



## 6 Angeborene Fehlbildungen

*A.-K. Martini*

- 6.1 Einleitung zu den angeborenen Fehlbildungen des Ellenbogens, des Unterarmes und der Hand
- 6.2 Fehlbildungen des Ellenbogens
- 6.3 Fehlbildungen des Unterarmes und der Handgelenke
- 6.4 Fehlbildungen der Hand

## 6.1 Einleitung zu den angeborenen Fehlbildungen des Ellenbogens, des Unterarmes und der Hand

Bei den angeborenen Fehlbildungen (Malformation) handelt es sich um einen primären Defekt aus einem lokalisierten Fehler der Morphogenese, der zum Zeitpunkt der Geburt vorliegt (Warkany u. Kalter 1961). Angeborene Anomalien manifestieren sich dagegen im Säuglings- und Kleinkindesalter oder später und werden erst durch das Wachstum auffällig.

Nach Conway u. Bowe (1956) hat eines von 626 Neugeborenen eine Fehlbildung an einer oberen Extremität. Die meisten sind geringfügig und bedürfen keiner Behandlung, aber 1 von 10 dieser Fehlbildungen erfordert aufgrund der Funktionsstörung oder des auffälligen Erscheinungsbildes eine spezielle Therapie (Birch-Jensen 1949)

### 6.1.1 Ätiologie

Groß angelegte klinische Beobachtungen und tiereperimentelle Studien haben die Klärung der Ursachen mancher Fehlbildungen (Thalidomid-Katastrophe) und des Vererbungsmodus (Spalthand) ermöglicht. Trotzdem bleibt die eindeutige Zuordnung einer Ursache für viele Fehlbildungen der oberen Extremität unmöglich (Langmann 1989). Eine Vielzahl von Fehlbildungen an Hand und Unterarm sind Teil eines genetisch bedingten **Syndroms** (Wynne-Davies u. Lamb 1985). Die Tabelle 6.1

zeigt die wichtigsten und häufigsten Syndrome, bei denen die Fehlbildung der oberen Extremität ein wichtiges Symptom darstellt (Tab. 6.1).

Die Handfehlbildung kann ein wichtiger Hinweis auf ein erst später erkennbares Syndrom sein. Die genaue Diagnose und Klärung der Ätiologie ist für die Betroffenen von großer Bedeutung, dabei gilt es, das Wiederholungsrisiko abzuschätzen und eventuell präventive Maßnahmen zu treffen. Eine genetische Beratung ist in solchen Fällen zu empfehlen. **Genetisch** bedingte Gliedmaßenfehlbildungen können in 3 Gruppen unterteilt werden: monogene Erbleiden (autosomal-dominant, autosomal-rezessiv, x-dominant, x-rezessiv), Chromosomenaberrationen und multifaktorielle Krankheiten.

Eine Vielzahl experimenteller Untersuchungen haben den Nachweis erbracht, dass manche Gliedmaßenfehlbildungen durch **exogene Noxen** hervorgerufen werden können. Die Wirkung eines teratogenen Faktors ist, wie Büchner (1958, 1959) betont, von der jeweiligen Entwicklungsphase des Keimlings abhängig. Lenz u. Knapp (1962) haben für die Thalidomid-Embryopathie als kritische Phase die Zeitspanne vom 37. bis zum 50. Tag nach der letzten Menstruation ermittelt. Im Tiermodell wurde eine Vielzahl von Noxen untersucht: Ionisierende Strahlen, Hyper-, Hypo- und Avitaminosen, Hormone, Zytostatika, Hypo- und Anoxie, Infektionen usw. (Literaturübersicht u. a. bei Berry u. Poswillow 1975, Langmann 1989). Ogino

Tab. 6.1 Fehlbildungen und Vererbungsmodus (aus: Lamb u. Wynne-Davies 1998)

Fehlbildungen	Klinische Bilder	Vererbungsmodus
<b>Aplasien</b>	<b>Radialdefekte:</b> Fanconi-Anämie Thrombozytopenie/Radiusaplasie Hypoplastische Anämie, z. T. mit triphalangealem Daumen Holt-Oram-Syndrom (Herz-Hand-Syndrom) Duane-Syndrom	autosomal-rezessiv autosomal-rezessiv autosomal-rezessiv autosomal-dominant autosomal-dominant
<b>Hypoplasien</b>	<b>Daumenhypoplasie:</b> progressive Myositis ossificans Rubinstein-Taybi-Syndrom <b>Brachydaktylie:</b> Pseudohypoparathyreoidismus Turner-Syndrom	autosomal-dominant x-chromosomal-dominant xo
<b>Plusvarianten</b>	präaxiale (radialseitige) Polydaktylie postaxiale (ulnarseitige) Polydaktylie Laurence-Moon-Syndrom  <b>Gigantismus:</b> Neurofibromatose	z. T. autosomal-rezessiv autosomal-rezessiv  autosomal-dominant
<b>Weichteildefekte</b>	Marfan-Syndrom kongenitale kontrakte Arochnodaktylie Scheie-Syndrom (u. a. Mucopolysaccharidosen)	autosomal-dominant autosomal-dominant autosomal-rezessiv

(1996) konnte durch Applikation des Zytostatikums Busulfan bei Ratten am 9. Schwangerschaftstag Ulnardefekte und am 10. Schwangerschaftstag Radialdefekte hervorrufen. Bei verschiedenen Rattenstämmen zeigten sich unterschiedliche Defekte. Bei diesen Experimenten traten Polydaktylie, Syndaktylie und Spalthand oft kombiniert auf und es fand sich die gleiche kritische Periode zur Auslösung dieser Fehlbildungen.

Eine Assoziation fand sich zwischen Symbrachydaktylie und transversalen Defekten, so dass die scharfe Trennung zwischen longitudinalen und transversalen Fehlbildungen nicht mehr möglich ist (Ogino 1996, Miura u. Mitarb. 1994, Luijsterburg u. Mitarb. 2000, Lamb u. Wynne-Davies 1998).

Neue Untersuchungsergebnisse über die molekularen Grundlagen der Embryologie des Skelettsystems werden die Bedeutung regulierender Gene und Transkriptionsfaktoren verdeutlichen. Mundlos u. Olsen (1997) unterscheiden in diesem Zusammenhang nach dem Pathomechanismus zwei Gruppen: Die Störung der Mesenchymverdichtung und -differenzierung sowie die Störung der Knorpelproliferation und -reifung. So haben bei der ersten Gruppe Transkriptionsfaktoren der HOX-Familie (Homöbox-Gene), PAX-Gene (Paired-box-Gene) und BMPs (Bone morphogenic proteins) eine zentrale Bedeutung. Für einige Fehlbildungen oder Syndrome sind die entsprechenden Genloci identifiziert und in Tabelle 6.2 dargestellt.

Bei der Proliferation und Reifung des Knorpels während des Wachstums haben besonders GH (growth hormone), Wachstumsfaktoren, FGF (fibroblastic growth factor), FGFR (fibroblastic growth factor receptor) sowie das Parathormon eine große Bedeutung. Auch in dieser Gruppe sind für einige Syndrome die Genloci mittlerweile bekannt (Tab. 6.3).

Tab. 6.2 Störungen der Mesenchymverdichtung und die entsprechenden Genloci (aus: Mundlos u. Olsen 1997)

Defekte der Mesenchymverdichtung und -differenzierung	Genloci
Synpolydaktylie	HOX D-13
Greig-Syndrom	GLI 3
Waardenburg-Syndrom	PAX-3
Holt-Oram-Syndrom	12 q 2

Tab. 6.3 Störungen der Knorpelproliferation und -reifung (aus: Mundlos u. Olsen 1997)

Syndrome	Genloci
Achondroplasie	FGFR 3
Apert-Syndrom	FGFR 2
Pfeiffer-Syndrom	FGFR 1

## 6.1.2 Klassifikation

Die Handfehlbildungen treten in sehr vielfältigen Formen auf, so dass die Unterbringung aller Deformitäten in einer Klassifikation kaum möglich ist. Manche Klassifikationen richten sich nach der Morphologie, andere nach der teratologischen Reihenfolge oder nach der Pathogenese. Kelikan (1974) gibt einen Überblick über die bekannten Klassifikationen in 21 Tabellen. Besondere Verbreitung fanden die Einteilungen von Kümmel (1895) in der Modifikation von Nigst (1927), Müller (1937) und von Frantz u. O'Rahilly (1961). 1968 entwickelten Swanson u. Mitarb. eine umfassende Klassifikation, die nach den embryologischen Primärschäden von Gliedmaßeilen in Gruppen einteilt. Henkel u. Willert (1969) entwickelten eine Klassifikation der Dymelie in zwei Hauptgruppen: Transversale und longitudinale Defekte. Diese Einteilung ging auch in die Klassifikation von Swanson u. Mitarb. (1968) ein, insbesondere in der ersten Gruppe.

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

Diese umfasst die folgenden **7 Kategorien**:

### I. Fehlen der 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. Fehlen der Differenzierung (Separation) von Teilen:

A Synostosen: Ellenbogen, 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, Fehlen der 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).  
 D Spiegelbilddeformität.

#### IV. Überentwicklung (Gigantismus) des ganzen Armes oder Teile des Armes:

Makrodaktylie.

#### V. Unterentwicklung (Hypoplasie).

#### VI. Schnürfurchenkomplex.

#### VII. Generalisierte Skelettdeformitäten.

Madelung-Deformität.

Diese Klassifikation wurde von mehreren Autoren getestet, die ihre Praktikabilität bestätigten (Flatt 1970, De Smet u. Mitarb. 1997, Cheng u. Mitarb. 1987).

Außerdem bleiben Fehlbildungen übrig, die nicht zu einer Gruppe passen (Buck-Gramcko u. Ogino 1996, Luijsterburg u. Mitarb. 2000).

### 6.1.3 Therapie

Die Geburt eines fehlgebildeten Kindes hat für die Eltern eine gravierende Schockwirkung. Fragen nach Ursache, Fähigkeiten, Weiterentwicklung und Vererbung beschäftigen sie und sollen möglichst bei der ersten Vorstellung umfassend besprochen und beantwortet werden. Ein Therapieplan mit dem dafür notwendigen Aufwand und dem zu erwartenden Ergebnis soll unter Berücksichtigung verschiedener Eventualitäten und Möglichkeiten erstellt und erklärt werden.

Das Ziel jeglicher Therapie besteht darin, dem Kind so früh wie möglich die Greiffunktion zu ermöglichen. Dies fördert nicht nur die Selbständigkeit, sondern ist auch für die geistige Entwicklung des Kindes wichtig.

Im Vordergrund der **konservativen Therapie** stehen Schulung und Training der Greiffähigkeit unter Verwendung der fehlgebildeten Extremität, gleichzeitig Bewegungs- und Dehnungsübungen, um Kontrakturen zu lockern und Fehlstellungen zu korrigieren, eventuell mit Schienenversorgung, die auf keinen Fall die Aktivität des Kindes einschränken darf. Im Rahmen der Ergotherapie wird das Kind auch mit den nötigen Hilfsmitteln versorgt. Fehlt die Hand, so kommt die Versorgung mit Greifhilfen und Handprothese schon im Kleinkindesalter in Betracht, um das „beidhändige“ Arbeiten zu ermöglichen. Armlose Kinder werden auch früh auf Greifen mit den Zehen und Arbeiten mit den Füßen geschult (Lamb u. Law 1987, Marquardt u. Mitarb. 1998).

Die **mikrochirurgische Operationstechnik** mit den entsprechenden feinen Instrumenten, dem feinen Nahtmaterial und der optischen Vergrößerung hat die Behandlung fehlgebildeter Hände im Säuglingsalter möglich ge-

macht und ist für die frühfunktionelle Entwicklung des Kindes wertvoll. Die Indikation und der Zeitpunkt der Operation werden von verschiedenen Kriterien bestimmt:

- Die gesamte Situation des Kindes muss berücksichtigt werden: Weitere Fehlbildungen an derselben Extremität, an anderen Gliedmaßen oder Organen, die dringender Behandlung bedürfen. Der geistige Entwicklungsstand und der Intelligenzgrad des Kindes sind von entscheidender Bedeutung, wenn Mitarbeit in der Nachbehandlungsphase benötigt wird.
- Beim Zeitfaktor ist zu berücksichtigen, ob im Laufe des Wachstums eine Zunahme der Deformität, Verschlechterung der Funktion oder eher 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 auch im frühen Kindesalter beseitigt werden.
- Eingriffe am Skelettsystem verbieten sich solange, als daraus mit hoher Wahrscheinlichkeit Wachstumsstörungen resultieren würden.
- Für ästhetisch begründete Korrekturen darf keine Funktionseinbuße in Kauf genommen werden.
- Eine Operation mit ungewisser Funktionsverbesserung soll gegenüber den natürlichen Anpassungsvorgängen abgewogen werden (Blauth u. Schneider-Sickert 1976, Martini u. Suppelna 1982).

#### Literatur

- Berry, C.L., D.E. Poswillo (1975): Teratology. Trends and applications. Springer, Berlin
- Birch-Jensen, A. (1949): Congenital deformities of the upper extremities. Odense, Denmark. Andelsbogykkeriet: 15–16
- Blauth, W., F. Schneider-Sickert (1976): Handfehlbildungen. Atlas ihrer operativen Behandlung. Springer, Berlin
- Buck-Gramcko, D., T. Ogino (1996): Congenital malformations of the hand: Non-classifiable cases. *Hand Surg* 1: 45–61
- Büchner, F. (1958): Die Bedeutung peristatischer Faktoren für die Entstehung der Missbildungen und Missbildungskrankheiten. *Verh Dtsch Ges Inn Med* 64
- Büchner, F. (1959): Von der Entstehung menschlicher Missbildungen und Missbildungskrankheiten. *Wien Klin Wschr* 9: 145–148
- Cheng, J.C.Y., S.K. Chow, P.C. Leung (1987): Classification of 578 cases of congenital upper limb anomalies with the IFSSH system—a 10 years' experience. *J Hand Surg* 12-A: 1055–1060
- Conway, H., J. Bowe jr. (1956): Congenital deformities of the hands. *Plast Reconstr Surg* 18: 286–290
- DeSmet, L., G. Maltton, S. Monstrey, E. Cambier, G. Fabry (1997): Application of the IFSSH (3) – classification for congenital anomalies of the hand, results and problems. *Acta Orthop Belg* 63: 182–188
- Flatt, A.E. (1970): A test of a classification of anomalies of the upper extremity. *Surg Clin N Amer* 50: 509–516

- Frantz, C.H., R. O'Railly (1961): Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Jt Surg* 43-A: 1202–1224
- Henkel, L., H.G. Willert (1969): Dysmelie. A classification and a pattern of malformations in a group of congenital defects of the limb. *J Bone Jt Surg* 51-B: 399–414
- Kelikan, H. (1974): Congenital deformities of the hand and forearm. Saunders, Philadelphia
- Kümmel, W. (1895): Die Missbildungen der Extremitäten durch Defekt, Verwachsung und Überzahl. Fischer, Kassel
- Lamb, D.W., H.T. Law (1987): Upper-limb deficiencies in children: prosthetic, orthetic and surgical management. Little Brown, Boston
- Lamb, D.W., R. Wynne-Davies (1998): Inheritance and other possible causes of congenital deformities. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 3–7
- Langman, J. (1989): Medizinische Embryologie. 8. Aufl. Thieme, Stuttgart
- Lenz, W., K. Knapp (1962): Die Thalidomid-Embryopathie. *Dtsch Med Wschr* 87: 1232–1242
- Luijsterburg, A.J.M., M.A. van Huizum, B.E. Implemans u. Mitarb. (2000): Classification of congenital anomalies of the upper limb. *J Hand Surg* 25-B: 3–7
- Marquardt, E., B. Fromm, G. Neermann-Klinkert (1998): Nonoperative treatment. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 31–40
- Martini, A.K., G. Suppelna (1982): Die funktionellen Fähigkeiten der missgebildeten Hand. *Orthop Praxis* 18: 260–265
- Miura, T., R. Nakamura, E. Horii (1994): The position of symbrychydactyly in the classification of congenital hand anomalies. *J Hand Surg* 11-B: 364–371
- Müller, W. (1937): Die angeborenen Fehlbildungen der menschlichen Hand. Thieme, Leipzig
- Mundlos, S., B.R. Olsen (1997): Heritable diseases of the skeleton. Part I: Molecular insights into skeletal development-transcription factors and signaling pathways. *FASEB J* 11: 125–132
- Mundlos, S., B.R. Olsen (1997): Heritable diseases of the skeleton. Part II: Molecular insights into skeletal development. Matrix components and their homeostasis. *FASEB J* 11: 227–233
- Nigst, P.F. (1927): Über kongenitale Missbildungen des menschlichen Extremitätenskeletts mit Röntgenbildern. *Schweiz Med Wschr* 57: 7–18, 53–61, 81–91, 97–106
- Ogino, T., H. Kato (1993): Clinical and experimental studies on teratogenic mechanism of congenital absence of digits in longitudinal deficiencies. *Cong Anom* 33: 187–196
- Ogino, T. (1996): Congenital anomalies of the hand. *Clin Orthop and Rel Research* 323: 12–21
- Swanson, A.B., A.J. Barsky, M.A. Entin (1968): A classification for congenital limb malformation. *J Hand Surg* 1: 8–22
- Swanson, A.B. (1976): Classification of limb malformations on the basis of embryological failures. *Surg Clin N Amer* 48: 1169–1179
- Tajima, T. (1996): A brief review and proposal for the classification of the congenital anomalies of the upper limb. *Hand Surg* 1: 63–68
- Warkany, J., H. Kalter, (1961): Congenital malformations. *New Engl J Med* 265: 993
- Wynne-Davies, R., D.W. Lamb (1985): Congenital upper limb anomalies. An etiologic grouping of clinical, genetic and epidemiologic data from 387 patients with „absence“ defects, constriction bands, polydaktylies and syndaktylies. *J Hand Surg* 10-A: 958–964

## 6.2 Fehlbildungen des Ellenbogens

### 6.2.1 Aplasie des Ellenbogens

Sehr seltene Fehlbildung, die oft mit weiteren Veränderungen der betroffenen Extremität und anderer Körperteile auftritt. Sie ist häufig ein Leitsymptom für Erkrankungen eines oder mehrerer Körpersysteme.

#### Synonyme

Angeborene Ankylose, Humeroradialsynostose.

#### Definition

Das Ellenbogengelenk fehlt und damit auch die Beweglichkeit. Dafür sind Humerus und Radius, Humerus und Ulna oder alle 3 am Gelenk beteiligten Knochen miteinander verschmolzen.

#### Ätiologie

Humerus, Radius und Ulna werden etwa ab dem 37. Tag sichtbar, die Verknorpelung des Radius am 41. und der Ulna am 44. Tag. Zu dieser Zeit sind alle 3 Knochen noch miteinander verbunden. Ausbleiben der Separation ist eher dafür verantwortlich (O'Rahilly u. Gardner 1975, Smith 1982) als eine spätere Fusion (Wood 1998). Heredität und familiäres Auftreten sind für einige Fälle mit Sicherheit nachzuweisen (Frankel 1944, Frostad 1940, Keutel u. Mitarb. 1970). Das Auftreten von Synostosen bei Geschwistern (Roth 1926, Storen 1946) oder in 2 oder 3 Generationen (Mouchet u. Saint-Pierre 1931) werden beschrieben. Blutsverwandtschaft bei den Eltern wird manchmal festgestellt (Birch-Jensen 1949, Keutel u. Mitarb. 1970, Megarbane u. Mitarb. 1998). Die Vererbung erfolgt wahrscheinlich autosomal-dominant (Fuhrmann u. Mitarb. 1966), wengleich andere Verfasser (Keutel u. Mitarb. 1970, Say u. Mitarb. 1973) eine rezessive Vererbung für möglich halten. Sporadisches Auftreten wird auch beobachtet (Hunter u. Mitarb. 1976).

## Pathogenese

Zunächst liegt im Bereich des aplastischen Gelenks eine Synchronrose mit zunehmender Verknöcherung und Verschmelzung vor (Fuhrmann u. Mitarb. 1966, Kéry u. Wouters 1970). Am häufigsten wird die Humeroradialsynostose beobachtet, ihr folgt die Verschmelzung aller 3 Knochen, während die Humeroulnarsynostose am seltensten beobachtet wird (Winston 1972, Quasi u. Mitarb. 1979). Die Aplasie des Humeroradialgelenks ist häufig mit einer Ulnahypoplasie kombiniert, ebenso sind weitere Hypoplasien der Karpalknochen und der Finger häufige Begleiterscheinungen. Hypoplasie des Schultergürtels ist auch keine Seltenheit. Die Radiushypoplasie bei einer Humeroulnarsynostose ist eher selten (Lehmann u. Löhr 1955, Winston 1972).

## Epidemiologie

Die Aplasie des Ellenbogens ist eine seltene Fehlbildung (Murphy u. Hanson 1945). Weil berichtete 1982 über 101 derartige Fälle aus der Literatur. Swanson u. Mitarb. berichteten 1984 über 47 Arme mit Humeroradialsynostose bei ihren 104 Patienten mit 127 longitudinalen ulnaren Fehlbildungen (53%). In unserem Krankengut fanden sich 69 Ellenbogenankylosen durch humeroradiale oder humeroradiulnare Synostosen bei 111 Patienten (43,7%) mit ulnaren Defekten (Mattis 1995). Das männliche Geschlecht ist davon häufiger betroffen als das weibliche (Verhältnis 4 : 3). Bei fast der Hälfte der Fälle ist die Aplasie doppelseitig.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Der Arm ist verkürzt, das Ellenbogengelenk steht leicht gebeugt, wobei die Winkelstellung von 0–90° reichen kann. Die Muskulatur des betroffenen Armes ist erwartungsgemäß unterentwickelt. Öfter wird eine narbige Einziehung auf der Rückseite des Ellenbogens beobachtet. Bei einer Humeroulnarsynostose bleibt die Unterarmdrehbewegung möglich, während bei der häufigeren Humeroradialsynostose die Beweglichkeit in allen Richtungen aufgehoben ist. Der Arm steht oft in einer extremen Pronationsstellung. Wie bereits erwähnt, kommt die Aplasie des Ellenbogens meist im Rahmen von **Syndromen** wie Antley-Bixler-, Apert-, Pfeiffer- u. Crouzon-Syndrom (Anderson u. Mitarb. 1998, Kitoh u. Mitarb. 1996) vor. Viele Autoren berichten über **zusätzliche Fehlbildungen** vorwiegend an Händen und Füßen in Form von Hypo- und Aplasien, Verschmelzungen von Hand- und Fußwurzelknochen sowie Flügelzellen (Frank 1937, Stranak u. Oberender 1971), Hüft dysplasien und Skoliosen (Keutel u. Mitarb. 1970, Kéry u. Wouters 1970, Leisti 1975), Kniegelenkveränderungen, vor allem Patellaaplasie (Kéry u. Wouters 1970, Wood 1998).

### Bildgebende Diagnostik

Im Frühkindesalter erscheint im Röntgenbild zwischen den 3 Knochen noch eine Art „Gelenkraum“, der nach wenigen Monaten durch die zunehmende Verknöcherung verschwindet. Der Humerus endet in Gabelform, die Elle kann fehlen oder hypoplastisch sein. Für eine frühzeitige Diagnose im Säuglingsalter kann die **Ultraschalluntersuchung** hilfreich sein.

### Klassifikation

Die Humeroradialsynostosen werden in 3 Formen unterteilt (Pfeiffer u. Braun-Quentin 1994, Tonkin 1999) (Abb. 6.1a-c):

- Aplasie des Ellenbogens im Rahmen generalisierter Fehlbildungen mit Synostosen,
- Humeroradialsynostose mit Ulnadysplasie (eventuell Fibuladysplasie) ohne Oligodaktylie,
- Humeroradialsynostose in Begleitung zu longitudinalen ulnaren Defekten mit Oligodaktylie.

### Therapie

Bei extremer Fehlstellung ist die **Korrekturosteotomie** indiziert. Dabei wird der Unterarm in die Mittelstellung zurückgedreht und im Ellenbogenbereich eine Beugestellung von ca. 20° gerichtet. Auf keinen Fall mehr Beugung, da der Arm in der Regel zu kurz ist. Dobyns (1985) empfiehlt die Osteotomie in mehreren Ebenen mit der Fixation mittels Steinmann-Nagel. Als Alternative kommt die Versorgung mit Ringfixateur nach Ilisarov in Betracht.

Bei bilateralem Befall wird nur eine Seite korrigiert und der andere Arm bleibt gestreckt. Versuche mit Wiederherstellung der Beweglichkeit durch **Interpositionsarthroplastik** oder **Gelenkersatz** waren enttäuschend, da die Muskelfunktion fehlt (Kirmani 1967, Stranak u. Oberender 1971).

## 6.2.2 Dysplasie des Ellenbogens und angeborene Luxation des Radiuskopfes

Die angeborene Luxation des Radiuskopfes ist die häufigste Anomalie im Bereich des Ellenbogens. Eine Dysplasie des gesamten Ellenbogens als alleinige Fehlbildung ist außerordentlich selten, während Dysplasie des lateralen Anteils häufig vorkommt (Fried 1973). Die angeborene Radiuskopfluxation wurde zuerst von Dupuytren u. Loir (1830) beobachtet (Bonnenberg 1893). Im englischen Sprachraum wird die Veröffentlichung von Smith (1852) als Erstbeschreibung bezeichnet.





**Abb. 6.1 a–c** Aplasie des Ellenbogens.

**a** Humeroradialsynostose mit Ulnahypoplasie sowie Oligodaktylie.  
**b** Humeroradialsynostose mit Ulnaaplasie, Oligodaktylie und Verschmelzung des mittleren Strahles.

**c** Verschmelzung aller drei am Ellenbogen beteiligten Knochen mit Oberarmsporn.

## Definition

Fehlentwicklung des Ellenbogens mit Abflachung oder Fehlen des Capitulum humeri, Deformierung und Luxation des Radiuskopfes und Bewegungseinschränkung des Ellenbogengelenks.

## Ätiologie

Vererbbarkeit der Fehlbildung wird von vielen Autoren beschrieben (Capecchi u. Casini 1955, Mordeja 1957, Belas 1967). Bei 40% der Fälle tritt die Radiuskopfluxation allein in Erscheinung. Ein autosomal-dominanter Erbgang wird angenommen (Wynne-Davies 1973, Kelikan 1974), insbesondere bei der dorsalen Luxation (Reichenbach u. Mitarb. 1995). Bei 60% der Fälle kommt diese Fehlbildung im Rahmen eines Syndroms oder als Begleiterscheinung zu weiteren Fehlbildungen vor. Der Erbgang ist dominant vom Phänotyp (Almquist u. Mitarb. 1969, Dobyns 1985, Mardam-Bey u. Ger 1979, Menio u. Wenner 1992, van Bever u. Mitarb. 1996, Dougall u. Gibson 1997) (Tab. 6.4).

## Pathogenese

Die meisten Autoren sind der Ansicht, dass der primäre Defekt das Capitulum humeri betrifft, das abgeflacht ist oder fehlen kann (Almquist 1969, Caravias 1957). Die Verrenkung kann nach dorsal, nach ventral oder zur Seite erfolgen. Luxationen nach vorn treten häufiger (66%) auf, wenn keine weiteren zusätzlichen Fehlbildungen vorhanden sind (Weil 1982).

Nach Mardam-Bey u. Ger (1979) ist die dorsale Luxation häufiger (65%), während die ventrale Luxation nur in 18% der Fälle vorkommt. Miura (1990) gibt die Häufigkeit der anterioren Luxation mit 53% und die der posterioren Luxation mit 45% an.

## Epidemiologie

Almquist u. Mitarb. (1969) fanden die Deformität bei 0,2% der 9000 Patienten, die die 3 Seattler Kliniken von 1961–1967 besucht haben. Gonzales-Ferre (1994–95) beziffert die Häufigkeit in seinem Krankengut mit 0,41%. Angaben über Geschlechtsverteilung schwanken, Männer sind aber bevorzugt betroffen (60–70%).

Tab. 6.4 Die Fehlbildungen der Radiuskopfluxation in Verbindung mit anderen Fehlbildungen

Fehlbildungen und Systemerkrankungen mit Radiuskopfluxation	Syndrome mit möglicher Radiuskopfluxation
Hereditäre Osteochondrodysplasie	Ellis-van-Crevelde-Syndrom
Osteochondritis dissecans	Patella-Nail-Syndrom (Morgan 1964, Wood 1998)
Multiple Exostosen (v. Meel 1962)	Ehlers-Danlos-Syndrom
Enchondrale Dysostosen (Hendelkens 1955)	Silvers-Syndrom (Almquist 1969)
Humerspinal Dysostosen (Cortina 1979)	Larsen-Syndrom (Azimi 1974, Trigueros 1978)
Kleidokraniale Dysostosen	Cornelia-de-Lange-Syndrom (Falek 1966, Lee 1967)
Arthrogrypose	Holt-Oram-Syndrom (Gall 1966)
Flügelfell	Nievergelt-Syndrom (Dubois 1970, Kassner 1976)
Hemimelien	Klinefelter-Syndrom (Zaleski 1966)
Radioulnare Synostosen	Klippel-Feil-Syndrom (Gordon 1948)
Spastische Zerebralparese (Pletscher 1976)	Apert-Syndrom (Pillay 1964)
Ulnadefekt	Trisomie-8-Syndrom (Dougall 1997)
Karpale Synostosen (van Bever 1996)	Detenbach-Abrams-Syndrom
Metokarpale Synostosen	Rubinstein-Taybi-Syndrom
Transversale Fehlbildungen des Unterarmes (Menio u. Wenner 1992)	Carpenter-Syndrom
Sprengel-Deformität	

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die isolierte Radiuskopfluxation fällt kaum auf, da die äußere Form und die Funktion in der Regel lange Zeit regelrecht bleiben. Meistens ist die Unterarmdrehung mehr oder weniger eingeschränkt. Dadurch ergibt sich ein auffälliges Verhalten beim Sport, in der Schule oder beim Essen. Die Streckung des Ellenbogens kann bei dorsaler Luxation beeinträchtigt sein. Ebenso kann die Beugung bei ventraler Luxation eingeschränkt sein. Der luxierte Radiuskopf kann in seiner abnormen Stellung sichtbar oder tastbar sein, ebenso ist die Valgusstellung auffällig. Es soll

daran gedacht werden, dass die angeborene Radiuskopfluxation oft nur ein Leitsymptom für weitere Fehlbildungen und Syndrome ist.

### Bildgebende Diagnostik

Die **Röntgenaufnahmen** des Ellenbogens in 2 Ebenen zeigen die oben beschriebenen Veränderungen. **Sonographie** und **MRT** können Auskunft über den Knorpelbelag geben, aber auch über die umliegenden Weichteile (Tonkin 1999, Gonzales-Ferre 1994–95) sowie Gelenkkapsel (Detzel 1953, Brennan u. Mitarb. 1963).

### Differenzialdiagnose

Bei isolierter Luxation und besonders nach ventral ist es sehr schwierig, die angeborene von der geburtstraumatischen Verrenkung zu unterscheiden (Schubert 1965, Lloyd-Roberts u. Bucknill 1977).

Für die Annahme einer kongenitalen Natur der Dislokation stellte McFarland (1936) folgende Kriterien auf:

- Hypoplasie oder fehlendes Capitulum humeri,
- Längenunterschied beider Unterarmknochen,
- domartige Form des Radiuskopfes,
- elongierter und verschmälertes Radiuskopf,
- konkave proximale Ulnakante,
- Hypoplasie der Trochlea,
- Prominenz des ulnaren Epikondylus,
- Einbuchtung des distalen Radiusendes.

