

Entwicklungsanomalien

Entwicklungsanomalien

Klinisch-praktisch-orientierter Überblick der
Fassung 01/2023

ICD-11-Klassifikation

Buch 20

Sybille Disse





Entwicklungsanomalien

Klinisch-praktisch-orientierter Überblick der Fassung 01/2023

- **Softcover:** 978-9403695495
- **Hardcover:** 978-9403695471
- **E-Book:** 978-9403695488

Das Werk (einschließlich seiner Teile) ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung ist ohne Zustimmung des Verlages und der Autorin unzulässig. Dies gilt insbesondere für die elektronische oder sonstige Vervielfältigung, Übersetzung, Verbreitung und öffentliche Zugänglichmachung.

Verantwortlich für den Inhalt: © Sybille Disse | Dierhagen

<https://www.sybille-disse.de/>

- Medizinwissen mit Konzept | Sybille Disse
- Am Gewerbehof 12 | 18347 Dierhagen (Ostseebad)
- Telefon: +49 800 0004650 (AB)
- E-Mail: info@sybille-disse.de

Grafikdesigntool: © Canva | Sydney <https://www.canva.com/>

Jacob-Zeichnungen: © Sven Hartmann | Zürich

<https://www.kater-jacob.de/>

bookmundo

Verlag: Bookmundo Direkt - Mijnbestseller
Nederland B.V. | Delftstraat 33 | 3013AE
Rotterdam

Bibliografische Information der Deutschen Bibliothek

Die Deutsche Bibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.ddb.de> abrufbar. Der vorliegende Text darf nicht gescannt, kopiert, übersetzt, vervielfältigt, verbreitet oder in anderer Weise ohne Zustimmung des Autors verwendet werden, auch nicht auszugsweise: weder in gedruckter noch elektronischer Form. Jeder Verstoß verletzt das Urheberrecht und kann strafrechtlich verfolgt werden.

Benutzerhinweis

Medizinische Erkenntnisse unterliegen einem steten Wandel. Herausgeberin und Autorin dieses Werkes bemühen sich intensiv, dem aktuellen Wissensstand zu entsprechen. Dies entbindet den Benutzer nicht von seiner Sorgfaltspflicht. Bei der Erstellung wurden auch automatisierte Übersetzungsverfahren, Rechtschreibprogramme und Textgeneratoren eingesetzt. Die Personenbezeichnungen schließen ausdrücklich alle Geschlechtsidentitäten ein. Wir distanzieren uns ausdrücklich von jeglicher Diskriminierung hinsichtlich der geschlechtlichen Identität. Falls im Buch auf Seiten im Internet verwiesen wird, wurden diese nach sorgfältigen Erwägungen ausgewählt. Auf die zukünftige Gestaltung und den Inhalt der Seiten besteht jedoch kein Einfluss. Autorin und Verlag distanzieren sich daher ausdrücklich von diesen Seiten, soweit darin rechtswidrige, insbesondere jugendgefährdende oder verfassungsfeindliche Inhalte zutage treten sollten.

ICD-11-Inhalte

Die Übersetzung der ICD-11 wurde nicht von der Weltgesundheitsorganisation erstellt (WHO). Die WHO ist nicht verantwortlich für den Inhalt oder die Genauigkeit dieser Übersetzung. Die englische bzw. deutsche Fassung der WHO ist die verbindliche und originale Ausgabe.

Inhalt

ANLEITUNG	1
<i>Optimales Lernvergnügen</i>	
Prolog	3
KAPITEL 1	6
<i>Strukturelle Entwicklungsanomalien, die primär ein Körperteil betreffen</i>	
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Nervensystems	11
Strukturelle Entwicklungsfehlbildungen des Auges, Augenlids oder Tränenapparats	15
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Ohrs	17
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Gesichts, des Munds oder der Zähne	19
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Halses	22
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Atemwegssystems	24
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Kreislaufsystems	31
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Herzens oder der großen Gefäße	31
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Zwerchfells, der Bauchwand oder der Nabelschnur	33
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Verdauungstrakts	35
Strukturelle Entwicklungsanomalien der Leber, der Gallenwege, des Pankreas oder der Milz	40
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Harnsystems	42
Strukturelle Entwicklungsanomalien des weiblichen Genitalsystems	43

