

# Wiedemanns Atlas klinischer Syndrome

Phänomenologie   Ätiologie   Differenzialdiagnose

Herausgegeben von Jürgen Kunze

6., vollständig überarbeitete und erweiterte Auflage

Mit einem Geleitwort  
von Jürgen Spranger

Mit 3665 Abbildungen  
und 10 Tabellen

# Inhalt

---

## Die kleinen morphologischen Auffälligkeiten des Menschen

1–10 Kleine Fehlbildungen und kleine Anomalien ..... 2

### Exogene Ursachen

11	Thalidomid-Embryopathie	24
12	Hydantoin-Barbiturat-Carbamazepin-Embryofetopathie	26
13	Embryofetales Valproinsäure-Syndrom	28
14	Cumarin-Embryopathie	30
15	Fetales Alkohol-Syndrom	32
16	Röteln-Embryofetopathie	36
17	Kongenitales Varicella-Syndrom	38
18	Embryopathia diabetica	40
19	Amniogene Schnürfurchen	44
20	Limb-Body-Wall-Komplex	48
21	VATER-Assoziation	50
22	Kaudale Dysplasie	52

---

## Chromosomale Störungen

23	Trisomie 9	56
24	Trisomie 13	58
25	Trisomie 18	62
26	Down-Syndrom	66
27	Wolf-Syndrom	70
28	Katzenschrei-Syndrom	72
29	Monosomie 1p36	74
30	Williams-Beuren-Syndrom	76
31	Rubinstein-Taybi-Syndrom	80
32	Smith-Magenis-Syndrom	84

33	Lissenzephalie Typ I	88
34	Velokardiofaziales Syndrom	90
35	CATCH 22	92
36	Katzenaugen-Syndrom	94
37	Pallister-Killian-Mosaik-Syndrom	96
38	Tetrasomie 18p	98
39	Angelman-Syndrom	100
40	Prader-Willi-Syndrom	102
41	XK-Aprosenzephalie	106
42	Fragiles-X-Syndrom	108
43	Ullrich-Turner-Syndrom	112
44	Klinefelter-Syndrom	116
45	XYY-Syndrom	118
46	Triploidie-Syndrom	120
47	Bloom-Syndrom	122
48	Fanconi-Anämie	124
49	Ataxia teleangiectatica	126
50	Nijmegen-Breakage-Syndrom	128
51	Ligase-4-Syndrom	130

---

## Hamartosen

52	Proteus-Syndrom	134
53	CLOVE-Syndrom	140
54	Cowden-Syndrom	142
55	Hemihyperplasie-Lipomatose-Syndrom	144
56	Enzephalokraniokutane Lipomatose	146
57	Klippel-Trenaunay-Weber-»Syndrom«	148
58	Sturge-Weber-Syndrom	152
59	Neurofibromatose Typ 1 (von Recklinghausen)	154
60	Tuberöse Hirnsklerose	158
61	Hypomelanosis Ito	162
62	Schimmelpenning-Feuerstein-Mims-»Syndrom«	166

63 MIDAS-Syndrom	170
64 Okulozerebrokutanes Syndrom Delleman	172
65 Neurokutane Melanose	174
66 Enchondromatosis Ollier-Maffucci	176
67 Kasabach-Merritt-Syndrom	178
68 Peutz-Jeghers-Syndrom	180
69 McCune-Albright-Syndrom	184
70 Incontinentia pigmenti	188
71 LEOPARD-Syndrom	190
72 Basalzellnävus-Syndrom	194

### Syndrome mit Kontrakturen

73 Freeman-Sheldon-Syndrom	198
74 Kontraktuelle Arachnodaktylie	202
75 Distale Arthrogryposis Typ 1	206
76 Gordon-Syndrom	208
77 Pena-Shokeir-Phänotyp	210
78 Zerebro-okulo-fazio-skelettäres Syndrom 1	212
79 Letales multiples Pterygium-Syndrom	214
80 Escobar-Syndrom	216
81 Klassische Arthrogryposis: Amyoplasie	218
82 Spinale Muskelatrophie, X-gebunden	222
83 Tel-Hashomer-Kamptodaktylie	224

### Kraniostenose-Syndrome

84 Apert-Syndrom	228
85 Pfeiffer-Syndrom	232
86 Crouzon-Syndrom	234
87 Saethre-Chatzen-Syndrom	238
88 Carpenter-Syndrom	240
89 Beare-Stevenson-Cutis-gyrata-Syndrom	242

