
ILLUSTRATED GUIDE TO MALFORMATIONS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM AT BIRTH

GUIDE ILLUSTRÉ DES MALFORMATIONS
DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL À LA
NAISSANCE

ILLUSTRIERTER LEITFADEN DER
MIßBILDUNGEN DES ZENTRALNERVEN-
SYSTEMS BEI DER GEBURT

NORMAN C. NEVIN
JOSEPHINE A.C. WEATHERALL



COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

ILLUSTRATED GUIDE TO MALFORMATIONS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM AT BIRTH

GUIDE ILLUSTRÉ DES MALFORMATIONS
DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL À LA
NAISSANCE

ILLUSTRIERTER LEITFADEN DER
MIßBILDUNGEN DES ZENTRALNERVEN-
SYSTEMS BEI DER GEBURT

Norman C. Nevin

MD BSc FRCP Ed FRCPATH FFCM
Professor of Medical Genetics, Queen's University of Belfast

Josephine A.C. Weatherall

MB ChB BSc FFCM
Project Leader, EUROCAT:
Registration of Congenital Abnormalities and Twins

Churchill Livingstone 

EDINBURGH LONDON MELBOURNE AND NEW YORK 1983

Published for the
Commission of the European Communities,
Directorate-General Information Market and Innovation,
Luxembourg

EUR 7074

Contract No. 1-78-1 MRB

EUROCAT Central Registry
EPID 30.34—Clos Chapelle Aux Champs 30, B-1200 Bruxelles

LEGAL NOTICE

Neither the Commission of the European Communities nor any person acting on behalf of the Commission is responsible for the use which might be made of the following information

Cataloguing data can be found at the end of this publication

©ECSC-EEC-EAEC, Brussels and Luxembourg, 1983

ISBN 0 443 02635 1 (Churchill Livingstone)

ISBN 3 432 93191 3 (Enke)

This book has been prepared in order to allow relatively inexperienced doctors, midwives and pathologists to make correct diagnoses of babies born with visible congenital malformations of the central nervous system. There is a foreword and a brief description of how to examine a newborn infant. This is followed by descriptions, photographs in colour and line drawings of 12 of the 13 major congenital malformations of the central nervous system including anencephalus, iniencephalus, spina bifida, cranial meningocele, hydrocephaly, arhinencephaly and microcephaly. An appendix includes a classification of the central nervous system malformations along with variants and many synonymous terms.

Foreword

This book has been produced as one of the outcomes of a workshop on the recording of central nervous system malformations held in Brussels in December 1979 as part of the EUROCAT coordination programme.

EUROCAT is the acronym for the EEC concerted Action Project—Registration of Congenital Abnormalities and Twins which was started in 1978. The objective is to establish within defined geographic areas, the registration of all babies born, alive or dead, which are of multiple births or which have a congenital abnormality of a structural or functional nature and whose mother is resident in the defined geographic area. The methods for reporting cases to the EUROCAT centre are now established and research into the clarification and the standardisation of diagnosis and nomenclature for different groups of malformation is part of the EUROCAT project. The registries so created will form reference centres for further epidemiological and preventive studies.*

The workshop on the recording of central nervous system malformations was the first of the attempts to standardise diagnosis. The following consultants assisted in the workshop:

*Professor Verne S. Caviness,
Eunice Kennedy Schriver Centre
for Mental Retardation, INC,
Massachusetts, USA*

*Professor F. Evrard, Clinique St
Luc, Catholic University of
Louvain, Brussels, Belgium*

Preface

Ce livre est issu des travaux d'un séminaire consacré à l'enregistrement des malformations congénitales du système nerveux central qui s'est tenu à Bruxelles en décembre 1979 dans le cadre de la coordination du programme EUROCAT.

EUROCAT est le sigle du Projet d'Action Concertée de la Communauté Economique Européenne pour l'Enregistrement des Anomalies Congénitales et des Naissances Multiples—Projet qui débuta en 1978 et dont l'objectif est d'établir dans des zones géographiques définies, un système d'enregistrement des naissances multiples ainsi que de tout enfant né-vivant ou mort-né qui présente une anomalie congénitale de structure ou de fonction et dont la mère réside dans la zone géographique définie. Actuellement, les procédures de notification des cas au Centre Coordinateur EUROCAT sont établies, cependant que les recherches se poursuivent pour clarifier et standardiser le diagnostic et la nomenclature des différents groupes de malformations. Les zones où les registres sont ainsi créés serviront de centre de référence pour des futures études épidémiologiques et de prévention.*

Le séminaire sur l'enregistrement des malformations du système nerveux central est la première tentative de standardisation des diagnostics. Les personnes suivantes y ont assisté:

*Professor Verne S. Caviness,
Eunice Kennedy Schriver Centre
for Mental Retardation, INC,*

Vorwort

Dieses Buch verdankt seine Entstehung der Tagung einer Arbeitsgruppe, die sich im Dezember 1979 in Brüssel mit der Registrierung von Mißbildungen des Zentralnervensystems als Teilprojekt des EUROCAT-Koordinationsprogramms befaßte.

