

Fehlbildungen von Unterarm und Handgelenk

Von Priv.-Doz. Dr. med. J. Carls

Allgemeines

Handfehlbildungen treten in zahlreichen Formen auf. Dies führt konsekutiv zu multiplen Klassifikationen, die sich nach Morphologie, nach teratologischer Reihenfolge oder nach der Pathogenese richten.

Die endgültige Klassifikation von Swanson (1976) wurde von der „American Society of the Hand“, von der „International Federation of Societies for Surgery of the Hand“ und der „International Society for Prosthetics and Orthotics“ angenommen und hat bis dato Gültigkeit:

I. Fehlende Bildung von Teilen

A Transversale Defekte

1. Amputationsdefekte: Arm, Unterarm, Handgelenk, Hand, Finger.

B Longitudinale Defekte

1. Komplet: proximal (Phokomelie), distal
2. Kombiniert: radialer Defekt (radiale Klumphand)
3. Kombiniert: zentraler Defekt (Spalthand)
4. Kombiniert: ulnarer Defekt (ulnare Klumphand)
5. Hypoplasie distal: Finger

II. Fehlende Differenzierung von Teilen

A Synostosen: Ellbogen, Unterarm, Karpus, Metakarpus, Phalangen

B Luxation des Radiuskopfes

C Symphalangie

D Syndaktylie: häutige Komplexe; als Teil eines Syndroms

E Kontraktur:

1. Weichteile: Arthrogryposis, Pterygium, schnellender Finger, fehlende Strecksehnen, Daumenhypoplasie, Kamptodaktylie, Windmühlenflügeldeformität
2. Knochen: Klinodaktylie, Kirner-Deformität, Deltaknochen

III. Doppelbildungen:

A Daumen-Polydaktylie (=präaxial)

B Dreigliedriger Daumen, Hyperphalangie

C Polydaktylie der Finger: zentrale (Polysyndaktylie), ulnare Polydaktylie (=postaxial)

IV. Überentwicklung (Gigantismus) des ganzen oder Teilen des Armes:
Makrodaktylie

V. Unterentwicklung (Hypoplasie)

VI. Schnürfurchenkomplex

VII. Generalisierte Skelettdeformitäten

Madelung-Deformität

Allgemeine Therapie

Das allgemeine Ziel jeglicher Therapie besteht darin, dem Kind so früh wie möglich die Greiffunktion zu ermöglichen. Dies ist für die Selbständigkeit und psychomotorische Entwicklung von großer Bedeutung.

Im Vordergrund der **konservativen Therapie** stehen Schulung und Training der Greiffähigkeit unter Einsatz der fehlgebildeten Extremität, gleichzeitig Bewegungs- und Dehnungsübungen, um Kontrakturen zu lockern und Fehlstellungen zu korrigieren, eventuell mit Schienenversorgung, die jedoch nicht die Aktivität des Kindes einschränken darf. Diese und weitere Hilfsmittelversorgung erfolgt im Rahmen der Ergotherapie. Fehlt eine Hand, so kommt die Versorgung mit Greifhilfen und Handorthesen schon im Kleinkindalter in Betracht, um das beidhändige Arbeiten zu ermöglichen. Armlose Kinder werden auch früh auf Greifen mit den Zehen und Arbeiten mit den Füßen geschult.

Die **mikrochirurgische Operationstechnik** hat die Behandlung im Säuglingsalter möglich gemacht und ist für die frühfunktionelle Entwicklung des Kindes besonders förderlich. Die Indikation und der Zeitpunkt der Operation werden von vielen Kriterien bestimmt:

- Die gesamte Situation des Kindes muss berücksichtigt werden: Weitere Fehlbildungen an derselben Extremität, an anderen Gliedmaßen und

Organen, die dringender Behandlung bedürfen. Der geistige Entwicklungsstand und der Intelligenzgrad sind von entscheidender Bedeutung, wenn Mitarbeit in der Nachbehandlungsphase gefordert ist.