Als weitere Kriterien werden von Wood (1998) verlangt: Kein Trauma, die Luxation ist direkt nach der Geburt feststellbar und die Reposition entweder unmöglich oder nicht haltbar, außerdem bilaterales Vorkommen und das Vorliegen einer familiären Häufung oder weitere Fehlbildungen (Abb. 6.2a-c).

Selbst die radiologischen Veränderungen nach den Kriterien von McFarland (1936) können sekundär entstehen. Verkalkungen und Verknöcherungen können Hinweise auf das Trauma geben. Beim Vorliegen von multiplen Exostosen oder multipler Enchondromatose ist die Radiuskopfluxation als sekundäre entwicklungsbedingte Deformität zu bezeichnen (Tokin 1999).

### Therapie

Aufgrund der geringen Funktionseinschränkung ist die Behandlung oft unnötig. Je nach Patientenalter und Schweregrad der Deformität kommen folgende operative Verfahren in Betracht:

- **Offene Reposition** ist im ersten und höchstens im zweiten Lebensjahr indiziert, d. h. solange die knöchernen Veränderungen noch relativ gering sind und sich anpassen können (Almquist u. Mitarb. 1969, Brennan u. Mitarb. 1963, Dobyns 1985, Mital 1976). Liegt eine Längendifferenz beider Unterarmknochen vor, erfolgt eine Verkürzungsosteotomie des Radius oder Verlängerung der Ulna (Hirayama u. Mitarb. 1987, Letts 1985). Letz-



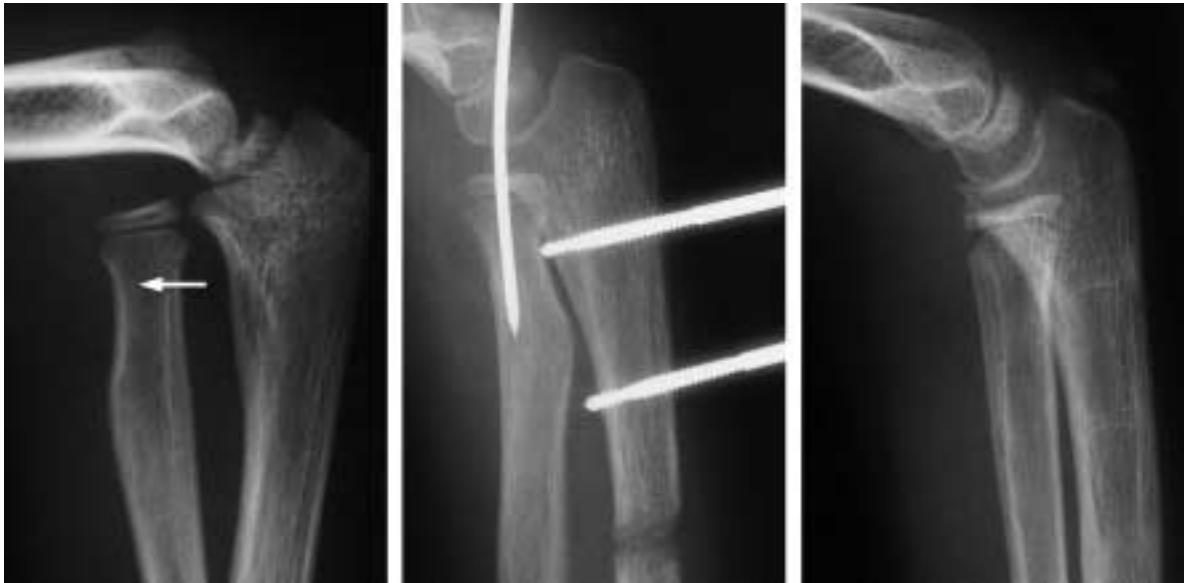


**Abb. 6.2 a–c** Angeborene Luxation des Radiuskopfes mit den typischen Merkmalen: Hypoplasie des Radiuskopfes und des Kapitulum, Längenunterschied der Unterarmknochen und Verbiegung des Radius. Verbiegung nach dorsal (**a**), nach ventral (**b**), nach lateral (**c**).

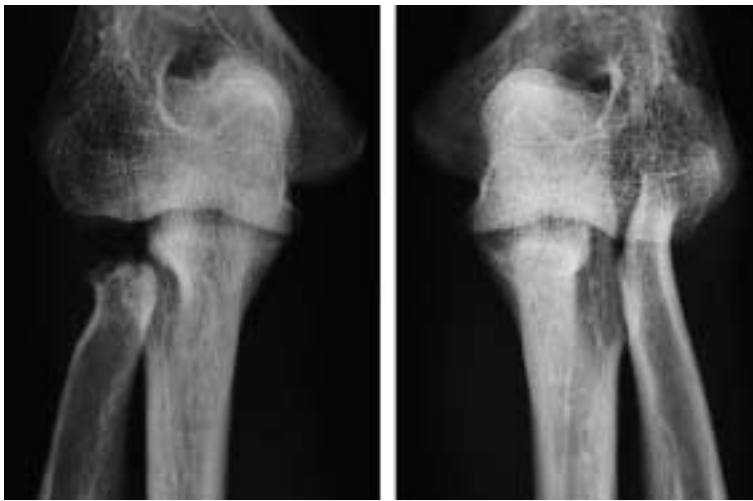
tere erfolgt durch Kallusdistraction (Villa u. Mitarb. 1990). Außerdem ist eine Rekonstruktion des Lig. anulare radii erforderlich, um eine Relaxation zu verhindern (Bell Tawse 1965). Willey u. Mitarb. (1991) waren von den Operationsergebnissen enttäuscht, während Futami u. Mitarb. (1992) über Besserung des Erscheinungsbildes und der Funktion bei ihren Patienten berichten (Abb. 6.3 a–c).

- **Resektion des Radiuskopfes** darf erst nach Wachstumsabschluss erfolgen (Grill u. Altenhuber 1985) und ist bei zunehmenden Beschwerden, Bewegungseinschränkung und eventueller Verschleißerscheinung angezeigt. Beim Weiterwachsen des Radius entsteht eine schmerzhafte Nearthrose mit dem Humerus (Abb. 6.4 a u. b). Auch nach der Resektion kann der Funktionsgewinn wegen der Situation der Weichteile bescheiden

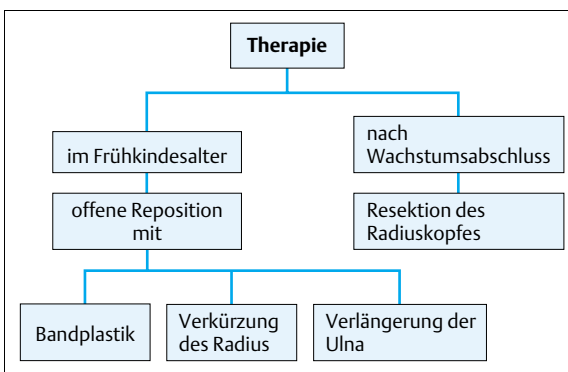
bleiben (Mardam-Bey u. Ger 1979). Im Laufe der Zeit verschiebt sich der Radius nach proximal und ein relativer Ulnavorschub entwickelt sich im Handgelenk mit Impingement (Grill u. Altenhuber 1985, Tonkin 1999). Deshalb empfiehlt sich die Implantation eines Ersatzes selbst im kindlichen Alter (Abb. 6.5).



**Abb. 6.3 a–c** Radiuskopfluxation (a), Verlängerung der Elle und Reposition (b), stabile Situation (c).



**Abb. 6.4 a u. b** Angeborene Luxation des Radiuskopfes beidseits.  
**a** Zustand nach Resektion des Kopfes rechts mit der Bildung einer schmerzhaften Ne-arthrose.  
**b** Spontane Entwicklung links.



**Abb. 6.5** Therapie der angeborenen Luxation des Radiuskopfes.

### 6.2.3 Radioulnare Synostose

Die angeborene radioulnare Synostose (**Arus**) wurde 1793 von Sandifort in Leyden anhand einer anatomischen Studie beschrieben.

#### Definition

Verbindung beider Unterarmknochen durch eine am Ellenbogen nahe gelegene Knochenbrücke mit Aufhebung der Unterarmdrehbewegung und Blockierung in Pronationsstellung.

## Ätiologie

Die Arus entsteht als Folge abnormer longitudinaler Segmentation. Das präkartilaginäre Gewebe im Bereich der künftigen Gelenke verdichtet sich in der 6. embryonalen Woche zunehmend. Durch physiologische Zellnekrosen bilden sich in der 7. Woche Gelenkspalten (Lewis 1901, Sledge 1966). Bleibt die Resorption im proximalen Unterarmbereich aus, entsteht eine umschriebene Synchondrose, die später in eine **Arus** übergeht. Da der Unterarm in dieser Entwicklungsphase des Ellenbogens in Pronationsstellung in unterschiedlicher Ausprägung steht, bleibt diese Fehlstellung bestehen (Blechsmidt und Petersen 1967, Griffet u. Mitarb. 1986, Okrent u. McFadden 1986). Es handelt sich um eine Hemmungsfehlbildung, die sporadisch oder familiär auftreten kann. Davenport u. Mitarb. beschrieben 1924 die Erbllichkeit in 13 Familien. Sie sind der Ansicht, dass die Vererbung dominant erfolgt (Cleary u. Omer 1985, Rizzo u. Mitarb. 1997). Cohen-Solal (1963) glaubt dagegen an einen rezessiven Erbgang (Hansen u. Andersen 1970, Wynne-Davies 1973). Die **Arus** kommt im Rahmen von Erkrankungen mit Chromosomenaberrationen – besonders der X-Chromosomen, seltener der Autosomen – vor (Manouvier u. Mitarb. 2000, Franceschini u. Mitarb. 2000) (Tab. 6.5).

## Pathogenese

Die Synostose kann faserknorpelig bis vollkommen spongiös knöchern sein (Wilkie 1914, Hansen u. Andersen 1970, Cleary u. Omer 1985, Griffet u. Mitarb. 1986). Die Verknöcherungszone variiert von wenigen Zentimetern bis zur vollkommenen Verschmelzung beider Unterarmknochen (Blauth u. Rothkirch 1989). Die fibröse Verbindung mit Deformierung des Radiuskopfes wird als leichte Form der **Arus** betrachtet (Cleary u. Omer 1985). Der Radiuskopf kann mit der Ulna verschmolzen bzw. nach ventral oder dorsal luxiert sein. Fehlt der Radiuskopf, so scheint das Capitulum humeri dysplastisch. Der Radiuschaft ist verkrümmt und das Unterarmskelett im Vergleich zur gesunden Seite geringfügig verkürzt. Der M. supinator kann fehlen oder sehr atrophisch sein, ähnliche Veränderungen zeigen der M. pronator teres u. M. pronator quadratus. Die Membrana interossea ist fibrös und verdickt.

## Epidemiologie

Die **Arus** ist selten. Zirka 350 Fälle wurden bisher veröffentlicht. Albrecht (1967) fand bei 124 Patienten mit Unterarmfehlbildungen 7 radiulnare Synostosen. Zwei Drittel der Fälle kommen als alleinige Anomalie vor (Tonkin 1999, Simmons u. Mitarb. 1983). Angaben über die Geschlechtsverteilung schwanken. Bei Davenport u. Mitarb. (1924) ist das männliche Geschlecht zweimal so häufig als das weibliche betroffen. Auch bei Griffet u. Mitarb. (1986) überwiegt das männliche Geschlecht. Bei Blauth u. Rothkirch (1989) ist das Verhältnis weibliches zu männ-

Tab. 6.5 Die angeborene radiulnare Synostose (Arus) in Verbindung mit anderen Anomalien und Syndromen

Anomalien mit Arus	Syndrome mit Arus
Daumenaplasie	XXY
Radiale Klumphand	XXXXY
Schnürfurchenkomplex	XXXXY
Karpale Synostosen	Apert-Syndrom
Symphalangie	Arthrogrypose
Madelung-Deformität	mandibulofaziale Dysostose
Polydaktylie	Thalidomid-Intoxikation
Syndaktylie	akrofaziale Dysostose
Hypoplasie des M. pectoralis major	Nivergelt-Pearlman-Syndrom
Klumpfuß	Carpenter-Syndrom
Angeborene Hüftluxation	Williams-Syndrom
Hydrozephalus	Klinefelter-Syndrom
Tarsale Koalition	Holt-Oram-Syndrom

liches Geschlecht etwa 3:2. Doppelseitigkeit ist häufiger als einseitiger Befall.

## Klassifikationen

Für die Klassifikation der angeborenen radiulnaren Synostose gibt es die folgenden Klassifikationen:

- **Einteilung nach Wilkie (1914):**
  - **Typ I:** 3–6 cm lange, proximal gelegene knöcherne Verbindung. Der Radiuskopf fehlt, ist deformiert, in der Synostose verschmolzen.
  - **Typ II:** Die knöcherne Verbindung ist geringer und schließt den Radiuskopf nicht ein. Dieser ist nach ventral oder dorsal disloziert.
- **Einteilung von Cleary u. Omer (1985):**
  - **Typ I:** fibröse Synostose, Radiuskopf leicht dysplastisch.
  - **Typ II:** knöcherne Synostose, keine weitere Deformität.
  - **Typ III:** knöcherne Synostose, Radiuskopf hypoplastisch und disloziert nach dorsal.
  - **Typ IV:** wie III aber mit ventraler Dislokation, Kopf ist pilzartig verbreitert.
- **Einteilung von Blauth u. Rothkirch (1989) (Abb. 6.6 a-d):**
  - **I. Grad:** Dysplasie des proximalen radiulnaren Gelenks mit Einschränkung der Unterarmdrehbewegung.
  - **II. Grad:** proximale Synostose.
  - **III. Grad:** breite oder zweiteilige Synostose.
  - **IV. Grad:** nahezu vollständige Verschmelzung beider Unterarmknochen (selten!).



**Abb. 6.6a–d** Verschiedene Formen der radioulnaren Synostose: Grad I (a), Grad II (b), Grad III (c), Grad IV (d).

Die Ausdehnung der Synostose kann erst nach Wachstumsabschluss endgültig beurteilt werden.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die Unterarmdrehbewegung ist aufgehoben. Der Unterarm ist proniert. In wenigen Ausnahmen besteht eine Supinationskontraktur. Die aufgehobene Supination wird durch die Schulter und Hypermobilität des Handgelenks kompensiert und wird deshalb erst spät von Eltern oder Lehrern entdeckt. Die Beugefähigkeit des Ellenbogens ist in der Regel frei. Ein Streckdefizit kann auf eine Dislokation des Radiuskopfes hinweisen. Sowohl Cubitus varus als auch valgus werden beobachtet. Der Unterarm ist dünner und kürzer als bei der gesunden Seite.

### Bildgebende Diagnostik

Die Röntgenaufnahmen des Ellenbogens und des Unterarmes zeigen die Synostose, Verdrehung der Unterarmknochen gegeneinander 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** angezeigt.

## Differenzialdiagnose

**Posttraumatische Synostosen** entstehen bei Fraktur beider Unterarmknochen oder auch bei der Monteggia-Fraktur, sowohl nach konservativer als nach operativer Behandlung. Die Anamnese ist eindeutig. Die Unterarmstellung ist unterschiedlich und der Funktionsverlust ist auffällig. Die **Arus** ist in vielen Fällen nur ein **Leitsymptom** für weitere Fehlbildungen, nach denen gefahndet werden soll.

## Therapie

Die Einschränkung der Unterarmdrehbewegung bei der **Arus** kann durch Ausgleichsbewegungen im Schulter- und Handgelenk kompensiert werden, so dass kein Behandlungsbedarf besteht (Cleary u. Omer 1985, Blauth u. Rothkirch 1989, Lescault u. Mitarb. 2000).

### Operative Therapie

Die meisten Autoren sehen die Operationsindikation als individuell an, die vom Schweregrad der Fehlstellung, der Behinderung, den Bedürfnissen des Patienten im Alltag sowie den Hobbys und dem Berufswunsch abhängt. Eine abwartende Haltung wird zunächst empfohlen und wenn eine Operation indiziert ist, dann frühestens im Schulalter. Als Operationsverfahren kommen die Wiederherstellung der Drehbewegung und die Drehosteotomie infrage.

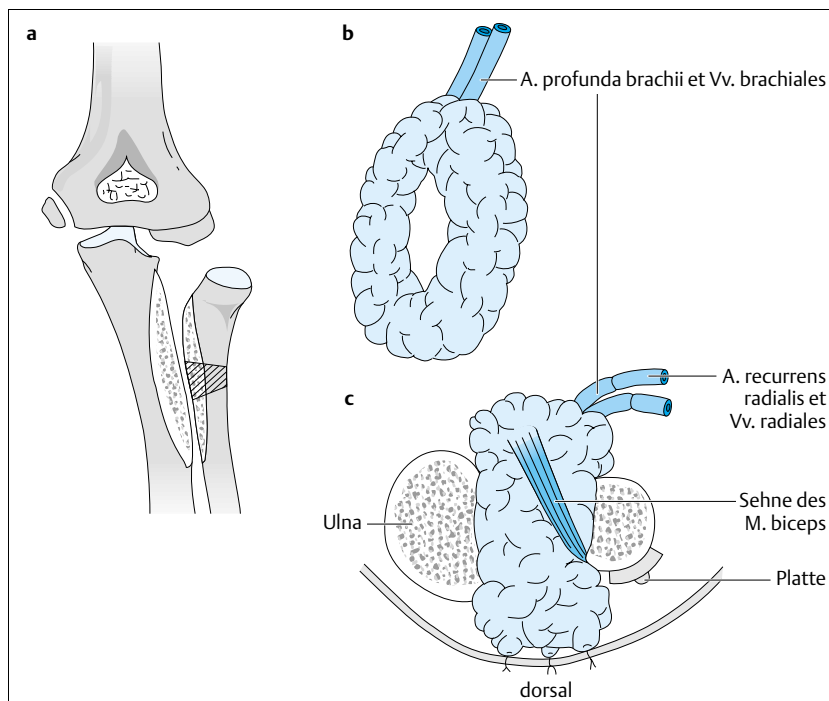
**Wiederherstellung der Drehbewegung.** Die Wiederherstellung der Drehbewegung kann in verschiedenen operativen Verfahren erfolgen:

**1. Resektion der Synostose:** Diese führt zum schnellen Rezidiv. Auch die Interposition von Faszie, Fett, Dura, Muskulatur, Silikon und anderen Materialien konnte die Refusion nicht verhindern (Dal Monte u. Mitarb. 1987, Miura u. Mitarb. 1984, Sachar 1994, Poureyron u. Mitarb. 1996).

**2. Pseudarthrosenbildung:** Die Pseudarthrosenbildung im Radius distal der Synostose mit Einsetzen eines Drehgelenkes (Kelikan u. Doumanian 1957) schlug fehl. Später wurde die Operation erweitert und modifiziert (Kelikan 1974). Andere Autoren haben keinen Erfolg mit dieser Methode gehabt (Dobyns 1993).

**3. Synostosenresektion und Interposition eines vaskularisierten Faszien-Fett-Lappens:** Braun u. Mitarb. beschrieben 1995 die Interposition eines retrograden A.-ra-

dialis-Faszienlappens in einem Fall einer distal gelegenen posttraumatischen Synostose. Sugimoto u. Mitarb. verwendeten 1996 bei einer proximalen posttraumatischen Synostose einen A.-interossea-posterior-Insellappen. Kanaya u. Mitarb. haben erstmals 1996 einen freien Faszien-Fett-Lappen aus dem lateralen Oberarm bei Arus mit Gefäßanastomose eingesetzt. Kanaya u. Ibaraki berichteten 1998 über die Erfahrungen bei 7 Kindern mit Arus, wobei es nach 4 Jahren kein einziges Rezidiv gab und die erreichte Unterarmdrehfähigkeit im Durchschnitt 71° beträgt. Diese **Operationsmethode** ist die einzige, die die Wiederherstellung der Unterarmdrehbewegung bei der Arus ermöglicht und gilt als die **Methode der Wahl**. Deshalb wird die **Operationstechnik** genauer beschrieben (Abb. 6.7): Den Zugang bilden ein dorsaler und ein ventraler Schnitt. Ausgiebige Resektion der Synostose und der Kortikalis, des Radius und der Ulna mit Bildung einer konkaven Fläche. Der Radiuskopf wird zurechtgeformt. Verkürzungsangulationsosteotomie des Radius mit Entnahme eines trapezförmigen Segments von 3–22 mm. Nach Reposition des Kopfes und Drehen des Unterarmes in die Neutralstellung erfolgt die Osteosynthese mittels einer Titanplatte. Naht der Gelenkkapsel und des Lig. anulare radii. Die Bizepssehne wird am dorsalen Rand des Radius reinsertiert. Der M. anconeus wird zwischen den Unterarmknochen nach ventral verlagert und an der Vorderseite der Ulna fixiert. Der M. supinator wird wegen der Blutversorgung des proximalen Radiusendes nicht abgelöst. Ein Fett-Faszien-Lappen mit einem schmalen Hautstreifen wird vom ipsilateralen Oberarm mit der A. collateralis radialis posterior, der A. profunda brachii und den begleiten-



**Abb. 6.7** Operationskizze nach Kanaya.

den Venen entnommen. Der Lappen soll etwa 1–2 cm größer als die knöcherne Lücke sein. Der Lappen wird zwischen beide Unterarmknochen platziert und mit dem Hautstreifen wird die dorsale Wunde verschlossen. Gefäß-anastomose mit den Empfängergeräten. Immobilisation im Oberarmgips für 4 Wochen.

Der Lappen kann sicher als Insellappen am Gefäßstiel mobilisiert werden, ebenso ist die Verwendung eines A.-interossea-posterior-Insellappens ohne Gefäßnaht möglich (Sugimoto u. Mitarb. 1996, Zancolli u. Angrigiani 1986).

Bell u. Benger berichten 1999 über gute Ergebnisse bei zwei posttraumatischen Synostosen nach Resektion und Interposition des M. anconeus als vaskularisierter Lappen.

**Drehosteotomie.** Diese ist zur Korrektur einer extremen Pronationsfehlstellung indiziert. Die Idealposition bei einseitiger Synostose ist in 10–20° Supination. Bei beidseitigem Befall ist die funktionsgünstigste Stellung am dominanten Arm bei 20–40° Pronation und am nicht dominanten Arm 40° Supination (Green u. Mital 1979, Griffet u. Mitarb. 1986, Ogino u. Hikino 1987, Lin u. Mitarb. 1995). Die Osteotomie erfolgt im Bereich der Synostose (Abb. 6.8).

Dieser Eingriff ist mit einer hohen Komplikationsrate behaftet, wie z.B. Rerotation mit Korrekturverlust, aber vor allem Gefäß- und Nervenschäden (Griffet u. Mitarb. 1986, Simmons u. Mitarb. 1983, Hansen u. Andersen

1970, Ogino u. Hikino 1987, Lin u. Mitarb. 1995). Um Komplikationen zu verhindern werden mehrere Methoden verwendet:

- Entnahme eines Knochenzylinders zur Entspannung der Weichteile (Wood 1998).
- Bifokale Osteotomie distal der Synostose und 10 Tage später Stellungskorrektur in Allgemeinnarkose und Gips (Lin u. Mitarb. 1995).
- Zunehmende und kontinuierliche Stellungskorrektur mittels Ilisarov-Ringfixateur (Bolano 1994).
- Längsspaltung der Synostose und Stellungskorrektur mittels Etappengips innerhalb von 4 Wochen (Gaulrapp u. Heimkes 1997).
- Keine interne Osteosynthese, höchstens nur axialer Steinmann-Nagel, damit im Falle von Durchblutungsstörung das Zurückdrehen des Unterarmes möglich bleibt und Tage später wieder in die richtige Korrekturstellung gebracht werden kann (Wood 1998).

Wir führen die Korrekturosteotomie quer durch die Synostose mit Entnahme eines Knochenzylinders von 1–1,5 cm und fixieren die Fragmente mit K-Draht und interossärer Drahtnaht oder mit einer Platte. Wir haben bei 1 Kind (von 6 Fällen) eine ischämische Kontraktur erlebt.

## 6.2.4 Weitere Fehlbildungen des Ellenbogens

### Angeborene Dislokation

Die angeborene Dislokation ist eine extrem seltene Fehlbildung. Die Fehlstellung der ellenbogenbildenden Knochen kann sehr unterschiedlich sein. McGavin beschrieb 1913 einen Neugeborenen, bei dem die Ulna mit dem Capitulum humeri und der Radiuskopf mit der Trochlea artikuliert. Mead u. Martin berichteten 1963 über eine Mutter und ihre drei Kinder, bei denen folgende Veränderungen vorlagen: Aplasie der Trochlea mit Dislokation des proximalen Ellenendes mit einer Diastase zwischen Radius und Ulna. Häufiger wird die **habituelle Luxation** beobachtet, wobei die angeborenen von geburts-traumatischen oder posttraumatischen Fällen schwer zu trennen sind.

Als Anhaltspunkte für die kongenitalen Genesen gelten: kein Trauma in der Vorgeschichte, familiäres oder doppelseitiges Vorkommen, zusätzliche Deformitäten und allgemeine Bandlaxität mit Hypermobilität der Gelenke (Milch 1936, Kapel 1951, Rütter 1951, Madgwick u. Maudsley 1967).

Für die **Pathogenese** werden folgende Faktoren angenommen: Hypoplasie oder Teilaplasie der Trochlea, des Processus coronoideus und des Olekranon mit Abflachung der Incisura trochlearis, dazu noch Band- und Kapsellaxität.



**Abb. 6.8** Drehosteotomie mit Entnahme einer dünnen Scheibe und Fixation mit K-Drähten.



## Therapie

### Operative Therapie

Folgende operative Verfahren sind beschrieben:

- Operation nach Milch (1936): Bei Hypoplasie des Kronenfortsatzes empfiehlt sich die Aufstockung desselben durch einen kortikospongiösen Block.
- Operation nach Reichenheim (1947) in der Modifikation von King (1953): Die Bizepssehne wird von ihrem Ansatz abgelöst und am proximalen Ellenende in Höhe des Kronenfortsatzes refixiert. Wood (1998) kombiniert die beiden Verfahren.
- Operation nach Kapel (1951): Die Retention erfolgt mit zwei gegenläufigen Sehnenzügeln aus der Bizeps- und Trizepssehne.
- Operation nach Osborne u. Cotterill (1966): Straffen des medialen Kollateralbandes durch Verlagerung des medialen Epikondylus nach proximal und ventral.
- Bandrekonstruktion durch freies Sehnentransplantat: Operation nach Jobe (Zitat bei Tullos u. Mitarb. 1981).

Oft ist die Kombination mehrerer Verfahren erforderlich. Die Indikation und Art der Operation soll immer individuell gewählt werden.

## Oberarmsporn

### Synonyme

Processus supracondylicus, Tuberculum supratrochleare, Humerussporn, Humeral supracondylar spur.

### Definition

Es handelt sich um einen knöchernen Vorsprung unterschiedlicher Form und Größe an der vorderen ulnaren Seite des distalen Humerusendes, ca. 6–7 cm proximal des Gelenkspaltes. Er ist mit dem Epicondylus ulnaris durch ein Ligament verbunden (Struthers-Ligament). Durch den so entstehenden Canalis supracondylicus zieht der N. medianus und die A. brachialis. Erstbeschreibung geht auf den Anatomen Tiedemann (1822) zurück.

### Epidemiologie

Diese Anomalie wird in etwa 1–2% der Bevölkerung beobachtet und kann auch beiderseitig vorkommen (Kessel 1972).

### Ätiologie

Ascher u. Engelmann (1928) erwähnen familiäres und vererbliches Auftreten. Schöllner (1969) beschreibt 4 verschiedene Formen des Sporns, den er bei 25% der Patienten mit Dymelie-Syndrom festgestellt hat. Bei diesen Patienten lag eine Radiusaplasie oder radioulnare Synostose

mit aufgehobener Unterarmdrehbewegung vor. Neff u. Schonert (1976) berichten über einen Fall mit Ulnaverdoppelung und ebenfalls Unmöglichkeit der Umwendbewegung des Unterarmes. Der oberflächliche Kopf des M. pronator teres entspringt vom **Struthers-Ligament** und bedeckt den N. medianus. Bei den Dymelie-Fällen dient der Oberarmsporn als Ansatz für die Bizepssehne.

### Diagnostik

Der tastbare Befund ist aufgrund der Knorpelschicht auffälliger als der radiologische. Schmerzen, Parästhesien und Paresen im Medianus- aber auch im Ulnarisbereich können auftreten (Fragiadakis u. Lamb 1970, Mumenthaler u. Schliak 1993, Mimoun u. Mitarb. 1986). Bei voller Streckung oder Überstreckung des Armes mit Pro- oder Supination kann der Radialispuls durch Kompression der A. brachialis verschwinden (Delahaye u. Mitarb. 1976, Mital u. Gupta 1978, Talha u. Mitarb. 1987, Al-Naib 1994).

### Therapie

Die operative Abtragung des Sporns ist die Therapie der Wahl.

## Pterygium cubitale

### Synonyme

Flügelfell, Flughaut, congenital webbed elbow, cutaneous web.

### Definition

Angeborene Schwimmhaut in der Ellenbeuge mit Streckhemmung, die meist ein Teil von weiteren Fehlbildungen ist. Scott (1969) prägte die Bezeichnung „Pterygium Syndrome“.

### Ätiologie

Für die Entstehung des Flügelfells gibt es bis heute keine eindeutige Erklärung. Ebstein (1924) vertrat die Ansicht, dass die Flügelfellbildung als Folge einer intrauterinen Störung entsteht. Kopits (1937) glaubte an die Gelenkkontraktur als primäre Deformität. Heinz u. Gropp (1968) befürworten die Ullrich-Wanderblasentheorie. Familiäres Vorkommen und Vererblichkeit können vorliegen, autosomal-dominanter (Kieser 1939, Kopits 1937, Shun-Shin 1954) sowie rezessiver Erbgang (Elias u. Mitarb. 1978, Gillian u. Pryse-Davis 1976, Ullrich 1949) wird angenommen. Das Pterygium wird bei der Arthrogrypose und weiterer Syndrome beobachtet, z.B. Bonnevie-Ullrich-Syndrom, Turner-Syndrom, Cornelia-de-Lange-Syndrom und Möbius-Syndrom. Zu den begleitenden Fehlbildungen am Arm zählen: Ulnahypoplasie, Syndaktylie, Oligodaktylie, Kamp-

to- und Klinodaktylie. Weitere begleitende Fehlbildungen betreffen das Herz, Urogenitalsystem und Muskeldefekte (Ullrich 1949, Warkany 1971).

### Pathogenese

Das Flügelfell spannt sich in der Ellenbeuge, dehnt sich vom Ober- zum Unterarm und hält das Ellenbogengelenk in Beugstellung. Die Oberarmmuskeln sind dünn, schwach und fibrös verändert. Sie können auch fehlen. Die Insertionsstellen des M. biceps und brachialis sind nach distal verlagert (Abb. 6.9). Außerdem treten Verkürzung des Humerus, Dysplasie des distalen Humerusendes, insbesondere der Trochlea und des medialen Kondylus auf sowie Hypoplasie des proximalen radioulnaren Gelenks mit Subluxation des Radiuskopfes nach dorsal.

### Epidemiologie

Cafilisch (1952) zählte 240 Pterygium-Fälle in der Literatur, davon betrafen 29 den Ellenbogen. Das Pterygium kann ein- oder doppelseitig symmetrisch oder asymmetrisch sein.