90 Opitz-Trigonocephalie-Syndrom	244
91 Antley-Bixler-Syndrom	246
92 Kleeblattschädel	250
93 Baller-Gerold-Syndrom	252
94 Greig-Zephalopolysyndaktylie-Syndrom	254

### Hochwuchs- und Adipositas-Syndrome

95 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ I	260
96 Marshall-Smith-Syndrom	262
97 Sotos-Syndrom	264
98 Weaver-Syndrom	268
99 Marfan-Syndrom	270
100 Neonatales Marfan-Syndrom	274
101 Shprintzen-Goldberg-Syndrom	278
102 Idiopathische Hemihypertrophie	280
103 Perlman-Syndrom	282
104 Bardet-Biedl-Syndrom	284
105 Cohen-Syndrom	288

### Proportionierte Kleinwuchs-Syndrome

106 Silver-Russell-Syndrom	294
107 Floating-Harbor-Syndrom	298
108 SHORT-Syndrom	300
109 3-M-Syndrom	302
110 Noonan-Syndrom	304
111 Kardiofaziokutanes Syndrom	308
112 Costello-Syndrom	310
113 Aarskog-Syndrom	312
114 Cornelia-de-Lange-Syndrom	314
115 Dubowitz-Syndrom	318
116 Seckel-Syndrom 1	322

117 Mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Kleinwuchs Typ I–III	324
118 Hallermann-Streiff-François-Syndrom	326
119 Johanson-Blizzard-Syndrom	328

### Metabolische Dismorphie-Syndrome

120 Glykogenose Typ IA	332
121 Glykogenose Typ II	334
122 Glykanose-CDG-Syndrom	336
123 Mukopolysaccharidose I-H	342
124 Mukopolysaccharidose I-S	346
125 Mukopolysaccharidose II	348
126 Mukopolysaccharidose III	352
127 Mukopolysaccharidose IV	356
128 Mukopolysaccharidose VI	358
129 Multipler Sulfatasedefekt	360
130 Mannosidose	362
131 Fucosidose	364
132 Mukolipidose	366
133 Morbus Gaucher Typ I	368
134 Morbus Gaucher Typ II, III und Norrbottnian-Typ	372
135 G <sub>M1</sub> -Gangliosidose	374
136 G <sub>M2</sub> -Gangliosidosen: Morbus Tay-Sachs und Morbus Sandhoff	376
137 Morbus Niemann-Pick	378
138 Wiedemann-Beckwith-Syndrom	380
139 Angeborene generalisierte Lipodystrophie	386
140 Syndrom einer partiellen Lipoatrophie in Kombination mit juvenilem Diabetes mellitus bei eineiigen Zwillingenbrüdern	390
141 Menkes-Syndrom	392
142 Okzipitalhorn-Syndrom	396
143 Hypophosphatasie	398
144 Familiäre hypophosphatämische Rachitis	402

145 Vitamin-D-abhängige Rachitis Typ I	404
146 Vitamin-D-abhängige Rachitis Typ II	406
147 Homozystinurie	408
148 Lesch-Nyhan-Syndrom	410
149 Akrodermatitis enteropathica	414
150 Morbus Canavan	416
151 Plazentarer Aromatasedefekt	418
152 Neuroaxonale Dystrophie	420
153 Adrenogenitales Syndrom mit Salzverlust	422
154 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	424
155 Triple-A-Syndrom	428
156 Carney-Syndrom	430
157 Multiple endokrine Neoplasie Typ IIB	432
158 Mendenhall-Syndrom	434
159 Donohue-Syndrom	436
160 Dienzephal-tumoröses Abmagerungs-»Syndrom« des Kleinstkindes	438
161 Proopiomelanocortin-Mangel	440

### Syndrome mit isolierter ZNS-Fehlbildung sowie zusätzlichen Anomalien und neuromuskuläre Syndrome

162 Makrozephalus	444
163 Makrozephalus bei Megalenzephalie	446
164 Geschlechtsgebunden-rezessiver Hydrozephalus	448
165 Akrokollosales Syndrom	450
166 Holoprosenzephalie	452
167 Otozephalie	454
168 Walker-Warburg-Syndrom	456
169 Dandy-Walker-Sequenz	458
170 Joubert-Syndrom	460
171 Mowat-Wilson-Syndrom	462
172 VACTERL plus Hydrozephalus	464

