

# Peromelie

von Priv.-Doz. Dr. med. J. Carls; Orthopädische Klinik im Annastift, Hannover

## Synonyme

Transverse deficiencies, congenital amputations

## Definition

Amputationsartige Fehlbildung des Armes, wobei kleinere Reste am Stumpf vorhanden sein können. Die Aplasie von Radius und Ulna ist immer kombiniert mit Defekten im Handbereich. Die Gradausprägung reicht von der Aphalangie im Fingerbereich bis Amelie (Armverlust) über Adaktylie (fingerlose Hand), Acheirie (Handverlust), partielle oder totale Hemimelie (Unterarmverlust).

## Ätiologie

Lange Zeit wurde die exogen-amniotische Entstehung angenommen. Dabei handelt es sich wohl um hämodynamisch bedingte Koriumschnürungen der frühembryonalen Gliedmaßenanlage. Diese Theorie wird unterstützt durch die auffällige Häufung der Peromelie bei Nikotin- und Alkoholabusus der Mütter, Chorionzottenbiopsie oder Gefäßverschluss.

## Pathogenese

Das „Amputationsniveau“ liegt vorwiegend in Gelenknähe, d.h. ellbogennah oder handgelenknah. Der Stumpf ist meist gut gepolstert. Sehnen reichen bis nach distal und können die Weichteile bewegen. Im Bereich der distalen Spitze der Weichteile finden sich Einziehungen oder kleine Bürzel.

Der Unterarmstumpf ist hypoplastisch mit atropher Muskulatur. In der Regel ist die Peromelie einseitig ohne weitere begleitende Fehlbildungen. In seltenen Fällen wurden Hydrozephalus, Spina bifida, Meningomyelozele, Klumpfuß, Radiuskopfluxation und radioulnare Synostose beobachtet.

## Epidemiologie

Die Peromelie ist eine häufige Fehlbildungsform der oberen Extremität mit einem Vorkommen von etwa 5:100.000 für den Unterarm und 0,4:100.000 für dem Oberarm. Nach anderen Quellen tritt eine Unterarmfehlbildung bei 4 bis 8:100.000,

eine Acheirie bei 6:100.000 sowie eine Adaktylie bei 56:100.000 Lebendgeburten auf. 2/3 sollen linksseitig, 1/3 rechtsseitig vorkommen (Martini 2003).

### **Diagnostik**

Das klinische Bild ist eindeutig. Ein Teil des Unterarmes mitsamt Hand fehlen. Es ist jedoch nicht immer einfach, transversale von kombinierten longitudinalen Fehlbildungen zu unterscheiden. Bei longitudinalen Fehlbildungen resultiert eher eine flossenähnliche Phokomelie und die Dysplasie reicht weit nach proximal bis zur Schulter.

### **Therapie**

#### **Konservative Therapie**

Nach der Geburt müssen die Greif- und Tastfunktionen des Stumpfes geschult werden. Das Kind soll bei seinen alltäglichen Aktivitäten den Stumpf einsetzen. Kontrakturen müssen durch Dehnungs- und Bewegungsübungen behandelt werden. Im Alter von 18 – 24 Monaten empfiehlt sich die Versorgung mit einem Hook, um die Beidhändigkeit beim Feingriff zu ermöglichen. Karpal- oder Metakarpalstümpfe können mit einem Greifwiderlager oder einer Offenendprothese versorgt werden. Im Alter von 3 – 4 Jahren kommt die Versorgung mit einer myoelektrischen Prothese in Betracht. Kinder lernen schnell diese zu bedienen.

#### **Operative Therapie**

Mit Ausnahme von kleineren Eingriffen wie Fingerbürzelentfernung oder Weichteilreduktion ist eine operative Therapie selten indiziert. Bei beidseitigem Befall jedoch sollte dem Kind auf der dominanten Seite eine sensible Greiffunktion ermöglicht werden. Eine einfache Greifzange kann mit der Krukenberg-Plastik gebildet werden. Besonders lange Unterarmstümpfe sind dafür geeignet. Als Alternative kommt die Zehentransplantation nach Vilkki (1985) in Betracht. Diese Operationsmethode ist besonders bei dem Karpalstumpf wertvoll. Als Transplantat eignet sich die Großzehe am besten, jedoch wird der jeweilige Fuß entstellt. Bei sehr kurzen Stümpfen kann eine Verlängerung den direkten Einsatz verbessern.



Abb1. Krukenberg-Plastik rechter Unterarm

### Literatur

Flatt, A.E. (1994): The care of congenital hand anomalies. Quality Medical Publishing St. Louis, Missouri

Martini, A.K. (2003): Angeborene Fehlbildungen. In: Martini, A.K. (Hrsg.): Ellenbogen, Unterarm, Hand. In: Wirth, C.J., L. Zichner (Reihenhrsg.): Orthopädie und Orthopädische Chirurgie. Thieme Stuttgart, New York

Vilkki, S.K. (1985): Freie Zehenübertragung auf den Unterarmstumpf nach Handgelenksamputation – eine moderne Alternative zur Krukenberg-Operation. Handchir Mikrochir Plast Chir 17: 92–97