### Therapie

Die operative Behandlung mit Z-Plastik und Hauttransplantationen bringt nur geringe funktionelle Besserung, weil die Pathologie auch Muskeln und Gelenke umfasst. Eine volle Streckung des Gelenkes ist kaum möglich, da im Pterygium Gefäßnervenbündel verlaufen, sich vom Gelenk abheben und die Streckung limitieren (Wood 1982). Erfahrungen mit der kontinuierlichen und progressiven Streckung mittels Fixateur externe liegen in der Literatur nur vereinzelt vor (Song u. Mitarb. 1998) und die Ergebnisse sind enttäuschend.



**Abb. 6.9** Pterygium cubitale bei TAR-Syndrom und Radius-aplasie.

### Literatur

- Albrecht, R. (1967): Beitrag zum Vorkommen der Unterarmmissbildungen. *Z Orthop* 103: 478 – 485
- Almquist, E.E. u. Mitarb. (1969): Congenital dislocation of the head of the radius. *J Bone Jt Surg* 51-A: 1118 – 1127
- Al-Naib, I. (1994): Humeral supracondylar spur and struthers, ligament. A rare cause of neurovascular entrapment in the upper limb. *Int Orthop* 18: 393 – 394
- Anderson, P.-J. u. Mitarb. (1998): The elbow in syndromic cranio-synostosis. *J Craniofac Surg* 9: 201 – 206
- Ascher, B., G. Engelmann (1928): Konstitutionspathologie in der Orthopädie. Springer, Berlin
- Azimi, F. u. Mitarb. (1974): Larsen's syndrome, congenital dislocation of multiple large joints of the extremities associated with an unusual flat facies. *Aust Radiol* 18: 333 – 335
- Belas, R.K. (1967): Articuloosteodysplasia. A syndrome of multiple osseous dysplasia, ear anomaly, and short stature. *J Bone Jt Surg* 49-A: 1541 – 1550
- Bell, S. N., D. Bengert (1999): Management of radioulnar synostosis with mobilisation, anconeus interposition, and a forearm rotation assist splint. *J Shoulder Elbow Surg* 8: 621 – 624
- Bell Tawse, A.J.S. (1965): The treatment of mal united anterior Monteggia fractures in children. *J Bone Joint Surg* 47-B: 718, 723
- van Bever, Y., P.F. Dijkstra, R.C. Hennekam (1996): Autosomal-dominant familial radial luxation carpal fusion and scapular dysplasia with variable heart defects. *Am J Med Genet* 65: 213 – 217
- Birch-Jensen, A. (1949): Congenital deformities of the upper extremities. Munksgaard, Kopenhagen
- Blauth, W., Th. v. Rothkirch (1989): Zur Frage der operativen Behandlung von isolierten angeborenen radioulnaren Synostosen. *Z Orthop* 127: 631 – 638
- Blechschild, E., D. Petersen (1967): Die frühembryonalen Entwicklungsbewegungen des menschlichen Armes als Faktor möglicher Missbildungen. In: Bauer, K.H., A. Brunner, K. Lindemann: Ergebnisse der Chirurgie und Orthopädie. Bd. 49. Springer, Berlin
- Bolano, L.E. (1994): Congenital proximal radioulnar synostosis: treatment with the Ilizarov method. *J Hand Surg* 19-A: 977 – 978
- Bonnenberg, T. (1893): Die Luxation capituli radii congenita (angeborene Verrenkung des Radiusköpfchens). *Z Orthop* 2: 376 – 409
- Braun, R.M. u. Mitarb. (1995): The retrograde radial fascial forearm flap: surgical rationale, technique, and clinical application. *J Hand Surg* 20-A: 915 – 922
- Brennan, J.J., M.E.H. Krause, D.M. Harvey (1963): Annular ligament reconstruction for congenital anterior dislocation of both radial heads. *Clin Orthop* 29: 205 – 209
- Cafilisch, A. (1952): Das Pterygium und sein Vorkommen bei verschiedenen Zuständen multipler Abartungen. Inaugural Dissertation, Zürich
- Capecchi, V., E. Casini (1955): Lussazione, sinostosi radio-ulnare congenita e displasia del complesso prono-supinatorio. *Milano Arch Orthop* 68: 24 – 49
- Caravias, D.E. (1957): Some observations on congenital dislocation of the head of the radius. *J Bone Jt Surg* 39-B: 86 – 90
- Caulrapp, H., B. Heimkes (1997): Beidseitige angeborene radio-ulnare Synostose mit Hyperpronation – Befund und operative Therapie. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 30: 234 – 238
- Cleary, J.E., G.E. Omer (1985): Congenital proximal radio-ulnar synostosis. Natural history and functional assessment. *J Bone Joint Surg* 67-A: 539 – 545

- Cohen-Solal, L. (1963): Pronation congénital du coude. *Pédiatrie* 18: 106–107
- Cortina, H. u. Mitarb. (1979): Humero-spinal dysostosis. *Pediat Radiol* 8: 188–190
- Cryssel, J. u. Mitarb. (1970): Synostose radiocubitale supérieure congénitale. *Lyon Chir* 66: 175–179
- Dal Monte, A. u. Mitarb. (1987): A critical review of the surgical treatment of congenital proximal radio-ulnar synostosis: Italian *J Orthop and Traumat* 13: 181–186
- Davenport, C.B. u. Mitarb. (1924): Radio-ulnar synostosis. *Arch Surg* 8: 705–762
- Delahaye, R.P. u. Mitarb. (1976): Apophyse sus-epitrochléenne. *J Radial Electrol* 57: 341–345
- Detzel, H. (1953): Zur Behandlung der angeborenen Radiusköpfchenluxation. *Arch Orthop Unfall-Chir* 45: 536–542
- Dobyns, J.H. (1985): Congenital abnormalities of the elbow. In: Morrey, B.F.: *The elbow and its disorders*. W.B. Saunders, Philadelphia: 161–181
- Dobyns, J.H. (1993): Synostosis. In: Green, D.P.: *Operative Hand Surgery*, 3<sup>rd</sup> ed. Churchill Livingstone, New York: 321–326
- Dougall, T.W., P.H. Gibson (1997): Bilateral asymmetrical congenital dislocation of the radial heads in trisomy 8 syndrome. *Bull Hosp Jt Dis* 56: 113–114
- Dubois, H.J. (1970): Nievergelt-Pearlman-syndrom. Synostosis in feet and hands with dysplasia of elbows. *J Bone Jt Surg* 52-B: 325–329
- Ebstein, E. (1924): Über Einteilung und Vorkommen der Flughautbildung am menschlichen Körper. *Z Orthop Chir* 44: 595
- Elias, S., L. Boelen, J.L. Simpson (1978): Syndromes of camptodactyly, multiple ankylosis, facial anomalies and pulmonary hypoplasia. *Brit Defects* 14: 243–251
- Falek, A. u. Mitarb. (1966): Familial De Lange syndrome with chromosome abnormalities. *Pediatrics* 37: 92–101
- Fragiadakis, E.G., D.W. Lamb (1970): An unusual cause of ulnar nerve root compression. *Hand* 2: 14–16
- Franceschini, P. u. Mitarb. (2000): Radioulnar synostosis and XXY syndrome. *Clin Dysmorphol* 9: 77
- Frank, A. (1937): Über Humero-Radialsynostose. *Beit Path Anat* 99: 242–250
- Frankel, E. (1943/1944): Humeroradial synostosis. *Brit J Surg* 31: 242–245
- Fried, K. (1973): Die Fehlbildungen des lateralen Ellenbogengelenkes. *Berl Radiol Diagn* 14: 221–229
- Frostad, H. (1940): Congenital ankylosis of the elbow joint. *Acta Orthop Scand* 11: 296–306
- Fuhrmann, W. u. Mitarb. (1966): Dominant erbliche doppelseitige Dysplasie und Synostose des Ellenbogengelenkes. *Hum Genet* 3: 64–77
- Futami, T., Y. Tsukamoto, T. Fujita (1992): Rotation osteotomy for dislocation of the radial head: Six cases followed for 7 (3–10) years. *Acta Orthop Scand* 63: 455–456
- Gall, J.C. u. Mitarb. (1966): Holt-Oram-syndrom: Clinical and genetic study of a large family. *Amer J Hum Genet* 18: 181–200
- Gaulrapp, H., B. Heimkes (1997): Beidseitige angeborene radio-ulnare Synostose mit Hyperpronation. Befund und operative Therapie. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 30: 234–238
- Gillian, M.E., J. Pryse-Davis (1976): Pterygium syndrome. *J Med Genet* 13: 249
- Gonzales-Ferre, J. (1994–1995): Luxation congénitale de la tête du radius. *Chirurgie* 120: 290–292
- Gordon, E.J. u. Mitarb. (1948): Multiple congenital malformations of the skeletal system. *Amer J Roentgenol* 59: 535–538
- Green, W.T., M.A. Mital (1979): Congenital radio-ulnar synostosis: surgical treatment. *J Bone Joint Surg* 61-A: 738–743
- Griffet, J. u. Mitarb. (1986): Congenital superior radioulnar synostosis. A study of 43 cases. *Int Orthop* 10: 265–269
- Grill, F., J. Altenhuber (1985): Die Ätiologie und Behandlung der kongenitalen Dislokation des Radiusköpfchens. In: Czurda, R., G. Klare, W. Schwägerl: *Der Ellenbogen*. ML Verlag, Uelzen: 99–103
- Hansen, O.H., N.O. Andersen (1970): Congenital radio-ulnar synostosis. Report of 37 cases. *Acta Orthop Scand* 41: 225–230
- Heinz, H.A., A. Gropp (1968): Zur Genese des Pterygium colli beim Turner-Syndrom. *Klin Wschr* 46: 1031–1034
- Hendelkens, G. (1955): Ein Beitrag zum Krankheitsbild der polytopen erblichen enchondralen Dysostosen. *Med Mschr* 9: 464–468
- Herrmann, B., D. von Torklus (1991): Handrückenhöcker – carpe bossu. *Z Orthop* 129: 28–30
- Hirayama, T. u. Mitarb. (1987): Operation for chronic dislocation of the radial head in children: Reduction by osteotomy of the ulna. *J Bone Joint Surg* 69-B: 639–642
- Hunter, A.G. u. Mitarb. (1976): The genetics of hand associated clinical findings in humero-radial synostosis. *Clin Genet* 9: 470–478
- Kanaya, F. u. Mitarb. (1966): Mobilization of congenital proximal radioulnar synostosis using free vascularized fascia-fat graft. *J Jpn Soc Surg Hand* 13: 588–591
- Kanaya, F., K. Ibaraki (1998): Mobilisation of a congenital proximal radioulnar synostosis with use of a free vascularized fascio-fat graft. *J Bone Joint Surg* 80-A: 1186–1192
- Kapel, O. (1951): Operation for habitual dislocation of the elbow. *J Bone Joint Surg* 33-A: 707–710
- Kassner, E.G. u. Mitarb. (1976): Symphalangism with metacarpophalangeal fusion and elbow abnormalities. *Pediat Radiol* 4: 103–107
- Kelikian, H. (1974): Congenital deformities of the hand and forearm. W.B. Saunders, Philadelphia: 902–938
- Kelikian, H. (1974): Congenital deformities of the hand and forearm. W.B. Saunders, Philadelphia: 939–975
- Kelikian, H., A. Doumanian (1957): Swivel for proximal radio-ulnar synostoses. *J Bone Joint Surg* 39-A: 945–952
- Kéry, L., H.W. Wouters (1970): Congenital ankylosis of joints. *Arch Chir Neerl* 23: 173–184
- Kessel, L. (1972): Tunnel syndromes at the elbow. *Ann Roy Coll Surg* 50: 323–324
- Keutel, J. u. Mitarb. (1970): Eine wahrscheinlich autosomal-rezessiv vererbte Skelettmissbildung mit Humeroradialsynostose. *Hum Genet* 9: 43–53
- Kieser, W. (1939): Die sog. Flughaut beim Menschen. Ihre Beziehung zum Status Dystrophicus und ihre Erblichkeit. *Z Mensch Vererb und Konstitutionslehre* 23: 594–619
- King, T. (1953): Recurrent dislocation of the elbow. *J Bone Joint Surg* 35-B: 50–54
- Kirmani, S.R. (1967): Congenital ankylosis of elbow. *J Pak Med Ass* 17: 297–300
- Kitoh, H. u. Mitarb. (1996): Antley-Bixler syndrome: a disorder characterized by congenital synostosis of the elbow joint and the cranial suture. *J Pediat Orthop* 16: 243–246
- Kopits, E. (1937): Die als „Flughaut“ bezeichneten Missbildungen und deren operative Behandlung (Maseulo-dysplasia congenita). *Arch Orthop Unfallchirurgie* 37: 539–549
- Lee, F.A., F.M. Kenny (1967): Skeletal changes in the Cornelia de Lange syndrome. *Am J Roentgenol* 100: 27–39
- Lehmann, W., K. Löhr (1955): Über eine seltene Mehrfachmissbildung der Gliedmaßen und des Urogenitalsystems. *Z Mensch Vererb und Konstit Lehre* 33: 119–130
- Leisti, J. u. Mitarb. (1975): Humeroradial ankylosis associated with other congenital defects (The „Boomerang Arm“ sign). *Birth defects* 11: 306–307

- Lescault, E., J. Mulligan, G. Williams (2000): Congenital radioulnar synostosis in an active duty soldier: case report and literature review. *Mil Med* 165: 425–428
- Letts, M. (1985): Dislocations of the child's elbow. In: Morrey, B.F.: *The elbow and its disorders*. W.B. Saunders, Philadelphia: 260–288
- Lewis, W.H. (1901): The development of the arm in man. *Am J Anat* 1: 145–183
- Lin, H.H. u. Mitarb. (1995): A surgical technique of radioulnar osteoclasia to correct severe forearm rotation deformities. *J Pediatr Orthop* 15: 53–58
- Lloyd-Roberts, G.L., Th.M. Bucknill (1977): Anterior dislocation of the radial head in children. *J Bone Joint Surg* 59-B: 402–407
- Madgwick, J.C.A., R.H. Maudsley (1967): Recurrent dislocation of the elbow. *Proc Roy Soc Med* 60: 548
- Manouvrier, S. u. Mitarb. (2000): Radioulnar synostosis, radial ray abnormalities and severe malformations in the male: a new X-linked dominant multiple congenital anomalies syndrome? *Am J Med Genet* 90: 351–355
- Mardam-Bey, T., E. Ger (1979): Congenital radial head dislocation. *J Hand Surg* 4: 316–320
- Mattis, F.W. (1995): *Langzeitbeobachtungen der Entwicklung und Behandlungsergebnisse der ulnaren Klumphand*. Dissertation der Med. Fakultät der Ruprecht-Karls-Universität zu Heidelberg
- McFarland, B. (1936): Congenital dislocation of the head of the radius. *Br J Surg* 24: 41–49
- McGavin, L.H. (1913): Bilateral congenital displacement of the upper ends of the radius and ulna. *Proc Roy Soc Med, London* 6: 25
- Mead, C.A., M. Martin (1963): Aplasia of the trochlea an original mutation. *J Bone Joint Surg* 45-A: 379–383
- von Meel, P.J. (1962): *Besprechung des Falles von angeborener Luxation des Radiuskopfes in Verbindung mit Anzeichen für multiple Knorpelknochen und mit Symptomen von Dyschondroplasie*. *Z Orthop* 95: 351–357
- Megarbane, A., K. Kharratt, G. Kreichati (1998): Four sibs with dislocated elbow, bowed tibiae, scoliosis, deafness, cataract, microcephaly and mental retardation: a new MCA/MR syndrome. *J Med Genet* 35: 755–758
- Menio, G.J., S.M. Wenner (1992): Radial head dislocations in children with below-elbow deficiencies. *J Hand Surg* 17-A: 891–895
- Milch, H. (1936): Bilateral recurrent dislocation of the ulnar at the elbow. *J Bone Joint Surg* 18: 777–780
- Mimoun, M. u. Mitarb. (1986): L'apophyse sus-épitrochléenne, une source de compression du nerf médian. *Ann Chir Main* 5: 332–334
- Mital, M.A. (1976): Congenital radioulnar synostosis and congenital dislocation of the radial head. *Orthop Clin N Amer* 7: 375–383
- Mital, M.S., B.R. Gupta (1978): Median and ulnar-nerve palsy: An unusual presentation of the supracondylar process. *J Bone Joint Surg* 60-A: 557–558
- Miura, T. (1990): Congenital dislocation of the radial head. *J Hand Surg* 15-B: 477–481
- Miura, T. u. Mitarb. (1984): Congenital radio-ulnar synostosis. *J Hand Surg* 9-B: 153–155
- Mordeja, J. (1957): *Die angeborene Radiusluxation*. *Arch Orthop Unfall-Chir* 48: 474–493
- Morgan, B.E. (1964): Nail-patella syndrome and pregnancy. *Obstet and Gynec* 24: 644–646
- Mouchet, A., L. Saint-Pierre (1931): *Ankylose congénitale héréditaire et symétrique des doux coudes*. *Rev Orthop* 18: 210–220
- Mumenthaler, M., H. Schliack (1993): *Läsionen peripherer Nerven*. 6. Aufl. Thieme, Stuttgart: 268
- Murphy, H.S., C.G. Hanson (1945): Congenital humeroradial synostosis. *J Bone Jt Surg* 27: 712–713
- Neff, G., J. Schonert (1976): *Beobachtung einer ausgeprägten Humerusspornbildung*. *Handchirurgie* 8: 211–212
- O'Rahilly, R., E. Gardner (1975): The timing and sequence of events in the development of the limbs in the human embryo. *Anat Embryol* 148: 1–25
- Ogino, T., K. Hikino (1987): Congenital radio-ulnar synostosis compensatory rotation around the wrist and rotation osteotomy. *J Hand Surg* 12-B: 173–178
- Okret, D.H., J.C. McFadden (1986): Congenital radioulnar synostosis. *Orthopedics* 9: 1455–1456
- Osborne, G., P. Cotterill (1966): Recurrent dislocation of the elbow. *J Bone Joint Surg* 48-B: 340–346
- Pfeiffer, R.A., C. Braun-Quentin (1994): Genetic nosology and counseling of humeroradial synostosis. *Genet Couns* 5: 269–274
- Pillay, V.K. (1964): *Acrocephalosyndaktylie in Singapore*. *J Bone Jt Surg* 46-B: 94–101
- Pletcher, D.F.J. u. Mitarb. (1976): Non-traumatic dislocation of the radial head in cerebral palsy. *J Bone Jt Surg* 58-A: 578–584
- Poureyron, Y. u. Mitarb. (1996): Surgery of congenital radio-ulnar synostosis. Technical error and therapeutic strategy. *Rev Chir Orthop Rep App Mot* 82: 80–84
- Quasi, Q.H. u. Mitarb. (1979): The SC phocomelia syndrome. *Amer J Med Genet* 4: 231–238
- Reichenbach, H., D. Hormann, H. Theile (1995): Hereditary congenital posterior dislocation of radial heads. *Am J Med Genet* 55: 101–104
- Reichenheim, P.P. (1947): Transplantation of the biceps tendon as a treatment of recurrent dislocation of the elbow. *Brit J Surg* 35: 201–204
- Rizzo, R. u. Mitarb. (1997): Autosomal dominant and sporadic radio-ulnar synostosis. *Am J Med Genet* 68: 127–134
- Roth, P.B. (1926): Congenital synostosis of humerus and radius occurring in three children of one family. *Royal Soc Med* 19: 51–52
- Rüther, H. (1951): *Zur habituellen Ellenbogenluxation und ihrer Behandlung*. *Z Orthop* 82: 578–581
- Sachar, K. u. Mitarb. (1994): Radioulnar synostosis. *Hand Clin* 10: 399–404
- Sandifort, E. (1793): *Museum Anatomicum. Academiae Lugduno-Batavae*. Leyden 1: 227
- Say, B. u. Mitarb. (1973): Humeroradial synostosis. *Hum Genet* 19: 341–343
- Schöllner, D. (1969): *Die Bedeutung des Humerussporns beim Dysmeliesyndrom*. *Handchirurgie* 1: 34–37
- Schubert, J.J. (1965): Dislocation of the radial head in the newborn infant. *J Bone Joint Surg* 47-A: 1019–1023
- Scott, C.I. (1969): Pterygium syndrome. In: Bergsma, D.: *1<sup>st</sup> Conf. on Clin. delineation of birth defects, Part II, Malformation syndromes*. *Birth Defects* 2: 231
- Sferopoulos, N.K., D. Anagnostopoulos (1999): Anterior dislocation of the elbow in a child with congenital posterior dislocation of the radial head. A case report. *Acta Orthop Belg* 65: 378–381
- Shun-Shin, M. (1954): Congenital web formation. *J Bone Joint Surg* 36-B: 268–271
- Simmons, B.P., W.W. Southmayd, E.J. Riseborough (1983): Congenital radioulnar synostosis. *J Hand Surg* 8-A: 829–838
- Sledge, C.B. (1966): Some morphologic and experimental aspects of limb development. *Clin Orthop* 44: 241–264
- Smith, D.W. (1982): *Recognizable patterns of human malformation, genetic, embryologic and clinical aspect*. 3<sup>rd</sup> ed. W.B. Saunders, Philadelphia
- Smith, R.W. (1852): Congenital luxation of the radius. *Dublin J Med Sci* 13: 208–210

- Song, H.R. u. Mitarb. (1998): Treatment of antecubital pterygium in the nail-patella syndrome. *J. Pediatr Orthop B-7*: 27–31
- Storen, H. (1946): Two operated cases of ankylosis cubiti congenita. *Acta Chir Scand* 94: 65–74
- Stranak, V., H. Oberender (1971): Über einen Fall von angeborener Synostosis humero-radialis bilateralis. *Beit Orthop Traum* 18: 460–464
- Struthers, J. (1849): On a peculiarity of the humerus and humeral artery. *Month J Med Science* 9: 264
- Sugimoto, M. u. Mitarb. (1996): Treatment of traumatic radioulnar synostosis by excision, with interposition of a posterior interosseous island flap. *J Hand Surg* 21-B: 293–395
- Swanson, A.B., K. Tada, K. Yonenobu (1984): Ulnar ray deficiency: It's various manifestations. *J Hand Surg* 9-A: 658–664
- Talha, H. u. Mitarb. (1987): Brachial artery entrapment: compression by the supracondylar process. *Ann Vasc Surg* 1: 479–482
- Tiedemann, F. (1822): *Tabula arteriarum corporis humani*. Karlsruhe
- Tonkin, M.A. (1999): Forearm synostosis. In: *Green's Operative Hand Surgery*. 4<sup>th</sup> ed. Churchill Livingstone, New York: 488–492
- Tonkin, M.A. (1999): Humeroradial synostosis. In: *Green's Operative Hand Surgery*. 4<sup>th</sup> ed. vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 488
- Tonkin, M.A. (1999): Radial head dislocation. In: *Green's Operative Hand Surgery*. 4<sup>th</sup> ed. vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 523–527
- Trigueros, A.P. u. Mitarb. (1978): Larsen's syndrome. Report of three cases in one family. *Acta Orthop Scand* 49: 582–588
- Tullos, H.S. u. Mitarb. (1981): Factors influencing elbow instability. *Am Acad Orthop Surg Instr. Course Lectures* Vol. xxx: 185–199
- Ullrich, O. (1949): Turner's syndrome and status Bonnevie-Ullrich, synthesis of animal phenogenetics and clinical observations on typical complex of developmental anomalies. *Am J Human Genet* 1: 179
- Villa, A. u. Mitarb. (1990): Lengthening of the forearm by the Ilizarov technique. *Clin Orthop* 250: 125–137
- Warkany, J. (1971): Congenital malformations. In: Warkany, J.: *Cutaneous webs*. Yearbook Medical Publishers, Chicago: 1189–1192
- Weil, U.H. (1982): Angeborene Fehlbildungen ohne Dysmelien. In: Hohmann, G., M. Hackenbrock, K. Lindemann: *Orthopädie in Praxis und Klinik*. Bd VI. Thieme, Stuttgart: 5.1–5.3
- Wilkie, D.P.D. (1914): Congenital radio-ulnar synostosis. *Brit J Surg* 1: 366–375
- Willey, J.J., J. Loehr, W. McIntyre (1991): Isolated dislocation of the radial head. *Orthop Rev* 20: 973–976
- Winston, M.E. (1972): Congenital rotational deformity of the upper limbs. *Hand* 4: 31–32
- Wood, V.E. (1982): Pterygium cubitale. In: Green, D.P.: *Operative Hand Surgery*. Vol. I. Churchill Livingstone, New York: 308–312
- Wood, V.E. (1998): Congenital dislocation of the elbow. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 493–497
- Wood, V.E. (1998): Congenital elbow contractures. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 463–466
- Wood, V.E. (1998): Congenital radio-ulnar synostosis. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 509–518
- Wynne-Davies, R. (1973): *Heritable disorders in orthopedic practice*. Blackwell Scientific Publikations, Oxford
- Zaleski, W.A. u. Mitarb. (1966): The XXXXY chromosome anomaly. *Canad Med Ass J* 94: 1143–1154
- Zancolli, E.A., C. Angrigiani (1986): Colgajo dorsal de antebrazo („en isla“) (pediclo de vasos interoseos posteriores). *Rev Argent Orthop Traumatol* 51: 161–168

## 6.3 Fehlbildungen des Unterarmes und der Handgelenke

### 6.3.1 Angeborene Pseudarthrose des Unterarmes

Sehr seltene Fehlbildung des Unterarmes. Die Pseudarthrose kann einen oder beide Unterarmknochen betreffen und mit Bewegungseinschränkung sowie Verkürzung und Verbiegung des Unterarmes einhergehen.

#### Ätiologie

Die Verbindung der angeborenen Pseudarthrose mit der **Neurofibromatose** und mit der **fibrösen Dysplasie** ist bekannt. Etwa 5% der Patienten mit Neurofibromatose zeigen eine Pseudarthrose und etwa 50% der Pseudarthrosenträger haben ein Merkmal der Neurofibromatose (Crawford 1978, Wood 1999). Bei der Revision der englischen Literatur stellten Wittoonchart u. Mitarb. (1999) 60 Fälle mit angeborenen Unterarm-pseudarthrosen zu-

sammen. Nur bei 16 der Fälle gab es keinen Hinweis für eine familiäre Belastung mit Neurofibromatose. Craigen u. Clarke berichten 1995 über eineiige Zwillinge mit Café-au-lait-Flecken, aber nur ein Kind zeigt eine Ulnarpseudarthrose. Boyd u. Sage (1958) unterscheiden 2 Typen der angeborenen Pseudarthrose:

- **Typ I:** Entspricht eher der fibrösen Dysplasie, beginnt mit einer Zyste und führt über eine pathologische Fraktur zur Pseudarthrose.
- **Typ II:** Defektpseudarthrose wird eher bei Neurofibromatose beobachtet.

#### Pathogenese

Nur in wenigen Fällen gelang der Nachweis von neurofibromatösem Gewebe im Pseudarthrosenspalt (Brown u. Mitarb. 1977). Johnson (1972) führt die Pseudarthrosenbildung auf Schädigung der Blutversorgung zurück. Aegerter (1950) nimmt als Ursache für die mangelhafte Entwicklung und Reife der Knochen eine Störung der nervalen



Versorgung an. Eine Entwicklungsstörung der mesoderma- len Struktur in der 5. Woche wird auch vermutet, die sowohl die knöcherne als auch neurologische Reife betrifft (Bayne 1985). Die Ulna wird häufiger betroffen als der Radius oder beide Knochen. Ein bilateraler Befall wurde nicht beobachtet. Die Pseudarthrose liegt in der Regel in der distalen Hälfte.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Der Unterarm ist verkürzt, verbogen und hypoplastisch. Sind beide Unterarmknochen betroffen, so ist dieser instabil. Die Beweglichkeit des Ellenbogens und des Handgelenks ist meist frei. Die Umwendbewegung des Unterarmes und insbesondere die Supination ist eingeschränkt. Neurofibrome und Hautflecken treten auf.

### Bildgebende Diagnostik

Das **Röntgenbild** zeigt folgende typische 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, zur Subluxation des Kopfes und/oder Hypoplasie des Capitulum humeri (Abb. 6.10).

## Differenzialdiagnose

Bei der Unterscheidung von einer **geburtstraumatischen** oder **posttraumatischen** Pseudarthrose sind folgende Merkmale zu beachten: Hautsymptome der Neurofibromatose und familiäres Vorkommen, mangelhafte Kallusbildung trotz Ruhigstellung und die typischen Veränderungen im Röntgenbild.

## Therapie

Kommt die operative Behandlung aus irgendeinem Grund nicht in Betracht, so kann der Unterarm mit einem Hülsenapparat stabilisiert werden. Für die Ulnapseudarthrose wird die operative Behandlung im Frühkindesalter empfohlen, um die sekundäre Veränderung des Radius und des Humeroradialgelenks zu verhindern (Cheng u. Mitarb. 1994). Die Behandlung der Radiuspseudarthrose ist erfolgreicher bei älteren Kindern ab 8 Jahren, wenn die Radiusbasis groß genug ist (Wood 1999).

Für Typ I gilt es, die Zyste auszuräumen, anschließend erfolgt eine Spongiosaplastik.

Bei Typ II wird die Pseudarthrose großzügig reseziert, die Knochenlücke überbrückt und die Fragmente stabilisiert. Als Operationsverfahren wurden 20 Methoden versucht (Wood 1999), z.B. Knochentransplantation, ver-



**Abb. 6.10** Angeborene Ulnapseudarthrose mit Instabilität und Verbiegung des Unterarmes.



schiedene Osteosyntheseverfahren und die Verbindung der Elle mit der Speiche. Die **erfolgsversprechendsten Operationen** sind:

1. **Die gefäßgestielte Fibulatransplantation:** Gilt als die Methode der Wahl. Seit dem Erstbericht von Allieu u. Mitarb. (1981) haben zahlreiche Autoren diese Operationsmethode immer mehr befürwortet (Gilbert 1998). Die 17 Fälle in der Literatur zeigen im Vergleich zu anderen Methoden schnelle und sichere Heilung (Übersicht und Vergleich bei Witoonchart u. Mitarb. 1999). Die Spätergebnisse (Allieu u. Mitarb. 1999) zeigen volle Integration und Anpassung des Transplantates sowie Verbesserung der Armfunktion. Allieu u. Mitarb. empfehlen bei der Unterarmpseudarthrose die zweizeitige Fibulatransplantation. Zunächst wird die Ulna stabilisiert und 6–8 Monate später erfolgt die zweite Transplantation mittels einer End-zu-Seit-Anastomose und eines Venentransplantates.
2. **Die Verbindung des proximalen Ulnafragmentes mit dem distalen Radiusanteil (one bone forearm):** Die Operation ist bei der Pseudarthrose beider Unterarmknochen mit Hypoplasie des distalen Ulnafragmentes und evtl. mit Dislokation des Radiuskopfes indiziert (Abb. 6.11). Um eine starke Verkürzung zu vermeiden



Abb. 6.11 One-bone-forearm-Operation.

oder den Unterarm zu verlängern, kann ein gefäßgestieltes Fibulatransplantat eingeschaltet werden (Allieu u. Mitarb. 1999). Nachteilig bei dieser Operationsmethode ist die Aufhebung der Unterarmdrehung.

3. **Ilisarov-Technik:** Bei der Behandlung der angeborenen Tibiapseudarthrose konnten mit der Distraction im Ringfixateur gute Erfolge erzielt werden. Auch mit der Segmentverschiebung nach Resektion der Pseudarthrose können solche Defekte verschlossen werden. Bei der Unterarmpseudarthrose sind die Erfahrungen noch begrenzt, aber anscheinend ein Erfolg versprechendes Verfahren (Fabry u. Mitarb. 1988).