EUROCAT ist das Kurzwort für das 1978 begonnene Aktionsprojekt im Rahmen der EG zur Registrierung von angeborenen Anomalien und von Zwillingen. Endziel soll die Erfassung und die Registrierung, in geographisch begrenzten Gebieten, aller Säuglinge sein, die lebend oder tot, als Mehrfachgeburt oder mit einer angeborenen strukturell oder funktionell bedingten Anomalie zur Welt kommen und deren Mütter in den besagten geographisch begrenzten Gebieten leben. Die Modalitäten zur Anmeldung der Fälle bei den EUROCAT-Zentralstellen sind schon festgelegt worden; das EUROCAT-Projekt befaßt sich jetzt u.a. mit der Klärung und Vereinheitlichung der Diagnosen und der Terminologie für verschiedene Mißbildungsgruppen. Die auf diese Weise entstandenen Register werden Referenzzentren für weitere epidemiologische und Vorsorge-Studien werden.*

Die Bildung der Arbeitsgruppe für die Registrierung von Mißbildungen des Zentralnervensystems war der erste Versuch, die Diagnosen zu vereinheitlichen. Folgende fachärztliche Berater halfen dabei:

*Professor Verne S. Caviness,
Eunice Kennedy Schriver Centre*

*A list of registries is included in Appendix II.

*La liste des Centres est présentée en annexe II.

*Eine Liste der Register ist im Anhang II beigefügt.

Dr Angus Gibson, Royal Hospital for Sick Children, University of Glasgow, UK

Professor F. Gullotta, University of Bonn, West Germany

Mr L.P. Lassman, Royal Victoria Hospital, Newcastle upon Tyne, UK

Professor K.M. Laurence, Welsh National School of Medicine, University of Wales, UK

Professor G. Lyon, Clinique St Luc, Catholic University of Louvain, Brussels, Belgium

Dr Pierpaolo Mastroiacovo, Catholic University of Rome, Italy

Professor Norman C. Nevin, The Queen's University of Belfast, UK

Professor Charles Roux, Hospital St Antoine, University of Paris, France

The basis of discussion was the classification of central nervous system defects currently presented in the Ninth Revision of the International Classification of Disease (ICD). Using this, and the terms included in the index to the Ninth Revision of the ICD, a modified classification was prepared which was accepted unanimously. This classification is shown in Appendix I; its inclusion in this book is to help clarify the jungle of diagnostic terms which are at present being used in clinical work in connection with infants who have central nervous system malformations.

The book has been kept simple to permit easy and quick reference and to allow correct diagnosis to be reached by relatively unskilled medical personnel.

Massachusetts, USA

Professeur P. Evrard, Clinique St Luc, Université Catholique de Louvain, Bruxelles, Belgique

Dr Angus Gibson, Royal Hospital for Sick Children, University of Glasgow, UK

Professor F. Gullotta, University of Bonn, West Germany

Mr L.P. Lassman, Royal Victoria Hospital, Newcastle upon Tyne, UK

Professor K.M. Laurence, Welsh National School of Medicine, University of Wales, UK

Professeur G. Lyon, Clinique St Luc, Université Catholique de Louvain, Bruxelles, Belgique

Dr Pierpaolo Mastroiacovo, Université Catholique de Rome, Italie

Professor Norman C. Nevin, The Queen's University of Belfast, UK

Professeur Charles Roux, Hôpital St Antoine, Université de Paris, France

La classification des anomalies du système nerveux central telle que présentée dans la neuvième Révision de la classification internationale des Maladies (C.I.M.) a servi de base à la discussion. Utilisant cette classification ainsi que les termes repris dans l'index de la neuvième Révision de la C.I.M., une classification modifiée a été élaborée et acceptée à l'unanimité par les participants. Cette classification est présentée en annexe I. Son inclusion dans ce livre a pour but de clarifier la terminologie à présent utilisée dans les travaux cliniques relatifs aux anomalies du système nerveux central.

