

## Komplexe Syndrome mit Beteiligung der unteren und oberen Extremitäten

Marina Umari

Es handelt sich um angeborene, teils vererbare, seltene Fehlbildungssyndrome. Hierbei sind meistens mehrere Organsysteme betroffen, so dass für die Betreuung und Behandlung die Kooperation unterschiedlicher spezieller Fachrichtungen notwendig ist.

In unserer kinderorthopädischen Klinik werden betroffene Kinder und Jugendliche vorgestellt wegen Fehlbildungen oder Fehlstellungen an den unteren und oberen Extremitäten. Am häufigsten zeigen sich Fehlbildungen an den Füßen, wie Klumpfüsse, Spitzfüsse, Zehenanomalien, Syndaktylien, Kamptodaktylien, etc.. An den unteren Extremitäten können Valgus- oder Varus-Fehlstellungen entstehen, Gelenkluxationen oder Subluxationen, Ankylosen der Kniegelenke, Muskelkontrakturen, etc.. An den oberen Extremitäten finden sich Radius-/Ulna-Aplasien oder Hypoplasien, Handfehlstellungen, Fingeranomalien, Syndaktylien, etc..

Die Therapie richtet sich jeweils nach der Grunderkrankung und den betroffenen Organsystemen und der zu korrigierenden Fehlstellung. Viele der oben genannten orthopädischen Erkrankungen müssen operativ korrigiert werden. In unserem Hause werden oft Korrekturen mit einem externen Fixateur nach Ilizarov durchgeführt. Dieses Verfahren erlaubt die Korrektur komplexer Fehlstellungen an oberen und unteren Extremitäten mit grossem Erfolg. Nach Operationen, aber auch wenn keine operative Versorgung notwendig ist, können unterschiedliche Orthesen (Schienen) zur Korrektur oder zur Erhaltung der Stellung angepasst werden. Es folgen einige Beispiele von komplexen Syndromen, die häufig in unserer Klinik behandelt wurden.

### TAR-Syndrom

Fehlbildungssyndrom mit autosomal-rezessiver-Vererbung. Bei allen betroffenen Kindern zeigt sich eine Trombozytopenie, welche in den ersten Lebensmonaten meist symptomatisch ist mit einer beidseitigen Radiusaplasie (Daumen sind dabei immer vorhanden und haben eine gute Funktion). Häufig finden sich auch Fehlbildungen oder Verkürzungen der Ulna, Humerusdysplasien, in über 50% Hüftdysplasien, Kniegelenkssubluxationen, Dislokation der Patella, Ankylosen von Kniegelenken und Fussdeformitäten.

### VACTERL-Assoziation

Kombination von komplexen Symptomen, die auf einer Entwicklungsstörung embryonaler Strukturen beruhen und möglicherweise autosomal-rezessiv vererbbar sind. Hier liegen häufig zerebrale Fehlbildungen, Herzfehler, renale Anomalien, Lungenanomalien, Analtresien, Genitalanomalien, etc. vor. Orthopädische Probleme zeigen sich in Wirbelkörperanomalien oder Klumpfüssen.

### Cat-Eye-Syndrom

Dysmorphiesyndrom bedingt durch ein überzähliges Chromosom. Bei diesen Kindern zeigt sich eine unterschiedliche psychomotorische Entwicklung und eine charakteristische Kombination aus Iriskolobom, antimongoloide Lidachsenstellung, Analtresie, Herzfehler, Nierenfehlbildungen und präaurikuläre Fehlbildungen. In einigen Fällen zeigte sich auch eine massive Hüftbeugekontraktur, welche in unserem Hause bereits erfolgreich operativ behandelt werden konnte.



### **Möbius-Syndrom**

Angeborener Symptomkomplex mit Lähmung einzelner Hirnnerven. Ein autosomal-dominanter Erbgang wird beschrieben. Typischerweise zeigen sich hier beidseitige Faszialisparesen, Abduzensparesen, Ausfälle des Vestibularissystems und Lähmung des IX Hirnnerves mit Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken. Es entwickelt sich eine Zungenatrophie und Kauschwäche. Zusätzlich können Mandibulahypoplasien und Hand- und Fussdeformitäten (Klumpfüsse) vorkommen.

