

Orthopädie

Kongenitale Fehlbildungen der unteren Extremität

MARC F. SINCLAIR

Fehlbildungen im Bereich der unteren Extremität bilden eine inhomogene Gruppe zahlreicher Erkrankungen, die sich in ihrer Ursache, Klinik und Behandlung vielfach unterscheiden. Eine wesentliche Unterteilung wird zwischen longitudinalen und transversalen Fehlbildungen getroffen.

Fehlbildungen können terminal am Ende einer Extremität auftreten. Dies trifft beispielsweise für die Amelie, eine transversale Fehlbildung mit komplettem Fehlen einer Extremität, wie auch für den tibialen Längsdefekt, eine longitudinale Fehlbildung, zu.

Der Defekt kann aber auch nur einen zentralen Abschnitt, etwa den Schaftbereich betreffen – proximale und distale Anteile sind dagegen vorhanden. Dies trifft für bestimmte Formen des fibulären Längsdefektes, einen longitudinalen Defekt zu. Fehlt der zentrale Anteil komplett, wird entsprechend von zentralen Defekten gesprochen. Ein Bei-

spiel hierfür ist die Phokomelie, auch als Robbengliedrigkeit bekannt [4].

Weitere Fehlbildungen sind die kongenitale Tibia-Pseudarthrose, die postero-mediale Angulation, die angeborenen Knieluxationen und angeborene Veränderungen des Knieinnenraums.

Kongenitale Fehlbildungen des Femurs

Longitudinale Fehlbildungen des Femurs weisen ein breites Spektrum auf. Als Fehlbildung geringster Ausprägung ist eine Femurhypoplasie anzusehen. Diese Minimalvariante des Femurdefektes wird bei der Geburt häufig nicht erkannt. Obwohl die Inzidenz des pro-

ximalen Femurdefektes zwischen 0,5 und 2 von 100.000 Geburten angegeben wird, liegt die Häufigkeit aller longitudinalen Femurdefekte vermutlich weit über der der fibulären Hemimelie und stellt somit die Fehlbildung mit der höchsten Inzidenz dar.

Die Frage nach der Ursache longitudinaler und transversaler Fehlbildungen ist komplex. Es ist bekannt, dass eine Unterbrechung der A. subclavia zur Ausbildung transversaler Fehlbildungen der oberen Extremität und weiterer zerviko-brachialer Fehlbildungen führen kann. Da die Entwicklung der Extremitäten vom Zusammenspiel zahlreicher Genloci abhängt, sind Spontanmutationen ebenfalls eine häufige Ursache. Diese treten sporadisch auf und sind im Regelfall nicht vererblich. Eine Ausnahme bilden Formen der Spalthand und Fußfehlbildungen sowie der tibiale Längsdefekt. Ein ätiologischer Zusammenhang zu exogenen Faktoren gelang bisher nur bei Thalidomid.



Abb. 1:
Proximale
Femurdefekt
Typ Aitken B



Abb. 2:
Proximale
Femurdefekt
Typ Aitken D

Zahlreiche Klassifikationen des proximalen Femurdefektes sind bereits beschrieben worden. Die am häufigsten angewandten sind die Klassifikationen nach Aitken [2] und Pappas [6]. Beide beruhen auf radiologischen Befunden. Da oft eine verspätete Ossifikation eintritt, müssen im Verlauf häufig Änderungen der ursprünglichen Klassifikation erfolgen. MRT oder Arthrographie können über noch nicht ossifizierte Strukturen bereits früh Auskunft geben. Zur primären Einteilung eignet sich die Klassifikation nach Aitken in vier Gruppen (Tabelle, Abb. 1 und 2).

Kinder mit proximalem Femurdefekt fallen primär durch einen kurzen, gedrunken Oberschenkel in einer außenrotierten und abduzierten Position auf (Abb. 3). Häufig liegt eine Hüftbeugekontraktur vor. Bei 70% aller Fälle ist der Femurdefekt mit einer fibulären Hemimelie assoziiert. Ein beidseitiger Femurdefekt wird bei 15% der betroffenen Kinder beobachtet. Fast regelmäßig findet man eine Aplasie des vorderen Kreuzbandes mit entsprechender Kniegelenkinstabilität.

Therapie: Am Anfang jeder Behandlung steht der Beinlängenausgleich im Vordergrund. Dieser beginnt bei Stehfähigkeit und erfolgt durch Schuhsohlen-Erhöhungen oder ggf. orthetische Versorgung. Die Ausführung der Orthese richtet sich nach der Stabilität des Hüftgelenkes und nach dem Ausmaß der Beinlängendifferenz.

