

# Geleitwort

Bei allem technischen Fortschritt bleiben klinischer Blick und Erfahrung die wertvollsten Instrumente ärztlicher Diagnostik. Dies gilt für postnatal erworbene akute oder chronische Krankheiten, für Masern, Neurodermitis oder Zöliakie. Es gilt in gleichem Maße für angeborene Entwicklungsstörungen, die sich im frühen Leben manifestieren. Manche von ihnen, große Fehlbildungen, Dysplasien oder Deformitäten, sind bereits bei der Geburt leicht erkennbar. Kleinere morphologische Auffälligkeiten, sog. »Dysmorphien«, sind dagegen schwerer deutbar. Ein oder zwei von ihnen haben die meisten Menschen. Gehäuft können sie zum Bild des »merkwürdig aussehenden Kindes« führen und Schlüssel zur Erklärung vordergründiger Beschwerden sein wie verzögerte psychomotorische Entwicklung oder Wachstumsstörung. Hierbei gibt es zwei Probleme. In der Fülle einer Alltagspraxis sind Kinder mit multiplen morphologischen Anomalien vergleichsweise selten. Andererseits ist die Zahl morphologisch erkennbarer Syndrome überwältigend groß. Jedes dieser besonderen, d.h. den Eltern und Geschwistern unähnlichen Kinder scheint seine eigene Krankheit zu haben. Das Erinnerungsvermögen des Arztes ist überfordert.

In dieser Situation sind Bild-Sammlungen eine unerlässliche Hilfe. Der Vergleich des aktuellen mit dem im Buch oder elektronischen Datenträger abgebildeten Patienten zeigt Ähnlichkeiten und Unterschiede. Ähnlichkeiten erleichtern die Suche nach zusätzlichen, auf den ersten Blick nicht erkennbaren Syndrom-Merkmalen, beispielsweise der inneren Organe, des Verhaltens, der psychomotorischen Entwicklung. Zusätzliche Übereinstimmung verstärkt, fehlende Übereinstimmung vermindert den ersten diagnostischen Verdacht. Der Vergleich ermöglicht differenzialdiagnostische Erwägungen. Schließlich erlaubt eine weitgehende morphologische Übereinstimmung gezielte – d.h. für Kind und Ökonomie verträgliche – physikochemische, molekularbiologische Untersuchungen zur objektiven Bestätigung des diagnostischen Verdachts.

Der vorliegende Atlas definiert und illustriert zunächst kleine morphologische Auffälligkeiten, gegliedert in »Anomalien« und

»Fehlbildungen«, d.h. metrische und nicht metrische (»Ja-Nein«-)Defekte. Dieser Abschnitt liefert die Elemente zur Analyse und Beschreibung komplexer Krankheitsbilder. Darüber hinaus ist er Lehrstück der medizinisch ebenso schwierigen wie wichtigen Unterscheidung des »Noch-Normalen« vom »Anormalen«. Der Hauptteil des Atlas beschreibt und illustriert Wesensmerkmale von über 390 nach Ätiologie oder Leitsymptomen gegliederten Syndromen. Altersabhängigen Änderungen des Phänotyps wird durch Bilder aus verschiedenen Lebensabschnitten Rechnung getragen. Röntgenbilder tragen zur Diagnostik bei.

Form und Inhalt des Buches gründen auf Hans-Rudolf Wiedemann, Kinderarzt und klinischer Genetiker, in einer mit Meinhard Pfandler begonnenen, von Otto Ulrich fortgeführten Tradition des genauen Beobachtens, der minutiösen Erfassung, der kritischen Abwägung wesentlicher Krankheitsmerkmale im Vergleich zu bereits bekannten Syndromen und schließlich der ebenso detailliert wie punktgenauen Beschreibung des Ungewöhnlichen. Nichts verdeutlicht Wiedemanns Neugier, Schärfe des klinischen Blicks und Darstellungsvermögen besser als die Erstbeschreibung des erst nach Jahren bestätigten und in die neue Auflage wieder aufgenommenen Wiedemann-Steiner-Syndroms aus der Beobachtung eines einzelnen Kindes.

Jürgen Kunze setzt die Tradition fort durch die kritische Überarbeitung bekannter Syndrome, durch die Aufnahme weiterer Krankheitsbilder und sprachliche Präzisierung. Ursache und Entstehungsmechanismen vieler Syndrome sind nunmehr bekannt und werden genannt. Das Resultat ist ein moderner Atlas für Ärzte, insbesondere Pädiater und klinische Genetiker, die Betroffenen und ihren Familien mit der richtigen Diagnose Gewissheit und Linderung verschaffen, Komplikationen verhüten sowie Rat zur Gestaltung der Zukunft geben können.

**Jürgen Spranger**

Prof. em. Dr. med., Universitäts-Kinderklinik Mainz