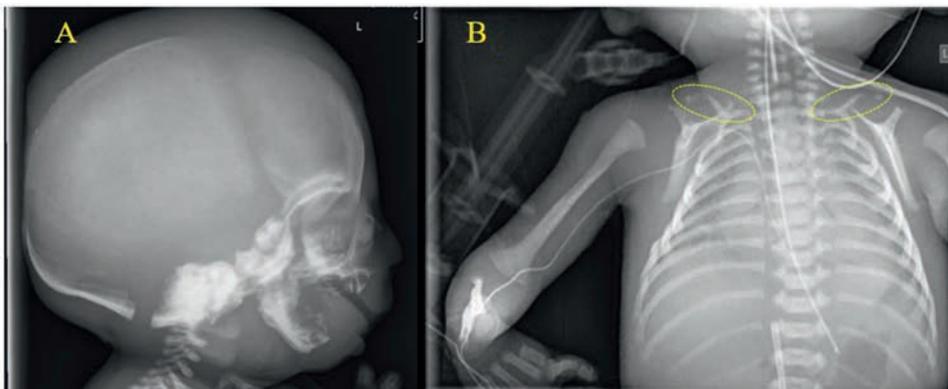


Bild 2. Röntgenbilder (A) Gesichtsskelett mit Micrognathie, weite Suturæ; (B) kleiner, gering glockenförmig konfigurierter Thorax, kurze Rippen, dysplastische Claviculae beidseits (gelb umrandet)

(Bild 1), mit Gesichtsdysmorphien (kleine Nase und kleiner Mund, Micrognathie, tiefsitzende Ohren, weite Fontanellen) und multiple Gelenkskontrakturen neben Wachstumsrestriktion und auch sonstige Skelettauffälligkeiten (Bild 2, 3) (5). In unserem Fall wurde eine autosomal rezessive Mutation im



Bild 3. Durchscheinende, dünne Haut mit prominenter dermaler Gefäßzeichnung

ZMPSTE24-Gen gefunden. Diese Mutation führt in homozygoter Version (beide Eltern Träger!) zu diesen klinischen und morphologischen Besonderheiten (6).

Die CAS ist sicherlich auch ein Zeichen der fehlenden Elastizität des Amnions und es ist nicht erstaunlich, dass die Rate an vorzeitigem Blasensprung bei Fällen mit RD mit 57% deutlich überrepräsentiert ist. Die meisten Fälle werden zwischen 30 und 33 Wochen geboren (7). Bedingt durch diese restriktive Haut fallen die Feten auch durch eine Hypo- bis Akinesie auf.

Literatur

1. Lewi L et al., Fetal Diagn Ther 2004; 19:78–82
2. Von Kaisenberg C et al., Anat Embryol 1998; 197:105–24
3. Raio L et al., Matrix Biol. 2005 Apr; 24(2):166–74
4. Stoler JM et al., Am J Med Genet 2001; 15:174–7
5. Kim YN et al., Prenat Diagn 2007; 27:352–5
6. Pradeep I et al., Pediatric and Developmental Pathology 2021
7. Wesche WA et al., J Cutan Pathol 2001; 28:211–8