Ce livre se veut élémentaire afin

for Mental Retardation, INC., Massachusetts, USA

Professor F. Evrard, Clinique St. Luc, Catholic University of Louvain, Brussels, Belgium

Dr Angus Gibson, Royal Hospital for Sick Children, University of Glasgow, UK

Professor F. Gullotta, Institut für Neuropathologie, Universität Bonn, BRO

Mr L.P. Lassman, Royal Victoria Hospital, Newcastle upon Tyne, UK

Professor K.M. Laurence, Welsh National School of Medicine, University of Wales, UK

Professor G. Lyon, Clinique St Luc, Catholic University of Louvain, Brussels, Belgium

Dr Pierpaolo Mastroiacovo, Catholic University of Rome, Italy

Professor Norman C. Nevin, The Queen's University of Belfast, UK

Professor Charles Roux, Hôpital St Antoine, University of Paris, France

Als Diskussionsgrundlage diente die Klassifikation der zentralnervösen Mißbildungen, wie sie derzeit in der neunten Auflage der International Classification of Diseases (ICD) vorliegt. Anhand dieser und unter Einbeziehung der in dem Index zur neunten Auflage erwähnten Bezeichnungen wurde eine modifizierte Klassifikation ausgearbeitet, die einstimmig angenommen wurde. Diese Klassifikation zeigt Anhang I; ihre Integrierung in dieses Buch soll dazu beitragen, die Überzahl von diagnostischen Bezeichnungen, die zur Zeit—um Mißbildungen des Zentral-

de fournir une référence simple et rapide et de permettre à des personnes non spécialisées de poser un diagnostic correct.

nervensystems bei Säuglingen zu beschreiben—in der klinischen Praxis in Gebrauch sind, auf ein Minimum zu reduzieren.

Der Inhalt dieses Buches wurde bewußt einfach gehalten und soll es dem relativ ungeschulten Personal ermöglichen, rasch nachzuschlagen und die richtige Diagnose zu stellen.

Contents

Recognition of CNS malformations	1
Examination of the newborn	2
Acephalus	7
Anencephalus	8
Iniencephalus	12
Spina bifida	14
Encephalocele	18
Cranial meningocele	20
Cranium bifidum occultum	21
Congenital hydrocephalus	22
Arhinencephaly	24
Hydranencephaly	28
Microcephaly	29
Split notochord syndrome	30
Sacroccygeal teratoma	31
Acknowledgements	32
Appendix I Classification of central nervous system malformations and the descriptive terms used	33
Appendix II List of EUROCAT centres	46

Sommaire

Identification des malformations du système nerveux central (SNC)	1
L'examen du nouveau-né	2
Acéphalie	7
Anencéphalie	8
Iniencéphalie	12
Spina bifida	14
Encéphalocèle	18
Méningocèle crânienne	20
Cranium bifidum occultum	21
Hydrocéphalie congénitale	22
Arhinencéphalie	24
Hydranencéphalie	28
Microcéphalie	29
Malformation neurentérique	30
Teratome sacroccygien	31
Remerciements	32
Annexe I Classification des malformations du système nerveux central et termes descriptifs utilisés	37
Annexe II Liste des centres EUROCAT	46

Inhaltsverzeichnis

Zur Erkennung der Mißbildungen des ZNS	1
Untersuchung des Neugeborenen	2
Acephalus	7
Anenzephalus	8
Inienzephalus	12
Spina bifida	14
Enzephalozele	18
Kraniale Meningozele	20
Cranium bifidum occultum	21
Angeborener Hydrozephalus (Wasserkopf)	22
Arhinenzephalie	24
Hydranenzephalie	28
Mikrozephalie	29
Split-Notochord-Syndrom	30
Sacroccygeales Teratom	31
Danksagungen	32
Anhang I Klassifikation der Mißbildungen des Zentralnervensystems und der angewandten Bezeichnungen	41
Anhang II Liste der EUROCAT-Zentren	46

Recognition of central nervous system malformations

Malformations of the central nervous system (CNS) are among the most frequent and the most tragic of congenital disorders which afflict man. The incidence at birth of some CNS malformations, such as anencephalus and spina bifida, show considerable geographic variation both between and within countries. In the United Kingdom, high rates are found in Northern Ireland and Scotland, whereas in Japan the frequency is low. Recognition of specific CNS malformations is important particularly in epidemiological studies. There is an increasing awareness of the aetiological heterogeneity of some CNS malformations. In terms of aetiology the major part of anencephalus and spina bifida has probably a multifactorial origin. Some, for example in Meckel's syndrome or in Robert's syndrome, are due to major genes. Others, although rarely, may be associated with a chromosomal abnormality. Accurate diagnosis is important in the prevention of CNS malformations through genetic counselling and prenatal diagnosis. The aim of this book is to provide to medical personnel concerned with the newborn a ready reference to the recognition of some of the most common CNS malformations.