### **Pierre-Robin-Syndrom**

Syndrom mit Anomalien von Hirnstamm, Kiefer und Gaumen. Durch die zu kleine und zu weit hinten stehende Mandibula und durch die Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte kann die Zunge nach hinten fallen und die Atmung behindern. In ca. 20 % der Fälle können auch Herzfehler und Hirnanomalien mit geistiger Behinderung vorkommen. Ebenfalls zeigen sich teilweise Fehlbildungen der Extremitäten mit Abschnürungen, Klumpfüsse, Hüftluxationen, Syndaktylien und Sternalanomalien.

### **Escobar-Syndrom**

Komplexes Krankheitsbild mit multiplen Pterygien, Kamptodaktylien und Syndaktylien, wahrscheinlich autosomal-rezessiv erblich. Es zeigen sich Gesichtsdysmorphien, Kleinwuchs, Schwerhörigkeit, multiple Pterygien von Hals, Axilla, Knie, Finger, etc., Genitalfehlbildungen und eine normale Intelligenz. Zusätzlich können Syndaktylien, Kamptodaktylien, Klumpfüsse, Skoliosen, vertebrale Anomalien und Rippenanomalien vorhanden sein.

### **Larsen-Syndrom**

Bindegewebserkrankung mit autosomal-dominanter Vererbung. Schon bei der Geburt erkennt man bei den Kindern multiple Gelenkluxationen, insbesondere der Hüfte, Knie und Ellenbogen. Es zeigen sich auch kraniofasziale Anomalien und Gaumenspalten, in schweren Fällen auch Kleinwuchs. Neben den multiplen Gelenkluxationen können auch Klumpfüsse, Verbiegungen der Wirbelsäule, Handveränderungen vorkommen und es treten schwere sekundäre Gelenkdeformitäten mit eingeschränkter Gelenkbeweglichkeit auf.

### **Freeman-Scheldon-Syndrom**

Autosomal-dominant vererbtes Syndrom mit den Hauptbefunden kleiner „Pfeifermund“ und Klumpfüssen. Die Erkrankung ist gekennzeichnet durch den besonders kleinen, wie zum Pfeifen zugespitzten Mund, hohen Gaumen, Mikroglossie, nasale Sprache, Strabismus, tiefliegende Augen, prominente Stirn und Kleinwuchs. Häufig zeigen sich bei den Kindern Klumpfüsse oder Fingerfehlstellungen mit Fingerflexionen sowie ulnarer Deviation und eingeschlagenem Daumen.

### **Apert-Syndrom**

Syndrom mit charakteristischer Mittelgesichtshypoplasie und kompletter Syndaktylie von Fingern und Zehen bedingt durch eine Gen-Mutation. Neben den Schädel-/Gesichts-Dysplasien findet sich oft ein Entwicklungsrückstand, Neigung zu Akne, es können auch Anomalien an Trachea, Lunge, Herz, Nieren, etc. vorkommen. Hände und Füße sind fast immer betroffen mit vollständiger häutiger sowie distaler knöcherner Syndaktylie der Finger und Zehen 2 bis 5.

### **Silver-Russel-Syndrom**

Sporadisch auftretendes Syndrom mit Minderwuchs. Bei fast allen Patienten zeigt sich eine pränatale Dystrophie sowie reduzierte Endgrösse und Gewicht, ein relativ grosser Hirnschädel, Körperasymmetrien von Gesicht, Armen, Beinen und Rumpf, ein kurzer fünfter Finger oder Klinodaktylie. Eine orthopädische Vorstellung erfolgt meistens zur operativen Verlängerung und Korrektur mit der Ilizarov-Methode bei Minderwuchs und Körperasymmetrie.

### **Cornelia-de-Lange-Syndrom**

In seiner Ausprägung enorm variables Fehlbildungs-Retardierungssyndrom mit überwiegend sporadischem Auftreten. Die Kinder zeigen eine typische Gesichtsdysmorphie mit kleinem Kopf, konvex geschwungene dichte Augenbrauen, die im Bereich der Nasenwurzel zusammenwachsen und sehr kräftige Wimpern, kurze Nase sowie eine konvex gebogene Oberlippe. Es können Genitalanomalien, innere Fehlbildungen, Sprachentwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und zahlreiche andere Anomalien auftreten. Meistens besteht ein Minderwuchs und Extremitätenanomalien an Händen und Füßen, selten auch schwere Defekte wie eine Tibiaaplasie.