173 (Zerebro-)kostomandibuläres Syndrom _____	466		
174 Fryns-Syndrom _____	468		
175 Primäre Mikrozephalie _____	470		
176 Leung-Syndrom _____	472		
177 Norman-Roberts-Syndrom _____	474		
178 Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung, X-gebunden-rezessiv _____	476		
179 Leukenzephalopathie mit »vanishing white matter« _____	480		
180 Marinesco-Sjögren-Syndrom _____	484		
181 Aicardi-Syndrom _____	486		
182 Meckel-Gruber-Syndrom _____	488		
183 Rett-Syndrom _____	492		
184 Kohlschütter-Syndrom _____	496		
185 Möbius-Sequenz _____	498		
186 Rigid-Spine-Muskeldystrophie 1 _____	500		
187 Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathie _____	502		
188 Mitochondriale Myopathie _____	504		
189 Kearns-Sayre-Syndrom: eine Multisystemerkrankung _____	506		
190 Kongenitales myasthenisches Syndrom mit Acetylcholinrezeptor-Defekt _____	508		
191 Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert _____	510		
192 Myotonia congenita Typ Becker _____	512		
193 Lowe-Syndrom _____	514		
194 Zellweger-Syndrom _____	516		
195 Spinale Muskelatrophie Werdnig-Hoffmann _____	518		
196 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A _____	520		
197 Duchenne-Muskeldystrophie _____	522		
<hr/>			
		<b>Kiemenbogen- und oroakrale Syndrome sowie Syndrome mit fazialen und Extremitätenfehlbildungen</b>	
198 Coffin-Lowry-Syndrom _____	526		
199 Frontonasale Dysplasie _____	530		
200 Robin-Sequenz _____	532		
201 Catel-Manzke-Syndrom _____	534		
202 Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom _____	536		
203 Akrofaziale Dysostose 1 (Typ Nager) _____	540		
204 Akrofaziale Dysostose vom überwiegend postaxialen Typ _____	542		
205 Goldenhar-»Syndrom« _____	546		
206 Wildervanck-Syndrom _____	550		
207 Aurikulokondyläres Syndrom _____	552		
208 Aglossie-Adaktylie _____	554		
209 Hemifaziale progressive Atrophie _____	558		
210 Van-der-Woude-Syndrom _____	560		
211 Orofaziodigitales Syndrom Typ I _____	562		
212 Orofaziodigitales Syndrom Typ II _____	564		
213 Fraser-Syndrom _____	566		
214 Blepharophimosis-Ptoisis-Epicanthus-inversus- Syndrom _____	568		
215 Lenz-Mikrophthalmie-Syndrom _____	570		
216 Roberts-Syndrom _____	572		
217 Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom _____	576		
218 Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom _____	578		
219 Opitz-Syndrom _____	580		
220 »Femoral Hypoplasia-Unusual Facies Syndrome« _____	582		
221 »EEC«-Syndrom _____	584		
222 Poland-Anomalie _____	586		
223 Tibiaaplasie oder -hypoplasie mit Spalthand und -fuß _____	590		
224 Tibiaaplasie oder -hypoplasie mit präaxialer Polydaktylie und dreigliedrigem »Daumen« _____	592		

225 Holt-Oram-Syndrom	596	252 Cantú-Syndrom	666
226 Townes-Brocks-Syndrom	600	253 Hypertrichosis-Skelettdysplasien-Retardierungs-Syndrom mit besonderer Fazies und verminderter renaler Harnsäureausscheidung	668
227 Okihiro-Syndrom und IVIC-Syndrom	602	254 Wiedemann-Steiner-Syndrom	670
228 STAR-Syndrom	604	255 Syndrom der unkämmbaren Haare	674
229 Hemifaziale Mikrosomie	606	256 Cutis verticis gyrata	676
230 CHARGE-Syndrom	608	257 Goltz-Gorlin-Syndrom	678
231 Akrorenaler Symptomenkomplex	610	258 Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie Rendu-Osler-Weber	682
232 Okulo-digito-ösophago-duodenales Syndrom	614	259 Hereditäre benigne generalisierte essenzielle Teleangiektasie	684
233 Branchiookulofaziales Syndrom	616	260 Rothmund-Thomson-Syndrom	686
<hr/>			
<b>Syndrome mit Haut-, Haar- und Schleimhautbeteiligung</b>			
234 Warburg-Mikrosyndrom	620	261 Xeroderma pigmentosum	688
235 Cockayne-Syndrom	622	262 Cutis marmorata teleangiectatica congenita	690
236 Progerie	624	263 Cutis marmorata teleangiectatica congenita und Makrozephalie	692
237 Angeborenes pseudohydrozephalales Progeroid-Syndrom	626	264 Morbus Abt-Letterer-Siwe	694
238 Petty-Laxova-Wiedemann-Progeroid-Syndrom	630	265 Wiskott-Aldrich-Syndrom	696
239 Lenz-Majewski-Syndrom	632	266 Waardenburg-Syndrom Typ I und II	698
240 De-Barsy-Syndrom	634	267 Piebaldismus	700
241 Unbekanntes progeroides Syndrom mit Vitium cordis	636	268 Okulokutaner Albinismus mit Tyrosinase-Negativität Typ IA	702
242 Konnatales Cutis-laxa-Syndrom	638	269 Okulokutaner Albinismus mit Tyrosinase-Positivität	704
243 Wrinkly-Skin-Syndrom	642	270 ABCD-Syndrom	706
244 Geroderma osteodysplasticum	644	271 Chediak-Higashi-Syndrom	710
245 Ehlers-Danlos-Syndrom	648	272 Dyskeratosis congenita	712
246 Barraquer-Simons-Syndrom	652	273 Hypohidrotische Ektodermaldysplasie Typ 1	716
247 Mulvihill-Smith-Syndrom	654	274 Ektodermaldysplasie mit Haaranomalien und Syndaktylien	720
248 Syndrom multipler gutartiger ringförmiger Hauteinschnürungen	656	275 Nonne-Milroy-Syndrom	722
249 Aplasia cutis congenita	658	276 Hereditäres frühmanifestes Lymphödem	724
250 Adams-Oliver-Syndrom	660	277 Lymphödem-Distichiasis-Syndrom	726
251 Zahnfleischfibromatose-Hypertrichosis-Syndrom	664	278 Ichthyosis congenita	728
		279 Ichthyosis congenita gravis oder fetalis	732