Identification des malformations du système nerveux central

Les malformations du système nerveux central (SNC) sont au nombre des anomalies congénitales les plus fréquentes et les plus sévères. La fréquence à la naissance de certaines malformations comme l'anencéphalie et le spina bifida indique des variations géographiques importantes aussi bien entre pays qu'au sein d'un même pays. Au Royaume-Uni, on observe des taux élevés en Irlande du Nord et en Ecosse, alors qu'au Japon, les taux sont faibles. L'identification des malformations spécifiques du SNC est importante, particulièrement pour les études épidémiologiques. L'étiologie des malformations du SNC est semblable, il est plus hétérogène. La plupart des anencéphalies et spina bifida ont probablement une étiologie multifactorielle. Le syndrome de Meckel ou le syndrome de Robert sont dus à des anomalies génomiques. D'autres malformations rares sont associées à des anomalies chromosomiques. Un diagnostic précis des malformations du SNC est important pour évaluer l'intérêt de l'impact d'une prévention par le conseil génétique ou le diagnostic pré-natal. L'objectif de ce livre est de fournir au personnel médical et para-médical une référence pour le diagnostic des malformations du SNC les plus courantes.

Zur Erkennung von Mißbildungen des Zentralnervensystems

Mißbildungen des Zentralnervensystems (ZNS) gehören zu den häufigsten angeborenen Störungen, die den Menschen heimsuchen. Das Vorkommen einiger solcher Mißbildungen, wie z.B. Anenzephalie oder Spina bifida, zeigen merkwürdige geographische Abweichungen zwischen einzelnen Ländern, aber auch innerhalb eines und desselben Landes. In Großbritannien z.B. sind die Mißbildungsraten besonders hoch in Nordirland und Schottland, während in Japan die Ziffer niedrig liegt. Die Identifikation bestimmter Mißbildungen des ZNS ist besonders für epidemiologische Studien wichtig. Die Erkenntnis über die multifaktorielle Genese einiger Mißbildungen des ZNS rückt heute immer mehr in den Vordergrund. Von der Ätiologie her gesehen haben der Großteil von Anenzephalie und von Spina bifida wahrscheinlich einen multifaktoriellen Ursprung. Einige, wie z.B. das Meckel-Syndrom oder das Roberts-Syndrom, sind auf grobe Erbstörungen zurückzuführen. Andere, wenn auch seltene Mißbildungen, können mit Chromosomenanomalien gekoppelt sein. Für die präventive Medizin ist es daher besonders wichtig, eine genaue Diagnose zu stellen, um durch genetische Beratung und pränatale Diagnostik weitere Mißbildungen des ZNS verhüten zu können. Dieses Buch setzt sich zum Ziel, dem medizinischen Personal, das sich mit Neugeborenen beschäftigt, eine Nachschlagequelle zu bieten, die es gestatten soll, auf einfache und schnelle Art einige der häufigsten Mißbildungen des ZNS feststellen zu können.

Examination of the newborn infant

Examination should be carried out as soon as possible after the birth, but the practice will vary with the circumstances. In some hospitals, paediatricians and specialised nursery staff examine each baby; in others or in domestic circumstances the examination may be undertaken by the midwife or doctor after the mother has been delivered. When there are respiratory problems or the baby is very small, full examination may be delayed until the baby is considered fit to be handled. However, in the recognition of congenital malformations there are some general points which may be helpful as a check list for anyone reading this guide.

General appearance. Observe if the baby is sleeping or awake, pink or blue, and whether or not the limbs move in the appropriate manner. Note any stridor or abnormal cry.

Weight of the baby. The weight should be measured in grams, to the nearest gram, preferably within the first hour of life before significant postnatal weight loss has occurred. 'Low birth weight' is usually defined as less than 2500 g.

Length of the baby. Length may be a useful indicator of the small-for-dates or the baby 'at risk' but may be difficult to measure, especially if the infant is very active.

Crown-heel length is the length from top of head to bottom of the heels when the baby is laid flat, and gently pulled to full extension.

Crown-rump length is the length from top of head to tip of coccyx with the baby lying on its side.

