

mosomenstörung gedacht und eine entsprechende Untersuchung durchgeführt werden.

Lebenserwartung und Fertilität

Die Lebenserwartung ist bei allen Formen exogen bedingter und erblicher Mikrozephalien deutlich herabgesetzt. Lediglich Kranke mit autosomal-rezessiv erblichen adulten Formen der Mikrozephalie erreichen im Durchschnitt ein mittleres Lebensalter; einzelne wurden sogar über 70 Jahre alt (vgl. Abbildung 4 a).

Über die sexuelle Entwicklung der mikrozephalen Patienten liegen nur wenige Angaben vor. Bei weiblichen Kranken kann die Menstruation regelmäßig sein; nur sehr wenige von ihnen bekommen Kinder. Daß ihre Zahl ansteigt, ist schon wegen der hochgradigen Intelligenzdefekte, die eine Partnerwahl ausschließen, nicht zu erwarten. Mikrozephalie Männer weisen häufig einen Kryptorchismus auf. Einzelne histologische Hodenbefunde sprechen für Sterilität, doch kommt den bisher vorliegenden Einzelbefunden noch keine allgemeinverbindliche Aussage über Sterilität und Fertilität zu.

Genetische Beratung

Die Frage, ob sich die Geburt eines mikrozephalen Kindes wiederholen kann, ist nur anhand des Einzelfalles zu entscheiden. Handelt es sich um eine exogen bedingte Mikrozephalie, ist die Erkrankungs-chance für das nächste Kind meist nicht erhöht. Das setzt allerdings voraus, daß nicht etwa eine Krankheit der Mutter (etwa ein Herzfehler) oder eine Störung der Reproduktionsorgane die Entwicklung des Feten fortwährend gefährden.

Bei einer autosomal-rezessiv erblichen Mikrozephalie beträgt die Erkrankungs-chance für jedes weitere Kind der gleichen Eltern, die heterozygote Anlageträger sind, 25

Prozent. Besteht das Risiko, daß ein zweites Kind mit Mikrozephalie geboren wird, sollte in jedem Fall die Schwangerschaft mit Hilfe der Ultraschalldiagnostik überwacht werden. Ergab bei chromosomal bedingter Mikrozephalie (beispielsweise im Rahmen des Patau-Syndroms) die Chromosomenanalyse der Eltern, daß ein Elternteil Träger einer Translokations-Heterozygotie oder eines Mosaiks ist, muß die pränatale zytogenetische Diagnostik mittels Amniozentese eingesetzt werden.

Wurde der sichere Nachweis für das Vorliegen einer Mikrozephalie erbracht, liegt unserer Ansicht nach nicht nur eine „genetische“ Indikation, sondern in gleicher Weise eine „medizinische“ Indikation zur Schwangerschaftsunterbrechung vor, zu der beide Elternteile, die über die vorliegende Schädigung aufzuklären sind, ihre Zustimmung geben müssen. Da es sich hier also um eine medizinisch-genetische Entscheidung handelt, sollte man auch für diese nicht den besonders im Ausland gebräuchlichen Begriff der „selektiven Euge-nik“ verwenden. In einer zukünftigen gesetzlichen Regelung muß dies unmißverständlich zum Ausdruck kommen.

Literatur

Bergsma, D.: Birth defects. Atlas and Compendium. Williams and Wilkins Co., Baltimore, 1973 — Holmes, L. B., Moser, H. W., Halldorsson, S., Mack, C., Pant, S. S., Matzilevich, B.: Mental retardation. An atlas of diseases with associated physical abnormalities. The Macmillan Co., New York, 1972 — Koch, G.: Genealogisch-demographische Untersuchungen über Mikrozephalie in Westfalen. Westdeutscher Verlag, Köln und Opladen, 1968 — Koch, G.: Genetische Beratung (genetic counseling) — pränatale Diagnostik (prenatal diagnosis). Palm und Enke, Erlangen, 1974 — Witkowski, R., Prokop, O.: Genetik erblicher Syndrome und Mißbildungen. Wörterbuch für die Familienberatung. Akademie-Verlag, Berlin, 1974.

Anschrift des Verfassers:
Professor Dr. med. Gerhard Koch
852 Erlangen
Bismarckstraße 10

Diagnostik

Raumfordernde Prozesse des Hirns sind in einem Großteil der Fälle mit Hilfe der Hirnszintigraphie direkt darzustellen. Dieses Verfahren eignet sich vor allem für die ambulante Frühdiagnostik und belastet die Patienten weder physisch noch psychisch. Insbesondere Geschwulstformen mesodermalen Ursprungs, aber auch Neurinome und Spongioblastome, können sicher dargestellt werden. Die Hirnszintigraphie ist allerdings keine absolut zuverlässige Methode zum Nachweis eines raumfordernden intrakraniellen Prozesses. Ein negatives Szintigramm schließt einen Tumor nicht aus. Zusammen mit anderen Verfahren der ambulanten Tumordiagnostik trägt die Hirnszintigraphie aber mit dazu bei, raumfordernde Prozesse sicherer erkennen zu können. cb

(Zeidler, U.: Med. Welt 25 [1974] 1462—1467)

Für die Funktionsdiagnostik des Larynx stehen drei röntgenologische Verfahren zur Verfügung, die allerdings personell und zeitlich sehr aufwendig sind. Man sollte sich daher unter Umständen dazu entschließen, vom Kehlkopf Hochvolt-Röntgenaufnahmen anzufertigen. Diese technisch wesentlich einfachere Methode ist ebenso aussagekräftig wie die anderen Verfahren. An der Hals-Nasen-Ohren-Klinik der Universität Hamburg werden seit einiger Zeit bei unklaren Befunden am Kehlkopf routinemäßig Larynx-Aufnahmen mit Hochvolt-Röntgenstrahlen gemacht. Eine Aufnahme wird bei Inspiration, eine weitere bei Phonation des Vokals „i“ geschossen. Mit dieser Technik läßt sich die Funktion der Stimmbänder gut darstellen. Mitunter sind auch Aussagen darüber möglich, ob die Patienten wieder mit einer normalen Funktion der Stimmbänder rechnen können. cb

(Neumann, O. G.; Kruse, C. G.: HNO 22 [1974] 238—241)