280 ZUNICH-Syndrom .....	734	310 Achondrogenesis Typ II .....	818
281 Sjögren-Larsson-Syndrom .....	736	311 Hypochondrogenesis .....	820
282 Rud-Syndrom .....	738	312 Bumerang-Dysplasie .....	822
283 Hyperkeratosis palmoplantaris mit Parodontose .....	740	313 Thanatophore Dysplasie Typ I .....	824
284 Tay-Syndrom .....	742	314 Thanatophore Dysplasie Typ II mit Kleeblattschädel .....	826
285 Restriktive Dermopathie .....	744	315 Opsismodysplasie .....	828
286 Naxos-Syndrom .....	748	316 Kampomele Dysplasie .....	832
287 Epidermolysis bullosa hereditaria .....	750	317 Fibrochondrogenesis .....	836
288 CHILD-Syndrom .....	754	318 Asphyxierende Thoraxdysplasie Typ 1 .....	838
<hr/>			
<b>Osteochondrodysplasien</b>			
289 Pseudohypoparathyreoidismus .....	758	319 Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 1 (Typ Saldino-Noonan) .....	842
290 Cherubismus .....	760	320 Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ IV .....	844
291 Infantile kortikale Hyperostose .....	762	321 Kurzrippen-Polydaktylie-Spektrum .....	846
292 Juveniler Morbus Paget .....	764	322 Chondroektodermale Dysplasie .....	848
293 Melnick-Needles-Syndrom .....	766	323 Chondrodysplasia punctata, autosomal-rezessiver Typ .....	852
294 Otopalatodigitales Syndrom Typ I .....	770	324 Chondrodysplasia punctata, X-gebunden-rezessiver Typ .....	854
295 Otopalatodigitales Syndrom Typ II .....	774	325 Chondrodysplasia punctata, geschlechtsgebunden-dominanter Typ .....	856
296 Frontometaphysäre Dysplasie .....	776	326 Binder-Syndrom .....	860
297 Dysplasia cleidocranialis .....	778	327 Achondroplasia .....	862
298 Kraniometaphysäre Dysplasie .....	782	328 Hypochondroplasia .....	866
299 Akrodysostose .....	784	329 Pseudoachondroplasia .....	870
300 Osteopetrose, maligne Form .....	786	330 Dysplasia spondyloepiphysaria congenita .....	874
301 Osteopetrose Typ II .....	790	331 Dysplasia spondyloepiphysaria tarda .....	876
302 Pyknodysostose .....	792	332 Chondrodysplasia metaphysaria Typ Wiedemann-Spranger .....	878
303 Dyschondrosteose .....	796	333 Dysplasia spondyloepimetaphysaria Typ Strudwick .....	880
304 Mesomele Dysplasie Typ Langer .....	800	334 Knorpel-Haar-Hypoplasie .....	884
305 Nievergelt-Syndrom .....	804	335 Anauxetische Dysplasie .....	888
306 Robinow-Syndrom .....	806	336 Metaphysäre Chondrodysplasia Typ Schmid .....	892
307 Achondrogenesis IB (Typ Fraccaro) .....	810	337 Metaphysäre Dysplasie Braun-Tinschert .....	896
308 Diastrophische Dysplasie .....	812		
309 Autosomal-rezessive multiple epiphysäre Dysplasie .....	816		