Examen du nouveau-né

L'examen du nouveau-né doit être effectué aussitôt que possible après la naissance. Dans certaines maternités, tout enfant est examiné par un pédiâtre ou autre spécialiste. Dans d'autres maternités ou lors d'accouchements à domicile, l'examen est pratiqué par la sage-femme ou par le médecin ayant assisté l'accouchement. Lorsque des problèmes respiratoires se posent ou si l'enfant est très prémature, l'examen complet peut être post-posé jusqu'à ce que l'état de l'enfant le permette. Toutefois, pour poser le diagnostic d'une malformation congénitale, quelques informations générales peuvent être utiles comme liste de vérification.

Aspect général. Observez si le nouveau-né est somnolent ou s'il est éveillé; son teint rosé ou cyanosé; et si les membres se meuvent de façon normale. Remarquez tout stridor ou cri anormal.

Poids de l'enfant. Le poids doit être mesuré en grammes et au gramme près, de préférence endéans la première heure, avant que la perte de poids post-natale ne survienne. Un petit poids de naissance est habituellement défini comme étant inférieur à 2500 g.

Taille de l'enfant. La taille peut être un indicateur utile de dysmaturité mais est parfois difficile à mesurer spécialement si l'enfant est très actif.

La taille sommet du crâne-talons est mesurée, l'enfant couché à plat sur le dos et doucement placé en extension complète.

La taille sommet du crâne-coccyx

Untersuchung des Neugeborenen

Die Untersuchung sollte so bald wie möglich nach der Geburt vorgenommen werden, aber in der Praxis wird es je nach Umständen zu verschiedenen Zeitpunkten erfolgen. In einigen Krankenhäusern untersuchen die Kinderärzte und ein spezialisiertes Pflegepersonal jeden Säugling; in anderen Kliniken oder bei Entbindungen zu Hause wird die Hebamme oder der Arzt die Untersuchung sofort nach der Entbindung durchführen. Wenn Atmungsprobleme vorliegen oder der Säugling sehr klein ist; wird die Untersuchung verschoben werden müssen, bis der Säugling kräftiger geworden ist. Nichtsdestoweniger, für die Identifikation von angeborenen Mißbildungen gibt es einige allgemeine Richtlinien, die dem Leser dieses Buches als Anhaltspunkte dienen können.

Allgemeines Aussehen. Beobachten, ob der Säugling schläft oder wach ist, rosig oder blau, und ob die Glieder in natürlicher Weise beweglich sind oder nicht. Auf pfeifendes Atmen oder auf abnormalen Schrei achten.

Körpergewicht. Das Gewicht soll in Gramm und zwar sehr exakt gemessen werden, am besten innerhalb der ersten Stunde nach der Geburt, bevor ein merkbarer postnataler Gewichtsverlust eingetreten ist. Bei einem Gewicht unterhalb 2500 Gramm spricht man von 'niedrigem Geburtsgewicht'.

Körperlänge. Die Körperlänge kann ein nützlicher Faktor sein, um eine fetale Mangelentwicklung (Unreife) des Säuglings festzustellen oder ihn als Risiko-Baby zu

Size of the head. The maximum head circumference is measured by passing the tape round the forehead just above the eyes and round the occiput. Normal measurements for the newborn population should be consulted when deciding whether the head is larger or smaller than normal. A head circumference below second percentile or above the 98th percentile is usually regarded as 'abnormal'.

Shape of the head. Any asymmetry, bulges, or unusual shape of the head should be indicated by a drawing. The presence of any haemangiomas, tufts of hair, or dimples, particularly in the midline, should be noted. The tension and size of the fontanelles should also be documented and the presence of a third fontanelle recorded. Look for the presence of mobile or prominence of cranial sutures.

Limbs. The upper and lower limbs should be examined with special attention to the length between joints, joint shape and joint mobility. The tone of the limbs should be noted particularly if they cannot be straightened or if they are flaccid. The number of fingers and toes, their length, extra digits or fusion of the digits should be noted and any digital abnormality illustrated in a drawing. The presence of abnormal palmar creases must be looked for. Examination for hip dislocation or instability should be undertaken by suitably trained personnel.

Perineum. Inspect the genitalia; in the male note the presence of normal scrotum, penis, foreskin,

est mesurée l'enfant couché sur le côté.

Périmètre crânien. Le périmètre crânien est mesuré en plaçant le mètre ruban autour du front, juste au-dessus des yeux et autour de l'occiput. Une table de référence pour la population locale doit être consultée avant de décider si la circonférence crânienne est supérieure ou inférieure à la normale. Une circonférence inférieure au deuxième percentile ou supérieure au 98ème percentile est considérée comme anormale.