Strukturelle Entwicklungsanomalien des männlichen Genitalsystems	46
Strukturelle Entwicklungsanomalien der Mamma	50
Strukturelle Entwicklungsanomalien des Skeletts	51
Strukturelle Entwicklungsanomalien der Haut	62
Strukturelle Entwicklungsanomalien der Nebennierenrinden	66
KAPITEL 2	69
<i>Multiple Entwicklungsanomalien oder -syndrome</i>	
Syndrome mit Anomalien des Zentralnervensystems als Hauptmerkmal	74
Syndrome mit Anomalien des Auges als Hauptmerkmal	77
Syndrome mit Anomalien der Zähne als Hauptmerkmal	78
Syndrome mit Anomalien des Blutgefäße als Hauptmerkmal	80
Syndrome mit Anomalien des Skeletts als Hauptmerkmal	82
Syndrome mit Anomalien des Gesichts oder der Gliedmaße als Hauptmerkmal	90
Syndrome mit Anomalien der Extremitäten als Hauptmerkmal	92
Syndrome mit Anomalien der Haut oder Mukosa als Hauptmerkmal	95
Syndrome mit Beteiligung von Anomalien des Bindegewebes als Hauptmerkmal	99
Syndrome mit Adipositas als Hauptmerkmal	102
Fehlbildungen der Geschlechtsentwicklung	103
Syndrome mit vorzeitigem Altern als Hauptmerkmal	105
Syndrome mit Gewebswachstum	107
Pharmakotose oder hamartoneoplastische Syndrome	109

Syndrome mit strukturellen Anomalien durch angeborene Stoffwechselstörungen	111
Syndrome mit multiplen Strukturanomalien, ohne überwiegende Beteiligung eines Körperteils	113
Siamesische Zwillinge	114
Syndromatische genetische Taubheit	115
KAPITEL 3	119
<i>Chromosomenanomalien, ausgenommen Genmutationen</i>	
Vollständige Trisomien der Autosomen	121
Duplikationen der Autosomen	123
Polyploidien	135
Vollständige Monosomien der Autosomen	136
Deletionen der Autosomen	137
Uniparentale Disomien	147
Imprintingfehler	149
Balancierte oder strukturelle chromosomale Rearrangements	150
Gonosomenanomalien	153
KAPITEL 4	157
<i>Zustände mit Störungen der Intelligenzentwicklung als relevantes klinisches Merkmal</i>	
Angelman-Syndrom	159
Parkinson-Syndrom mit frühen Beginn - intellektuelles Defizit	159
Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit	161
Prader-Willi-Syndrom	161
Rett-Syndrom	165
Literaturverzeichnis	169
BONUSMATERIAL	170
<i>E-Learning</i>	
Wir haben noch etwas für Sie!	170
So erhalten Sie Zugang zum E-Learning	171

Über die Autorin	173
Bücher von Sybille Disse	175
Empfehlungen	183

Anleitung

Optimales Lernvergnügen



Um alle Bonusfunktionen dieses Buches/E-Books sowie die Medizinwissen-Lernapp nutzen zu können, sind es nur wenige Schritte:

1. Scannen Sie den Code mit Ihrem Smartphone, einem mobilen Gerät oder einer Kamera im QR-Code-Modus auf Ihrem Laptop/Tablet oder PC. Schauen Sie sich in Ruhe das Erklärvideo an.



“ Falls Sie den Code nicht scannen können oder wollen, können Sie uns auch einen Kaufbeleg per E-Mail an: info@sybille-disse.de senden und wir schicken Ihnen den Downloadlink für die Bonusmaterialien sowie das Video.

2. Scannen Sie außerdem den Code für das Bonusmaterial am Ende dieses Buches. Damit gelangen Sie direkt in den Downloadordner!

3. Holen Sie sich den begleitenden Onlinekurs kostenfrei bei Elopape (der Code sowie die Anleitung dafür befindet sich im Downloadordner).



4. Laden Sie sich die Medizinwissen-App bei Apple oder Google Play. Melden Sie sich dort mit den Zugangsdaten an, die Sie bei der Anmeldung zum Onlinekurs eingegeben haben.

“ Mit der Medizinwissen-App haben Sie dann auch in Zukunft alles zum Lernen dabei.

Egal wo Sie lernen möchten!