338 Pseudodiastrophische Dysplasie Typ Burgio _____	890	364 Syndrom des zunehmenden Makrokraniums mit Zeichen der Herzbelastung bei intrakraniellm a.-v. Shunt _____	962
339 Metatropische Dysplasie _____	892	365 Kardiofazialer Symptomenkomplex _____	964
340 Osteodysplasie Typ Kniest _____	896	366 Supraumbilikale Mittelbauchraphe mit kavernösen fazialen Hämangiomen _____	966
341 Dysplasia epiphysealis hemimelica _____	900	367 Mittellinien-Entwicklungsfeld-Störungen _____	970
342 Larsen-Syndrom _____	902	368 Axiale mesodermale Dysplasie _____	974
343 Osteogenesis imperfecta Typ II (Typ Vrolik) und III _____	906	369 Spondylokostale Dysostose _____	976
344 Osteogenesis imperfecta Typ I (Van-der-Hoeve-Syndrom) und IV (Typ Lobstein) _____	908	370 Klippel-Feil-»Syndrom« _____	980
345 Multiple kartilaginäre Exostosen _____	910	371 Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung _____	984
346 Trichorhinophalangeales Syndrom Typ I _____	912	372 Potter-Sequenz _____	986
347 Langer-Giedion-Syndrom _____	916	373 Sirenomelie _____	988
348 Hereditäre karpotarsale Osteolyse mit Nephropathie _____	920	374 Bauchmuskelaplasie-»Syndrom« _____	990
349 Idiopathische karpotarsale Osteolyse Typ V (Typ François) _____	922	375 Coffin-Siris-Syndrom _____	992
350 Hajdu-Cheney-Syndrom _____	924	376 ROCA-Syndrom _____	994
351 Immunossäre Dysplasie Schimke _____	926	377 Mietens-Syndrom _____	996
352 Fibrodysplasia ossificans progressiva _____	928	378 Peters-Plus-Syndrom _____	998
353 Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 1 _____	932	379 Keutel-Syndrom _____	1000
354 Stüve-Wiedemann-Syndrom _____	934	380 Syndrom der einfachen Gelenküberstreckbarkeit _____	1002
355 Arthroophthalmopathie _____	936	381 Femur-Fibula-Ulna-Komplex _____	1004
356 Czech-Dysplasie _____	940	382 Synpolydaktylie 1 _____	1008
357 Shwachman-Syndrom _____	942	383 Cenani-Lenz-Syndaktylie-Syndrom _____	1010
358 Okulodentoossäre Dysplasie _____	944	384 Polysyndaktylie mit Brachymetakarpie (Typ Bonola) _____	1012
359 Nagel-Patella-Syndrom _____	946	385 Symphalangismus-Brachydaktylie-Syndrom mit Schallleitungsschwerhörigkeit _____	1014
360 Progressive diaphysäre Dysplasie _____	950	386 Syndrom der Triphalangie des 1. Handstrahls, der Thrombasthenie und Innenohrhörstörung _____	1016
361 Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom _____	952	387 Blackfan-Diamond-Anämie _____	1018
<hr/>			
<b>Verschiedenartige Syndrome</b>			
362 Kabuki-Syndrom _____	956	388 Syndrom der inkompletten testikulären Feminisierung _____	1020
363 »Megalocornea-Mental Retardation Syndrome« _____	960	389 Syndrom der kompletten testikulären Feminisierung _____	1022
		390 Kallmann-Syndrom _____	1024



## Inhalt

391	PAGOD-Syndrom	1026
392	Currarino-Triade	1028
393	Alagille-Syndrom 1	1030
394	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1032
395	GAPO-Syndrom	1034
396	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom	1036
397	Pallister-Hall-Syndrom	1038
398	Yunis-Varon-Syndrom	1042
399	Ulna-Mamma-Syndrom	1044
400	Mandibuloakrale Dysplasie Typ A mit partieller Lipodystrophie	1048
401	Monozygote Zwillinge – Strukturdefekte	1050
402	Hydroretalus-Syndrom	1054
403	Marden-Walker-Syndrom	1055
404	Brauer-Setleis-Syndrom	1056

## Anhang

Namen und Begriffe	1060
Entdecker und Erstpublikation von Fehlbildungs-Syndromen	1062
Abkürzungen	1071

Sachverzeichnis	1074
-----------------	------