

Quiz

Was fehlt?

Johann Debrunner^a,
Thomas Brack^b

^a Departement Innere Medizin
und

^b Pneumologie,
Universitätsspital Zürich

Ein 60jähriger Patient meldete sich in der Schlafsprechstunde wegen Schnarchens, nächtlicher Atempausen und vermehrter Tagesmüdigkeit. Mittels respiratorischer Polygraphie wurde ein

schweres obstruktives Schlafapnoesyndrom diagnostiziert.


Wir zeigen untenstehend das Thoraxröntgenbild (Abb. 1 ). Was fällt auf?



Abbildung 1.
Röntgenbild des Thorax p.a.

Auflösung siehe nächste Seite

Quiz

Auflösung

Johann Debrunner^a,
Thomas Brack^b



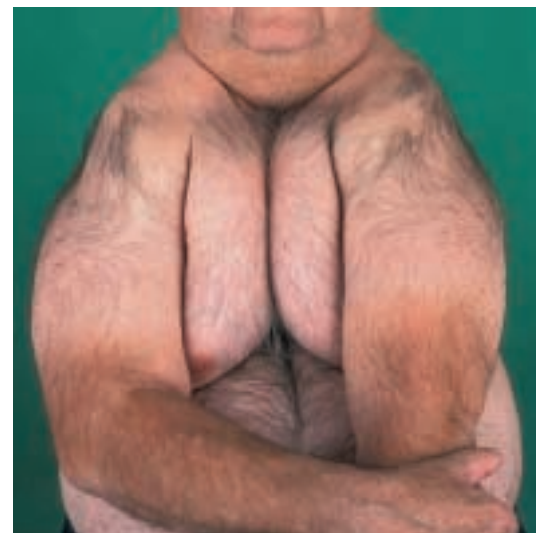
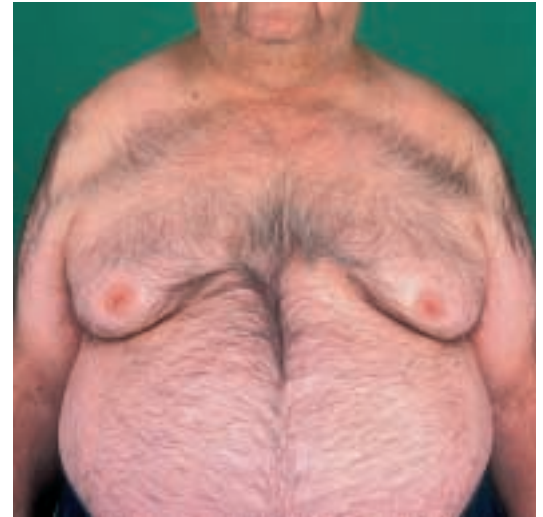
Haben Sie's bemerkt? Es fehlen die Claviculae. Beim Weitersuchen findet man zudem fehlende Bogenschlüsse der Wirbel am zervikothorakalen Übergang (Abb. 2 ) und Zahnfehlstellungen, die nach früherer, angeblich kompletter Sanierung noch immer erkennbar sind (Abb. 3 )




Abbildung 2.
Zielaufnahme des zervikothorakalen Übergangs
mit fehlenden Bogenschlüssen der Wirbel.



Abbildung 3.
Panorthogramm mit Zahnfehlstellungen.



Abbildungen 4 und 5.
Durch Fehlen der Claviculae gelingt ein vollständiger
Schulterabschluss.

Das Fehlen der Claviculae ist klinisch beim adipösen Patienten nicht ohne weiteres zu bemerken und wird erst beim Schulterabschluss offensichtlich (Abb. 4 und 5 )

Es handelt sich um eine sogenannte kleidokraniale Dysplasie [1], eine autosomal dominante Skelettdysplasie [1] mit Aplasie oder Hypoplasie der Claviculae, teilweise persistierenden offenen Schädelsturen, Zahnfehlstellungen (z.B. in Form eines persistierenden Milchgebisses und doppelten Zahnanlagen als «Haifischgebiss») und weiteren Variationen des Skeletts. Der Patient dachte, er hätte in der Kindheit Rachitis durchgemacht.

Literatur

1 Mundlos S. Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 1999;36:177-82.