### 6.3.2 Radiusdefekt – radiale Klumphand

Die wahrscheinlich erste Beschreibung von beidseitigen Radiusdefekten in Form von Klumphänden findet sich in einem Autopsiebericht von Petit (1733).

#### Synonyme

Radial club hand, radial deficiencies, radial ray defekt, radial hemimelia, radial dysplasia, main bote.

#### Definition

Hemmungsfehlbildung der radialeitigen (präaxialen) Teile der oberen Extremitätenanlagen mit Verkürzung des Unterarmes und radialer Deviation der Hand (Manus vara).

Zwischen der Radiusaplasie und der radialen Strahlenaplasie besteht nach Birch-Jensen (1949) sowie Willert u. Henkel (1969) eine pathogenetische Identität. Diese beiden Formen lassen sich unter dem Begriff des radialen Defektes zusammenfassen.

#### Ätiologie

Die Fehlbildung tritt meistens sporadisch auf. Über seltenes familiäres Vorkommen sind einige wenige Berichte bekannt (Aschner u. Engelmann 1928, Goldberg 1948, Forbes 1938, Blauth u. Sönnichsen 1986). Wir haben, wie die meisten Autoren, keine erblichen Klumphände gesehen (Wynne-Davies 1973, Flatt 1977). Exogene Noxen werden angenommen. Im Rahmen der Thalidomid-Embryopathie Anfang der 60-er Jahre kam es zu einer sprunghaften Häufung der radialen Klumphände. Lenz (1963) konnte die sensible Phase ermitteln. Sie lag zwischen dem 43. u. 45. Tag nach der letzten Menstruation. Ogino (1996) konnte durch Applikation des Zytostatikums Busulfan bei Ratten am 9. Schwangerschaftstag Ulnardefekte und am 10. Schwangerschaftstag Radialdefekte erzeugen.

Andererseits kommt die radiale Klumphand im Rahmen bekannter Syndrome und in Verbindung mit anderen Deformitäten vor. Die meisten Begleiterkrankungen be-

Tab. 6.6 Die wichtigsten Syndrome mit Radialdefekt

Syndrome	Defekte	Erbgang	Literatur
<b>Holt-Oram-Syndrom</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Radiusaplasie</li> <li>– proximale Radioulnarsynostose</li> <li>– Daumenhypoplasie</li> <li>– proximaler Humerusdefekt</li> <li>– Vorhof-Septum-Defekt</li> </ul>	autosomal-dominant	Holt, Oram (1960)
<b>TAR-Syndrom</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– bilaterale Radiusaplasie</li> <li>– Humerushypoplasie oder -aplasie</li> <li>– Ulnahypoplasie oder -aplasie</li> <li>– Mesobrachyphalangie</li> <li>– Klinodaktylie</li> <li>– Thrombozytopenie</li> </ul>	autosomal-rezessiv	Schoenecker (1984)
<b>Nager-Syndrom</b> (akrofazial-dysostosis)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Radiushypo- oder -aplasie</li> <li>– Daumenhypo- oder -aplasie</li> <li>– triphalang. Daumen</li> <li>– Synostosen</li> <li>– Mandibulahypoplasie</li> <li>– kleine Ohren</li> </ul>	autosomal-dominant und sporadisch	Lowry (1977)
<b>VATER-Assoziation</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Radiushypoplasie</li> <li>– Skoliose</li> <li>– Analatresie</li> <li>– Tracheoösophageal-Fistel</li> <li>– Nierenanomalie</li> <li>– Herzfehler</li> </ul>	unbekannt	Quan (1973)
<b>Fanconi-Syndrom</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Radiushypo- oder -aplasie</li> <li>– Daumenhypo- oder -aplasie</li> <li>– Doppeldauen</li> <li>– Anämie</li> <li>– polymorphe Leukozyten</li> <li>– Thrombopenie</li> <li>– kardiale und renale Fehlbildungen</li> </ul>	unbekannt	Fanconi (1967) Riordan (1965)

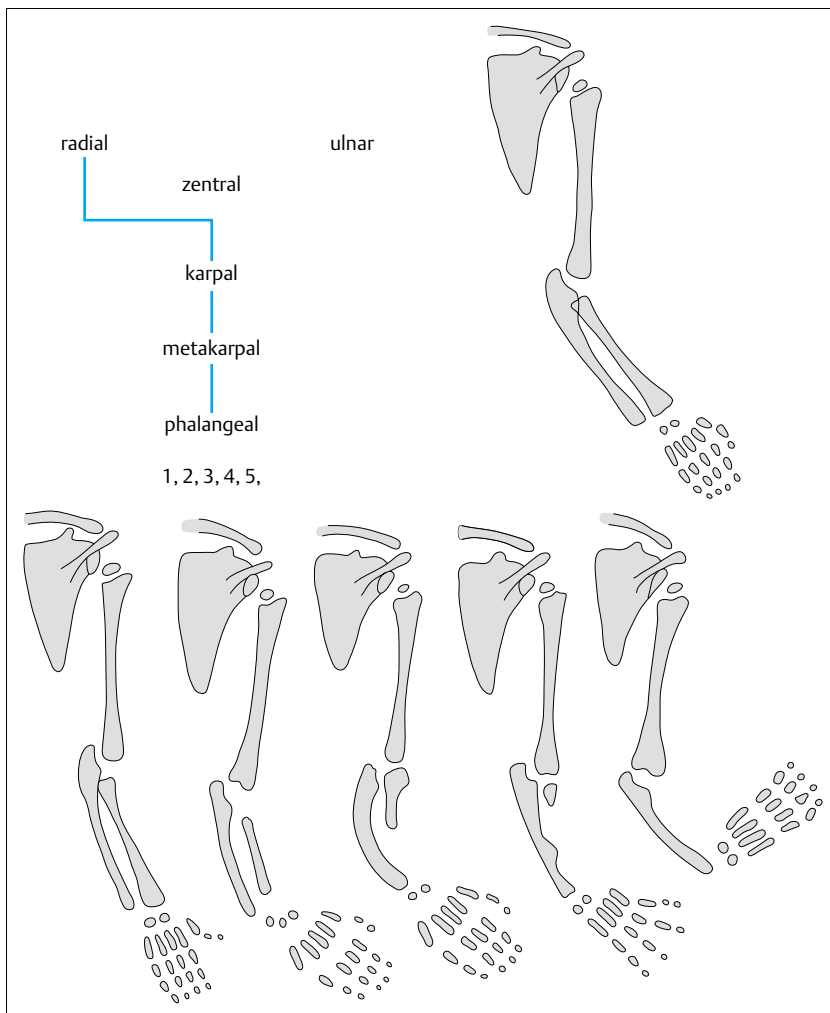
treffen das Herz (Holt-Oram-Syndrom) sowie Thrombozytopenie (TAR-Syndrom), Panzytopenie (Fanconi-Anämie) und VATER-Assoziation. Seltener sind Skelettanomalien als Begleitfehlbildungen (Tab. 6.6).

### Pathogenese

Pathogenetisch können Skelettdefekte die Folge von Fehldifferenzierungen der zugehörigen Arterien (Poznanski 1974), Fehler bei der Induktion der Extremitätenknospe, Störung des Wachstums der Gliedmaßelemente (Cotta u. Rauterberg 1982), Defekte spezifischer Neurotome der Neuralrohranlage (McCredic 1976) oder Schädigung der fibrösen oder knorpeligen Extremitätenknochenanlage mit nachfolgendem Entwicklungsstillstand (Rupprecht u. Manitz 1973, Duraiswami 1952) sein. Die verschiedenen Bilder lassen sich in einer teratologischen Reihe ordnen (Abb. 6.12).

Die leichteste Form ist der dreigliedrige Daumen oder die Daumenhypoplasie. Die Reihe setzt sich mit zunehmender Defektbildung des Radius und Humerus bis zur Extremform fort, bei der nur ein Finger angelegt ist und eine Hypoplasie des Schultergürtels auftritt. Der **Radius-**

**defekt** steht bei der radialen Klumphanhand im Mittelpunkt. Dabei kann der Radius vollständig oder teilweise fehlen oder hypoplastisch angelegt sein. Die komplette Radiusaplasie kommt am häufigsten vor (48% bei James u. Mitarb. 1999, 54,2% bei Martini 1992), gefolgt von der Radiushypoplasie (27% bei James u. Mitarb. und 37,3% bei Martini) und der partiellen Radiusaplasie (13% bei James u. Mitarb. und 8,4% bei Martini). Bei der letztgenannten Form fehlt die distale Epiphyse. Eine proximale partielle Radiusaplasie ist sehr selten und eine Klumpstellung der Hand kann dabei fehlen (Steindler 1936). Anstelle des fehlenden Radius kann ein derber fibröser Strang vom Epicondylus humeri radialis oder von einem Radiusrudiment zur Handwurzel ziehen und Teilen der Muskulatur als Ursprung und Ansatz dienen (Barsky 1958, Lamb 1977, Skerik u. Flatt 1969). Die **Ulna** kann verkürzt, verplumpt oder nach radial verbogen sein. Auch am proximalen Ulna- und distalen Humerusende kommen Dysplasien vor, die zusammen mit Anomalien der Gelenkkapsel und der Muskulatur zur Streckkontraktur des Ellenbogens führen. Humerusdysplasien sind häufig (34% in unserem Krankengut). Der Schweregrad der Humerusfehlbildung nimmt mit dem Schweregrad der Radiusfehlbildung zu. Die **Handwurzel-**



**Abb. 6.12** Teratologische Reihe der radialen Fehlbildungen (aus: Henkel, H.L., Willert, H.G., Grassmann, U.C. [1978]: Arch orthop traum Surg 93:1).

**Knochen** sind hypoplastisch, teilweise nicht angelegt oder miteinander verschmolzen. Vor allem ist die radiale Handwurzel betroffen. O'Rahilly (1951) hat z.B. ein Fehlen des Skaphoids in 81%, des Trapeziums in 85%, des Lunatum in 10% und des Trapezoids in 14% nachgewiesen. Synostosen werden in der ulnaren Handwurzel beobachtet (Hippe 1970). Oft erfolgt die Ossifikation der Handwurzel und des Radiusrudiments verzögert. Das **Handgelenk** zeigt eine radiale Deviation. Bei der Radiusaplasie ist der Karpus nach radial luxiert und artikuliert mit der Radialseite des distalen Ulnaendes. Das Handgelenk ist instabil. Nur bei gering gradiger Radiushypoplasie oder bei extrem kombinierter Aplasie bleibt die Hand gerade (Martini 1992).

Der **Daumen** kann hypoplastisch sein oder fehlen. Bei Lamb (1977), Manske u. McCarrroll jr. (1998) und James u. Mitarb. (1999) war der Daumen bei allen Fällen fehlgebildet. Heikel (1959) fand 2 normale Daumen bei 38 Radiusaplasien. Bayne u. Klug (1987) zählten 15 normal gebildete Daumen bei 67 Radiusaplasien. Nach Heikel (1959) fehlt der Daumen bei kompletter Radiusaplasie in etwa 60%, bei

partieller Radiusaplasie in etwa 50% und bei Radiushypoplasie in etwa 30% der Fälle. Es kommen aber auch polydaktyle, dreigliedrige, syndaktyle Daumen sowie Doppeldaugen vor. Die übrigen Finger zeigen oft Hypoplasie und Kamptodaktylie. Die Veränderungen nehmen von radial nach ulnar ab. Der Kleinfinger ist in der Regel gut ausgebildet, kräftig und mobil.

Auch die **Weichteile** sind betroffen. Die Muskeln zeigen Hypo- oder Aplasie. Am häufigsten sind betroffen: Mm. brachioradialis, flexor carpi radialis, extensor carpi radialis brevis und longus, extensor pollicis longus und brevis, supinator, pronator teres und quadratus, extensor digitorum communis, die Daumenballenmuskulatur, Bizeps- und Deltahypoplasie mit Instabilität des Schultergelenks. Die A. radialis fehlt oder ist hypoplastisch, ein oder beide Hohlhandbögen können fehlen, aber auch die radialseitige Arterie des Zeigefingers kann bei der Daumenaplasie fehlen (Gefahr bei der Pollizisation). Der N. radialis kann in Höhe des Ellenbogens enden. Der N. medianus liegt oberflächlich radialseitig (Schöllner 1972).

## Epidemiologie

Die Häufigkeit der radialen Klumphand beträgt 1 : 30 000 (Birch-Jensen 1949) bis 1 : 100 000 (Flatt 1977) der lebenden Geburten. Wir stellten eine auffällige Häufung in den ersten 4 Monaten des Jahres sowie Überwiegen der weiblichen gegenüber den männlichen Patienten (41 : 30) fest. Zum gleichen Ergebnis kommt auch Straub (1972). Ganz im Gegensatz dazu stehen die Angaben von Birch-Jensen (1949), Blauth (1969) und Buck-Gramcko (1981). Gehäuftes Auftreten der Beidseitigkeit haben wir beobachtet (58%) ebenso Kato (1924), Hopf (1959), Bayne u. Mitarb. (1970) und Lamb (1977). Nach Lewin (1917) und Buck-Gramcko (1985) ist die Einseitigkeit häufiger als die Beidseitigkeit.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Der Arm ist insgesamt 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 und die übrigen Finger können verkürzt, hypoplastisch oder kontrakt sein. Der Kleinfinger ist meistens normal und gut beweglich. Die Unterarmdrehbewegung ist oft eingeschränkt oder aufgehoben und das Ellenbogengelenk zeigt eine Beugehemmung bis zur Streckkontraktur. Die Hypermobilität des Handgelenks ersetzt die Bewegungseinschränkung des Ellenbogens und der Fingergelenke. Ein 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, z. B. Daumenhypoplasie oder Doppeldaugen (Roman u. Manske 1994). Bei bilateralem Befall sind die Veränderungen auf beiden Seiten selten symmetrisch.

### Bildgebende Diagnostik

Röntgenaufnahmen des Armes zeigen alle Veränderungen, die unter der klinischen Diagnostik beschrieben wurden: Hypo- oder Aplasie des Radius, Verbiegung der Ulna, Luxation des Handgelenks, Zahl und Zustand der

Karpal-, Mittelhand- und Fingerknochen sowie Dysplasie des Ellenbogens und das Vorliegen einer Synostose. Es empfiehlt sich die Röntgenkontrollen mit Messband durchzuführen, um das Wachstum genau beurteilen zu können.

## Klassifikation

Bayne (1982) differenziert 4 Typen der Radiusveränderungen (Abb. 6.13 a-e) und geht davon aus, dass die Handdeformität parallel zum Radiusdefekt verläuft:

- **Typ I: Verkürzung des distalen Radius:** Die distale Epiphyse ist vorhanden, angedeutete Radialdeviation, Daumenhypoplasie, normale Ellenbogenfunktion.
- **Typ II: Radiushypoplasie:** Beide Epiphysen sind vorhanden, aber das Wachstum ist eingeschränkt. Der Unterarm ist verkürzt und die Ulna verbogen.
- **Typ III: Partielle Radiusaplasie:** Die Ulna ist kurz, verdickt und verbogen. Das Handgelenk ist instabil.
- **Typ IV: Totale Radiusaplasie:** Die Ulna ist wie bei Typ III verändert. Das Handgelenk ist instabil.

James und Mitarb (1999) unterscheiden 6 Typen, wobei die Daumen- und Karpusveränderungen mehr berücksichtigt werden (Tab. 6.7).

## Differenzialdiagnose

Radiale Klumphandstellung mit Verkürzung des Radius kann durch Schädigung der Wachstumsfugen entstehen. Die Ursachen dafür können verschieden sein, z. B. Frakturen, Bestrahlungsschäden, ischämische Kontraktur der radialseitigen Muskulatur oder Vernarbung der Haut. Die Anamnese gibt Hinweis auf die Ätiologie, außerdem fehlen die Begleitveränderungen der Hand.

## Therapie

### Konservative Therapie

Die konservative Therapie soll so früh wie möglich erfolgen bevor die Fehlstellung kontrakt wird. Sie besteht in der passiven Redression und der Versorgung mit Klumphandschienen. Ziel ist die Verbesserung der Beweglichkeit und die Vorbeugung einer zunehmenden Fehlstellung.

Tab. 6.7 Klassifikation des Radiusdefekts nach James u. Mitarb. (1999)

Typ	Daumen	Karpus	Distaler Radius	Proximaler Radius
N	Hypo- oder Aplasie	normal	normal	normal
0	Hypo- oder Aplasie	Hypo- oder Aplasie oder Synostosen	normal	normal/Synostose
1	Hypo- oder Aplasie	Hypo- oder Aplasie oder Synostosen	> 2 mm Verkürzung	normal/Synostose
2	Hypo- oder Aplasie	Hypo- oder Aplasie oder Synostosen	Hypoplasie	Hypoplasie
3	Hypo- oder Aplasie	Hypo- oder Aplasie oder Synostosen	keine dist. Epiphyse	Hypoplasie
4	Hypo- oder Aplasie	Hypo- oder Aplasie oder Synostosen	Aplasie	Aplasie



**Abb. 6.13 a–e** Die verschiedenen Formen des Radiusdefektes.  
**a** Radiushypoplasie ohne Fehlstellung der Hand.  
**b** Radiushypoplasie mit Daumenaplasie, Hypoplasie des 2. Strahles und Klumphandstellung.

**c** Partielle Aplasie des Radius.  
**d** Seltene proximale Radiusaplasie mit Geradstellung der Hand.  
**e** Radiusaplasie.

Dabei muss darauf geachtet werden, dass die Schiene nicht die Luxation fixiert. Vor der Schienenversorgung soll die Reposition durch Traktion und Redression erfolgen (Marquardt u. Martini 1982). Die Schiene wird tagsüber abgenommen, um die Bewegungsfreiheit zu fördern (Lamb 1977, Flatt 1977).

### Operative Behandlung

Die meisten Kinder mit Klumphänden entwickeln eine große Geschicklichkeit und kommen gut zurecht. Das Erscheinungsbild lässt die Eltern nach Korrektur drängen. Die Operation ist kontraindiziert bei Streckkontraktur des Ellenbogens. Die Geradestellung der Hand bringt in diesem Fall Funktionseinbußen, da die Hand nicht mehr zum Gesicht geführt werden kann. Indikation, Zeitpunkt und Art der operativen Behandlung waren lange Zeit umstritten. Für Blauth (1986) und Marquardt (1982) bleibt die Operation für wenige bestimmte Fälle indiziert. Buck-Gramcko (1985) und die meisten angloamerikanischen Autoren empfehlen die operative Behandlung und zwar so früh wie möglich, im 2.–6. Lebensmonat (Riordan 1955, Lidge 1969, Lamb 1977). Zahlreiche Operationsverfahren wurden praktiziert und verlassen, da sie zur Versteifung des Handgelenkes und Verkürzung des Unterarmes führten. Übersicht bei Schöllner (1972). Die zur Zeit gültigen Verfahren sollen hier entsprechend der Fehlbildung beschrieben werden.

**Radiushypoplasie.** Bei der Radiushypoplasie oder partiellen Aplasie ist die Verlängerung des Radius durch Kallusdistraction die Methode der Wahl. Die Operation soll wegen der Anpassungsfähigkeit bei der Bildung des distalen Radioulnargelenks, im Alter von 2–3 Jahren erfolgen, auch unter der Gefahr die Operation im Laufe des Wachstums wiederholen zu müssen. Es empfiehlt sich dabei, das proximale Radiusfragment an der Ulna mittels proximaler Stifte zu fixieren, um eine Luxation des Radiuskopfes zu verhindern. Blauth u. Sönnichsen (1986) empfehlen die Verkürzung der Elle als „einfache Lösung“.

**Totale oder subtotale Radiusaplasie.** Bei dieser Fehlbildung sind verschiedene Wege möglich.

- **Zentralisation der Elle:** Ziel der Operation ist es, die Handwurzel auf und um das distale Ellenende herum in Funktionsstellung der Hand zu stellen, wobei die Ankylose angestrebt wird. Riordan (1995) empfiehlt die Operation im 2.–3. Monat, Bayne (1982) im 6. Monat und Blauth (1976) im 3.–4. Lebensjahr. Die Operationstechnik wurde 1893 von Sayre beschrieben und ist von Blauth (1969) und von Bayne (1982) modifiziert worden und galt für viele Jahre als die gängigste Methode. Die wichtigsten Schritte sind:
  - Ablösung der Kontrakturstränge, Eröffnung der Gelenkkapsel und Mobilisation des Ellenendes, ein Teil der mittleren Handwurzel wird entfernt und eine Mulde gebildet, die Sehnen des M. brachioradialis

und des M. flexor carpi radialis (FCR) werden durchtrennt,

- Einstellen des distalen Ellenendes in Karpus und Fixation mit K-Draht,
- Naht der Gelenkkapsel ulnarseitig, die Sehne des M. extensor carpi ulnaris (ECU) wird gerafft, die Sehne des M. flexor carpi ulnaris (FCU) wird mit der Extensorsehne vernäht,
- Korrekturosteotomie der Ulna falls erforderlich, 6–8 Wochen Oberarmgips, Materialentfernung, Unterarmschienen Tag und Nacht bis zum 6. Lebensjahr und nur für die Nacht bis zum Wachstumsabschluss (Watson u. Mitarb. 1984).
- Die Ergebnisse waren z.T. enttäuschend (Hippe u. Blauth 1979). Neben dem Bewegungsverlust kam es zur Schädigung der Epiphysenfuge mit weiterer Verkürzung des Unterarmes, Rezidiv und Verbiegung der Ulna.
- **Zweiseitige Zentralisation der Elle.** Um das Operativstrauma zu reduzieren wird seit geraumer Zeit empfohlen, die operative Korrektur **zweiseitig** vorzunehmen.
  - **Reposition durch Traktion:** Mittels Fixateur externe erfolgt die langsame Traktion der Weichteile bis die Handwurzel einen Abstand zum distalen Ellenende von mehreren Zentimetern erreicht (Kessler 1989, Nanchahal u. Tonkin 1996, Smith und Green 1995) danach erfolgt:
    - **Zentralisation oder die Radialisation:** Eine Resektion des Gelenkknorpels oder des Os lunatum ist nicht mehr erforderlich. Kessler (1989) fixiert das Handgelenk in Mittelstellung mittels K-Draht nach geschlossener Reposition. Buck-Gramcko (1985) empfiehlt eine Ruhepause von 2 Wochen nach Beendigung der Traktion, anschließend Entfernung des Fixateurs und offene Reposition, wobei das distale Ellenende unter die radiale Handwurzel gestellt wird (Radialisation) und Verpflanzung der Muskelsehnenansätze des ECR und FCR auf die Ellenseitige Handwurzel, Korrekturosteotomie der Ulna und Fixation des Handgelenkes und der Ulna mit einem axialen K-Draht für 6 Wochen. Die Überkorrektur und Sehnenverlagerung sollen die Balance des Handgelenkes besser halten und Rezidive verhindern (Abb. 6.14).
  - **Weitere Eingriffe:**
    - **Knöcherne radiale Abstützung:** Albee (1928) verpflanzte ein Stück Fibula in die Ulna. Starr (1945) verwendete das Fibulaköpfchen mit der Epiphyse. Das Wachstum blieb aus und die Abstützung war nur vorübergehend. Mehrere Autoren haben diese Idee mit mikrochirurgischer Technik verbessert (Sawaizumi u. Mitarb. 1991).
    - **Transplantation des 2. Os metatarsale:** Vilkki (1998) transplantierte das 2. Os metatarsale, das MT-Gelenk und die Grundphalanx als eine Einheit mit mikrovasikulärem Anschluss und konnte ein



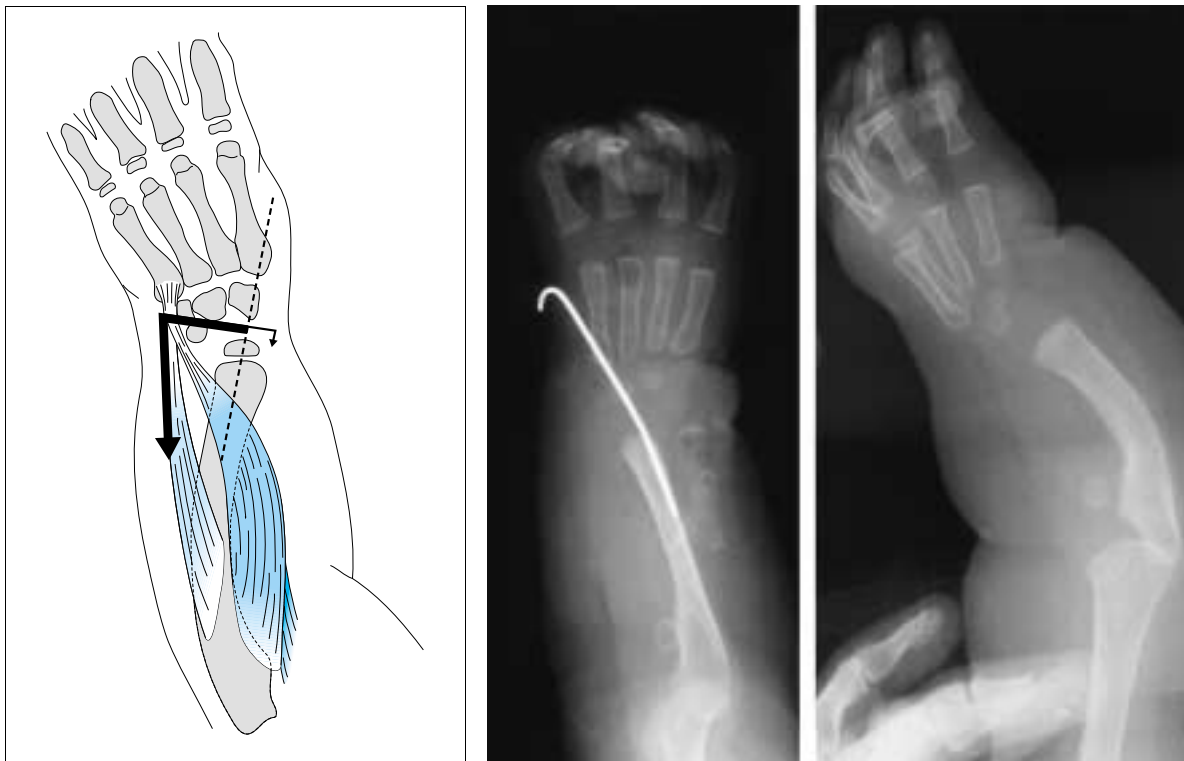


Abb. 6.14 Die Radialisierung der Ulna.

ausreichendes Wachstum beider Epiphysenfugen beobachten. 3 von 6 Fällen hatten schwere Komplikationen mit Rezidiv.

- Verlängerung der Ulna durch Kallusdistraction:** Das Wachstum der Ulna ist bei der Radiusaplasie eingeschränkt und erreicht etwa 50–75% (Heikel 1959) bzw. 60% (Bora u. Mitarb. 1981) der gesunden Seite. Die Operation kann frühestens im Alter von 6 Jahren durchgeführt werden. Die Osteotomiestelle soll möglichst in der Metaphyse liegen. Die Verlängerungsgeschwindigkeit beträgt ca. 1 mm/Tag und die Konsolidierung dauert etwa doppelt so lang wie die Verlängerungszeit. Wir verwenden den Ringfixateur. Eine Verlängerung von 60–94% der Ulnalänge ist möglich (Raimondo u. Mitarb. 1999), dabei kann eine gleichzeitige Achskorrektur erfolgen (Kawabata u. Mitarb. 1998) (Abb. 6.15). Eine zweite Verlängerung im Alter von 12–14 Jahren ist möglich (Paley u. Herzenberg 1998).



Abb. 6.15 Verlängerung der Ulna durch Kallusdistraction mit dem Ringfixateur.

Beim **Erwachsenen** wird die Indikation zur Operation selten gestellt, da die Patienten in der Regel an die Deformität adaptiert sind und keine funktionellen Defizite beklagen. Wird die Operation aus ästhetischen Gründen gewünscht, so muss erst noch sicher gestellt werden, dass die Begrädigung der Hand keinen Funktionsverlust mit sich bringt. In diesem Falle empfiehlt sich die radiokarpale Arthodese (Martini 1980) oder die Korrekturosteotomie nach Gardemin (1964) oder mittels Kallusdistraktion (Paley u. Herzenberg 1998).

### Komplikationen

Die Zerstörung der Wachstumsfuge des distalen Ellenendes – verursacht durch die ausgiebige Freilegung und Mobilisation oder durch Druck nach der Reposition – führt zur weiteren Verkürzung und/oder Verbiegung der Ulna.

Die Komplikationen bei der Verlängerung sind: Bohrdrahtkanalinfektion, verzögerte Kallusbildung, Verbiegung und/oder Bruch des neu gebildeten Knochens nach Entfernung des Fixateurs, Zunahme der Kontrakturen des Ellenbogens und der Fingergelenke. Die Komplikationsrate ist relativ hoch (Raimondo 1999, Catagani u. Mitarb. 1993, Hülsebergen-Krüger u. Mitarb. 1998, Kawabata u. Mitarb. 1998). Im Hinblick auf die veränderte Anatomie können Nervenschäden iatrogen oder durch die Traktion entstehen.

### Ergebnisse

Unsere Erfahrungen, sowie in den meisten Veröffentlichungen, zeigen, dass die Ästhetik und Akzeptanz nach der Operation gut sind (Grill u. Mitarb. 1996). Die Beweglichkeit des Handgelenks nimmt deutlich ab. Bora u. Mitarb. (1981) fanden nach Zentralisation eine durchschnittliche Beweglichkeit des Handgelenks von 30°, ähnliche Ergebnisse von 20–25° erreichte Watson u. Mitarb. (1984). Bei Buck-Gramcko (1985) konnte nach der Radialisierung eine Flexion von 40–90° erreicht werden, jedoch keine aktive Extension. Im Laufe der Zeit kommt es zu zunehmender Verkürzung und Verbiegung der Ulna auch ohne Schädigung der Wachstumsfuge (Bora u. Mitarb. 1981, Manske u. Mitarb. 1981, Lamb u. Mitarb. 1997). Auch Rezidive kommen vor (4 von 21 bei Lamb u. Mitarb.), trotz Sehnenraffung und Fixation des Handgelenks mit dickem K-Draht bis zu einer Dauer von 13 Jahren.

### 6.3.3 Ulnadefekt – ulnare Klumphand

Der Ulnadefekt ist nach der Humerusaplasie der zweitseltenste Defekt der langen Knochen überhaupt (Laurin u. Farmer 1959). Nach der Erstbeschreibung durch Göller im Jahre 1698 folgten bis Ende des 19. Jahrhunderts einzelne Fallbeschreibungen. Kümmel hat 1895 zwölf Beschreibungen von ulnaren Defekten aus der Literatur zu-

sammengetragen und fügte diesen noch einen von ihm beobachteten Fall hinzu.

### Synonyme

Begriffe wie ulnare Klumphand, ulnar clubhand, manus valga, Pseudoklumphand beschreiben jeweils die Fehlstellung der Hand bei ulnaren Defekten. Begriffe wie kongenitaler Ulnadefekt, congenital absence of the ulna, ulnar deficiency, ulnar dysplasia, paraxial ulnar hemimelia, ulnar agenesis nehmen Bezug zur Pathologie. Bezeichnungen wie ulnarer Strahldefekt, defects of the ulnar ray beschreiben Defekte der ulnaren Finger.