Die Möglichkeiten der Rekonstruktion sind vielfältig und müssen der individuellen Situation und den Erwartungen der Patienten und deren Familien Rechnung tragen. Das Ausmaß der zu erwartenden Beinlängendifferenz, Gelenkinstabilitäten und Kontrakturen sind weitere Kriterien zur Festlegung des Therapieplans. Bei geringer Beinlängendifferenz von wenigen Zentimetern kann neben einer Verlängerung der betroffenen Extremität ein Beinlängenausgleich mit geringem Aufwand und Morbidität durch einen frühzeitigen temporären Verschluss der Wachstumsfugen an der längeren Gegenseite durchgeführt werden. Hierbei ist die zu erwartende Endgröße der Patienten ein wichtiger Faktor.

Tabelle

Einteilung des proximalen Femurdefektes nach Aitken

Typ nach Aitken	Azetabulum	Hüftkopf	Femurschaft
A	gut ausgebildet	vorhanden häufiger subtrochantärer Defekt; kommt meist im Verlauf zur Ausheilung in einer Varusdeformität	kurz das proximale Ende steht in Höhe des Azetabulums
B	leichte Dysplasie	vorhanden keine spontane Ausheilung des subtrochantären Defektes	kurz das proximale Ende ist verbreitert und steht höher als das Azetabulum
C	ausgeprägte Dysplasie	nicht vorhanden	sehr kurz proximale Femuranteile und Trochanteren radiologisch nicht abgrenzbar
D	nicht vorhanden	nicht vorhanden	sehr kurz, deformiert



Abb. 3: Klinisches Bild eines proximalen Femurdefektes

Bei größeren Differenzen kann durch Kallus-Distraktionsosteogenese mit Hilfe eines Fixateur externe in den meisten Fällen ein Beinlängenausgleich erzielt werden. Neben dem klassischen Ringfixateur nach Ilizarov stehen eine Vielzahl unilateraler Fixateursysteme zur Verfügung. Bei ausgeprägter Längendifferenz sind auch hier bis zu drei

Behandlungen notwendig. Die erste Verlängerung erfolgt bereits vor dem 6. Lebensjahr.

Bei einer zu erwartenden Differenz von über 20 cm bietet die funktionelle Umwandlung des Sprunggelenks in ein Kniegelenk durch die 1930 von Borggreve beschriebene Umkehrplastik eine Lösungsmöglichkeit. Bedingung für dieses Vorgehen ist ein funktionierendes, frei bewegliches Sprunggelenk. Der Patient kann dann prothetisch – ähnlich einem Unterschenkel-Amputierten – versorgt werden. Eine Vorfußamputation nach Arthrodesse des Kniegelenkes und anschließender Versorgung mit einer Oberschenkelprothese bietet eine weitere Therapiemöglichkeit.

Coxa vara congenita

Vom proximalen Femurdefekt muss die Coxa vara congenita unterschieden werden. Die Inzidenz liegt bei 4 auf 100.000 Geburten. Eine beidseitige Ausbildung wird bei 30–50% der Patienten beschrieben.

Als Ursache wird heute eine mangelhafte enchondrale Ossifikation im Bereich des proximalen Femurs gesehen [7]. Eine zunehmende Varisierung oder auch die Bildung einer Schenkelhals-Pseudarthrose entsteht durch das Einwirken der Scherkräfte in diesem unzureichend ossifizierten Bereich nach Vertikalisierung (Abb. 4).



Abb. 4: Coxa vara congenita rechts

Die Diagnose wird meist aufgrund eines zunehmenden Duchenne-Trendelenburg-Hinkens zwischen dem 2. und 6. Lebensjahr gestellt. Ein breitbeiniges Gangbild, Einschränkung der Hüftabduktion und geringe Beinverkürzung werden häufig festgestellt. Im Röntgenbild fällt ein Collum-Caput-Diaphysenwinkel von < 90 Grad und eine Steilstellung der proximalen Epiphysenfuge auf. Zur Vermeidung und Behandlung einer Schenkelhals-Pseudarthrose liegt das Ziel der operativen Behandlung in der intertrochantären Valgisierung des proximalen Femurs und der Reduktion der bestehenden Scherkräfte auf die Epiphyse.

Hemimelie der Fibula

Am Unterschenkel ist die fibuläre Hemimelie die kongenitale Fehlbildung mit der höchsten Inzidenz. Publierte Daten aus dem Geburtenregister in Edinburgh geben eine Häufigkeit von 2 auf 100.000 Geburten an [8]. Die fibuläre Hemimelie beinhaltet eine Fehlbildung der Fibula, welche mit einer variablen Verkürzung der Tibia vergesellschaftet ist. In der Klassifikation nach Achtermann und Kalamchi wird in drei Schweregrade eingeteilt [1], die sich an der Anatomie der betroffenen Extremität orientieren. Typ Ia entspricht hier einer proxima-

len Fibulahypoplasie. Bei Typ Ib ist die Malleolengabel durch eine hinzukommende Hypoplasie der distalen Anteile unzureichend. Typ II steht für eine Aplasie der Fibula (Abb. 5 und 6). Andere Klassifikationen beziehen sich auf die bestehende Längendifferenz, die Funktion

angrenzender Gelenke sowie die Stellung des Fußes.