Forme de la tête. Toute asymétrie, bosse ou forme inhabituelle doit être illustrée par un dessin. La présence d'hémangiome, touffe de cheveux ou fossette, particulièrement sur la ligne médiane du crâne, doit être recherchée. La taille et la tension des fontanelles doivent être renseignées, ainsi que la présence d'une éventuelle troisième fontanelle. Recherchez également toute suture crânienne mobile ou proéminente.

Membres. Une attention toute particulière doit être apportée à la forme et à la mobilité des articulations des membres supérieurs et inférieurs, ainsi qu'à la longueur entre les articulations. La tonicité des membres doit être vérifiée surtout s'ils ne peuvent être étendus ou s'ils sont flasques. Toute anomalie des doigts ou des orteils, comme anomalie de nombre, de taille, ou fusion, doit être recherchée et reportée par un dessin. La présence éventuelle de plis palmaires anormaux doit être vérifiée. L'examen des hanches en vue du dépistage

bezeichnen. Sie kann aber schwer zu messen sein, besonders wenn der Säugling sehr aktiv bzw. unruhig ist.

Scheitel-Fersen-Länge ist die Länge vom Kopfscheitel bis zum unteren Ende der Fersen, wenn der Säugling flach gelegt und sanft voll ausgestreckt wird.

Scheitel-Steiß-Länge ist die Länge vom Kopfscheitel bis zur Spitze des Steißbeines, wobei der Säugling seitwärts liegt.

Kopfgröße. Den weitesten Kopfumfang mißt man, wenn man das Maß rund um die Stirn legt, knapp über die Augen und um den Hinterkopf herum. Bevor man entscheidet, ob ein Kopf größer oder kleiner als normal ist, soll man die Normalmaße der neugeborenen Bevölkerung in Betracht ziehen. Ein Kopfumfang unter zwei Perzentilen und über achtundneunzig Perzentilen vom Mittelwert wird gewöhnlich als 'abnormal' betrachtet.

Kopfform. Jede Asymmetrie, Beulen oder ungewöhnliche Form des Kopfes soll auf einer Zeichnung vermerkt werden. Das Auftreten von Haemangiomen, Haarbüscheln oder Grübchen, besonders in der Mittellinie, soll vermerkt werden. Die Spannung und Größe der Fontanellen soll auch dokumentiert und das Vorliegen einer dritten Fontanelle registriert werden. Überprüfen, ob bewegliche oder hervorstehende Schädelnähte vorliegen.

Gliedmaßen. Die oberen und unteren Gliedmaßen sollen untersucht und besondere Aufmerksamkeit der Länge

and any abnormal opening in the penis; in the female note the presence of normal labia, and that urinary and vaginal openings are visible and normally situated. Inspect the anus to ensure that it is not imperforate and that there is a normal reflex response to touch.

Skin and hair. Any abnormal texture or discolouring of skin or hair should be described.

Face. The relation of eyes, nose and mouth should be examined, indicating any abnormality with a drawing.

Eyes. The size, shape, and colour of the eyes, any abnormality of the iris and pupil and the presence of a squint or cataracts, should be noted.

Nose. Note the shape, the presence of the septum and whether the nares are patent.

Mouth. Note the size of tongue and any evidence of tongue-tie, and whether roof of mouth complete.

Ears. Observe position and shape, indicating by a diagram relation to head and eyes if their position is abnormal.

Back of the body. Check that the spine is straight and look for any swelling or lump, tuft of hair, haemangiomas or moles overlying the spine. Inspect the shoulders, chest, and pelvis, for symmetry and normal shape.

Front of the body. Note any swellings or asymmetry. Palpate for bladder and renal masses which may

d'une luxation congénitale doit être pratiquée par une personne qualifiée.

Périnée. Examinez les organes génitaux. Chez le garçon, recherchez toute anomalie du scrotum, du penis, du prépuce et du méat urinaire. Chez la fille, recherchez toute anomalie des lèvres du vagin et du méat urinaire. Inspectez l'anūs afin de vous assurer qu'il n'y a pas d'imperforation visible et qu'il existe un reflexe normal au toucher.

Peau et cheveux. Toute anomalie de texture ou décoloration de la peau ou des cheveux doit être décrite.

Face. La localisation des yeux, du nez et de la bouche doit être vérifiée et toute anomalie reportée par un dessin.

Yeux. La taille, forme et couleur des yeux, ainsi que toute anomalie de l'iris ou de la pupille, la présence d'un strabisme ou d'une cataracte doivent être notés.

Nez. Observez la forme du nez, la présence de la cloison nasale et vérifiez si les choanes ne sont pas obstruées.

Oreilles. Vérifiez la position et la forme des oreilles et illustrez par un dessin toute anomalie.