### Definition

Hemmungsfehlbildung mit vorwiegendem Befall der ulnarseitigen (postaxialen) Teile der oberen Gliedmaßenanlage. Diese longitudinale Fehlbildung kann von der Hypoplasie eines ulnaren Fingers bis zur Aplasie der Ulna mit den entsprechenden hypoplastischen Begleiterscheinungen des Ellenbogens und sogar der Schulter reichen.

### Ätiologie

Ulnafehlbildungen treten sporadisch auf, in Einzelfällen wird Erbllichkeit diskutiert (Roberts 1886, Müller 1939, Wierzejewski 1910). Im Krankengut von Buck-Gramcko (1997), Bayne (1988) sowie in unserem (Mattis 1995) war kein familiäres Vorkommen zu beobachten. Abnorme Chromosomen wurden beobachtet (McKusick 1966). Auch exogene „Agenzien“ wurden als Ursache angenommen. Im Tierversuch an Ratten konnten ulnare Defekte bei Gabe von Cyclophosphamid am 12. Embryonaltag erzeugt werden (Jeyasselan u. Singh 1984). Ebenfalls wurden bei Ratten Ulnadefekte durch Gabe von Myleran (Busulfan) in der sensiblen Phase zwischen dem 9. und 10. Tag hervorgerufen. Diese Zeit fällt mit der Phase der höchsten Embryomortalität zusammen, was eine Erklärung für das wesentlich seltenere Vorkommen des Ulnadefektes im Vergleich zum Radiusdefekt sein könnte (Ogino u. Kato 1988). In den 60er Jahren wurde ein starker Anstieg der radialen Fehlbildungen durch die Thalidomid-Medikation beobachtet, aber keine Häufung der ulnaren Defekte verzeichnet.

Ulnare Ektromelie kommt bei mehreren **erblichen Syndromen** vor. Klinisch bedeutsam, weil am häufigsten, sind: das Femur-Fibula-Ulna-(FFU-)Syndrom (Kühne u. Mitarb. 1967, Lenz u. Mitarb. 1993), das Cornelia-de-Lange-Syndrom (Wiedemann u. Mitarb. 1989, Pfeiffer u. Correll 1993, Goldberg 1987), das Weyers-Oligodaktylie-Syndrom (Weyers 1957, Elejalde u. Mitarb. 1985, Lungarotti u. Calabro 1993, Turnpenny u. Mitarb. 1992), das Schinzel-Syndrom (Temtamy u. McKusick 1978, Schinzel u. Mitarb. 1987), die ulnafibularen Dysplasien (Burck u. Mitarb. 1980, Henssge u. Engelke 1970, Langer jr. 1967, Reinhardt u. Pfeiffer 1967, Saito u. Mitarb. 1989) und das Pillay-Syndrom (Pillay 1964).

## Pathogenese

Überwiegend kommt die **Ulnateilaplasie** mit Fehlen des distalen Teiles vor (ca. 60%). Es folgen totale **Ulnaaplasie** und **Ulnahypoplasie** (Johnson u. Omer jr. 1985, Buck-Gramcko 1997). Ulnateilaplasien mit Defekten des proximalen Teils sind ausgesprochen selten (Werthemann 1952, Künzel 1973). Die Ossifikation bei Ulnateilaplasie ist immer verspätet (Laurin u. Farmer 1959, Buck-Gramcko 1997), so dass auf frühen postpartalen Röntgenaufnahmen der Eindruck einer kompletten Ulnaaplasie entsteht (Broudy u. Smith 1979, Lausecker 1954). Bei Ulnateilaplasie und Ulnaaplasie mit humeroradialer Synostose kann eine **fibrokartilaginäre Anlage** gefunden werden (Flatt 1991, Bayne 1988). Diese zieht vom Ulnarest oder dem Humerus zur distalen Radiusepiphyse und/oder zum ulnaren Karpus (Ogden u. Mitarb. 1976 u. 1978). Diese kann zur Verbiegung des Radius und sogar zur Subluxation des Radiuskopfes führen (Carroll u. Bowers 1977, Riordan 1978, Watson u. Bohne 1971). Das **Ellenbogengelenk** bleibt nur selten unverändert und nur bei der Ulnahypoplasie. Dysplasie des Ellenbogens ohne Radiuskopfluxation wurde von uns bei 37 Extremitäten (23,4%) beobachtet. Eine Radiuskopfluxation bestand an 28 Extremitäten (17,7%), (bei Buck-Gramcko 32%) und eine Aplasie des Ellenbogens durch radiohumere oder radiohumeroulnare Synostose fanden wir bei 69 Extremitäten (43,7%), (bei Buck-Gramcko 16%). Das **Handgelenk** ist in der Regel stabil und die Ulnadeviation beträgt nur selten mehr als 30° (May u. Littler 1990).

Am Karpus fehlen häufig ulnare Handwurzelknochen, vor allem das Os triquetrum, Os capitatum, Os hamatum und Os pisiforme, oder es liegen Karpalknochensynostosen vor (30–40%). Da die Extremität von proximal nach distal determiniert wird, sollten nach Tschumi (1957) mit Defekten der Unterarmknochen stets auch Defekte der **Hand** verbunden sein. Tatsächlich aber findet man bei Ulnadefekten in ca. 11% eine normal ausgebildete Hand (May u. Littler 1990). In über 50% bestehen Daumenfehlbildungen in Form von Hypoplasie, Aplasie oder Doppeldauen (Broudy u. Smith 1979). Häufig fehlen der 4. und 5. Strahl zusammen, weil sie einen gemeinsamen Seitenfortsatz haben dürften (Christ 1990, Werthemann 1952). Auch alle 3 ulnaren Finger können fehlen. Der Zeigefinger fehlt fast nie (Himmele 1986, O’Rahilly 1951).

Die vorhandenen Finger zeigen häufig ossäre oder kutane Syndaktylien (30–40%), Symphalangien, Klinodaktylien, Kampto- und Brachydaktylien.

Nach unserer Untersuchung (Mattis 1995) lag eine Parallelität zwischen der Schwere des Ulnadefektes und der Dysplasie der Hand vor. Bei der Fingerlosigkeit und der einstrahligen Hand überwiegt die Ulnaaplasie.

Die Fehlbildung beschränkt sich nicht auf das Skelettsystem, vielmehr sind begleitende **Weichteilanomalien** die Regel. Die A. ulnaris fehlt meistens, teilweise auch die A. radialis, man findet eine persistierende zentrale Arterie. Der N. ulnaris kann fehlen oder zeigt eine Verlaufs-

anomalie. Außerdem sind oft Aplasien, Hypoplasien und Insertionsanomalien der Mm. triceps, biceps, palmaris longus, anconeus, supinator, extensor carpi ulnaris, extensor digiti quinti, extensor digiti communis, flexor digiti profundus und flexor carpi ulnaris (Pardini 1967, Blauth u. Schneider-Sickert 1976). Hypoplasien des Oberarmes und der Schulter kommen bei schweren Fällen vor (Masson u. Mitarb. 1995). Kardiorespiratorische, gastrointestinale und hämatopoetische **Begleitfehlbildungen** kommen beim Ulnadefekt wesentlich seltener als beim Radiusdefekt vor (Goldberg 1987, Bayne 1988).

## Epidemiologie

Die Angaben der Inzidenz ulnarer Defekte schwankt zwischen 1:100 000 (Birch-Jensen 1949) über 7:100 000 (Czeizel u. Mitarb. 1993) bis 11:100 000 Lebendgeburten (Bod u. Mitarb. 1983). Daraus ergibt sich ein Verhältnis zwischen radialer zu ulnarer Klumphand von 3:1 über 10:1 bis 18:1. In unserem Krankengut von 111 Patienten mit ulnaren Defekten waren 47 weiblich (42,3%) und 64 männlich (57,7%). Davon waren 47 Patienten beiderseits betroffen (42,3%). In der Literatur schwanken die Angaben über den bilateralen Befall von 22% (Buck-Gramcko 1997) über 40% (Blauth u. Hippe 1990) bis 60% (Ohnesorge 1987).

## Klassifikation

Die älteste Klassifikation von Kümmel (1895) berücksichtigt nur den Ellenbogenbefund. Lausecker hat 1954 die morphologischen Veränderungen der Unterarmknochen, Hand- und Fingerbereiche in den Mittelpunkt seiner Einteilung gestellt. Er unterscheidet 7 Schweregradtypen. Pingel u. Rompe haben 1971 weitere Unterklassen definiert.

Ogden u. Mitarb. (1976) teilten die Ulnadefekte in 3 Schweregrade: Ulnahypoplasie mit vorhandener distaler Epiphyse, distale und totale Ulnaaplasie.

Swanson u. Mitarb. (1984) unterteilen den Ulnadefekt in 4 Klassen (Abb. 6.16):

- **Typ I:** Hypoplasie oder Teilaplasie der Ulna, Radiuskopfluxation aber gute Ellenbogenfunktion,
- **Typ II:** Totale Ulnaaplasie, Flexionskontraktur des Ellenbogens mit Radiuskopfluxation,
- **Typ III:** Teil- oder Totalaplasie der Ulna mit humeroradialer Synostose,
- **Typ IV:** Ulnadefekt mit Amputation im Handgelenkbereich.

Riordan (1978) unterteilt den Ulnadefekt je nach Zustand der Ulna und Vorhandensein einer radiohumeralen Synostose in 3 Typen.

Bayne (1988) unterscheidet 4 Typen:

- **Typ I: Ulnahypoplasie (Ogden-Typ I):** leichte ulnare Deviation, Hypoplasie des ulnaren Fingers bis zur fingerlosen Hand,



**Abb. 6.16 a–d** Ulnadefekte nach der Swanson-Klassifikation: Typ I (a), Typ II (b), Typ III (c), Typ IV (d).

- **Typ II: Partielle Ulnaaplasie (Ogden II, Riordan II):** stabiler Ellenbogen, deutliche ulnare Deviation, Anlage vorhanden, Radiuskopf kann luxiert sein,
- **Typ III: Totale Ulnaaplasie (Ogden III, Riordan I):** keine ulnare Anlage, Radius nicht verbogen, keine ulnare Deviation, Ellenbogen instabil, Radiuskopf luxiert,
- **Typ IV: Radiohumerele Synostose (Riordan III):** ulnare Anlage ist vorhanden, Radius verbogen und ulnare Deviation.

Eine neue Klassifikation von Cole u. Manske (1997) stellt die Veränderungen des radialen Strahles und der ersten Zwischenfingerfalte (ZFF) in den Mittelpunkt.

Weitere Klassifikationen wurden entwickelt von Ströer (1938), Frantz u. O’Rahilly (1971), Kay u. Mitarb. (1975), Bod u. Mitarb. (1983), Miller u. Mitarb. (1986), Lovell u. Winter (1986), Ogino u. Kato (1988).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Der Arm ist verkürzt, die Hand zeigt eine ulnare Deviation, der Unterarm ist nach ulnar verbogen und nach innen rotiert (Abb. 6.17). Je nach Ausprägungsgrad ist der Ellenbogen deformiert und zeigt Bewegungseinschränkungen, eine vollständige Ankylose oder Instabilität. Die ulnaren Finger sind hypoplastisch oder fehlen, außerdem Syndaktylie und Kamptodaktylie der übrigen Finger.

### Bildgebende Diagnostik

Die Röntgenaufnahmen zeigen die Skelettveränderungen: Ulnahypo- oder -aplasie, Zustand des Handgelenks, des Radius, des Ellenbogens und der Hand. Die Veränderungen und Kombinationsmöglichkeiten sind vielfältig (Tab. 6.8).

## Therapie

### Konservative Therapie

Das Kind entwickelt spontan Kompensationsbewegungen um Ausfälle auszugleichen. Bei extremem Befall mit Armverkürzung und Unbeweglichkeit des Ellenbogens können Hilfsmittel angepasst werden, z. B. Anziehhaken, Toilettenhilfe und Einsteckvorrichtung für Essbesteck, Schreibutensilien und ähnliches. Die Wirkung der redressierenden Schienen ist umstritten und nicht nachgewiesen (Johnson u. Omer jr. 1985).

### Operative Therapie

Als Kriterien der Operationsindikation gelten die ungünstige Unterarmstellung, die Radiuskopfluxation, die Ulna-Verkürzung und vor allem die Handfehlbildung. Wir korrigieren im 1. Lebensjahr die **Handdeformität**, um die Greiffunktion zu ermöglichen. Die meisten Eingriffe sind: Syndaktylietrennung, Rotationsosteotomie, Entfernung von rudimentären knöchernen Anteilen, Pollizisation und Phalangentransfer, um Defekte der Mittelhandknochen auszugleichen. Mit den Eingriffen an **Ellenbogen** und **Unterarm** warten wir ab und kontrollieren die Entwicklung und die Funktion. Die Indikation wird individuell gestellt. Folgende Eingriffe kommen in Betracht.

**Exzision der fibrocartilaginären Ulnaanlage.** Eine Reihe von Autoren empfiehlt die frühzeitige Resektion (Bayne 1988, Carroll 1998), um einer weiteren Verbiegung des Radius und der Radiuskopfluxation entgegenzuwirken. Die Existenz der Ulnaanlage ist jedoch im frühen Kindesalter nicht sicher diagnostizierbar (MRT mit Narkose). Selbst intraoperativ ist sie nicht immer zu finden (Ogden u. Mitarb. 1976). Der Vorteil dieser Operation ist auch nicht gesichert. Es liegen sowohl Berichte vom Rezidiv der Ulnadeviation nach der Resektion vor (Marcus u. Omer jr. 1984) und auch über Stillstand der Deformität ohne Resektion (Johnson u. Omer jr. 1985, May u. Littler 1990, Mattis 1995). Buck-Gramcko (1997) kombiniert die



Abb. 6.17 Das klinische Bild der ulnaren Klumphand.

Tab. 6.8 Die Differenzialdiagnose der ulnaren Klumphand im Vergleich zur radialen

Ulnare Klumphand	Radiale Klumphand
Ulnare Deviation: Manus valga	Radiale Deviation: Manus vara
Handfläche zeigt zum Körper	Handrücken zeigt zum Körper
Handgelenk ist stabil	Handgelenk luxiert
Ellenbogen ist instabil/ankylosisch	Ellenbogen stabil
Fingerdefekte ausgeprägt, insbesondere die ulnaren Finger, aber auch die radialen	überwiegend Daumendefekt, ulnare Finger sind vollkommen normal
Distale Teilaplasie der Ulna überwiegt	Radiusaplasie überwiegt
Begleitende Fehlbildungen betreffen das Skelettsystem und die Muskeln	Begleitfehlbildungen betreffen das kardiorespiratorische und gastrointestinale System

Resektion mit Verlagerung der Sehnen der Muskeln ECU und FCU nach radial – falls vorhanden!

**Radius-pro-Ulna-Fusion (one bone forearm).** Das Prinzip ist von Vitale (1952) definiert: „The ulna makes the elbow, the radius makes the wrist.“ Die Indikation liegt bei einer Ulnateilaplasie mit instabilem Ellenbogen und stark eingeschränkter Pro- und Supination vor (Bora 1986). Der distale Radiusteil wird mit der Hand versetzt und mit dem proximalen Ulnateil fusioniert (Murray 1955). Smith u. Green (1995) bringen den luxierten Radiuskopf durch Traktion zum Ulnaende und verlängern dadurch den Unterarm.



Durch die Radius-pro-Ulna-Fusion entsteht ein stabiler Unterarm mit Kraft und anhaltendem guten Längenwachstum, da sich an beiden Enden eine Wachstumsfuge findet.

In unserem Krankengut haben wir diese Operationsmethode bei 4 Patienten (von 111) mit Erfolg durchgeführt. Die Ellenbogenbeweglichkeit konnte sogar im Vergleich leicht verbessert werden (Mattis 1995).

**Ulnaverlängerungsosteotomie.** Der Eingriff ist bei Ulnahypoplasie und bei leichter distaler Ulnaaplasie indiziert. Die Kallusdistraktion ist dafür die Methode der Wahl. (Cheng 1991, Wagner 1992, Paley u. Herzenberg 1998). Das Wachstum der Ulna bleibt oft zurück im Verhältnis zum Radius, so dass eine erneute Operation notwendig werden kann (Abb. 6.18).

**Korrekturosteotomie des Radius.** Ziel ist die Begradigung und die Korrektur der Supinationsfehlstellung des Unterarmes.

**Radiuskopfresektion.** Dieses Verfahren kann bei einer Einschränkung der Unterarmdrehbewegung durch eine Radiuskopfluxation angewendet werden. Die Funktionsverbesserung ist aber nur für kurze Zeit.

**Umstellungsosteotomie des synostosierten Ellenbogens.** Bei ungünstiger Streckstellung oder Hyperextension mit Verkürzung des Armes ist die Korrekturosteotomie indiziert, um die Hand zum Mund bringen zu können. Die angestrebte Stellung beträgt zwischen 60 und 90°. Wir haben diese Operation bei 7 Patienten vorgenommen und dadurch die Gebrauchsfähigkeit des Armes verbessert (Mattis 1995, Winston 1972).

### 6.3.4 Ulnaverdoppelung (mirror hand)

#### Synonyme

Diplocheirie, Dicheirie, ulnar dimelia, Spiegelbild-Deformität der Hand.

#### Definition

Spiegelbildliche Verdoppelung ulnarer Anteile, wobei die einander zugewandten radialen Anteile unterdrückt sind. Die Verdoppelung der Ulna zählt zu den Hypermelien höheren Grades. Diese Plusvariante zeigt eine Mehrzahl von Fingern (7–9), aber keinen Daumen. Neben der doppelten Ulnaanlage kann ein Radius entweder in Synostose mit einer Ulna oder als selbstständige Anlage erscheinen (Petterfey u. Jona 1942, Barton u. Mitarb. 1986).

#### Ätiologie

Die Ulnaverdoppelung tritt in der Regel sporadisch und einseitig ohne Kombination mit anderen Anomalien auf. Einige Fälle mit Fibulaverdoppelung als vererbte Fehlbildung wurden beschrieben (Laurin u. Mitarb. 1964, Sandrow u. Mitarb. 1970). Als Ursache für diese Fehlentwicklung wird eine Fehlaktivität der Zellen in der Polarisationszone der Extremitätenknospe beschuldigt. Tierexperimentelle Untersuchungen an Hühnerembryos bestätigen diese Theorie (Wolpert 1978, Tickle u. Wolpert 1981). Nach Dwight (1892) handelt es sich um Fusion doppelt angelegter Extremitäten. Pol (1958) sieht diese Fehlbildung als einen höheren Grad hypermelischer Bildungsprozesse an, wobei die Hyperdaktylie am Anfang dieser teratologischen Reihe steht.

#### Pathogenese

Die erste anatomische Beschreibung stammt von Jackson (1853). Das Präparat befindet sich im anatomischen Museum der Harvard University. Barton u. Mitarb. (1986) beschrieben dieses Präparat und weitere zwei Fälle. Das Hauptmerkmal ist die symmetrische Duplikation der Knochen und der Weichteile. Kein Radius aber Ulnaverdoppelung, kein Daumen aber Duplikation der ulnaren Finger, ebenso symmetrische Duplikation der ulnarseitigen Handwurzel und Fehlen der radialen. Das proximale Ulnaende ist verdreht, so dass die Incisura trochlearis etwas seitlich mit dem distalen Humerusende artikuliert, das Capitulum humeri fehlt (Abb. 6.19).

Eine Gelenkverbindung zwischen den Unterarmknochen fehlt und die Unterarmdrehbewegung ist stark eingeschränkt. Die ulnarseitige Muskulatur ist doppelt angelegt und gut entwickelt, die übrigen Muskeln fehlen, sind dysplastisch oder zeigen Fehlinsertion. Der N. ulnaris ist an beiden Seiten vorhanden. Der N. medianus versorgt die zentralen Finger. Zwei ulnare Arterien und zwei weitere dünne Aa. medianae stammen aus der A. brachialis. Ein Handbogen liegt nicht vor (Zwierzchowski u. Komorowski 1982).

#### Epidemiologie

Die Ulnaverdoppelung ist sehr selten. Das Vorkommen wird auf weniger als 1: 100 000 geschätzt (Lamb u. Wynne-Davies 1998).

#### Diagnostik

##### Klinische Diagnostik

Die Deformität ist in der Regel unilateral und ohne weitere Begleitfehlbildungen. Die Hand hat 7 Finger, einen Zeigefinger in der Mitte und je 3 ulnare Finger medial und lateral davon, symmetrisch angeordnet und leicht gegenüber den anderen gestellt. Das Handgelenk zeigt eine Beugekontraktur mit einer seitlichen Deviation und ist breiter





**Abb. 6.18 a–c** Ulnahypoplasie mit Verbiegung des Radius und Subluxation des Radiuskopfes (**a**). Verlängerung der Ulna mittels Kallusdistraction (**b**). Wiederherstellung der Länge und Achse des Unterarmes (**c**).





**Abb. 6.19** Ulnaverdoppelung (mirror hand) mit den typischen Veränderungen im Bereich von Ellenbogen, Handgelenk und Hand.

als die gesunde Seite. Der Unterarm ist verkürzt und die Ulnarabduktion ist aufgehoben. Der Ellenbogen ist verdickt und zeigt eine Bewegungseinschränkung.

#### Bildgebende Diagnostik

Skaphoid und Trapezium fehlen. Bei Kleinkindern kann der Processus styloideus ulnae fehlen und später erscheinen, die distalen Ellenenden sind verbreitert. Diese Anpassung kann jedoch nur einseitig erfolgen (Chinegwundoh u. Mitarb. 1997). Das distale Humerusende ist dysplastisch und artikuliert seitlich mit der Ulna.

#### Differenzialdiagnose

Die echte Spiegelbild-Deformität ist zu unterscheiden von der **Polydaktylie**, wobei ein Radius vorhanden ist und die Finger asymmetrisch sind. Die Polydaktylie kann in Form einer **doppelten Hand** erscheinen. Hier ist die Hand spiegelbildlich verdoppelt, oft mit einer kleinen Lücke zwischen beiden Händen und der Unterarm ist normal. Barton u. Mitarb. (1986) beschrieben einen Fall mit 8 Fingern und 3 Unterarmknochen. Die Übergänge können fließend sein.

#### Klassifikation

Nach **Weil** (1923):

1. Die Veränderungen beschränken sich auf die Hand.
2. Mitbeteiligung der Unterarmknochen:
  - mit Radiusdefekt,
  - mit Ulnaverdoppelung.

Nach **Al Qattan** u. Mitarb. (1998):

1. **Ulna dimelia**: multiple Finger mit Ulnaverdoppelung:
  - **TYP A**: vollständige Formation der Ulna,
  - **TYP B**: die laterale Ulna ist hypoplastisch.
2. **Übergangstyp**: multiple Finger mit 3 Unterarmknochen.
3. **Übergangstyp**: multiple Finger mit Ulna und Radius:
  - **TYP A**: normaler Radius,
  - **TYP B**: hypoplastischer Radius.
4. **Als Teil eines Syndroms**: multiple Finger, Syndaktylie, Doppelbildung des Fußes, Nasaldefekt, Tibiaaplasie:
  - **TYP A**: **Sandrow-Syndrom**: Ulnaverdoppelung,
  - **TYP B**: **Martin-Syndrom**: Ulna und Radius sind vorhanden
5. **Handverdoppelung**: zwei Daumen und normaler Unterarm.

#### Therapie

Das groteske Aussehen und die mangelhafte Opposition und die dadurch bedingte Funktionseinschränkung rechtfertigen die operative Behandlung. Das Operationsprinzip besteht in der **Bildung eines Daumens** und der **Amputation der überflüssigen Finger**. Bereits Mau (1922) bildete durch Rotationsosteotomie des Mittelhandknochens einen daumenähnlichen Finger. Entin (1959) hielt die Oppositionsstellung des rotierten Fingers mittels eines Knochen-spanes aus den amputierten Fingern. Man führt jetzt eine Pollizisation mit Verkürzungs- und Rotationsosteotomie des Mittelhandknochens und Muskelverlagerung durch.

Der kräftigste und beweglichste Finger wird dafür gewählt und die übrigen Finger werden geopfert (Buck-Gramcko 1964, Kelly 1962, Gropper 1983) (Abb. 6.20).

Cornacchia (1950) fusioniert zwei Finger um einen kräftigen Daumen zu bilden. Folgende weitere operative Verfahren werden angewendet:

**Korrektur der Beugefehlstellung und der Deviation des Handgelenkes.** Resektion der überflüssigen Handwurzelknochen oder der proximalen Handwurzelreihe, beugeseitige Kapsulotomie und Sehnenverlagerung. Hierfür können auch Sehnen der amputierten Finger verwendet werden.

**Verbesserung der Beweglichkeit des Ellenbogens.** Resektion des proximalen Endes der lateralen Ulna, dadurch soll auch die Unterarmdrehung verbessert werden (Santoro 1936, Tsuyuguchi u. Mitarb. 1982). Berichte über Spätergebnisse fehlen.

### 6.3.5 Transversale Fehlbildungen – Peromelie

#### Synonyme

Transverse deficiencies, congenital amputations.

#### Definition

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



**Abb. 6.20 a–d** Pollizisation eines Fingers und Amputation der restlichen zusätzlichen Finger.

**a** Mirrorhand.

**c** Pollizisation: Operationssitus nach Amputation der lateralen Finger.

**b** Operationssitus: Freipräparation.

**d** Zustand nach Pollizisation.

## Ätiologie

Lange Zeit wurde die exogen-amniogene Entstehung angenommen. Nach Petersen (1970) handelt es sich um hämodynamisch bedingte Koriurnschnürungen der frühembryonalen Gliedmaßenanlage. Diese Theorie wird unterstützt durch die auffällige Häufung der Peromelie bei Nikotin- oder Alkoholabusus der Mütter (Czeizel u. Mitarb. 1994, Forster u. Baird 1992), Chorionzottenbiopsie (Firth u. Mitarb. 1991) oder Gefäßverschluss (Hoyme u. Mitarb. 1982).

## Pathogenese

Das „Amputationsniveau“ liegt vorwiegend in Gelenknähe. Am Unterarm ist es also meist proximal ellenbogennah oder distal handgelenknah lokalisiert. Der Stumpf ist in der Regel gut gepolstert bis wulstig und zeigt im Bereich der Spitze grübchenförmige Einziehungen oder kleine Bürzelchen. Die Sehnen reichen bis zur Stumpfspitze und bewegen die wulstige Weichteilmasse. Der Unterarmstumpf ist hypoplastisch mit Atrophie der Muskulatur. In der Regel ist die Peromelie einseitig und ohne weitere begleitende Fehlbildungen. In seltenen Fällen wurden Hydrozephalus, Spina bifida, Meningomyelozele, Klumpfuß, Radiuskopfluxation und radioulnare Synostose beobachtet (Baker u. Rudolph 1971, Field u. Krag 1973, Temtamy u. McKusik 1978).

## Epidemiologie

Nach Birch-Jensen (1949) ist die Peromelie eine häufige Fehlbildungsform der oberen Gliedmaßen, die in einem Verhältnis von 1:20 000 Lebendgeburten für den Unterarm und 1:270 000 für den Oberarm auftritt. Nach Lamb u. Wynne-Davies (1998) sind es 0,4 beim Unterarm und 0,6 bei der Acheirie sowie 5,8 bei der Adaktylie per 10 000 Lebendgeburten. Petersen (1964) fand eine Häufigkeit von 1:12 369, dabei waren 85,6% Unterarmperomelien, hiervon 2/3 linksseitig und 1/3 rechtsseitig.

## Diagnostik

Das klinische Bild ist eindeutig, ein Teil des Unterarmes samt der Hand fehlt. Es ist nicht immer einfach, transversale von kombinierten longitudinalen Fehlbildungen zu unterscheiden. Bei den letzteren resultiert eher eine flossenähnliche Phokomelie und die Dysplasie reicht weit nach proximal bis zur Schulter.

## Therapie

### Konservative Therapie

Im Säuglings- und Frühkindesalter gilt es die Greif- und Tastfunktion des Stumpfes zu fördern und zu schulen. Das Kind soll durch Anreize beim Spielen, Robben und ähnlichen Aktivitäten den Stumpf einsetzen und Gebrauch



**Abb. 6.21** Transversale Fehlbildung mit Handverlust (Acheirie) und Fingerbürzel.

davon machen. Vorhandene oder drohende Kontrakturen sollen durch Dehnungs- und Bewegungsübungen angegangen werden. Im Alter von 1,5–2 Jahren 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 (s. Kap. 3.1). Im Alter von 3–4 Jahren kommt die Versorgung mit einer myoelektrischen Prothese in Betracht (Lamb u. Law 1987, Sorbye 1977, Marquardt u. Mitarb. 1998). Die Kinder lernen in der Regel schnell die Prothese zu bedienen.

### Operative Therapie

Abgesehen von kleineren Eingriffen wie die Entfernung von Fingerbürceln oder der Weichteilreduktion ist die operative Behandlung 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 (s. Kap. 4.4). Dieser Eingriff bei Kindern wird von Swanson (1964) sowie von Chan u. Mitarb. (1984) empfohlen. Am besten eignet sich dafür ein langer Unterarmstumpf. Als Alternative dafür kommt die Zehentransplantation in der Technik nach Vilkki (1985) in Betracht. Diese Operationsmethode ist besonders bei dem Karpalstumpf wertvoll (Abb. 6.22).

Als Transplantat eignet sich am besten die Großzehe wegen der breiten Greiffläche (Furnas u. Achauer 1983). Die Entnahmestelle ist entstellend. Bei extrem kurzen Unterarmstumpf kann eine Verlängerung den direkten Einsatz des Stumpfes verbessern, obwohl die prothetische Versorgung in solchen Fällen problemlos ist. Exner (1998) transferiert im ersten Schritt den Radiusstumpf auf die Elle mit Umdrehung um 180°, so dass der Radiuskopf das freie distale Stumpfende bildet. Im zweiten Eingriff nach der knöchernen Konsolidierung führt er eine Verlängerung (Kallusdistraction) durch.

### 6.3.6 Madelung-Deformität

Im Jahre 1878 beschrieb Madelung unter dem Titel: „Die spontane Subluxation der Hand nach vorne.“ eine angeborene Fehlbildung der oberen Extremität und ihre charakteristische Merkmale.

#### Definition

Genetisch bedingte Wachstumsstörung des Fugenknorpels am distalen Radiusende und dadurch bedingte Subluxation des Karpus, Verbiegung des Radius und Hervortreten des Ellenkopfes, die im Laufe des Wachstums auffällig wird.

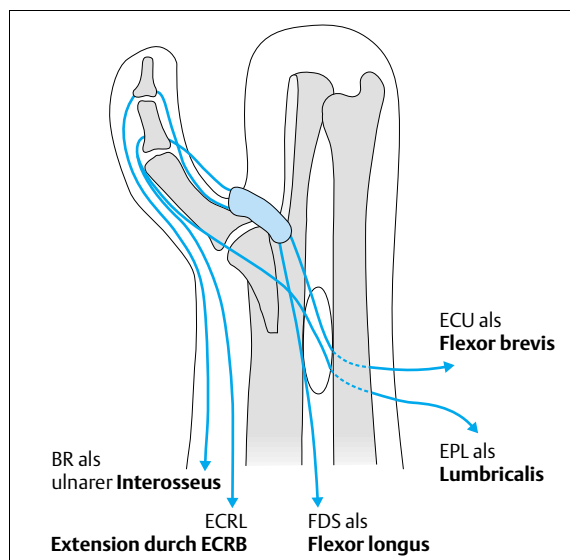


Abb. 6.22 Operation nach Vilkki: Zehentransplantation zum distalen Unterarmende.