Klinisch imponiert die betroffene Extremität durch Verkürzung des Unterschenkels. Eine assoziierte Verkürzung des Femurs kann bei knapp 70% der Fälle beobachtet werden. Eine Fehlbildung des Femurs muss daher ausgeschlossen werden. Weitere klinische Zeichen sind Antekurvatur der Tibia mit Hauteinziehungen im Bereich des



Abb. 5 und 6: Fibuläre Hemimelie Typ II

anteromedial gelegenen Apex, variable Agenesie der zweiten bis fünften Zehe, Genu valgum mit vorderer Instabilität und eine Valgus- und Spitzfußfehlstellung bei Verkürzung des M. triceps surae und der peronealen Muskulatur. Neben den radiologischen Kriterien nach Achterman und Kalamchi kann häufig eine Deformität des Talus im Sinne eines Kugeltalus beobachtet werden. Eine Hypomobilität des Rückfußes ist meist durch eine knöcherne oder cartilaginäre Verbindung zwischen Talus und Calcaneus bedingt.

Therapie: Die Behandlung der fibulären Hemimelie gilt der Behebung der Längendifferenz wie auch der Instabilität und Fehlstellung des Sprunggelenk-Fuß-Komplexes. Zur Behandlung der Längendifferenz stehen rekonstruktive Maßnahmen, prothetische Versorgungen und Amputationen zur Verfügung. Wird eine Differenz von weit über 10 cm prognostiziert, wird von vielen Autoren eine orthetische oder prothetische Versorgung empfohlen. Aufgrund oben genannter Klinik sind diese häufig nicht zufrieden stellend. Ein Konsens, bis zu welcher erwarteten Längendifferenz eine Verlängerung durchgeführt werden kann, besteht nicht. Bei ausgeprägter Längendifferenz können bei angestrebtem Längenausgleich zwei bis drei Operationen notwendig werden. Die Verlängerung durch unilaterale Fixateursysteme und Ringfixateure ist zeitintensiv und birgt eine nicht zu unterschätzende Komplikationsrate. Die häufige Valgusfehlstellung im Sprunggelenk muss entsprechend ihrer Ursachen korrigiert werden. Neben korrigierenden Osteotomien wird frühzeitig der fibuläre Anlagestrang zur Vermeidung eines Fehlwachstums der Tibia reseziert.

Hemimelie der Tibia

Wesentlich seltener tritt die Hemimelie der Tibia mit 0,1 auf 100.000 Geburten auf. Anhand radiologischer Kriterien erfolgt die Klassifikation nach Kalamchi und Dawe [5]. Typ I ist durch eine Aplasie der Tibia definiert, Typ II weist proximale Tibiaanteile mit funktionsfähigem Kniegelenk auf. Typ III wird durch eine distale tibiofibuläre Diastase charakterisiert. Rekonstruktionsmög-

lichkeiten hängen unter anderem von der variablen Funktion des Kniestreckapparates ab.

Das klinische Bild einer Tibia-Hemimelie zeigt neben kurzer Tibia einen meist supinierten Spitzfuß mit Rückfußvarus. Ein Fehlen präaxialer Strahlen oder auch präaxiale Polydaktylie werden häufig beobachtet. Bei etwa 70% der Fälle treten assoziierte Fehlbildungen meist am Bewegungsapparat, aber auch an anderen Organsystemen, wie z. B. am Herz, auf. Bestehen mehrere Fehlbildungen muss an eine tibiale Hemimelie im Rahmen eines übergeordneten Syndroms gedacht werden. Ist dies der Fall, ist eine weitere humangenetische Abklärung notwendig.

Therapie: Die Therapie der Tibia-Hemimelie wird durch das Ausmaß der Missbildung bestimmt. Bei der Typ-I-Hemimelie nach Kalamchi und Dawe kann bei erhaltenem Streckapparat eine Zentralisation der Fibula durchgeführt werden. Die Typ-II-Hemimelie zeichnet sich durch ein vorhandenes Kniegelenk aus. Die Herstellung einer Synostose zwischen Tibia und Fibula mit anschließender Amputation des Vorfußes und prothetischer Versorgung ist in den meisten Fällen die Therapie der Wahl. Typ III nach Kalamchi und Dawe bilden eine inhomogene Gruppe. Die Behandlung konzentriert sich auf die Schaffung eines plantigraden Fußes, der Stabilisierung im Sprunggelenk und der Beinlängendifferenz. Schoenecker et al. [9] zeigen jedoch in einer Nachuntersuchungszeit von 9 Jahren, dass trotz initialer Rekonstruktion eine Vorfußamputation bei fast allen Patienten notwendig wurde.