- Beim Zeitfaktor ist zu berücksichtigen, ob im Laufe des Wachstums eine Zunahme der Deformität, Verschlechterung der Funktion oder eher ein Korrekturverlust zu erwarten sind.
- Durch frühzeitige Korrektur und Gebrauch können sich die anatomischen Strukturen in der weiteren Entwicklung anpassen.
- In der Regel ist man bestrebt, die Behandlung vor dem Kindergarten- oder Schulalter abzuschließen. Sind mehrere Eingriffe notwendig, so soll mit der Behandlung rechtzeitig begonnen werden.
- Geringe Fehlbildungen, die keine spontane Besserung erwarten lassen, können im frühen Kindesalter beseitigt werden.
- Eingriffe am Skelettsystem verbieten sich solange, als daraus mit hoher Wahrscheinlichkeit Wachstumsstörungen resultieren würden.
- Für ästhetische Korrekturen darf keine Funktionseinbuße in Kauf genommen werden.
- Eine Operation mit ungewissen Funktionsverbesserungen soll gegenüber den natürlichen Anpassungsvorgängen abgewogen werden (Martini 2003).

1. Angeborene Pseudarthrose des Unterarmes

Sie ist eine sehr seltene Fehlbildung des Unterarmes, die in der Regel die distale Hälfte betrifft. Die Pseudarthrose kann einen oder beide Unterarmknochen befallen und mit Bewegungseinschränkung sowie Verkürzung und Verbiegung des Unterarmes einhergehen. Die Ulna wird häufiger betroffen als der Radius oder beide Knochen. Ein bilateraler Befall wurde nicht beobachtet (Martini 2003)

Die Koinzidenz dieser Erkrankung mit der Neurofibromatose und mit der fibrösen Dysplasie ist bekannt. Etwa 50 % der an einer Pseudarthrose Erkrankten haben ein Merkmal der Neurofibromatose (Wood 1999).

Nach Boyd und Sage (1958) werden 2 Typen der angeborenen Pseudarthrose unterschieden:

Typ I: Entspricht eher der fibrösen Dysplasie, beginnt mit einer Zyste und führt über eine pathologische Fraktur zur Pseudarthrose.

Typ II: Diese Defektpseudarthrose wird häufiger bei der Neurofibromatose beobachtet.

Bezüglich der Entstehung existieren zahlreiche Hypothesen: Schädigung der Blutversorgung, Störung der nervalen Versorgung mit konsekutiver Entwicklung und Reifung der Knochen, eine Entwicklungsstörung des Mesoderms in der 5. Schwangerschaftswoche, die dann knöcherne als auch neurologische Reife beeinträchtigt. Nur in wenigen Fällen gelang der Nachweis von neurofibromatösem Gewebe im Pseudarthrosenspalt (Brown u. Mitarb. 1977).

Klinik

Der Unterarm ist verkürzt, verbogen und hypoplastisch. Sind Ulna und Radius betroffen, ist der Unterarm instabil. Ellbogen und Handgelenk sind meist frei beweglich. Die Umwendbewegung, insbesondere die Supination, ist eingeschränkt. Koninzidierend können Neurofibrome und Hautflecken auftreten.

Im **Röntgenbild** finden sich folgende Veränderungen: Breiter Defekt, die Knochenenden sind spitzförmig. Das distale Fragment ist hypoplastisch, der proximale Teil ist sklerotisch und ohne Markraum. Ist nur die Ulna betroffen, kommt es durch das Weiterwachsen des Radius zur Verbiegung derselben, Luxation des Capitulum radii und/oder Hypoplasie des Capitulum radii.

Therapie

Im Rahmen der konservativen Therapie kann der Unterarm in einem Hülsenapparat stabilisiert werden, wenn eine operative Therapie ausscheidet.