#### Ätiologie

Die Ätiologie der Madelung-Deformität (MD) ist noch nicht geklärt. Madelung vermutete, dass die Wachstumsstörung des Radius durch ein Ungleichgewicht zwischen Ernährung und Belastung des Knochens zustande kommen.

Abadie (1903) stellte 4 verschiedene Theorien vor:

1. **Muskuläre Theorie:** überwiegen der Beuger gegenüber den Streckern (Anton u. Mitarb. 1938) oder abnorme Insertion des M. pronator teres am Skaphoid (Linscheid 1979).
2. **Ligamentäre Theorie:** Laxizität der Ligamenta, aber auch abnorme Band- und Kapsel-Strukturen auf der Beugeseite des Karpus (Ezaki 1999, Vickers und Nielsen 1992).
3. **Nervale Theorie:** Übererregbarkeit (Golding u. Blackburne 1976).
4. **Trauma:** Fraktur, Dislokation der Epiphyse oder Schädigung der Epiphysenfuge (Henry u. Thorburn 1967).

Nach Stehr (1938) handelt es sich um ein endogenes Leiden, das in direktem Erbgang über mehrere Generationen beobachtet worden ist (Marti 1940, von Verschner 1959). Eine Agenesie des anteromedialen Epiphysenteils ist für Martini-Benkeddache u. Banslama (1979) sowie für Mansat u. Mitarb. (1979) der Grund für die Entstehung der Deformität. Eine Wachstumsstörung aufgrund von Minderdurchblutung der Radiusepiphyse wird von Mansat u. Mitarb. (1979) und Cahuzac (1973) vermutet. Einige Autoren sehen pathogenetische Ähnlichkeiten zwischen MD und aseptischen Knochennekrosen (Langer 1965). Lichtenstein u. Mitarb. (1980) sind der Meinung, dass die Anoma-

lie durch Geschlechtshormone oder durch das X-Chromosom in utero begünstigt werden könne und stützen ihre These durch die Tatsache, dass bei Patientinnen mit Gonadendysgenesien, wie dem Ullrich-Turner-Syndrom mit erhöhten Gonadotropinwerten im Plasma, gehäuft MD zu finden sind. Einige Autoren klassifizieren die isolierte bilaterale MD als Abortivform des Léry-Weill-Syndroms (Ranawat u. Mitarb. 1975, Nielsen 1977, Christ 1981).

Außer den bereits genannten Erkrankungen wird die MD gehäuft bei folgenden Syndromen und Erkrankungen beobachtet:

- Exostosenkrankheit (Anton u. Mitarb. 1938, Nielsen 1977, Zapfe 1981),
- Achondroplasie (Nielsen 1977, Mohan u. Mitarb. 1984),
- Morbus Ollier (Langer 1965, Mohan u. Mitarb. 1984),
- Osteoonychrodysplasie (Golding u. Blackburne 1976),
- Turner-Syndrom (Necic u. Grant 1978, Cleveland u. Mitarb. 1985),
- Onycho-Osteodysplasie-Syndrom, Nail-Patella-Syndrom (Ioan u. Mitarb. 1992).

## Pathogenese

Als Ursache für die MD wird eine Wachstumsstörung der distalen Radiusepiphyse angenommen und zwar im palmar ulnaren Bereich. Dadurch kommt es zu einer extremen Neigung der radialen Gelenkfläche nach palmar und ulnar sowie zu einer relativen Verkürzung des Radius. Der Ellenkopf scheint prominent nach dorsal und distal. Der Radius verbiegt sich ulnarwärts und das distale Radio-ulnargelenk verbreitert sich. Zwischen den distalen Enden der Unterarmknochen sitzt das Lunatum als Spitze einer Pyramide. Das Handgelenk erscheint bajonettförmig und verbreitert. Beim seltenen **“Typus inversus“** der MD scheint die distale Radiusgelenkfläche retrovertiert, der distale Radius im Sinne einer beugeseitigen Konvexität verkrümmt und der Karpus nach dorsal verlagert. Der Ellenkopf erscheint in der Handgelenksbeuge. Mau zeigte 1958 fließende Übergänge von normaler zur MD und bezeichnete sie als **“Abortivformen“**. Dazu zählen die federnde Elle und der Konsolenradius.

## Epidemiologie

Von 1000 angeborenen Fehlbildungen der oberen Extremitäten waren 7 Fälle der MD im Patientengut von Ogino u. Mitarb. (1986). Das weibliche Geschlecht ist etwa 4-mal häufiger betroffen als das männliche (Anton u. Mitarb. 1938). In unserem Krankengut war das Verhältnis von männlichen/weiblichen Patienten 7:24, das entspricht einer Verhältniszahl von 1:3,4. Bei 24 Patienten war die Deformität bilateral und bei 7 Patienten einseitig (Schwöbel 1988). Henry u. Thorburn (1967) sowie Golding u. Blackburn (1976) bezweifeln das Vorkommen der idiopathischen isolierten MD bei den Männern.



Abb. 6.23 Das klinische Bild der Madelung-Deformität.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die Deformität wird je nach Schweregrad in unterschiedlichem Alter klinisch manifest, meist erst mit dem Wachstumsschub um die Pubertät. Auffällig und ästhetisch störend ist ein hervorstehender Ellenkopf und bei ausgeprägter Form der Deformität noch eine Bajonettstellung des Karpus dazu (Abb. 6.23).

Andererseits treten bewegungs- und belastungsabhängige Schmerzen im Handgelenk auf. Die Schmerzintensität scheint in keinem festen Verhältnis zum Ausmaß der Deformität zu stehen (Kelikan 1974). Der Schmerz lässt in der Regel nach, um bei schwereren Formen der Deformität wieder im Alter von 40–50 Jahren aufzutreten, bedingt durch die arthrotischen Veränderungen des Handgelenks. Die Bewegungseinschränkung ist unterschiedlich ausgeprägt und steht selten im Vordergrund der Beschwerden. Die Ruptur von Strecksehnen wurde auch beobachtet (Ducloyer u. Saffar 1991, Godwin 1979, Harvey u. Harvey 1989).

### Bildgebende Diagnostik

Dannenberg u. Mitarb. (1939) haben 12 Kriterien zur Diagnosestellung ausgearbeitet, die auch heute noch gültig sind (Abb. 6.24):

#### A Veränderungen am Radius:

1. Krümmung der Radiusdiaphyse mit Konvexität nach dorsolateral,
2. Radiusverkürzung,
3. Dreiecksform der distalen Radiusepiphyse,





**Abb. 6.24** Die typischen Veränderungen im Röntgenbild beider Unterarmknochen und des Karpus.

4. vorzeitiger Schluss der ulnaren Hälfte der distalen Epiphysenfuge,
5. eine Zone verminderter Knochendichte auf der ulnaren Seite der distalen Radiusepiphyse,
6. kleine Exostose auf der ulnaren Seite des distalen Radius,
7. Erweiterung des Raumes zwischen Radius und Ulna,
8. verstärkte Neigung der distalen Gelenkfläche nach ulnar und palmar.

#### **B Veränderungen der Ulna:**

1. Subluxation bzw. Luxation des distalen Ellenendes nach dorsal,
2. Auftreibung und trabekuläre Verdichtung des Ellenkopfes.

#### **C Veränderungen des Karpus:**

1. Pyramidenform der Ossa carpi mit dem Lunatum an der Spitze,
2. Fortsetzung der dorsalen Radiuskrümmung durch die Ossa carpi.

Tritt die MD im Rahmen einer Dyschondrosteose auf, wird zusätzlich eine Verdickung des proximalen Radius und eine dorsale Subluxation des Radiuskopfes beschrieben (Gelberman u. Bauman 1980). Im Alter von über 40 Jahren sind arthrotische Veränderungen des Handgelenks zu finden (Henry u. Thorburn 1967, Necic u. Grant 1978).

### **Differenzialdiagnose**

Ähnliche Deformierungen des distalen Radiusendes können posttraumatisch oder infolge einer Infektion auftreten, auch mit Verformung des Handgelenks. Die übrigen radiologischen Kriterien fehlen, insbesondere die dreieckförmige Stellung der Handwurzelknochen und die Radiusverbiegung. Der Konsolenradius (Schneck 1931) zeigt eine vermehrte Abwinkelung der distalen Gelenkfläche nach palmar und ulnar mit verstärkter Gelenkklippe beugeseitig.

### **Therapie**

#### **Konservative Therapie**

Schmerzen treten oft periodisch auf und können durch medikophysikalische Maßnahmen positiv beeinflusst werden.

#### **Operative Therapie**

Die Indikationen für eine operative Behandlung sind selten (Lamb 1988, Schwöbel 1988, Tachdjian 1990). Anhaltende Schmerzen und Funktionsstörungen sowie starke Fehlstellung als präarthrotische Deformität machen eine operative Intervention erforderlich.

In Betracht kommen:

- Verkürzungsosteotomie der Ulna, Resektion des distalen Ellenendes oder OP nach Kapandji (Darrow u. Mitarb. 1985, Ranawat u. Mitarb. 1975, Nielsen 1977, Minami 1987, Angelini u. Mitarb. 1996).
- Korrekturosteotomie des Radius: Bogenförmige Osteotomie zur Korrektur der palmar- und ulnaren Verkipfung. Zuvor sollen die festen Ligamente beuge- und ulnarseitig durchtrennt werden (Carter u. Mitarb. 2000, Ezaki 1999) oder als offene Korrekturosteotomie mit Verlängerung im Sinne der Kallusdistraction nach Ilisarov (Lacher u. Mitarb. 1994, Houshian u. Mitarb. 2000).
- Korrekturosteotomie mit Ulnaverkürzung (Salon u. Mitarb. 2000), oder Resektion des Ellenkopfes (Dobyns 1993) oder mit Teilresektion des Ellenkopfes (Watson u. Mitarb. 1993). Die Korrekturosteotomie soll möglichst kurz vor oder kurz nach Wachstumsabschluss durchgeführt werden. Eine Neuorientierung des Karpus, des Radiokarpalgelenks und des distalen Radioulnargelenks wird erfolgen. Es kann nicht vorausgesagt werden, ob die neue Anpassung problemlos geschieht.
- Im Sinne der Prophylaxe, der Ursachenbeseitigung und Ausnutzung der Anpassungsfähigkeit wachsender Skelette empfiehlt Vickers u. Nielsen (1992) die Epiphysio-lyse mit Resektion des beugeseitigen abnormen ulnara-dialen Ligaments. Schwierig ist es sicher, die richtige

Patientenauswahl zu treffen, bevor die Deformität ausgeprägt ist. Auch die Eltern von der Notwendigkeit und Erfolgsaussicht der Operation zu überzeugen, wird nicht problemlos sein.

- Weitere Eingriffe wie die Denervation und die Arthrodesse des Handgelenks mit der Resektion des Ellenkopfes kommen in Betracht.

Alle Autoren berichten über gute Erfolge bei Anwendung ihrer Methoden. Ernstzunehmende Komplikationen wurden nicht beobachtet. Wir haben 6 (von 31) Patienten nach unterschiedlichen Methoden operiert, so dass es sich fast um einzelne Beobachtungen handelt, wobei wir das Handgelenk immer teildenergiert haben (Schwöbel 1988).

### 6.3.7 Synostosen der Handwurzelknochen

#### Synonyme

Karpale Koalition.

#### Definition

Zusammenschmelzen von zwei oder mehreren Karpalknochen.

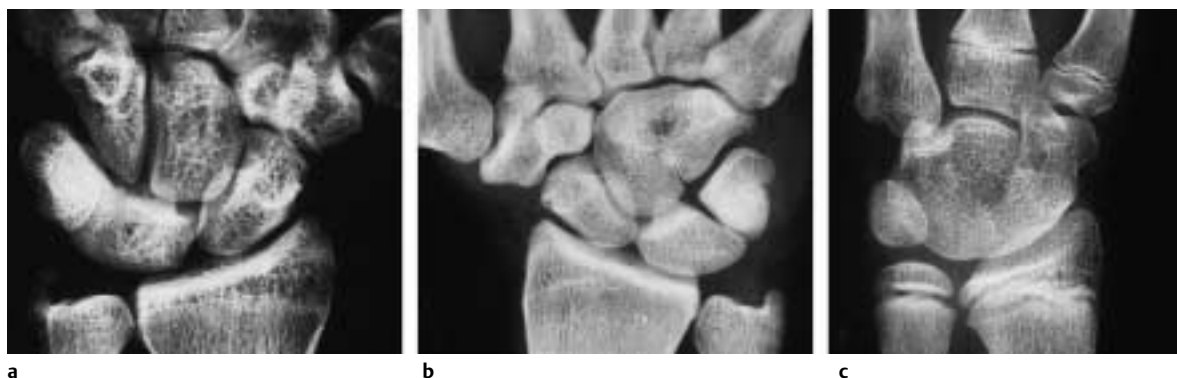
#### Ätiologie

Es handelt sich um mangelhafte Differenzierung der Handwurzelknochen zwischen der 4. und 8. embryonalen Woche (O'Rahilly 1953, McCredie 1975, Carlson 1981, Weinzweig u. Mitarb. 1997). Die Assimilationstheorie von Pfitzner (1900) scheint unwahrscheinlich zu sein (Behr

1933, Zimmer 1936, Dederich 1955). Eine Erbllichkeit der Synostosierung wird beobachtet, jedoch nicht zu einer bestimmten anatomischen Lokalisation (Mestern 1934, Hohmann 1949, Albrecht 1969).

#### Pathogenese

Die Tendenz zur Synostosierung in der queren Richtung ist etwa 3-mal größer als in der Längsrichtung. Die zweite Form kommt selten als alleinige Fehlbildung vor, sondern meist im Rahmen einer globalen Fehlbildung der Extremität wie Poly- oder Oligodaktylie, Brachydaktylie, longitudinaler radialer, ulnarer und zentraler Fehlbildung oder im Rahmen eines Syndroms, z.B. Nievergelt-, Pearlman-, Apert-, Holt-Oram-, Turner-, Ellis-van-Creveld- und Cornelia-de-Lange-Syndrom. Alle möglichen Kombinationen der Verschmelzung wurden beschrieben. Eine Synostose zwischen zwei Karpalia ist häufiger als zwischen mehreren Handwurzelknochen. Die häufigste Form ist die Synostose von Lunatum und Triquetrum (Anderson 1883, Temtamy u. McKusick 1978) mit einer Inzidenz von 0,7% (Wetherington 1961) bis 9,5% (Cockshott 1963) mit deutlich vermehrter Häufigkeit bei der schwarzen Rasse (Delaney u. Eswar 1992). Die zweithäufigste Koalition ist zwischen Kapitatum und Hamatum (Carlson 1981, Resnick u. Mitarb. 1986) zu finden. Seltener ist die Verschmelzung um Skaphoid und Lunatum, die dem „Skapholunatum“ im Tierreich entspricht (Bogart 1932, Albrecht 1969) (Abb. 6.25 a-c). Zielenski u. Gunther (1981) berichten über 7 Fälle von skaphotrapezialer Fusion in der Literatur. Ingram u. Mitarb. (1997) haben einen einmaligen Fall mit Verschmelzung aller 4 radialen Knochen beschrieben. Verschmelzungen der Handwurzelknochen mit Mittelhandknochen werden auch beobachtet, insbesondere Synostosen zwischen Trapezoid und Metakarpale II (Cotta u. Rautenberg 1982) sowie zwischen Kapitatum und Metakarpale III (Gomez u. Robledo 1998) verbunden mit einer Synostose der Metakarpalia IV und V und Brachydaktylie.



**Abb. 6.25 a–c** Synostosen der Handwurzelknochen: Synostose von Lunatum und Triquetrum (a), von Kapitatum und Hamatum

sowie Trapezium und Trapezoid (b) und sämtlicher Handwurzelknochen bis auf das Pisiforme bei Oligodaktylie (c).

## Klassifikation

Pfizzner (1898) unterscheidet zwischen:

- **Koaleszenz:** Verschmelzungserscheinung bei fortbestehender Diskontinuität.
- **Synostose:** Knochenkontinuität, die Außenform der einzelnen Knochen ist erkennbar.
- **Fusion:** einheitliche Gesamtform.
- **Assimilation:** Verschwinden der einzelnen Komponente.

Weitere Klassifikationen für die Lunatriquetrumsynostose sind von Zimmer (1936), Minnaar (1952) und Cockshott (1963) bekannt. Sie stufen die Grade der Verschmelzung von fibröser Verbindung bis zur kompletten Fusion ein.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Karpale Synostosen verursachen weder Schmerzen noch Bewegungseinschränkungen (Minnaar 1952), sie werden zufällig entdeckt (Delaney u. Eswar 1992). Eine fibröse Verbindung kann Beschwerden verursachen, wenn durch die Mikrobewegung eine Arthrose entsteht (Gross u. Mitarb. 1989, Weinzwieg u. Mitarb. 1997). Die Koalition kann bei Trauma brechen, wobei die Fusionslinie als Sollbruchstelle angesehen wird (Cockshott 1963).

### Bildgebende Diagnostik

Die a.-p. Röntgenaufnahme zeigt die Synostose und evtl. weitere Fehlbildungen oder Veränderungen.

## Differenzialdiagnose

Die Abgrenzung einer syndesmalen Verbindung mit unregelmäßigem Gelenkspalt von einer Pseudarthrose kann problematisch sein (Rohde 1978, Scharizer 1979).

## Therapie

Nur bei symptomatischen unvollständigen Synostosen ist eine Therapie erforderlich. Die Fusion wird durch eine Arthrodesse vervollständigt.

## Literatur

- Abadie, J. (1903): De la luxation progressive du poignet chez l'adolescent. *Rev Chir Orthop* 14: 481–509
- Aegerter, E.E. (1950): The possible relationship of neurofibromatosis, congenital pseudarthrosis and fibrous dysplasia. *J Bone Jt Surg* 32-A: 618–626
- Al Qattan, M.M. u. Mitarb. (1998): Classification of the mirror hand- multiple hand spectrum. *J Hand Surg* 23-B: 534–536
- Albee, F.H. (1928): Formation of radius congenitally absent. Condition seven years after implantation of bone graft. *Ann Surg* 87: 105–110
- Albrecht, R. (1969): Beitrag zum Vorkommen der Synostosen an Hand- und Fußwurzelskelett. *Z Orthop* 105: 215
- Allieu, Y. u. Mitarb. (1981): Congenital pseudarthrosis of the forearm – two cases treated by free vascularized fibular graft. *J Hand Surg* 6: 475–481
- 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
- Anderson, J.R. (1883): Division of the scaphoid bone of the carpus with notes on other varieties of the carpal bones. *J Anat (Paris)* 17: 253
- Angelini, L.C., V.M. Leite, F. Faloppa (1996): Surgical treatment of Madelung disease by the Sauvé-Kapandji technique. *Ann Chir Main Memb Super* 15: 257–264
- Anton, J. I. u. Mitarb. (1938): Madelung's deformity. *Ann Surg* 108: 411–439
- Aschner, B., G. Engelmann (1928): Konstitutionspathologie in der Orthopädie, Erbbiologie des peripheren Bewegungsapparates. Springer, Berlin
- Baker, C.J., A.J. Rudolph (1971): Congenital ring constrictions and intrauterine amputations. *Am J Dis Child* 121: 393–400
- Barsky, A. J. (1958): Congenital anomalies of the hand and their surgical treatment. Thomas, Springfield: 128–138
- Barton, N.J., D. Buck-Gramcko, D.M. Evans (1986): Softtissue anatomy of mirror hand. *J Hand Surg* 11-B: 307–319
- Bayne, L.G. (1982): Radial club hand. In: Green, D.P.: *Operative hand surgery* (Vol. I). Churchill Livingstone, New York: 219–232
- Bayne, L.G. (1985): Congenital pseudarthrosis of the forearm. *Hand Clin* 1: 457–465
- Bayne, L.G. (1988): Ulnar club hand (Ulnar deficiencies). In: Green, D.P.: *Operative hand surgery* (2<sup>nd</sup> ed.). Churchill Livingstone, New York: 291–305
- Bayne, L.G., M.S. Klug (1987): Long term review of the surgical treatment of radial deficiencies. *J Hand Surg* 12-A: 169–179
- Bayne, L.G., W. Lovell, T.W. Marks (1970): The radial club hand (Abstract). *J Bone Joint Surg* 52-A: 1065
- Behr, F. (1933): Über eine symmetrische Synostose der Hand- und Fußwurzelknochen. *Arch Orthop Unfall Chir* 32: 12–15
- Birch-Jensen, A. (1949): Congenital deformities of the upper extremities. *Opera ex domo biologiae hereditariae humanae Universitatis Hafniensis*, Bd. XIX. Munksgaard, Kopenhagen: 15–36
- Birch-Jensen, A. (1949): Congenital deformities of the upper extremities. Munksgaard, Kopenhagen: 89–106
- Blauth, W. (1969): Zur Morphologie und Therapie der radialen Klumphand. *Arch Orthop Unfall-Chir* 65: 97–113
- Blauth, W., F. Schneider-Sickert (1976): Handfehlbildungen – Atlas ihrer operativen Behandlung. Springer, Berlin: 332–337
- Blauth, W., P. Hippe (1990): Klassifikationsversuch von Fehlbildungen am ulnaren Strahl. In: Flügel, M., B. Landsleitner: *Zum 60 sten. Ein Lesebuch für Jürgen Geldmacher*. Mayer, Erlangen: 29–40
- Blauth, W., S. Sönnichsen (1986): Die angeborene Klumphand. *Orthopäde* 15: 160–171

- Bod, M., A. Dzeizel, W. Lenz (1983): Incidence at birth of different types of limb reduction abnormalities in Hungary 1975–1977. *Hum Genet* 65: 27–33
- Bogart, F.B. (1932): Variations of the bones of the wrist. *Am J Roentg* 28: 638–646
- Bora, F.W. (1986): Ulnar club hand. In Bora, F.W.: *The pediatric upper extremity-diagnosis and management*. W.B. Saunders, Philadelphia: 35–37
- Bora, F.W. u. Mitarb. (1981): Radial club hand deformity. *J Bone Joint Surg* 63-A: 741–745
- Bora, F.W., J.T. Nicholson, H.M. Cheema (1970): Radial meromelia: The deformity and its treatment. *J Bone Joint Surg* 52-A: 966–979
- Boyd, H.B., F.P. Sage (1958): Congenital pseudarthrosis of the tibia. *J Bone Joint Surg* 40-A: 1245–1270
- Broudy, A.S., R.J. Smith (1979): Deformities of the hand and wrist with ulnar deficiency. *J Hand Surg* 4-A: 304–315
- Brown, G.A., W.R. Osebold, I.V. Panseti (1977): Congenital pseudarthrosis of long bones: a clinical, radiographic and ultrastructural study. *Clin Orthop* 128: 228–242
- Buck-Gramcko, D. (1964): Operative Behandlung einer Spiegelbild-Deformität der Hand („Mirror Hand“ – doppelte Ulna mit Polydaktylie). *Ann Chir Plast* 9: 180–183
- Buck-Gramcko, D. (1981): Angeborene Fehlbildungen der Hand. In: Nigst, H., D. Buck-Gramcko, H. Millesi: *Handchirurgie*, Bd. I. Thieme, Stuttgart: 12.81–12.91
- Buck-Gramcko, D. (1985): Radialization as a new treatment for radial club hand. *J Hand Surg* 10-A: 964–968
- Buck-Gramcko, D. (1997): Ulnar deficiency. In: Saffar, P., P. Amadio, G. Foucher: *Current practice in hand surgery*. Martin Dunitz, London: 371–390
- Burck, U., E. Schäfer, K.R. Held (1980): Mesomelia dysplasia with short ulna, long fibula, brachymetacarpus and micrognathia. Clinical and radiological differential diagnostic features. *Pediatr Radiol* 9: 161–165
- Cahuzac, J.P. (1973): Contribution à l'étude de la vascularisation des épiphyses chez la foetus. Thèse (Médecine) Toulouse
- Carlson, D.H. (1981): Coalition of the carpal bones. *Skeletal Radiology* 7: 125–127
- Carroll, R.E. (1998): Congenital absence of the ulna. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 449–461
- Carroll, R.E., W.H. Bowers (1977): Congenital deficiency of the ulna. *J Hand Surg* 2: 169–174
- Carter, P., M. Esaki, K. Cummings (2000): Anterior approach for correction of Madelung's deformity: dome osteotomy and Vickers ligament release. *J Hand Surg* 25-B: 1:21
- Catagani, M.A., R.M. Szabo, R. Cattanes (1993): Preliminary experience with Ilizarov method in late reconstruction of radial hemimelia. *J Hand Surg* 18-A: 316–321
- Chan, K.M. u. Mitarb. (1984): The Krukenberg procedure: A method of treatment for unilateral anomalies of the upper limb in chinese children. *J Hand Surg* 9-A: 548–551
- Cheng, J.C. (1991): Distraction lengthening of the forearm. *J Hand Surg* 16-B: 441–445
- Cheng, J.C.Y., L.K. Hung, R.C. Bundoc (1994): Congenital pseudarthrosis of the ulna. *J Hand Surg* 19-B: 238–243
- Chinegwundoh, J.O.M., M. Gupta, W.A. Scott (1997): Ulnar dimelia is it a true duplication of the ulna? *J Hand Surg* 22-B: 77–79
- Christ, B. (1990): *Entwicklung der Extremitäten*. In: Hinrichsen, K.V.: *Humanembryologie*. Springer, Heidelberg
- Christ, F. (1981): Die ulnovolare Bajonetthand in der Differenzialdiagnose der Madelung'schen Unterarmdeformität. *ROFO* 134: 426–430
- Cleveland, R.H. u. Mitarb. (1985): Small carpal bone surface area a characteristic of Turner's syndrome. *Pediatr Radiol* 15: 168–172
- Cockshott, W.P. (1963): Carpal fusions. *Amer J Roentg* 89: 1260–1271
- Cole, R.J., P.R. Manske (1997): Classification of ulnar deficiency according to the thumb and first web. *J Hand Surg* 22-A: 479–488
- Cornacchia, M. (1950): Rara malformazione congenita dell'arto superiore e sui trattamento chirurgico. *Bull Sci Med Bologna* 3: 265–276
- Cotta, H., K. Rauterberg (1982): Angeborene Fehlbildungen ohne Dismelie. In: Witt, A.N., H. Rettig, K.F. Schlegel: *Orthopädie in Praxis und Klinik*. Bd VI, Teil 2. Thieme, Stuttgart: 7.1–7.64
- Craig, M.A.C., N.M.P. Clarke (1995): Familial congenital pseudarthrosis of the ulna. *J Hand Surg* 208: 331–332
- Crawford A.H. (1978): Neurofibromatosis in the pediatric patient. *Orthop Clin North Am* 9: 11–23
- Czeizel, A.E. u. Mitarb. (1993): Causal study of isolated ulnar-fibular deficiency in Hungary 1975–1984. *Am J Med Genet* 46: 427–433
- Czeizel, A.E., I. Kodaj, W. Lenz (1994): Smoking during pregnancy and congenital limb deficiency. *BMJ* 308: 1473–1476
- Dannenberg, M., J.I. Anton, M.B. Spiegel (1939): Madelung's deformity. Consideration of its roentgenological diagnostic criteria. *Am J Röntgenol* 42: 671–676
- Darrow, J.C. u. Mitarb. (1985): Distal ulnar recession for disorders of the distal radioulnar joint. *J Hand Surg* 10: 482–491
- Dederich, R. (1955): Kongenitale Synostosen von Handwurzelknochen. *Mschr Unfallheilk* 58: 1123–1127
- Delaney, T.J., S. Eswar (1992): Carpal coalitions. *J Hand Surg* 17-A: 28–31
- Dobyns, J.H. (1993): Madelung's deformity. In: Green D.P.: *Operative Hand Surgery*. 3<sup>rd</sup> ed. Churchill Livingstone, New York: 515
- Ducloyer, P., P. Saffar (1991): La maladie de Madelung: Revue générale à propos de 17 cas. In: Gilbert, A., D. Buck-Gramcko, G. Listec: *Les malformations congénitales du membres supérieur*. Monographies du Group d'étude de la Main. Vol. 18.: Expansion Scientifique Française, Paris: 51–61
- Duraiswami, P.K. (1952): Experimental causation of congenital skeletal defects and its significance in orthopaedic surgery. *J Bone Joint Surg* 34-B: 646–698
- Dwight, T. (1892): Fusion of hands. *Memoirs Boston Soc Nat Hist* 4: 473–486
- Elejalde, B.R. u. Mitarb. (1985): Prenatal diagnosis of Weyers syndrome (deficient ulnar and fibular rays with bilateral hydro-nephrosis). *Am J Med Genet* 21: 439–444
- Entin, M.A. (1959): Reconstruction of congenital abnormalities of the upper extremities. *J Bone Jt Surg* 41-A: 681–701
- Exner, G.U. (1998): Transposition of the radius upon the ulna in transverse forearm deficiency to facilitate later lengthening: A report of two cases. *J Pediatr Orthop* 7: 89–91
- Ezaki, M. (1999): Madelung's deformity. In: Green's operative hand surgery. 4<sup>th</sup> ed. vol 1. Churchill Livingstone, New York: 528–533
- Fabry, G. u. Mitarb. (1988): Treatment of congenital pseudarthrosis with the Ilizarov technique: case report. *J Pediatr Orthop* 8: 67–70
- Fanconi, G. (1967): Familial constitutional panmyelocytopenia, Fanconi's anemia (F.A.) 1. Clinical aspects. *Semin Hematol* 4: 233–240
- Field, J.H., D.O. Krag (1973): Congenital constricting bands and congenital amputations of the fingers. *Placental studies*. *J Bone Jt Surg* 55-A: 1035–1041
- Firth, H.V. u. Mitarb. (1991): Severe limb abnormalities after chorion villus sampling at 55–66 days gestation. *Lancet* 337: 762–763

