

Dysplasien des Knochens

(z.B. spondyloepiphysäre Dysplasie, diastrophische Dysplasie, metaphysäre Dysplasie)

Christine Schäffer

Es handelt sich bei diesen Krankheitsbildern um erbliche Erkrankungen mit Befall des Knorpel- und Knochengewebes mit sehr variabler klinischer Ausprägung. Die Krankheitsbilder betreffen in unterschiedlichem Schweregrad und Häufigkeit die Extremitätenknochen (lange und kurze Knochen der Arme und Beine), Beckenknochen (Verformung der Hüftpfanne) und die gesamte Wirbelsäule (Verbiegung in Seit- und Frontalansicht mit ausgeprägter Knickbildung auch die Halswirbelsäule, Verengungen des Rückenmarkkanals und z.B. bei der spondyloepiphysären Dysplasie).

Spondyloepiphysäre Dysplasie

Die spondyloepiphysäre Dysplasie wird autosomal dominant in der schweren Form (Congenita-Typ) und x-chromosomal rezessiv in der gemässigten Form (befällt nur Jungen-Tarda-Typ) vererbt. Befall der Wirbelsäule sowie Wachstumsstörungen an den Wachstumszonen der Röhrenknochen führen zu dysproportioniertem Zwergwuchs. Es treten zahlreiche orthopädische Probleme auf. Häufig ist ein deutlich zu flach eingestellter Schenkelhals, evtl. mit Pseudarthrose (keine knöcherne Durchbauung), der eine stabilisierende oder aufrichtende Operation erforderlich macht. Die Kontrakturen der Gelenke (Hüftbeugekontraktur, Kniebeugekontraktur) erfordern sowohl intensive konservative Massnahmen mit Krankengymnastik und orthetischer Versorgung als auch operative Verfahren, wie Sehnenverlängerungen, Kapseleröffnungen, um den Patienten das Gehen zu ermöglichen. Aufgrund des ausgeprägten Wirbelsäulenbefalls ist dringend eine gute interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Orthopäden und Wirbelsäulenchirurgen erforderlich. Besonders zu beachten ist die Fehlanlage im Bereich der oberen Halswirbelsäule, die zu einer gefährlichen Instabilität führen kann, was vor allen Dingen bei Narkosen zu beachten ist.

Die Erkrankung tritt mit einer Häufigkeit von ca. 10/1 Mill. auf. Die Behandlung dieses Krankheitsbildes sowie auch der anderen Dysplasien, die ebenfalls sehr selten sind, sollte unbedingt Spezialkliniken vorbehalten bleiben, die sich mit diesen Krankheitsbildern näher beschäftigt haben.

Diastrophischen Dysplasie

Bei der diastrophischen Dysplasie handelt es sich um eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung, ebenfalls sehr selten mit starkem dysproportioniertem Zwergwuchs, massiven Gelenkfehlstellungen, Kontrakturen und Klumpfüssen, häufig beidseitiger Hüftluxation oder Verformung der Schenkelhälse, Verformung der Röhrenknochen, Verengung des Rückenmarkkanals mit sekundärer Rückenmarkschädigung.

Da die Lebenserwartung der Patienten nicht wesentlich eingeschränkt ist, muss dringend von Geburt an eine suffiziente orthopädische Therapie erfolgen, die Gipsredressionen, Weichteil- und knöchernen Operationen, orthetische Versorgung und ständige Krankengymnastik beinhaltet. Bei den hartnäckigen und schwierig zu beseitigenden Gelenkfehlstellungen kommt häufig das Verfahren nach Ilizarov mit Fixateur Externe zur Anwendung, d.h. die entsprechenden Fehlstellungen werden mit Hilfe des sehr variablen Ringfixateurs durch langsame Gewebeaufdehnung korrigiert, gleichzeitig können, falls erforderlich, Osteotomien fixiert werden.

Auch hier muss noch einmal gesagt werden, dass eine interdisziplinäre Betreuung sowie eine gute Zusammenarbeit zwischen Kinderorthopäden, Orthopädie-Techniker und Krankengymnasten sehr wichtig ist, um bei diesen äusserst schwierigen Krankheitsbildern einen Erfolg in der Therapie erzielen zu können.



Metaphysären Dysplasie

Bei der metaphysären Dysplasie sind meist die Metaphysen der langen Röhrenknochen betroffen, die sich verbiegen können. Verdickungen kommen aber auch am Schlüsselbein, Scham- und Sitzbein vor. Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Bis auf ein sich ausbildendes X-Bein oder gehäufte Knochenbrüche im Bereich der verbogenen Metaphyse stellen sich bei der Erkrankung keine grösseren Probleme ein. Achskorrekturen besonders im Bereich der Beine können notwendig werden.