Für die Ulnapseudarthrose wird die operative Therapie im Frühkindesalter empfohlen, um die oben beschriebenen Formveränderungen des Radius und seines proximalen Gelenkes zu vermeiden. Die operative Therapie der Radiuspseudarthrose ist erfolgreicher bei Kindern, die älter als 8 Jahre sind, wenn auch die Basis des Radius größer ist (Wood 1999).

Bei Typ I wird im Rahmen einer Zystenausräumung eine Spongiosaplastik durchgeführt.

Bei Typ II wird die Pseudarthrose großzügig reseziert, die Knochenlücke überbrückt und die Fragmente stabilisiert. Es sind mehr als 20 Operationsverfahren beschrieben (Wood 1999).

Die erfolgversprechendsten Operationsverfahren sind folgende:

1. Die gefäßgestielte Fibulatransplantation. Sie gilt als Methode der Wahl. Die Spätergebnisse zeigen volle Integration und Anpassung des Transplantates sowie Verbesserung der Armfunktion (Allieu u. Mitarb. 1999)
2. Die Verbindung des proximalen Ulnafragmentes mit dem distalen Radiusanteil („one bone forearm“). Nachteilig bei dieser Methode ist die fehlende Möglichkeit der Umwendbewegung.
3. Ilisarov-Technik. Mit der Segmentverschiebung nach Resektion können die Defekte verschlossen werden. Die Erfahrungen sind aktuell noch begrenzt.

2. Radiale Klumphand

Sie ist eine Hemmungsfehlbildung der radialeseitigen (präaxialen) Teile der oberen Extremitätenanlagen mit Verkürzung des Unterarmes und radialer Deviation der Hand (Manus vara). Die Fehlbildung tritt sporadisch (1/100.000) auf (Flatt 1994). Exogene Noxen werden angenommen (z.B. Thalidomid). Andererseits kommt diese Erkrankung im Rahmen bekannter Syndrome und in Verbindungen mit anderen Deformitäten vor. Die meisten Begleiterkrankungen betreffen das Herz sowie Thromozyten, alle Blutzellen (Panzytopenie) oder multiple Organe (VATER-Assoziation).

Klinik

Der Arm ist verkürzt, insbesondere der Unterarm. Die Hand zeigt eine mehr oder weniger ausgeprägte radiale Deviation, das Handgelenk ist instabil und die aktive Streckung sehr schwach. Der Daumen ist hypoplastisch oder nicht angelegt. Die übrigen Finger können verkürzt, hypoplastisch oder kontrakt sein. Der Kleinfinger ist meistens normal und gut beweglich. Die Umwendbewegung ist oft eingeschränkt oder aufgehoben und das Ellbogengelenk zeigt eine Beugehemmung. Die Hypermobilität des Handgelenkes ersetzt die Bewegungseinschränkung des Ellbogens und der Fingergelenke. Der Klemmgriff zwischen der offenen Hand und dem Unterarm ersetzt den Grobgriff. Der Kleinfinger ersetzt den Daumen beim Präzisionsgriff. Bei einseitigem Befall können Fehlbildungen der anderen Seite beobachtet werden, die vor allem den radialen Strahl betreffen. Bei bilateralem Befall sind die Veränderungen auf beiden Seiten selten symmetrisch.

In der **Röntgenaufnahme** zeigen sich Veränderungen, die unter der klinischen Diagnostik beschrieben wurden: Hypo- oder Aplasie des Radius, Verbiegung der

Ulna, Luxation des Handgelenkes, Veränderung von Zahl, Zustand der Karpal-, Mittelhand- und Fingerknochen sowie Dysplasie des Ellbogens und das Vorliegen einer Synostose. Röntgenverlaufskontrollen sollten zur Wachstumsbeurteilung stets mit einem Maßstab durchgeführt werden.

Therapie

Die **konservative Therapie** soll so früh wie möglich erfolgen. Sie besteht in der passiven Redression und der Versorgung mit Klumphandschienen. Ziel ist die Verbesserung der Beweglichkeit und die Vorbeugung einer zunehmenden Fehlstellung. Vor der Schienenversorgung soll die Reposition durch Traktion und Redression erfolgen. Die Schiene wird tagsüber abgenommen, um die Bewegungsfreiheit zu fördern (Flatt 1994).

