

## Dysmelien

*Dr. med. Harry Klima, Leitender Arzt Kinderorthopädie, Ostschweizer Kinderspital*

Unter Dysmelien fassen wir die Hypoplasien im Bereich der unteren und oberen Extremität zusammen, beschrieben werden hier Radius- und Ulnahypoplasien, Femur-, Tibia- und Fibulahypoplasien. Diese Fehlbildungen werden auch als Längsdefekte bezeichnet. Bei der Ursache geht man von einer Noxe (virale Infektion, Medikamente, Strahlen, mechanische Einflüsse etc.) zwischen der 4. und 9. Schwangerschaftswoche aus. Wie schon die Bezeichnung Längsdefekte vermuten lässt, sind die Hypoplasien eines Knochens im Bereich der oberen oder unteren Extremität, in den meisten Fällen mit anderen Anomalien, vorwiegend auf der gleichen Körperseite kombiniert. Das Ausmass der Hypoplasien geht von leicht verkürztem Knochen über verschiedene Zwischenstufen bis zum kompletten Fehlen des jeweiligen Knochens. Die Häufigkeit der Hypoplasien ist bei dem radialen Defekt 1 : 100'000, beim Femurdefekt 2 : 100'000 Neugeborene, beim fibularen Defekt 2 : 100'000 Neugeborene und bei den anderen Defekten noch seltener. Je nach Ausmass der Hypoplasie kommen individuelle und verschiedene Therapiemöglichkeiten in Frage.

### Die longitudinale Femurfehlbildung (PFFD)

Zunächst ist es wichtig, das Ausmass des Femurdefektes festzulegen. Hierzu gibt es mehrere Klassifikationen, die geläufigsten sind die nach Aitken und nach Exner. Für die Therapiemöglichkeiten ist entscheidend, ob ein Hüftkopf angelegt ist und ob dieser eine knöcherne Verbindung zum Femur hat. Im Frühstadium ist diese Differenzierung häufig nur mit einem MRT möglich. Für die Therapiemöglichkeit sind auch die assoziierten Fehlbildungen im Bereich des Kniegelenkes, des Unterschenkels und des Fusses entscheidend. Je nach Ausmass der Femurhypoplasie muss dann ein Therapieplan erstellt werden, wobei folgende Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen: Schuherhöhung, orthetische Versorgung, prothetische Versorgung, Umstellungsosteotomien, Fixation des Femurkopfes am Femurstumpf, Fixation des Femurstumpfes am Becken, Versteifung des Kniegelenkes, operative Beinverlängerung oder Fixation des Fusses in Spitzfussstellung zur besseren orthoprothetischen Versorgung. Selbstverständlich ist eine begleitende Physiotherapie zur Erhaltung und Verbesserung der Gelenkbeweglichkeit erforderlich; und wie bei allen äusserlich sichtbaren Behinderungen ist eine gute psychologische Führung äusserst wichtig.

### Der longitudinale Fibuladefekt

Tritt ebenfalls häufig kombiniert mit Fehlbildungen im Bereich des Femurs, des Kniegelenkes, des Fussgelenkes und des Fusses auf, wobei meist ein Teil der lateralen Zehen fehlt. Da auch hier für die Therapie das Ausmass des Defektes entscheidend ist, muss zunächst die Einteilung in eine Klassifikation durchgeführt werden. Die gebräuchlichste ist diejenige von Achtermann und Kalamchi:

- Typ I a Hypoplasie der Fibula im proximalen Bereich, Malleolengabel intakt.
- Typ I b Hypoplasie der Fibula mit dysplastischer oder fehlender Malleolengabel,
- Typ II Aplasie der Fibula.

Unter Berücksichtigung des Ausmasses und der begleitenden Anomalien wird frühzeitig ein Therapieplan erstellt unter Berücksichtigung der vorhandenen Therapiemöglichkeiten: Schuherhöhung, orthetische Versorgung, prothetische Versorgung, Umstellungsosteotomien, operative Beinverlängerungen oder Fixation des Fusses in Spitzfussstellung zur orthoprothetischen Versorgung. Falls der Hypoplasietyyp und die vorhandenen Anomalien, trotz einer zu erwartenden Endlängendifferenz von mehr als 10 cm, für eine Verlängerung sprechen, sind häufig auch mehrere Operationen und zeitaufwändige sowie schmerzhafte Verlängerungstherapien notwendig.



### **Tibialer Längsdefekt**

Auch mit der Tibiahypoplasie treten in den meisten Fällen Begleit anomalies auf und es fehlen häufig Strahlen an der Medialseite des Fusses. Eine Hypoplasie im Bereich des distalen Femurs ist hiermit in vielen Fällen kombiniert. Auch hier entscheidet das Ausmass der Hypoplasie und die Begleit anomalies über die Therapiemöglichkeiten. Die gebräuchlichste Klassifikation des Tibiadefektes ist die nach Kalamchi und Dave:

- Typ I Aplasie der Tibia
- Typ II Hypoplasie der Tibia mit Fehlen der distalen Hälfte
- Typ III Dysplasie nur des distalen Teiles der Tibia. Auch bei der Tibiahypoplasie wird frühzeitig ein Therapieplan erstellt, wobei erneut die oben beim Femur- und Tibialängsdefekt genannten Therapiemöglichkeiten zur Verfügung stehen.

Zusammenfassend sind schlechte Indikationen zur Beinverlängerungen:

Zu erwartende Beinlängendifferenzen von über 20 cm, nur ein- oder zweistrahliger Fuss, keine Kniegelenksartikulation oder kein vorhandener Femurkopf bei der Femurhypoplasie.

### **Radiale Klumphand, radiale Längsmisbildung**

Die radiale Klumphand ist meist mit Anomalien im Bereich der Hand, fehlende radiale Finger und Muskeln kombiniert. Der Radius fehlt komplett oder partiell und der Vorderarm ist immer um 25 bis 50% kürzer als normal. In etwa der Hälfte der Fälle tritt die Fehlbildung beidseitig auf und ist bei Jungen etwas häufiger als bei Mädchen.

#### Therapie

Frühzeitig sollte mit redressierender Behandlung der in Fehlstellung fixierten Hand und mit Nachtschienenbehandlung begonnen werden. Im Alter von 6 bis 12 Monaten sollte die Entscheidung bezüglich einer Operation zur Radialisierung oder Zentralisierung getroffen werden. Bei fehlendem Daumen sollte zu einem späteren Zeitpunkt eine Pollizisation des Zeigefingers durchgeführt werden.

### **Ulnare Klumphand**

Diese ist etwa 10 mal seltener als die radiale Form und die Ulna fehlt ebenfalls partiell oder komplett, wobei meist die distalen 2/3 der Ulna betroffen sind.

#### Therapie

Frühzeitige Redressionsbehandlung und Nachtschienenbehandlung gegen die Progression der ulnaren Abweichung. In einigen Fällen muss das fibröse ulnare Band entfernt werden.