Tibia-Pseudarthrose

Als weitere Fehlbildung der Tibia ist die Pseudarthrose mit antero-lateraler Angulation im mittleren und distalen Tibiadrittel zu nennen. Die Inzidenz wird mit 1 auf 140.000 Geburten angegeben. Bei 50% der Patienten besteht eine Neurofibromatose. Die Klassifikation nach Boyd unterscheidet sechs Typen der Tibia-Pseudarthrose [3]. Eine übersichtliche Systematik ist die von Anderson 1978 vorgelegte Einteilung in einen dysplastischen, zystischen und skleroti-



Abb. 7: Kongenitale dorsomediale Angulation der Tibia

schon Typ. Zusätzlich wird eine Form mit fibulärer Dysplasie und eine mit Klumpfuß assoziierte Form unterschieden. Die Klinik wird durch progrediente Angulationsfehlstellung und rezidivierende Frakturen bestimmt. Die Folge ist häufig die Ausbildung einer Pseudarthrose bis zum 5. Lebensjahr. Als Ursache werden heute lokale Veränderungen des Periostes gesehen, die über eine verminderte Durchblutung dieser Region zur Störung der Knochenbildung führen.

Therapie: Nach Diagnosestellung ist zunächst wichtig, durch angemessene Orthesenversorgung eine Frakturierung möglichst lange zu vermeiden. Tritt diese ein, ist die Resektion des betroffenen Segmentes und des umgebenden fibrösen Gewebes, einschließlich des Periostes notwendig. Der entstandene knöcherne Defekt wird durch einen mikrovascularisierten Fibulaspan überbrückt oder durch Anlage eines Ringfixateurs zur Distraktionsosteogenese oder Segmenttransport therapiert.

Kongenitale postero-mediale Angulation der Tibia

Im Gegensatz zur Antekurvatur im Unterschenkel bei fibulärer Hemimelie und Tibia-Pseudarthrose kommt es bei der kongenitalen postero-medialen Angulation des Unterschenkels in fast allen Fällen zur spontanen Ausheilung (Abb. 7). Häufig bestehen bei diesen Patien-

ten zusätzlich eine Verkürzung des Unterschenkels und ein Hackenfuß an der betroffenen Seite.

Therapie: Durch Physiotherapie können die dorsalseitig verkürzten Strukturen aufgedehnt und der Hackenfuß erfolgreich behandelt werden. Nur in seltenen Fällen ist eine Schienenbehandlung notwendig. In den ersten 2 Lebensjahren kann eine spontane Korrektur der Retrokurvation auf 50% der ursprünglichen Deformität beobachtet werden. Korrigierende Osteotomien sind daher frühestens ab dem 4. Lebensjahr bei ausgeprägter Deformität indiziert.

Die zu erwartende Beinlängendifferenz nach Wachstumsabschluss beträgt 4 cm im Mittel. Ob diese durch eine vorzeitige Epiphysiodese der Gegenseite oder einer Verlängerung mittels Fixateur externe behandelt wird, hängt von der zu erwartenden Endgröße des Patienten und der individuellen Beinlängendifferenz ab.

Fazit

Nach Diagnosestellung ist die weitere Versorgung eines Kindes mit angeborener Fehlbildung der unteren Extremität häufig schwierig. Eine Therapieempfehlung ist letztlich vom Ausmaß der Fehlbildung, aber auch vom psychosozialen Umfeld abhängig. Wiederholte mehrmonatige Behandlungen mit Ringfixateuren sind für viele Familien nur schwer zu akzeptieren. Der Sinn der – glücklicherweise nur selten notwendigen – Teilamputationen bei ausgeprägten Deformitäten ist auch bei zu erwartendem Funktionsgewinn für das Kind nur schwer zu vermitteln. Es gilt daher, möglichst früh, Kind und Familie in die Planung der häufig mehrjährigen Therapie einzubeziehen, Kontakte zu anderen betroffenen Familien und Selbsthilfegruppen anzubieten sowie frühzeitig und begleitend die notwendigen Behandlungsschritte einzuleiten.

Literatur beim Verfasser

Dr. med. Marc F. Sinclair
Altonaer Kinderkrankenhaus
Bleickenallee 38
22763 Hamburg