Zahlreiche **Operationsverfahren** wurden praktiziert und wieder verlassen, da die Funktion langfristig verschlechtert wurde.

Bei der Radiushypoplasie ist die Verlängerung des Radius durch Kallusdistraction im Alter von 2–3 Jahren Methode der Wahl.

Bei der totalen oder subtotalen Radiusaplasie ist es Ziel, die Elle zu zentralisieren. Dadurch soll die Handwurzel auf und um das distale Ellenende herum in Funktionsstellung der Hand gestellt werden. Hierfür sind zahlreiche Verfahren geschildert. Empfehlungen für Alter des Operationszeitpunktes reichen von 2 Monaten bis zum 4. Lebensjahr. Beim Erwachsenen wird die Operationsindikation mit äußerster Zurückhaltung gestellt. Soll dennoch operiert werden empfiehlt sich eine radiokarpale Arthrodesse, die mit vergleichsweise wenigen Komplikationen verbunden ist. Die übrigen Operationsverfahren im Kindes- und Erwachsenenalter können mit nennenswerten Komplikationsrisiken und auch Rezidiven verbunden sein (Martini 2003).

3. Ulnare Klumphand

Der Ulnadefekt ist nach der Humerusaplasie der zweitseltenste Defekt der langen Knochen. Sie ist eine Hemmungsfehlbildung mit vorwiegend Befall der ulnarseitigen (postaxialen) Teile der oberen Gliedmaßenanlage. Die Inzidenz liegt bei etwa 1/100.000. Diese longitudinale Fehlbildung ist unter anderem gekennzeichnet durch eine Hypoplasie bis zur Aplasie der Ulna und ein Fehlen des Os pisiforme (Flatt 1994). Meistens betrifft die Anomalität den distalen Anteil der Ulna. Sie kann

mit entsprechenden hypoplastischen Begleiterscheinungen des Ellbogens und sogar der Schulter verbunden sein. In unterschiedlicher Häufigkeit fehlen weitere Handwurzelknochen, insbesondere die ulnarseitig gelegenen (Flatt 1994). Dies gilt auch für die Fingerstrahlen. Darüber hinaus können auch Gefäße, Nerven und Muskeln fehlen.

Bezüglich der Ätiologie gibt es keine einheitliche Meinung. Wie auch bei anderen Fehlbildungen kommt eine Koinzidenz mit mehreren erblichen Syndromen, die nicht vorwiegend die inneren Organe betreffen wie der Radiusdefekt. Man findet sternale, dentale, fibulare und renale Anomalien. Das am häufigsten beschriebene Syndrom ist das (Cornelia de) Lange-Syndrom (Flatt 1994).

Klinik

Der Arm ist verkürzt, die Hand weist eine Ulnardeviation auf, der Unterarm ist nach ulnar verbogen und nach innen rotiert. Je nach Ausprägungsgrad ist der Ellbogen deformiert und zeigt Bewegungseinschränkungen, eine vollständige Ankylose oder Instabilität. Die ulnaren Finger sind hypoplastisch oder fehlen, außerdem Syndaktylie und Kamptodaktylie (angeb. Beugekontraktur) der übrigen Finger.

Die **Röntgenaufnahmen** zeigen die Skelettveränderungen: Ulnahypo- oder aplasie, Zustand des Handgelenkes, des Radius, des Ellbogens und der Hand. Die Veränderungen und Kombinationsmöglichkeiten sind vielfältig.

Therapie

Nach der Geburt können wachstumsangepasste redressierende Verbände angelegt werden (Flatt 1994). Die langfristige Wirkung der Verbände ist jedoch umstritten. Nicht operativ versorgte Kinder entwickeln dennoch spontan Kompensationsbewegungen, um Ausfälle auszugleichen. Bei Armverkürzung und Unbeweglichkeit des Ellbogens können Hilfsmittel verordnet werden.