Dos. Vérifiez si la colonne vertébrale est droite. Recherchez toute tuméfaction, touffe de poils, hémangiome ou naevus situés sur la colonne. Inspectez la forme des épaules, du thorax et du pelvis afin de repérer une éventuelle asymétrie.

zwischen den Gelenken gewidmet werden sowie der Form der Gelenke und deren Beweglichkeit. Der Muskeltonus soll überprüft werden, besonders wenn die Gliedmaßen nicht gestreckt werden können oder wenn sie schlaff sind. Die Anzahl der Finger und Zehen, ihre Länge, überzählige Finger und Zehen oder deren Fusion (Verschmelzung) soll festgestellt und jede Anomalie von Fingern und Zehen mit einer Zeichnung illustriert werden. Auf abnormale Falten der Handfläche soll geachtet werden. Eine Prüfung hinsichtlich einer vermutlichen Dislokation oder Labilität des Hüftgelenkes soll von geschultem Personal vorgenommen werden.

Perineum. Geschlechtsorgane überprüfen. Das männliche soll einen normalen Hodensack, den Penis, die Vorhaut aufzeigen. Überprüfen, ob abnormale Öffnungen im Penis vorliegen. Das weibliche Geschlechtsorgan soll normale Labia haben. Die Harn- und Vaginaöffnungen sollen sichtbar und normal situiert sein. Bei Kontrolle des Afters feststellen, ob er nicht durchgängig ist und ob bei Berührung eine normale Reflexantwort vorliegt.

Haut und Haar. Jedes abnormale Gewebe und jede Haut- oder Haarverfärbung soll beschrieben werden.

Gesicht. Das Verhältnis zwischen Augen, Nase und Mund soll überprüft werden und jede Abnormalität anhand einer Zeichnung festgehalten werden.

indicate neurogenic bladder or enlarged kidneys.

Biochemical screening. Biochemical tests for phenylketonuria and for congenital hypothyroidism should be carried out at the specific time after birth.

Thorax et abdomen. Notez toute tuméfaction ou asymétrie. Palpez l'abdomen afin de repérer une éventuelle masse rénale ou vésicale pouvant indiquer une vessie neurogène.

Examens biochimiques. Les examens biochimiques en vue du dépistage de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie congénitale doivent être effectués en temps voulu après la naissance.

Augen. Größe, Form und Farbe der Augen sollen beachtet werden und jede Abnormität von Iris und Pupille, ein schielender Blick oder grauer Star (Katarakt) angemerkt werden.

Nase. Achten auf die Form, ob die Scheidewand vorhanden ist und die Nasenlöcher durchgängig sind.

Mund. Achten auf die Größe der Zunge, ob Verwachsungen vorliegen und ob das Gaumendach vollständig ist.

Ohren. Achten auf ihre Lage und Form und in ein Diagramm das Verhältnis zum Kopf und zu den Augen zeichnen, insbesondere wenn die Lage der Ohren abnormal ist.

Rücken. Überprüfen, ob das Rückgrat gerade ist; auf jede Geschwulst oder Beule, Haarbüschel, Hämatome oder Muttermale, die über dem Rückgrat liegen, achten. Überprüfung von Schultern, Brust und Becken, ob sie symmetrisch und normal gebildet sind.

Körpervorderseite. Auf jegliche Geschwulst oder Asymmetrie achten. Durch Betastung von Blase und Nieren überprüfen, ob nicht eine neurogene Harnblase oder vergrößerte Nieren vorliegen.

Biochemische Prüfungen. Biochemische Tests für Phenylketonurie und angeborenen Hypothyreoidismus sollen zu gegebener Zeit durchgeführt werden.

Acephalus

This disorder is extremely rare and is characterised by total absence of the head.

Acéphalie

Cette affection est extrêmement rare et caractérisée par l'absence totale de la tête.

Azephalus

Diese Mißbildung ist außerordentlich selten und wird durch das komplette Fehlen des Kopfes gekennzeichnet.

Anencephalus

This congenital malformation is characterised by a partial absence of brain tissue and of the cranial vault. The face and eyes are present. Anencephalus may be subdivided into:

Incomplete anencephalus in which the defect does not extend to the level of the foramen magnum (Fig. 1).

Complete anencephalus in which the defect extends through the foramen magnum (Fig. 2).

Craniorachischisis in which complete anencephaly is accompanied by defective closure of the spine (Fig. 3).