Prolog

Entwicklungsanomalien sind Abweichungen von der normalen Entwicklung eines Organs oder einer Struktur, die bereits vor der Geburt auftreten. Sie können zu Fehlbildungen, Funktionsstörungen oder Erkrankungen führen, die das Leben und die Gesundheit der Betroffenen beeinträchtigen.

Die Internationale Klassifikation der Krankheiten (ICD-11) bietet einen einheitlichen Rahmen für die Diagnose und Klassifikation dieser Zustände, basierend auf den neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen.

In diesem Buch erfahren Sie alles, was Sie über Entwicklungsanomalien wissen müssen, von den Ursachen und Mechanismen über die klinischen Merkmale und Komplikationen bis hin zu den Präventions- und Behandlungsmöglichkeiten. Das Buch richtet sich an Gesundheitsberufe aller Fachrichtungen, die mit Entwicklungsanomalien konfrontiert sind oder sich dafür interessieren.

Es ist ein wertvolles Nachschlagewerk für Ärzte, Pflegekräfte, Therapeuten, Genetiker, Psychologen und Pädagogen, die ihr Wissen vertiefen und ihre Praxis verbessern wollen.

Entwicklungsanomalien

```
graph LR; A[Entwicklungsanomalien] --- B[Strukturelle Entwicklungsanomalien, die primär ein Körperteil betreffen]; A --- C[Multiple Entwicklungsanomalien oder -syndrome]; A --- D[Chromosomenanomalien, ausgenommen Genmutationen]; A --- E[Zustände mit Störungen der Intelligenzentwicklung als relevantes klinisches Merkmal];
```

Strukturelle Entwicklungsanomalien, die primär ein Körperteil betreffen

Multiple Entwicklungsanomalien oder -syndrome

Chromosomenanomalien, ausgenommen Genmutationen

Zustände mit Störungen der Intelligenzentwicklung als relevantes klinisches Merkmal

Kapitel 1

Strukturelle Entwicklungsanomalien, die primär ein Körperteil betreffen

Strukturelle Entwicklungsanomalien sind Deformitäten einer anatomischen Struktur, die sich vor der Geburt herausgebildet haben. Sie können primär ein Körperteil betreffen oder mehrere Körperteile zusammenhängend. Die ICD-11 enthält eine Reihe von Codes, die verschiedene Arten von strukturellen Entwicklungsanomalien beschreiben. Hier sind einige Beispiele:

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Nervensystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion des Gehirns, des Rückenmarks oder der peripheren Nerven. Sie können zu kognitiven, motorischen, sensorischen oder psychischen Beeinträchtigungen führen. Ein Beispiel ist die Anenzephalie, bei der ein Teil des Schädels und des Gehirns fehlt.

Strukturelle Entwicklungsfehlbildungen des Auges, Augenlids oder Tränenapparats sind Störungen in der Form oder

Größe des Augapfels, der Hornhaut, der Linse, der Iris, der Netzhaut oder anderer Teile des Auges. Sie können zu Sehstörungen oder Blindheit führen. Ein Beispiel ist das Mikrophthalmus-Syndrom, bei dem die Augen sehr klein sind.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Ohrs sind Störungen in der Bildung oder Funktion des Außen-, Mittel- oder Innenohrs. Sie können zu Hörverlust oder Gleichgewichtsstörungen führen. Ein Beispiel ist die Mikrotie, bei der das Ohr unterentwickelt oder abwesend ist.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Gesichts, des Munds oder der Zähne sind Störungen in der Form oder Anzahl der Gesichtsknochen, der Lippen, des Gaumens, der Zunge, der Zähne oder anderer Teile des Gesichts. Sie können zu Schwierigkeiten beim Sprechen, Essen oder Atmen führen. Ein Beispiel ist die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, bei der eine Öffnung zwischen Lippe und Gaumen besteht.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Halses sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Schilddrüse, der Thymusdrüse, des Kehlkopfs oder anderer Teile des Halses. Sie können zu hormonellen, immunologischen oder stimmlichen Problemen führen. Ein Beispiel ist das DiGeorge-Syndrom, bei dem die Thymusdrüse fehlt oder unterentwickelt ist.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Atemwegssystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Lunge, der