Als Indikationen für die **operative Therapie** gelten die ungünstige Unterarmstellung, die Radiuskopfluxation, die Ulnaverkürzung und besonders die Handfehlbildung. Ab dem 1. Lebensjahr kann die Handdeformität korrigiert werden, um die Greiffunktion zu ermöglichen. Die häufigsten Eingriffe sind Syndaktylietrennung, Rotationsosteotomie, Entfernung von rudimentären knöchernen Anteilen, Pollisation und Phalangentransfer (Martini 2003).

4. Peromelie

Sie ist eine intrauterine amputationsartige Stumpfbildung des Armes, wobei kleinere Reste am Stumpf vorhanden sein können. Definitionsgemäß gehören sie zu den transversalen Fehlbildungen.

Die Ausprägung reicht von von der Aphalangie im Fingerbereich bis zur Amelie (Armverlust) über Adaktylie (fingerlose Hand), Acheirie (Handverlust), partielle oder totale Hemimelie (Unterarmverlust). Die Inzidenz beträgt etwa 1/20.000 für den Unter- und 1/270.000 für den Oberarm.

Vermutlich handelt es sich um hämodynamisch bedingte Koriumabschnürungen der frühembryonalen Gliedmaßenanlage. Unterstützt wird diese Theorie durch die häufige Koinzidenz der Peromelie mit Nikotin- oder Alkoholabusus der Mutter, Chorionzottenbiopsie oder Gefäßverschluss.

Der Stumpf ist vorwiegend in Gelenknähe lokalisiert, d.h. proximal ellbogennah oder distal handgelenknah. Er ist gut gepolstert bis wulstig und weist im Bereich der Spitze grubchenförmige Einziehungen oder kleine Bürzel auf.

Die Peromelie tritt überwiegend einseitig auf und ohne weitere Fehlbildungen. Nur selten werden ein Hydrocephalus, Spina bifida, Meningomyelozele, Klumpfuß, Radiuskopfluxation und radioulnare Synostose beobachtet.

Klinik

Das klinische Bild ist eindeutig, je nach Ausprägung fehlen Teile des Armes. Gelegentlich ist es schwierig transversale von kombinierten longitudinalen Fehlbildungen zu unterscheiden.

Therapie

Im Säuglings- und Kleinkindalter müssen Greif- und Tastfunktion gefördert werden. Kontrakturen müssen physiotherapeutisch angegangen werden. Im Alter von 1½ – 2 Jahren sollten die Kinder mit einem „Hook“ versorgt werden, um die Beidhändigkeit beim Feingriff zu ermöglichen. Im Alter von 3 – 4 Jahren kommt die Versorgung mit einer myoelektrischen Prothese in Betracht.

Bei einseitigem Befall ist die operative Therapie selten indiziert. Bei beidseitigem Befall soll dem Kind auf der dominanten Seite eine sensible Greiffähigkeit ermöglicht werden. Die Bildung einer primitiven Greifzange ist mit der Krukenberg-Plastik möglich.

5. Radioulnare Synostose (Arus)

Sie ist eine ellbogennah gelegene Knochenbrücke, die zur Aufhebung der Umwendbewegung und zur Blockierung in Pronationsstellung führt. Es handelt sich um eine Hemmungsfehlbildung, die sporadisch oder familiär auftreten kann. Die Arus kommt im Rahmen von Erkrankungen mit Chromosomenaberrationen, insbesondere der X-Chromosomen vor, seltener der Autosomen vor. Das Krankheitsbild ist selten, es sind bislang etwa 400 Fälle veröffentlicht worden.

Klinik

Die Umwendbewegung ist aufgehoben. Der Unterarm ist proniert, nur selten besteht eine Supinationskontraktur. Die mangelnde Umwendbewegung wird durch Hypermobilität von Hand- und Schultergelenk kompensiert. Liegt ein Streckdefizit vor, kann das Radiusköpfchen disloziert sein. Varische oder valgische Achsenfehlstellungen können vorkommen. Der Unterarm ist dünner und auch kürzer als auf der gesunden Seite. Die Arus ist häufig ein Leitsymptom für weitere Fehlbildungen.