Anencéphalie

Cette malformation congénitale est caractérisée par l'absence partielle du tissu cérébral et de la voûte crânienne. La face et les yeux sont présents. L'anencéphalie peut être subdivisée en:

Anencéphalie incomplète où la malformation ne s'étend pas au-delà du niveau du trou occipital (Fig. 1)

Anencéphalie complète où la malformation s'étend au-delà du niveau du trou occipital (Fig. 2)

Craniorachischisis où l'anencéphalie complète s'accompagne d'un défaut de fermeture de la colonne vertébrale (Fig. 3).

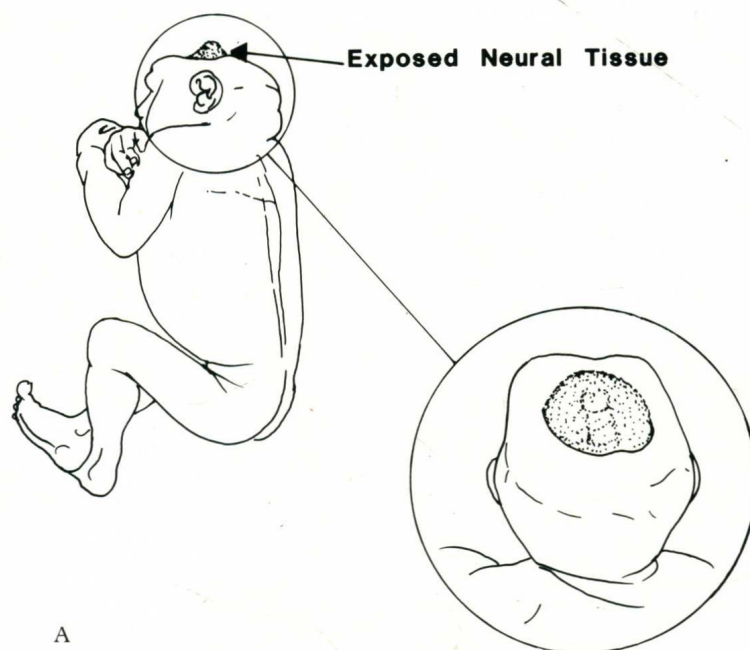
Anenzephalus

Diese angeborene Mißbildung wird durch das teilweise Fehlen des Hirngewebes und des Schädeldaches gekennzeichnet. Gesicht und Augen sind vorhanden. Der Anenzephalus kann unterteilt werden in:

Unvollständigen Anenzephalus —der Gewebsdefekt erstreckt sich nicht bis zum Hinterhauptsloch (Abb. 1);

Vollständigen Anenzephalus—der Defekt bezieht das Hinterhauptsloch ein (Abb. 2);

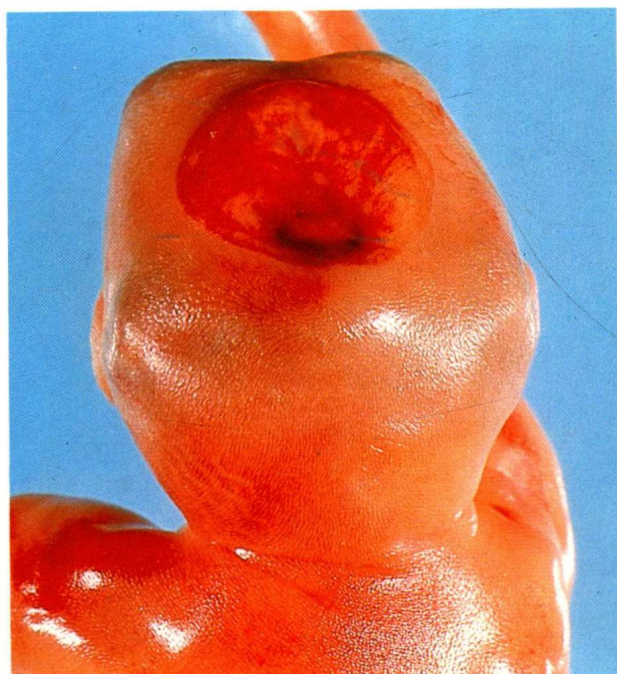
Kraniorachischisis—zu dem vollständigen Anenzephalus kommt noch ein mangelhafter Verschluss der Wirbelsäule hinzu (Abb. 3).



A



B



C

Fig. 1 Incomplete anencephalus showing that the defect in the cranial vault does not extend to the level of the foramen magnum.

Fig. 1 Anencéphalie incomplète montrant le défaut de la voûte crânienne ne s'étendant pas au-delà du niveau du trou occipital.

Abb. 1 Unvollständiger Anenzephalus. Der Gewebsdefekt im Schädeldach erreicht nicht das Hinterhauptloch. Hirngewebe frei liegend.