Luftröhre, der Bronchien oder anderer Teile des Atemwegsystems. Sie können zu Atemnot oder Infektionen führen. Ein Beispiel ist die Lungenhypoplasie, bei der eine oder beide Lungen unterentwickelt sind.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Kreislaufsystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion des Herzens, der Blutgefäße oder anderer Teile des Kreislaufsystems. Sie können zu Herzfehlern, Bluthochdruck oder Blutgerinnungsstörungen führen. Ein Beispiel ist die Fallot-Tetralogie, bei der vier Herzfehler gleichzeitig auftreten.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Zwerchfells, der Bauchwand oder der Nabelschnur sind Störungen in der Bildung oder Funktion des Zwerchfells, das die Brust- von der Bauchhöhle trennt, der Bauchwand, die den Bauchraum umschließt, oder der Nabelschnur, die den Fötus mit der Plazenta verbindet. Sie können zu Hernien, Organverlagerungen oder Blutungen führen. Ein Beispiel ist das Gastroschisis-Syndrom, bei dem ein Teil des Darms außerhalb des Bauchraums liegt.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Verdauungstrakts sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Speiseröhre, des Magens, des Dünndarms, des Dickdarms, des Mastdarms oder anderer Teile des Verdauungstrakts. Sie können zu Schluckbeschwerden, Erbrechen, Durchfall, Verstopfung oder Blutungen führen. Ein Beispiel ist die Ösophagusatresie, bei der die Speiseröhre nicht durchgängig ist.

Strukturelle Entwicklungsanomalien der Leber, der Gallenwege, des Pankreas oder der Milz sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Leber, die für die Entgiftung und den Stoffwechsel zuständig ist, der Gallenwege, die die Galle transportieren, des Pankreas, das Verdauungsenzyme und Hormone produziert, oder der Milz, die für die Immunabwehr und den Abbau von Blutzellen zuständig ist. Sie können zu Gelbsucht, Bauchschmerzen, Diabetes oder Infektionen führen. Ein Beispiel ist die biliäre Atresie, bei der die Gallenwege fehlen oder blockiert sind.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Harnsystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Nieren, der Harnleiter, der Harnblase oder der Harnröhre. Sie können zu Nierenversagen, Harnwegsinfektionen oder Harninkontinenz führen. Ein Beispiel ist die Nierenagenesie, bei der eine oder beide Nieren fehlen.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des weiblichen Genitalsystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Eierstöcke, der Eileiter, der Gebärmutter, des Gebärmutterhalses, der Vagina oder der Vulva. Sie können zu Unfruchtbarkeit, Menstruationsstörungen oder Genitalfehlbildungen führen. Ein Beispiel ist das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, bei dem die Gebärmutter und die Vagina fehlen oder unterentwickelt sind.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des männlichen Genitalsystems sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Hoden, der Nebenhoden, der Samenleiter, der Prostata, des

Penis oder des Skrotums. Sie können zu Unfruchtbarkeit, Erektionsstörungen oder Genitalfehlbildungen führen. Ein Beispiel ist die Hypospadie, bei der die Harnröhrenöffnung an einer falschen Stelle am Penis liegt.

Strukturelle Entwicklungsanomalien der Mamma sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Brustdrüsen oder Brustwarzen. Sie können zu Stillproblemen oder Brustkrebs führen. Ein Beispiel ist die Polythelie, bei der mehr als zwei Brustwarzen vorhanden sind.

Strukturelle Entwicklungsanomalien des Skeletts sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Knochen, Gelenke oder Muskeln. Sie können zu Wachstumsstörungen, Fehlstellungen oder Bewegungseinschränkungen führen. Ein Beispiel ist die Achondroplasie, bei der die Knochen nicht richtig wachsen.

Strukturelle Entwicklungsanomalien der Haut sind Störungen in der Bildung oder Funktion der Haut oder ihrer Anhangsgebilde wie Haare, Nägel oder Schweißdrüsen. Sie können zu Hautausschlägen, Haarausfall oder Schweißstörungen führen. Ein Beispiel ist die Ichthyose vulgaris, bei der die Haut trocken und schuppig ist.

Strukturelle Entwicklungsanomalien der Nebennierenrinden sind Störungen, die die Hormonproduktion oder -regulation der Nebennieren beeinflussen. Sie können zu endokrinen, metabolischen oder reproduktiven Problemen führen. Beispiele sind die kongenitale Nebennierenhyperplasie, das adrenogenitale Syndrom und die Adrenoleukodystrophie.