Die **Röntgenaufnahmen** des Unterarmes zeigen die Synostose, Verdrehung der Knochen und die Verbiegung des Radius. Form und Lage des Radiuskopfes sowie die Ausdehnung der Synostose können bestimmt werden. Bei fibröser oder unvollständiger Synostose ist die CT oder MRT indiziert.

Therapie

Vielfach kann die eingeschränkte Unterarmdrehbewegung durch Kompensationsbewegungen im Schulter und Handgelenk kompensiert werden.

Die **Operationsindikation** hängt von den Bedürfnissen des einzelnen Patienten ab. Eine expektative Vorgehensweise wird empfohlen. Sollte eine Operation notwendig sein, dann frühestens im Schulalter. Als Operationsverfahren kommen die Wiederherstellung der Drehbewegung und die Drehosteotomie infrage. Insbesondere die letztgenannte Operation ist komplikationsträchtig.

6. Synostosen der Handwurzelknochen (Karpale Koalition)

Eine mangelhafte Differenzierung der Handwurzelknochen zwischen der 4. und 8. embryonalen Woche führt zu einem Zusammenschmelzen von 2 oder mehreren

Karpalknochen. Die Tendenz zur Synostierung ist in quere Richtung etwa dreimal größer als in Längsrichtung. Die karpale Koalition kommt selten als alleinige Fehlbildung vor. Die häufigste Form ist die Synostose zwischen Lunatum und Triquetrum, dann folgt diejenige zwischen Kapitatum und Hamatum. Die Kombinationsmöglichkeiten sind vielfältig.

Klinik

Karpale Synostosen verursachen in der Regel weder Schmerzen noch Bewegungseinschränkungen, meist werden sie zufällig entdeckt. Eine fibröse Verbindung kann durch Mikrobewegungen Beschwerden verursachen. Die Koalition kann im Rahmen eines Traumas brechen, wobei die Fusionslinie als Sollbruchstelle betrachtet werden kann.

Das d.-p.-**Röntgenbild** zeigt die Synostose und evtl. weitere Fehlbildungen oder Veränderungen.

Therapie

Nur bei symptomatischen Synostosen ist eine operative Therapie im Sinne einer Arthrodesse erforderlich. (Buck-Gramcko 2001)

Literatur

Allieu, Y. u. Mitarb. (1999): Congenital pseudarthrosis of both forearm bones: long-term results of two cases managed by free vascularized Fibular graft. J Hand Surg 24-A: 604–608

Boyd, H.B., F.P. Sage (1958): Congenital pseudarthrosis of the tibia. J Bone Joint Surg 40-A: 1245–1270

Brown, G.A., W.R. Osebold, I.V. Panseti (1977): Congenital pseudarthrosis of the long bones: a clinical, radiographic and ultrastructural study. Clin Orthop 128: 228–242

Buck-Gramcko, D. (2001): Congenital anomalies of the wrist. In: Watson, H.K., J. Weinzweig: The wrist. Lippincott Williams & Wilkins Philadelphia, Baltimore, New York: 123–125

Flatt, A.E. (1994): The care of congenital hand anomalies. QMP, St. Louis

Martini, A.K. (2003): Angeborene Fehlbildungen. In: Martini, A.K.: Ellenbogen, Unterarm, Hand. Thieme Stuttgart, New York: 123–166

Swanson, A.B. (1976): Classification of limb malformations on the basis of embryological failures. Surg Clin N Amer 48: 1169–1179

Wood, V.E. (1999): Congenital pseudarthrosis of the forearm. In: Green, Horchiss, Pederson: Green's operative hand surgery 4th ed. Vol. I. Churchill Livingstone, New York: 544–551