- Flatt, A.E. (1991): Ulnar club hand. In: Carter, P.R.: Reconstruction of the child's hand. Leas Febiger, Philadelphia: 200–208
- Flatt, A.E., (1977): The care of congenital hand anomalies. Mosby, St. Louis: 287–350
- Forbes, G.A. (1938): A case of congenital club hand with a review of the etiology of the condition. *Anat Rec* 71: 181
- Forster, U.G., P.A. Baird (1992): Congenital defects of the limbs and alcohol exposure in pregnancy: data from a population based study. *Am J Med Genet* 44: 782–785
- Frantz, C.H., R. O'Rahilly (1971): Ulnar hemimelia. *Artificial Limbs* 15: 25–35
- Furnas, D.W., B.M. Achauer (1983): Microsurgical transfer of the great toe to the radius to provide prehension after partial avulsion of the hand. *J Hand Surg* 8: 453–460
- Gardemin, H. (1964): Zur Frühoperation der angeborenen Radiusaplasie. *Langenbecks Arch Klin Chir* 306: 183–185
- Gelberman, R.H., T. Bauman (1980): Madelung's deformity and dyschondrosteosis. *J Hand Surg* 5: 338–340
- Gilbert, A. (1998): Microvascular procedure. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 63–65
- Godwin, D.R.A., C.H. Michels, S. L. Weissman (1979): Spontaneous rupture of extensor tendons in Madelung's deformity. *The Hand* 11: 72–75
- Goldberg, M.J. (1987): Ulnar clubhand. In: *The Dysmorphic Child. An orthopedic perspective*. Ravens Press, USA: 312–316
- Goldberg, R.R. (1948): Congenital bilateral complete absence of the radius in identical twins. *J Bone Joint Surg* 30-A: 1001–1003
- Golding, J.S.R., J.S. Blackburne (1976): Madelung's disease of the wrist and dyschondrosteosis. *J Bone Jt Surg* 58-B: 350–352
- Göller, D.C. (1698): Abortus humani monstros. *His Anat Misc Acad Nat Curios Nozimb Decuria* 2: 311–318
- Gomez Robledo, J. (1998): An unusual carpal coalition associated with fifth ray anomalies in the hand. *J Hand Surg* 23-B: 537–538
- Grill, F., W. Freilinger, W. Strobl (1996): Die Behandlung der radialen Klumphand. *Z Orthop* 134: 1–11
- Gropper, P.T. (1983): Ulnar dimelia. *J Hand Surg* 8: 487–491
- Gross, S. C. u. Mitarb. (1989): Triquetral-lunate arthritis secondary to synostosis. *J Hand Surg* 14-A: 95–102
- Harvey, F.J., P.M. Harvey (1989): Three rare cases of extensor tendon rupture. *J Hand Surg* 14-A: 957–962
- Heikel, H.V.A. (1959): Aplasie und hypoplasie of the radius. *Acta Orthop Scand Suppl* 39: 1–31, 59–80, 97–104
- Henkel, H.L., H.G. Willert, C. Gressmann (1978): Eine internationale Terminologie zur Klassifikation angeborener Gliedmaßenfehlbildungen. *Arch Orthop Traumat Surg* 93: 1–19
- Henry, A., M.J. Thorburn (1967): Madelung's deformity. A clinical and cytogenetic study. *J Bone Jt Surg* 49-B: 66–73
- Henssge, J., B. Engelke (1970): Die fibulo-ulnare Hypoplasie mit kugelförmigem Knöchelgelenk, Strahlendefekten und Synostosen. *Z Orthop* 107: 502–516
- Himmele, H. (1986): Beitrag zur röntgenologischen Morphologie und Systematologie ulnärer Dymelien. *Med Dissertation, Universität Heidelberg*
- Hippe, P. (1970): Die Handwurzelossifikation bei Dymelien. *Inauguraldissertation, Tübingen*
- Hippe, P., W. Blauth (1979): Erfahrungen mit Klumphandoperationen. *Z Orthop* 117: 863–872
- Hohmann, G. (1949): Hand und Arm, ihre Erkrankungen und deren Behandlung. *Bergmann, München*
- Holt, M., S. Oram (1960): Familial heart disease with skeletal malformations. *Br Heart J* 22: 236
- Hopf, A. (1959): Die angeborenen Veränderungen des Unterarmes und der Hand. In: Hohmann, G., M. Hackenbroch, K. Lindemann: *Handbuch der Orthopädie, Bd. III*. Thieme, Stuttgart: 419–506
- Houshian, S. u. Mitarb. (2000): Madelung deformity treated with Ilizarov technique: a report of two cases. *J Hand Surg* 25-B: 396–399
- Hoyme, H.E. u. Mitarb. (1982): Vascular pathogenesis of transverse limb reduction defects. *J Pediatr* 101: 839–843
- Hülsebergen-Krüger, S., P. Preisser, B.D. Partecke (1998): Ilizarov distraction-lengthening in congenital anomalies of the upper limb. *J Hand Surg* 22-B: 192–195
- Imamuura, T., T. Miura (1988): The carpal bones in congenital hand anomalies: A radiographic study in patients older than ten years. *J Hand Surg* 13-A: 650–656
- Ingram, C., R.F. Hall, M. Gonzalez (1997): Congenital fusion of the scaphoid, trapezium, trapezoid and capitate. *J Hand Surg* 22-B: 167–168
- Ioan, D.M., C. Maximilian, J.P. Fryns (1992): Madelung deformity as a pathognomonic feature of the onycho-osteodysplasia syndrome. *Genet Couns* 3: 25–29
- Jackson, J.B.S (1853): Malformations in an adult subject, otherwise well formed, consisting apparently of a fusion of a two upper extremities. *Am J Med Sci* 25: 91–93
- James, M.A., H.R. McCarroll jr., P.R. Manske (1999): The spectrum of radial longitudinal deficiency: a modified classification. *J Hand Surg* 24-A: 1145–1155
- Jeyasselan, N., S. Singh (1984): Forelimb malformations in rats caused by cyclophosphamide. *Acta Orthop Scand* 55: 643–646
- Johnson, J., G.E. Omer jr. (1985): Congenital ulnar deficiency natural history and therapeutic implications. *Hand Clinics* 1: 499–510
- Johnson, L.C. (1972): Congenital pseudarthrosis adamantinoma of long bone and intracortical fibrous dysplasia of the tibia (abstract). *J Bone Joint Surg* 54-A: 1355
- Kato, K. (1924): Congenital absence of the radius. *J Bone Joint Surg* 6: 589–626
- Kawabata, H. u. Mitarb. (1998): Bone lengthening with the Ilizarov apparatus for congenital club hands. *Techniques in hand and upper. Etr Surg* 2: 72–77
- Kay, H.W. u. Mitarb. (1975): The proposed international terminology for the classification of congenital limb deficiencies. *Develop Med Child Neurol Suppl* 34: 1–12
- Kelikan, H. (1974): Congenital deformities of the hand and forearm. *Saunders, Philadelphia*
- Kelly, J.W. (1962): Mirror hand. *Plast Reconstr Surg* 30: 374–377
- Kessler, I. (1989): Centralisation of the radial club hand by gradual distraction. *J Hand Surg* 14-B: 37–42
- Kühne, D. u. Mitarb. (1967): Defekt von Femur und Fibula mit Amelie, Peramelie oder ulnaren Strahldefekten der Arme. *Humangenetik* 3: 244–263
- Kümmel, W. (1895): Die Mißbildungen der Extremitäten durch Defekt, Verwachsung und Überzahl. *Fischer, Kassel*: 27–40
- Künzel, J. (1973): Die Ektromelie der oberen Extremität vom distalen ulnaren Typ. *Med Dissertation, Universität Heidelberg*
- Lacher, G., G. Sennwald, H.P. Frey (1995): Anwendung des Ilizarov-Apparates zur Korrektur der ausgeprägten Madelung'schen Deformität. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 27: 214–219
- Lamb, D. W. (1988): Editorial: Madelung deformity. *J Hand Surg* 13-B: 3–4
- Lamb, D.W. (1977): Radial club hand: a continuing study of sixty-eight patients with one hundred and seventeen club hands. *J Bone Joint Surg* 59-A: 1–13
- Lamb, D.W. u. Mitarb. (1997): Operative correction of radial club hand. A long-term follow-up of centralization of the hand on the ulna. *J Hand Surg* 22-B: 533–536



- Lamb, D.W., H.T. Law (1987): Upper limb deficiencies in children: Prosthetic, orthotic and surgical management. Little Brown, Boston
- Lamb, D.W., R. Wynne-Davies (1998): Incidence and genetics. In: Buck-Gramcko: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 21 – 27
- Langer, L.O. (1965): Dyschondrosteosis, a hereditary bone dysplasia with characteristic roentgenographic features. *Am J Roentgen* 95: 178 – 188
- Langer, L.O. jr. (1967): Besomelic dwarfism of the hypoplastic ulna, fibula mandible type. *Radiology* 89: 654 – 660
- Laurin, C.A., A.W. Farmer (1959): Congenital absence of ulna. *Can J Surg* 2: 204 – 207
- Laurin, C.A., J.C. Favreau, P. Labelle (1964): Bilateral absence of the radius and tibia with bilateral reduplication of the ulna and fibula. *J Bone Jt Surg* 46-A: 137 – 142
- Lausecker, H. (1954): Der angeborene Defekt der Ulna. *Virchows Archiv* 325: 211 – 226
- Lenz, W. (1963): Das Thalidomid-Syndrom. *Fortschr Med* 81: 148 – 155
- Lenz, W., M. Zygluska, J. Horst (1993): FFU-complex: an analysis of 491 cases. *Hum Genet* 91: 347 – 356
- Léri, A., J. Weill (1929): Une affection congénitale et symétrique du développement osseux: la dyschondrosteose. *Bull et men soc med d'hop de Paris* 53: 1491 – 1494
- Lewin, P. (1917): Congenital absence or defects of bones of the extremities. *Am J Roentg* 4: 431 – 448
- Lichtenstein, J.J., M. Sundaram, R. Burdge (1980): Sex influenced expression of Madelung's deformity in a family with dyschondrosteosis. *J Med Genet* 17: 41 – 43
- Lidge, R.T. (1969): Congenital radial deficient club hand. *J Bone Joint Surg* 51-A: 1041
- Linscheid, R.L. (1979): Madelung's deformity american society for surgery of the hand correspondence No. 24
- Lovell, W.W., R.B. Winter (1986): Congenital absence of the ulna. In: *Pediatric orthopaedics*. Vol. 2, 2<sup>nd</sup> ed. Lippincott, Philadelphia: 656 – 662
- Lowry, R.B. (1977): The Nager syndrome (acrofacial dysostosis): evidence for autosomal dominant inheritance. *Birth Defects* 13: 195
- Lungarotti, M.S., A. Calabro (1993): Weyers, ulnar ray/oligodactyly syndrome. *J Med Genet* 30: 533
- Madelung, O.W. (1878): Die spontane Subluxation der Hand nach vorne. *Verh Deutsch Ges Chir* 7: 259 – 276
- Mansat, M. u. Mitarb. (1979): La maladie de Madelung. A propos de neuf poignets opérés. *Ann Chir* 33: 669 – 675
- Manske, P.R., H.R. McCarroll jr. (1998): Radial club hand. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 433 – 447
- Manske, P.R., H.R. McCarroll, K. Swanson (1981): Centralization of the radial club hand: an ulnar surgical approach. *J Hand Surg* 6: 423 – 433
- Marcus, N.A., G.E. Omer jr. (1984): Carpal deviation in congenital deficiency. *J Bone Joint Surg* 66-A: 1003 – 1007
- Marquardt, E., A.K. Martini. (1982): Die konservative Behandlung der Klumphand. *Handchirurgie* 14: 186 – 190
- Marquardt, E., B. Fromm, G. Neermann-Kleinert (1998): Nonoperative treatment. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformation of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 31 – 40
- Marti, T. (1940): De la maladie de Madelung-Dupuytren. *Rev Méd Suisse Rom* 60: 31
- Martin, R.A., M.C. Jones, K.L. Jones (1993): Mirror hands and feet with a distinct nasal defect, an autosomal dominant condition. *Am J Med Genet* 46: 129 – 131
- Martini, A.K. (1980): Klumphandkorrektur nach Wachstumsabschluss. *Handchirurgie* 12: 229 – 233
- Martini, A.K. (1992): Morphologie und Systematik des longitudinalen radialen Defektes. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 24: 16 – 22
- Martini-Benkeddache, Y., R. Banslama (1979): Reflexions sur les indications Therapeutiques dans la maladie de Madelung. *Ann Chir* 33: 677 – 681
- Masson, M.V., J.B. Bennett, T.E. Cain (1995): Congenital absence of the ulna. Vortrag am 50<sup>th</sup> Meeting of the American Society for Surgery of the Hand. San Francisco, California. Zit bei Buck-Gramcko 1997
- Mattis, F.W. (1995): Langzeitbeobachtungen der Entwicklung und Behandlungsergebnisse der ulnaren Klumphand – retrospektive Studie. Inauguraldissertation der Fakultät der Klinischen Medizin I der Med. Gesamtfakultät der Ruprecht-Karls-Universität zu Heidelberg
- Mau, C. (1922): Ein weiterer Fall von Doppelbildung der Ulna bei fehlendem Radius. *Z Orthop Chir* 42: 355 – 366
- Mau, H. (1958): Dysosteotische Minusvarianten der Elle und Speiche. *Z Orthop* 89: 17 – 29
- May, J.W., J.W. Littler (1990): Congenital anomalies of the hand and forearm. In: McCarthy: Plastic surgery. Vol. 8. The hand. Part 2. W.B. Saunders, Philadelphia: 5271 – 5279
- McCredic, J. (1975): Congenital fusion of bones: radiology, embryology and pathogenesis. *Clinical Radiology* 26: 47 – 51
- McCredic, J. (1976): Neural crest defect. *J Neurol Sci* 28: 373 – 387
- McKusik, V. (1966): Endelain inheritance in man. Johns Hopkins Press, Baltimore: 133
- Mestern, J. (1934): Erbliche Synostosen der Hand- und Fußwurzelknochen. *Röntgenpraxis* 6: 594 – 600
- Miller, J.K. u. Mitarb. (1986): Ulnar deficiency. *J Hand Surg* 11-A: 822 – 829
- Minami, A., T. Ogino, M. Minami (1987): Treatment of distal radio-ulnar disorders. *J Hand Surg* 12-A: 189 – 196
- Minnaar, A.B. (1952): Congenital fusion of lunate and triquetral bones in the South African Bantu. *J Bone Jt Surg* 34-B: 45 – 48
- Mohan, V. u. Mitarb. (1984): Dyschondrosteosis. *Austr Radiol* 28: 39 – 41
- Müller, W. (1939): Die verschiedenen Fehlbildungstendenzen am Vorderarm. *Arch Orthop Unfall-Chir* 39: 541 – 557
- Murray, R.A. (1955): The one-bone forearm. *J Bone Joint Surg* 37-A: 366 – 370
- Nanchahal, J., M.A. Tonkin (1996): Pre-operative distraction lengthening for radial longitudinal deficiency. *J Hand Surg* 21-B: 103 – 107
- Necic, S., D.B. Grant (1978): Diagnostic value of hand x-rays in Turner's syndrome. *Acta Paediatr Scand* 67: 309 – 312
- Nielsen, J.B. (1977): Madelung's deformity: a follow-up study of 26 cases and a review of the literature. *Acta Orthop Scand* 48: 379 – 384
- O'Rahilly, R. (1951): Morphological pattern in deficiencies and duplications. *Am J Anat* 89: 136 – 191
- O'Rahilly, R. (1953): A survey of carpal and tarsal anomalies. *J Bone Jt Surg* 35-A: 262 – 642
- Ogden, J.A. u. Mitarb. (1978): A Modell for ulnar dysmelia. *Yale J Biol Med* 51: 193 – 206
- Ogden, J.A., H.K. Watson, W. Bohne (1976): Ulnar dysmelia. *J Bone Joint Surg* 66-A: 467 – 475
- Ogino, T. (1996): Congenital anomalies of the hand. The Asian perspective. *Clin Orthop Rel Res* 323: 12 – 21
- Ogino, T. u. Mitarb. (1986): Congenital anomalies of the upper limb among the Japanese in Sapporo. *J Hand Surg* 11-B: 364 – 371
- Ogino, T., H. Kato (1988): Clinical and experimental studies on ulnar ray deficiency. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 20: 330 – 337
- Ohnesorge, W. (1987): Ulnare Reduktionsfehlbildungen. Inauguraldissertation, Universität Göttingen



- Paley, D., J.E. Herzenberg (1998): Distraction treatment of the forearm. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 73–117
- Pardini, A.G. (1967): Congenital absence of the ulna. *J Iowa Med Soc* 57: 1106–1112
- Päterfey, P., St. Jona (1942): Zwei Fälle von seltener Anomalie der Oberarmentwicklung. *Zbl Chir* 69: 878–887
- Petersen, D. (1964): Die Häufigkeit von Dysmelien in der ehemaligen Provinz Hannover in den Jahren 1920–1963. *Z Orthop* 99: 248
- Petersen, D. (1970): Pathogenese der Peromelie. *Ergebn Chir Orthop* 53: 145
- Petit, J.L. (1733): Remarques sur un enfant nouveau-né, dont les bras étoient difformés. *Memoires de mathematique et de physique tirés des registres de L'Académie Royal des Science*: 1–22
- Pfeiffer, R.A., J. Correll (1993): Hemimelia in Brachmann-de Lange syndrome (BDSL): a patient with severe deficiency of the upper and lower limbs. *Am J Med Genet* 47: 1014–1017
- Pfützner, W. (1898): Über Brachydaktylie und Verwandtes. *Anat Anz* 14 Erg-Heft (12 Verh Anat Ges Kiel): 18–23
- Pfützner, W. (1900): Beiträge zur Kenntnis des menschlichen Extremitätenskeletts. *Z Morphologie u. Anthropologie* 2: 365–678
- Pillay, V.K. (1964): Ophthalmomandibulo-melic dysplasia: a hereditary syndrome. *J Bone Joint Surg* 46-A: 858–862
- Pingel, P., G. Rompe (1971): Einteilungsprinzipien der Dysmelie, dargestellt am Beispiel der ulnaren Ektromelie. *Z Orthop* 109: 137–144
- Pol, R. (1958): Missbildungen der Extremitäten. In: Schwalbe, E., G.B. Gruber: Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere. III. Teil, XIX Lieferung, 1. Abt, 7. Kap, 2. Hälfte. Fischer, Jena: 683–719
- Poznanski, A.S. (1974): The hand in radiologic diagnosis. Vol. I. W.B. Saunders, Philadelphia: 149–262
- Quan, L., D.W. Smith (1973): The VATER association: vertebral defects, anal atresia, TE fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia. A spectrum of associated defects. *J Pediatr* 82: 104–107
- Raimondo, R.A. u. Mitarb. (1999): Lengthening of pediatric forearm deformities using the Ilizarov technique: functional and cosmetic results. *J Hand Surg* 24-A: 331–338
- Ranawat, C.S., J. De Fiore, L.R. Straub (1975): Madelung's deformity. An end result study of surgical treatment. *J Bone Jt Surg* 57-A: 772–775
- Reinhardt, K., R.A. Pfeiffer (1967): Ulna-fibulare Dysplasie. Eine autosomal-dominant vererbte Mikromesomelie ähnlich dem Nievergeltssyndrom. *Röfo* 107: 379–391
- Resnick, C.S. u. Mitarb. (1986): Incomplete carpal coalition. *Am J Roentg* 147: 301–304
- Riordan, D.C. (1955): Congenital absence of radius. *J Bone Joint Surg* 37-A: 1129–1140
- Riordan, D.C. (1965): Congenital absence of the radius. *Inter-Clinic Information Bulletin*
- Riordan, D.C. (1978): Congenital absence of the ulna. In: Lovell, W.W., R.B. Winter: *Pediatric orthopedics*. Lippincott, Philadelphia: 714–719
- Riordan, D.C., E.H. Mills, R.H. Alldredge (1961): Congenital absence of the ulna. *J Bone Joint Surg* 43-A: 614
- Roberts, A.S. (1886): A case of deformity of the forearm and hand with an unusual history of hereditary congenital deficiency. *Ann Surg* 3: 135–139
- Rohde, H. (1978): Fraktur und Pseudarthrose einer Lunatum-Triquetrum-Synostose und ihre Behandlung. *Arch Orthop Traum Surg* 91: 97–99
- Rotman, M.B., P.R. Manske (1994): Radial club hand and contralateral duplicated thumb. *J Hand Surg* 19-A: 361–364
- Rupprecht, E., U. Manitz (1973): Beitrag zum Krankheitsbild der angeborenen Verbiegung langer Röhrenknochen. *Helv Paediat Acta* 28: 467–476
- Saito, N., A. Kuba, T. Tsuruta (1989): Lethal form of fibulo ulnar hypoplasia with renal abnormalities. *Am J Med Genet* 32: 452–456
- Salon, A., M. Serra, J.C. Pouliquen (2000): Long term follow-up of surgical correction of Madelung's deformity with conservation of the distal radioulnar joint in teenagers. *J Hand Surg* 25-B: 22–25
- Sandrow, R.E., P.D. Sullivan, H.H. Steel (1970): Hereditary ulnar and fibular dimelia with peculiar facies. *J Bone Jt Surg* 52-A: 367–370
- Santero, N.L. (1936): Dichiria con duplicata dell ulna e assenza del radio. *Arch Ital Chir* 43: 173–193
- Sawaizumi, M. u. Mitarb. (1991): Free vascularised epiphyseal transfer designed on the reverse anterior tibial artery. *Br J Plast Surg* 44: 57–59
- Sayre, R.H. (1893): A contribution to the study of club hand. *NY Med J* 58: 529–532
- Scharizer, E. (1979): Aus Akten der Berufsgenossenschaft: Pseudarthrose eines Os lunatum-triquetrum? *Handchirurgie* 11: 233–238
- Schinzler, A., A. Illig, A. Prader (1987): The ulnarmammary syndrome: an autosomal dominant pleiotropic gene. *Clin Genet* 32: 160–168
- Schneck, J. (1931): Federnde Dorsalluxation der Elle-Konsolenradius-Madelung'sche-Deformität. *Z Orthop Chir* 53: 101–110
- Schoenecker, P.L. u. Mitarb. (1984): Dysplasia of the knee associated with the syndrome of thrombocytopenia and absent radius. *J Bone Joint Surg* 66-A: 421–427
- Schöllner, D. (1972): Die Klumphand bei Radiusaplasie. Pathogenese, Klinik, Therapie. Aktuelle Orthopädie 5. Thieme, Stuttgart
- Schwöbel, B. (1988): Die Madelung'sche Deformität: klinische und radiologische Beobachtungen an 31 Patienten. Dissertation, Uni Heidelberg
- Skerik, S.K., A.E. Flatt (1969): The anatomy of congenital radial dysplasia: its surgical and functional implications. *Clin Orthop* 66: 125–143
- Smith, A.A., T.L. Green (1995): Preliminary soft tissue distraction in congenital forearm deficiency. *J Hand Surg* 20-A: 420–424
- Sorbye, R. (1977): Myoelectric hand prostheses in children. *Int J Rehabil Res* 1: 15
- Starr, D.E. (1945): Congenital absence of the radius. A method of surgical correction. *J Bone Joint Surg* 27: 572–577
- Stehr, L. (1938): Die ulnare volare Bajonettstellung als typische Fehlbildung bei Chondrodysplasien. *Fortschr Röntgenstr* 57: 587
- Steindler, A. (1936): *Livre jubilaire offert au docteur Albin Lambotte*. Vromant, Bruxelles
- Straub, L.R. (1972): Congenital absence of the radius and the ulna. *J Bone Joint Surg* 54-A: 907
- Ströer, W.F.H. (1938): Die Extremitätenmißbildungen und ihre Beziehungen zum Bauplan der Extremität. *Z Anat Entwickl Gesch* 108: 136–160
- Swanson, A.B. (1964): The Krukenberg procedure in the juvenile amputee. *J Bone Jt Surg* 46-A: 1540–1548
- Swanson, A.B., K. Tada, K. Yonenobu (1984): Ulnar ray deficiency: its various manifestations. *J Hand Surg* 9-A: 658–664
- Tachdjian, M.D. (1990): *Pediatric Orthopedics*. 2<sup>nd</sup> ed., vol. 1. W.B. Saunders, Philadelphia: 213
- Temtamy, S.A., V.A. McKusik (1978): Absence deformities as isolated malformation. *Birth Defects* 14: 36–71
- Temtamy, S.A., V.A. McKusik (1978): The genetics of hand malformations. In: Bergsma, D.: *Birth defects: original article series*. Vol. 14. Alan R. Liss, New York: 187–299

- Temtam, S.A., V.A. McKusik (1978): Ulnar defects as a part of syndromes. *Birth Defects* 14: 149–157
- Tickle, C., L. Wolpert (1981): Limb development. In: Davis, J.A.: *Scientific foundations of paediatrics*. 2<sup>nd</sup> ed. Heinemann, London: 549–563
- Tschumi, P.A. (1957): The growth of the handlimb bud of *Xenopus laevis* and its dependence upon the epidermis. *J Anat* 91: 149
- Tsuyuguchi, Y., K. Tada, K. Yonenobu (1982): Mirror hand anomaly: reconstruction of the thumb, wrist, forearm and elbow. *Plast Reconstr Surg* 70: 384–387
- Turnpenny, P.D. u. Mitarb. (1992): Weyers' ulnar ray/oligodactyly syndrome and the association of midline malformations with ulnar ray defects. *J Med Genet* 29: 659–662
- Vickers, D., G. Nielsen (1992): Madelung deformity: Surgical prophylaxis (physiolysis) during the late growth period by resection of the dyschondrosteosis lesion. *J Hand Surg* 17-B: 401–407
- Vilkki, S.K. (1985): Freie Zehenübertragung auf den Unterarmstumpf nach Handgelenksamputation – eine moderne Alternative zur Krukenberg-Operation. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 17: 92–97
- Vilkki, S.K. (1998): Distraction and microvascular epiphysis transfer for radial club hand. *J Hand Surg* 23-B: 445–452
- Vitale, C.C. (1952): Reconstructive surgery for defects in the shaft of the ulna in children. *J Bone Joint Surg* 34-A: 804–810
- von Verschner, O. (1959): Genetik des Menschen. In: *Lehrbuch der Humangenetik*. Urban u. Schwarzenberg, München
- Wagner, M. (1992): Die Verlängerungsosteotomie von Radius und Ulna bei Fehlstellung des Ellenbogen- oder Handgelenkes. *Orthopäde* 21: 230–234
- Watson, H.K., E.C. Pitts, S. Herber (1993): Madelung's deformity. A surgical technique. *J Hand Surg* 18-B: 601–605
- Watson, H.K., R.D. Beebe, N.I. Cruz (1984): A centralization procedure for radial club hand. *J Hand Surg* 9-A: 541–547
- Watson, H.K., W.H. Bohne (1971): The role of the fibrous band in ulnar deficient extremities. *J Bone Joint Surg* 53-A: 816
- Weil, S. (1923): Verdoppelung der Hand mit Defekt des Radius bei doppelter Ulna. *Klin Wschr* 278
- Weinzeig, J. u. Mitarb. (1997): Congenital synchondrosis of the scaphotrapezio-trapeoidal joint. *J Hand Surg* 22-A: 74–77
- Werthemann, A. (1952): Rückbildungen am ulnaren Randstrahl: 62–68. Defekte der Ulna: 86–91. Die Störungen der Epiphysen- und Gelenkentwicklung: 151–153. In: Lubarnch, O., F. Henke, R. Rösle: *Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie*. Bd. 96. Springer, Berlin
- Wetherington, R.K. (1961): A note on the fusion on the lunare and triquetral centers. *Amer J Phys Antropol* 19: 251–253
- Weyers, H. (1957): Das Oligodaktyliesyndrom des Menschen und seine Parallelmutter bei der Hausmaus. *Ann Paediat* 189: 351–370
- Wiedemann, H. R., J. Kunz, H. Dibbern (1989): 90. Brachmann de Lange Syndrom. 191. Femurfibula-Ulna-Komplex. In: *Atlas der klinischen Syndrome*. Schattauer, Stuttgart: 182–183, 384–385
- Wierzejewski, I. (1910): Über den kongenitalen Ulnadefekt. *Z Orthop Chir* 27: 101–131, Nachtrag: 504–509
- Willert, H.G. u. H.L. Henkel (1969): Klinik und Pathologie der Dysmelie. *Exp Med Path u. Klin*. Bd. 26. Springer, Heidelberg: 1–43, 56–57
- Winston, M.E. (1972): Congenital rotational deformity of the upper limbs. *The Hand* 4: 31–32
- Wittonchart, K. u. Mitarb. (1999): Congenital pseudarthrosis of the forearm treated by free vascularized fibula graft: a report of three cases and a review of the literature. *J Hand Surg* 24-A: 1045–1055
- Wolpert, L. (1978): Pattern Formation in biological development. *Scientific American* 239: 124–137
- Wood, V.E. (1999): Congenital pseudarthrosis of the forearm. In: Green, Horchiss, Pederson: *Green's operative hand surgery* 4<sup>th</sup> ed., vol. I. Churchill Livingstone, New York: 544–551
- Wynne-Davies, R. (1973): *Meritable disorders in orthopaedic practice*. Blackwell, Oxford
- Zapfe, E. (1981): Korrekturosteotomien bei Madelung'scher Deformität. *Akt Probl Chir Orthop* 29: 156–169
- Zielenski, C.J., S.F. Gunther (1981): Congenital fusion of the scaphoid and trapezium – case report. *J Hand Surg* 6-A: 220–222
- Zimmer, E.A. (1936): Über Verschmelzungen von Handwurzelknochen (mit einem Beitrag zur radialen Klumphand). *Radiol Rundschau* 5: 244–252
- Zwierzchowski, H., T. Komorowski (1982): Przyczynę do Etiopatogenezy Reki Lustranej (contribution to the aetiopathogenesis of a mirror hand). *Chir Nar Ruchu Ortop Pol* 47: 131–134

## 6.4 Fehlbildungen der Hand

### 6.4.1 Differenzierungsstörungen

#### Syndaktylie

Die Syndaktylie ist die häufigste Handfehlbildung. Unter diesem Begriff wird eine Gruppe von ätiologisch, pathogenetisch und morphologisch uneinheitlichen Fehlbildungen der Hand zusammengefasst, deren gemeinsames Merkmal die angeborene Fingerverschmelzung ist.

#### Ätiologie

Die Syndaktylie tritt sporadisch auf, trotzdem wird ein familiäres Vorkommen zwischen 10% (Flatt 1977) und 40% (Dao u. Mitarb. 1998) beobachtet. Zahlreiche erbliche Formen sind bekannt (Kelikan 1974, McKusick 1975). Der Erbgang kann autosomal-dominant erfolgen oder mit incompletter Penetranz und variabler Expressivität (Ger 1998). Neuere Untersuchungen über die molekularen Grundlagen der Embryologie des Skelettsystems verdeutlichen die Bedeutung regulierender Gene und Transkriptionsfaktoren bei der Entstehung der Syndaktylie (Mundlos u. Olsen 1997, Tsai u. Mitarb. 1999, Bosse u. Mitarb. 2000).

Es wird zwischen primären und sekundären Syndaktylien unterschieden. Bei der ersten Gruppe handelt es sich um eine Differenzierungsstörung der Weichteilmäntel um die Knochenstrahlen. Während die Skleroblastome für die Strahlen bei der Normalentwicklung erheblich divergieren, bleiben sie bei der S9/S9-Mutante annähernd parallel und haben die Tendenz, distal zu verschmelzen (Grünberg u. Huston 1965). Die sekundäre Form entsteht durch Differenzierungs- und Wachstumsstörung des bereits gegliederten Skleroblastoms, wie bei der Poly- und Oligodaktylie, der Brachydaktylie und insbesondere der Symbrachydaktylie. Die Syndaktylie tritt als fakultatives oder obligates Symptom bei einer Vielzahl von Fehlbildungssyndromen auf. Als wichtigste gelten: Poland-Syndrom, Apert-Syndrom und andere Formen der Akrozephalosyndaktylie (ausführlich bei Dao 1998, Ezaki 1999).

#### Pathogenese

Die häufigste Lokalisation der primären Syndaktylie ist der Raum zwischen DIII und DIV (40–50%), gefolgt von DIV/DV (25–28%) und am seltensten zwischen DI/DII (7–9%) (Cocchi 1964, Light 1996, Lösch 1970, Flatt 1974, Ger 1998). Grundsätzlich wird zwischen kutaner und ossärer Syndaktylie unterschieden. Bei der ersten Form ist der Zwischenfingerraum durch eine Hautbrücke ersetzt. Die Cleland-Ligamente durchflechten sich zu einer septumartig nach palmar „aufsteigenden“ bindegewebigen Trennschicht, um dort in der Haut zu inserieren. Sehnen und

Gefäß-Nerven-Bündel zeigen bei der kutanen Syndaktylie in der Regel keine Anomalien. Bei der ossären Syndaktylie und insbesondere bei der komplexen Form können Streck- und Beugesehnen fehlgebildet sein, Nerven und Gefäße zeigen distale Aufteilung aber auch Aplasien.

#### Epidemiologie

Die Syndaktylie kommt einmal bei 2000–2500 Lebendgeburten vor (McCollum 1940), wobei eine Erbllichkeit in 20–40% besteht. In der Geschlechtsverteilung überwiegt das männliche, die Angaben variieren zwischen 56 und 84% (Davis u. German 1930, McCollum 1940, Kettelkamp u. Flatt 1961, Buck-Gramcko 1981).

#### Klassifikation

Grundsätzlich können aus morphologischen und pathogenetischen Gesichtspunkten 2 Grundformen der Syndaktylie unterschieden werden: die isolierte und die komplexe oder kombinierte Form, die sich wiederum unterteilen. Daraus ergibt sich die folgende Einteilung.

##### A Isolierte Syndaktylie (Abb. 6.26 a u. b):

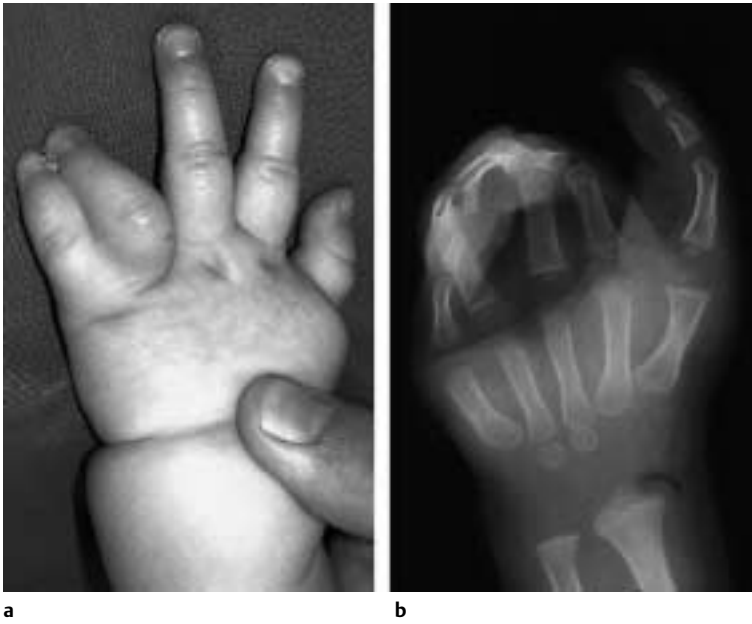
1. Kutane Syndaktylie.
  - 1a Partielle kutane Syndaktylie: Die Schwimmhautfalte reicht in der Regel bis zum Mittelglied.
  - 1b Komplette kutane Syndaktylie: Die Hautverschmelzung geht bis zum Endglied.
  - 1c Akrosyndaktylie auch sekundäre oder Brückensyndaktylie genannt. Diese kommt meist im Rahmen des Schnürfurchenkomplexes vor. Im proximalen Teil findet sich ein Kanal oder eine Hauteinziehung mit akralen Defekten.
2. Ossäre Syndaktylie: Verschmelzung der Endglieder. Die extreme Form bildet die Löffelhand beim Apert-Syndrom.

##### B Kombinierte (komplexe) Syndaktylie:

1. Teil einer Handfehlbildung, z.B. bei der Poly- oder Oligodaktylie, Spalthand, Klumphand, Symbrachydaktylie, Schnürfurchenkomplex usw. (Abb. 6.27).
2. Teil eines Syndroms, z.B. Akrozephalosyndaktylien, Down-, Poland-, Carpenter-, Holt-Oram-, Pierre-Robin-, Klippel-Feil-Syndrom u.a. (Abb. 6.28).

#### Diagnostik

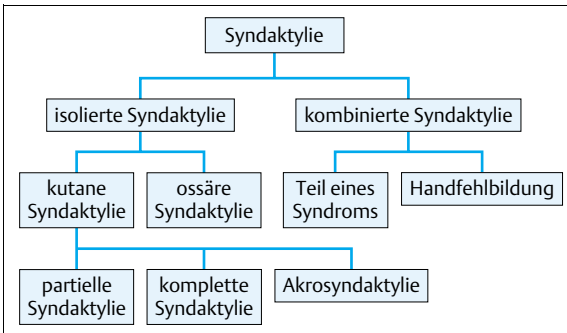
Die verschiedenen Formen der Syndaktylie sind äußerlich auffällig und können weitgehend durch die Inspektion differenziert werden. Ein Nagelband weist auf eine **ossäre Verbindung** hin. Die **Akrosyndaktylie** ist gekennzeichnet durch die amputationsähnliche periphere Hypoplasie der Finger. Im Vergleich zur Symbrachydaktylie sieht man hier



**Abb. 6.26 a u. b** Kutane komplette Syndaktylie ungleich langer Finger mit Beugekontraktur und Torsion des Ringfingers (**a**). Ossäre Syndaktylie sämtlicher Finger (**b**).



**Abb. 6.27** Komplexe Syndaktylie bei Oligodaktylie.



**Abb. 6.28** Schema zur Klassifikation der Syndaktylien.

kein Nagelrudiment. Die Deformität ist doppelseitig und die proximalen Fingeranteile sind defektfrei. Bewegungseinschränkung, Achsenfehlstellung sowie numerische Variationen sind äußere Zeichen für eine **kombinierte** oder **komplexe Form** der Syndaktylie. Sie geben Anlass für weitere Untersuchungen der gesamten Extremität auf weitere Merkmale eines Syndroms.

Die **Röntgenaufnahme** ist bei der ossären und komplexen Form erforderlich, um weitere Fehlbildungen wie versteckte Polydaktylie, Hypo- oder Aplasien schon im Frühkindesalter festzustellen.

## Differenzialdiagnose

Sekundäre Syndaktylien können durch Verbrennung der Hand entstehen und sind narbenbedingt. Weitere Handfehlbildungen oder Fehlbildungssyndrome beeinflussen Behandlungsart und Prognose.

## Therapie

Die Behandlung der Syndaktylie ist operativ. Die **Ziele der Operation** sind: die Funktion zu verbessern, Fehlwachstum zu verhindern und der Hand ein normales Erscheinungsbild zu geben.

Die Syndaktylietrennung ist **kontraindiziert** beim Fehlen des Knochengerüsts oder bei Gefahr der Nekrose aufgrund mangelhafter Blutversorgung.

**Zeitpunkt der Operation:** Wir sind bestrebt die Behandlung vor dem Kindergartenalter abzuschließen. Bei der Trennung zwei gleich großer Finger oder bei partieller Syndaktylie kann die Operation auch im Schulalter erfolgen. Ossäre Syndaktylien und ungleich große Finger erfordern wegen der Tendenz zum Fehlwachstum die frühzeitige Operation. Ebenso wird bei Verwachsungen mehrerer Finger im 1. Lebensjahr operiert, damit die Greiffähigkeit verbessert wird. Beim Befall beider Hände operieren wir nur eine Hand und lassen die andere frei zum Spielen und Greifen. Andere Autoren empfehlen die gleichzeitige Operation beider Hände durch 2 Teams (Ger 1998, Dao 1998).

### Operationstechnik

**Trennung der Langfinger (Standardtechnik).** Für den Operationserfolg sind 2 Kardinalpunkte maßgebend:

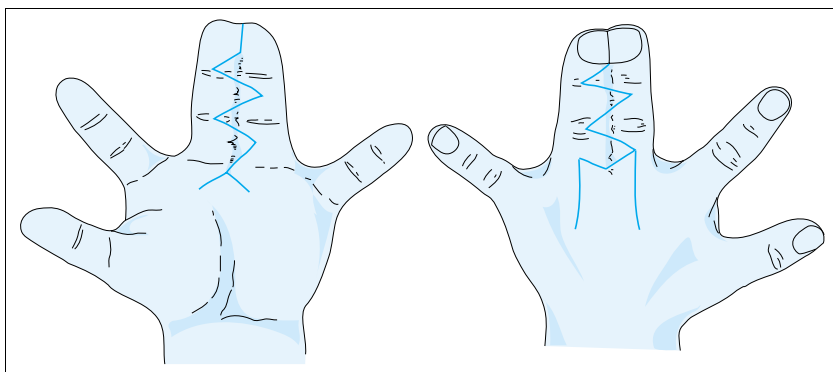
1. Bildung einer tiefen, breiten und narbenfreien Kommissur.
2. Spannungsfreie Deckung der korrespondierenden seitlichen Wundflächen der Finger und Vermeidung von längs verlaufenden Narben, da diese im Laufe des Wachstums zur Deviation führen.

Zur **Kommissurbildung** verwenden wir einen trapezförmigen proximal gestielten dorsalen Lappen (Flatt 1974) (Abb. 6.29). Verschiedene Lappenformen wurden beschrie-

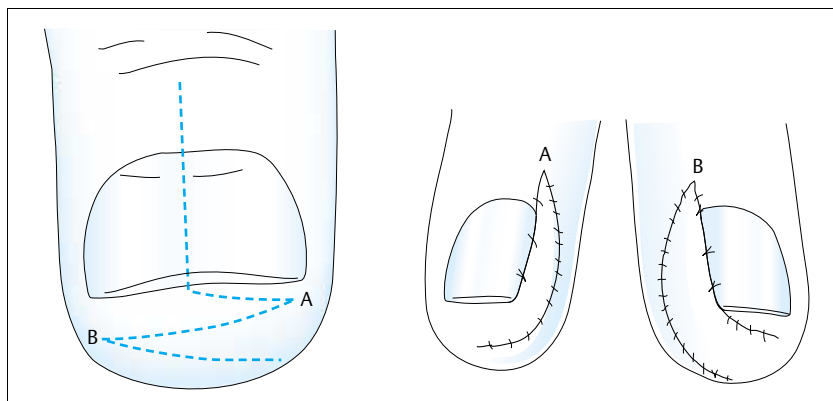
ben: zwei dreieckförmige Lappen, ein dorsaler und ein palmarer (Norton 1881, Cronin 1956), palmarer oder dorsaler mörtelblattförmiger Lappen (Blauth 1972), dorsaler Lappen mit drei distalen Zacken (Ekerot 1996) oder dorsaler Omegalappen (D'Arcangelo u. Mitarb. 1996). Die **Schnittführung** erfolgt dorsal und beugeseitig zickzackförmig. Die Schnitte gehen über die Mittellinie hinaus. Trennung der Bindegewebschicht bis zu den Grundgelenken, Vorsicht ist auf der Beugeseite geboten, hier sollen die Gefäß-Nerven-Bündel dargestellt und geschont werden. Liegt die Gefäß-Nerven-Gabel weit distal, so wird der gemeinsame Nerv interfaszikulär längs getrennt, die dünnere und weniger wichtige Arterie wird geopfert. Eröffnung der Blutleere und Blutstillung. Hautnähte, die zurückgebliebenen Hautdefekte an beiden Fingerseiten werden mit Vollhauttransplantaten gedeckt. Die Transplantate entnehmen wir aus der Leiste. Die Entnahmestelle kann in der Regel primär verschlossen werden. Die Vollhauttransplantate bleiben im Vergleich zur Spalthaut elastisch und neigen nicht zur Schrumpfung. Kompressionsverband mit Fettgaze und Gipsverband für 10 Tage.

Ekerot (1996) konnte durch seine Schnittführung die Finger mit örtlicher Haut bedecken und auf jegliche Hauttransplantation verzichten. Andere Autoren dehnen die Haut vor der Trennung mittels Silikonexpander (Argenta 1986, Ashmead u. Smith 1995, Takagi u. Mitarb. 2000) oder Fixateur externe (Paley u. Herzenberg 1998). Raus (1984) führte die Syndaktylietrennung bei Neugeborenen in Lokalanästhesie mit einem geraden Schnitt und ohne Hauttransplantat erfolgreich durch. Robinson u. Mitarb. (1995) trennten die Finger bei der Ratte im Experiment intrauterin mit mäßigem Erfolg.

Bei Syndaktylien zwischen **mehreren Fingern** darf ein Finger wegen der Blutversorgung nicht an beiden Seiten gleichzeitig operiert werden. Bei einer **ossären Syndaktylie** mit einem gemeinsamen Fingernagel wird der Nagel unter Entnahme eines 2 mm breiten Streifens (Nagel, Nagelbett und Nagelwurzel) halbiert. Zur Bildung einer runden und gut gepolsterten Fingerkuppe werden 2 Hautlappen durch ein „Z“ nach Buck-Gramcko (1988) gebildet (Abb. 6.30).



**Abb. 6.29** Operationsskizze der Syndaktylietrennung.



**Abb. 6.30** Schnittführung und Lappenbildung zur Trennung der Fingerkuppen (aus Buck-Gramcko 1988).

Diese Technik hat sich bewährt (Dao 1998, Golash u. Watson 2000). Als Alternativmethode kommt die Anwendung eines Thenarlappens in Betracht (Johanson 1982).

Bei einem Rezidiv oder **partieller Syndaktylie** ist eine freie Hauttransplantation in der Regel nicht erforderlich. Die Schnittführungen bestehen in Z-Plastiken, Schmetterlings- und andere Formen der Verschiebelappen (Dao 1998).

**Bildung der ersten Zwischenfingerfalte.** Die Trennung des Daumens soll früh im Säuglingsalter erfolgen um Deviation des Zeigefingers zu verhindern und die Greiffunktion der Hand wiederherzustellen. Der 1. MHK muss ausreichend mobilisiert werden um größtmögliche Ab spreizbarkeit zu erreichen. Hierfür muss das Lig. metacarpale transversum superficiale durchtrennt und eventuell die Muskulatur eingekerbt werden. Für die Kommissurdeckung verwendet Buck-Gramcko (1981) einen Rotations-Schwenk-Lappen vom Handrücken, Blauth u. Schneider-Sickert (1976) empfehlen einen Rundstiellappen, der mehrere Eingriffe benötigt und ästhetisch nicht schön ist. Wir verwenden einen Schwenklappen aus der Streckseite des Zeigefingers.

**Akrosyndaktylie.** Die Hautverschmelzungen können schmal oder breit sein. Der Hautkanal liegt in der Regel distaler als eine normale Fingerkommissur, die Finger erscheinen überkreuzt und verklumpt, so dass eine genaue Differenzierung der einzelnen Finger sehr schwer ist. Hier soll die operative Trennung so früh wie möglich erfolgen. Beim ersten Schritt werden alle Finger distal der sondierbaren Hautkanäle getrennt und später können die Kommissuren dann vertieft werden. Die kleinen Hautdefekte heilen oft spontan.

**Löffelhand (Apert-Syndrom).** Apert beschrieb 1906 das nach ihm genannte Syndrom mit ausgeprägter Syndaktylie an allen 4 Extremitäten sowie Veränderungen des Schädels (Turmschädel, Exophthalmus und Stellungsanomalien der Zähne bei hohem Gaumen). Außerdem besteht ein

Streckdefizit des Ellenbogens mit Cubitus valgus und Abduktionseinschränkung der Schulter sowie Intelligenzdefekt.

An den Händen sind folgende Merkmale vorhanden: Totale Syndaktylie DII–DIV mit Verwachsungen der Fingerkuppen, Akrosynostosen und durchgehendem Nagelband. Weiterhin tritt eine partielle Syndaktylie des Kleinfingers und des Daumens auf (Abb. 6.31 a u. b). Muskeln sind in der Regel normal angelegt, Nerven und Blutgefäßabzweigungen sind nach distal verlagert, Sehnen können falsch inserieren oder verschmolzen sein. Die Finger zeigen Kampto- und Brachydaktylie mit ossären Symphalangien. Nach Blauth (1976) können 3 Typen unterschieden werden:

- **Typ I:** partielle Syndaktylie des Kleinfingers und des Daumens. Der Daumen ist verkürzt, verbreitert und nach radial deviiert.
- **Typ II:** „Geburtshelferhand“. Der kleine Finger ist durch straffe komplette kutane Syndaktylie mit den anderen Langfingern verbunden.
- **Typ III:** „Löffelhand“. Komplette Syndaktylie aller Finger (Abb. 6.32 a u. b).

Weitere Variationen der Akrozephalosyndaktylien sind bei anderen Syndromen beschrieben: Carpenter-, Pfeiffer-, Chotzen-, Noak-, Waardenburg-, Summitt-, Hermann-Opitz-Syndrom (Blauth u. Falliner 1998).

Mit den Operationen soll schon im Säuglingsalter angefangen werden. Wir trennen die Finger einer Hand in 2 Sitzungen mit Abstand von mindestens 6 Monaten. In der 1. Sitzung trennen wir DI/II und DIII/IV und in der 2. Sitzung DII/III und DIV/V. Zwischen beiden Sitzungen kann auch die andere Hand operiert werden. Notwendige Korrekturosteotomien werden gleichzeitig vorgenommen. Je nach knöcherner Fehlform können einzelne Fingerstrahlen entfernt werden (van Heest u. Mitarb. 1997, Hovius u. Mitarb. 2000). Das funktionelle Ergebnis ist vom Ausmaß der Fehlbildung abhängig. Spätere Korrekturen können erforderlich sein.





**Abb. 6.31 a u. b** Löffelhand vor (a) und nach der Trennung (b).



**Abb. 6.32 a u. b** Komplette Löffelhand vor (a) und nach der Trennung (b).

### Komplikationen

Die häufigsten Komplikationen sind: Rezidive mit Nachwachsen der Schwimmhaut und Narbenkontrakturen. Die Ursache dafür wurde in dem frühzeitigen Operieren gesehen. Wir sind mit Buck-Gramcko (1981) der Meinung, dass die OP-Technik dafür verantwortlich ist.

Die Fehlerquellen:

- Die Fingertrennung und Vertiefung der Kommissur sind nicht ausreichend, vielleicht wegen der distal gelegenen Gefäß-Nerven-Gabelung.
- Falsche Schnittführung, die Lappen zur Kommissurbildung und zur Deckung der Seitenfläche sind zu kurz, zu dünn oder zu schmal, sie werden unter starker Spannung vernäht und dadurch teilnekrotisch. Sekundäre Heilung führt zu Vernarbung!
- Gerade oder nur wellenförmige seitliche Schnitte führen zur Narbenkontraktur und Beugefehlstellung.

Die Verletzung der palmaren Gefäß-Nerven-Bündel können zur Fingernekrose führen. Unterbundene Gefäße im OP-Bericht angeben und niemals einen Finger an beiden Seiten gleichzeitig operieren!

### Ergebnisse

Je komplexer die Syndaktylie ist, desto schlechter ist das funktionelle Ergebnis und eine Nachoperation wird erforderlich. In zahlreichen Nachuntersuchungen wurde zur Schnittführung und kommissurbildenden Lappenform sowie zum OP-Zeitpunkt (Alter des Patienten) und zu Hauttransplantaten Stellung genommen (Kettelkamp u. Flatt 1961, Meissl u. Mitarb. 1975, Neff u. Mitarb. 1978,

Johne 1985, Dingler 1986). Unsere Nachuntersuchungen zeigen, dass die OP-Technik und die Erfahrung des Operateurs die Hauptrolle spielt.

## Symbrachydaktylie

Diese Bezeichnung geht auf Pol (1921) zurück. Er definierte damit eine Handfehlbildung mit Brachydaktylie und Syndaktylie, die einseitig auftritt und manchmal in Kombination mit gleichseitigem Brustmuskel- oder Brustwanddefekt. Die Erstbeschreibung solcher Deformität stammt von Poland (1841), der den Defekt der Pektoralmuskeln in den Vordergrund stellte.

Die von Müller (1937) erstellte teratologische Reihe reicht von der Hand mit Verkürzungen und syndaktylen Fingern bis zur Handlosigkeit.

### Synonyme

Brachysyndactylism, Poland-Syndrom, primäre skeletogene Ektrodaktylie, atypical cleft hand.

### Ätiologie

Die Ätiologie der Symbrachydaktylie ist bis jetzt unbekannt. Sie tritt sporadisch auf. Pol (1921) sprach sich für exogene Entstehungsursachen aus. Chromosomenanomalien konnten bei 4 Patienten von Blauth u. Gekeler (1973) ausgeschlossen werden. Hierfür spricht auch die Beobachtung von Stevens u. Mitarb. (2000), dass bei echten Zwillingen nur bei einem ein Poland-Syndrom vorlag. Andererseits konnten Erbeeinflüsse sowohl bei der Brachydaktylie (Cocchi 1965) als auch bei der Syndaktylie (Barsky 1958, Lösch 1970), bei Brustwanddefekt (Stucke 1948) sowie beim Poland-Syndrom (Velez u. Moreno 2000) beobachtet werden. Diskutiert wird eine Unterbrechung der Blutversorgung der Extremitätenknospe (De Smet u. Fabry 1998). Eine kontrollierte Studie von Martinez-Frias u. Mitarb. (1999) zeigte ein erhöhtes Vorkommen des Poland-Syndroms, wenn während der Schwangerschaft geraucht wurde. Imagawa (1980) konnte Symbrachydaktylie bei Mäusen durch Gabe von 5-Fluorouracil am 11. Schwangerschaftstag erzeugen.

### Pathogenese

Primär liegt eine Reduktion der knöchernen Anlage vor. Die Weichteilplatte ist normal angelegt, kann sich aber nicht weiter entwickeln (Müller 1937). Die Reduktion betrifft die Mittelphalangen und kommt vorwiegend an den 3 mittleren Strahlen vor. Sie breitet sich nach ulnar- aber auch zentralwärts fortschreitend bis zum völligen Handdefekt aus. In solchen Fällen ist die Differenzierung und

Abgrenzung von den peripheren Hypoplasien und transversalen Defekten nicht einfach. Die mehr oder weniger gute Erhaltung der Endphalangen ist für die Symbrachydaktylie charakteristisch.

Eine **Brachymesophalangie** kann an einem Finger oder an allen Langfingern vorkommen. Verzögerte Ossifikation und fehlende Wachstumsfugen können beobachtet werden. Das Mittelglied kann vollkommen fehlen, oder seine Reste können mit dem End- oder Grundglied verschmelzen (Biphalangie). Die Grundphalangen können auch verkürzt sein mit Deformierung des Köpfchens. Die trapezförmige Deformierung des Mittelgliedes sowie die Schrägstellung der Gelenkfläche des Grundgliedes führen zur seitlichen Abweichung des Fingers (Klinodaktylie). Die Endphalangen weichen zur Mittellinie der Hand ab. Die **Syndaktylie** ist entweder nur häutig, partiell oder komplett, wobei die Endglieder gut geformt mit einzelnen Fingernägeln erscheinen und selbst bei kompletter Form eine lockere Schwimmhaut zeigen. Die nächste höher gradige Defektbildung umfasst die mittleren **Mittelhandstrahlen** mit Hypoplasie, partieller oder totaler Aplasie. Häufig verbleiben nur noch nageltragende Bürzel zurück. Die Handwurzelknochen zeigen ebenso Hypo- wie Aplasien sowie Verschmelzungen. Der Daumen ist in solchen Fällen auch hypoplastisch mit Klinodaktylie und Rotationsfehlstellung. Die Fingersehnen zeigen eine atypische Insertion. In den Fingerbürzeln können feine Sehnenzüge beobachtet werden. Die Flexorsehnen können bei starkem Grad der Reduktion im Bereich des Handgelenks miteinander verschmolzen sein. Je stärker der knöcherne Defekt im Fingerbereich, desto schwieriger ist es zwischen oberflächlicher und tiefer Beugesehne zu differenzieren (Kay u. Wi-berg 1996). Der N. medianus ist hypoplastisch oder kann fehlen. Die A. radialis ist meist vorhanden.

### Epidemiologie

Die Symbrachydaktylie kommt in Dänemark im Verhältnis 1 : 40 000 Geburten vor (Birch-Jensen 1949). In Brasilien fanden Freire-Maia u. Azevedo (1977) ein Vorkommen im Verhältnis von 0,34 pro 10 000 Geburten. Sugiura (1976) berechnet eine Inzidenz von 1 : 10 000. Das männliche Geschlecht überwiegt im Verhältnis 3 : 2. In der Regel ist die Symbrachydaktylie einseitig, wobei die linke Seite überwiegt. Doppelseitigkeit kommt beim Hanhart-Syndrom vor. Bilateraler Befall wurde von Blauth u. Gekeler (1973) in 6,9% von Senuri (1984) in 1,6% beobachtet.

### Klassifikation

Aufgrund der von Müller (1937) aufgestellten teratologischen Reihe nahmen Blauth u. Gekeler (1971) eine Klassifikation in 4 Gruppen (Abb. 6.33 a-d und 6.34) vor:

- **Typ I (Kurzfinger-Typ):** Brachymesophalangien und/oder Fehlen einer oder mehrerer Mittelphalangen.
- **Typ II (Spalthand-Typ):** Fehlen eines Fingers oder mehrerer mittelständiger Handstrahlen.



a

**Abb. 6.33 a–d** Symbrachydaktylie: Kurzfinger-Typ (a), Spalthand-Typ (b), monodaktyler Typ (c), peromeler Typ (d).



b



c



d

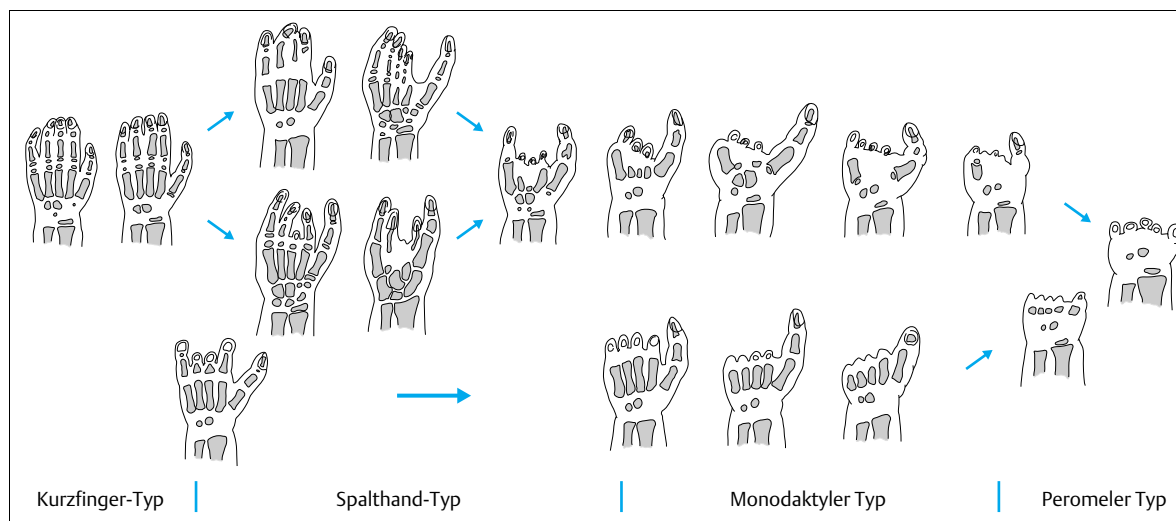


Abb. 6.34 Die teratologische Reihe bei der Symbrachydaktylie mit Übergangstypen (aus Buck-Gramcko 1991).

- **Typ III (Monodaktyler-Typ):** Sämtliche Finger fehlen, nur der Daumen ist erhalten.
- **Typ IV (Peromeler-Typ):** Sämtliche Finger fehlen.

Erweiterungen und Modifikationen dieser Klassifikationen wurden publiziert (Yamauchi u. Tanabu 1998, Miguella-Sola u. Cabrera-Gonzales 1998, Foucher u. Mitarb. 2000).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Für die Diagnostik ist das Vorhandensein der Endglieder oder ihrer Rudimente mit Fingernägeln oder Nagelresten sehr wichtig. Die mittleren Finger sind am stärksten befallen. Die Syndaktylie breitet sich nach radial aus und der Knochendefekt nach ulnar und zentral. Die Interphalangealfurchen setzen sich an syndaktylen Fingern über die Handbrücken fort. Eine quere Furche (sog. Affenfurche) findet sich etwas proximal der MP-Gelenke. Beim Typ I kann die Fingerbeugung und die Daumenopposition eingeschränkt sein. Beim Typ II zeigen die vorhandenen Finger Hypoplasie, Symphalangie und Klinodaktylie. Der Daumen liegt im Niveau der Langfinger, so dass die Funktion der Hand bei diesem Typ deutlich eingeschränkt ist.

### Bildgebende Diagnostik

Die Röntgenuntersuchung zeigt Hypo- und/oder Aplasie der Phalangen, Metakarpalia und Handwurzelknochen. Synostosen, Fehlformen und das Vorliegen von Wachstumsfugen sind für die Prognose wichtig. Mit Sonographie können die Sehnen dargestellt und verfolgt werden.

## Differenzialdiagnose

Die Abgrenzung der Symbrachydaktylie Typ I von der **Syndaktylie** ist dadurch möglich, dass bei der Symbrachydaktylie keine ossäre oder Akroform vorkommt, sie ist grundsätzlich einseitig und die Familienanamnese ist leer. Die **Spalthand** ist vererbbar mit vorwiegend dominantem Erbgang. Sie tritt doppelseitig und oft symmetrisch auf. Da die Spalthand auf einer Störung der Weichteilplatte beruht, sind weder Fingerbürzel noch Fingernägel in der Spalte vorhanden. Die Spalthand breitet sich nach radial aus.

Die **distalen Hypoplasien** und **transversalen Defekte** weisen wie die Symbrachydaktylien keine Erblichkeit auf, zeigen aber eine Gesetzmäßigkeit in der Lokalisation und Ausbreitung.

## Therapie

### Konservative Therapie

Versorgung mit Prothesen und Hilfsmitteln bei extremen Formen. Ein Greifwiderlager geben wir bei Typ 3 und 4 bis zum Prothesenalter, falls keine Operation gewünscht wird oder in Betracht kommt.

### Operative Therapie

Die Behandlung richtet sich nach dem Schweregrad der Fehlbildung (Tab. 6.9):

**Typ I.** Die Korrekturen betreffen: Partielle Syndaktylien, Adduktionskontraktur des Daumens, Hypo- oder Aplasie der Mittelglieder mit Instabilität der Interphalangealgelenke. Die Syndaktylietrennung und Bildung der ersten Kommissur erfolgt nach den bekannten Richtlinien (siehe Kap. 6.4.1) Zunächst werden die gut gebildeten randstän-

Tab. 6.9 Operative Therapie der Symbrachydaktylie

Typ I	Typ II	Typ III	Typ IV
1. Syndaktylietrennung u. Vertiefung der 1. Kommissur	1. Exstirpation der mittleren Fingerrudimente u. Vertiefung des ZF-Raumes	Aufbau eines Gegengreifers durch: – Verlängerung – Aufstockung – Zehentransplantation – Phalangentransfer	Herstellung einer Greifzange durch: – Zehentransplantation – Krukenberg-Plastik
2. Drehosteotomie MHK 1 u. 5 u. Opponensplastik	2. Aufbau des Kleinfingers durch: – on top plasty – Phalangentransfer – Verlängerung		
3. Arthrodesen			

digen Finger getrennt. Die Trennung der mittleren Finger mit Knochendefekten soll erst später – wegen der Ossifikationsstörung – erfolgen. Fehlt einem Finger die knöcherne Stütze und erscheint er funktionslos, so wird dieser nicht getrennt. Wenn kein Spitzgriff zustande kommt, empfiehlt sich die Drehosteotomie des 1. und 5. MHK mit Muskelverlagerung im Sinne der Opponensplastik. Instabile und fehlstehende Gelenke bedürfen einer Arthrodesese, die erst ab dem 10. Lebensjahr unter Erhaltung der Wachstumsfuge durchgeführt werden kann.

**Typ II.** Sind die randständigen Finger durch die Weichteilverschmelzung beeinträchtigt, so ist die Resektion der Fingerrudimente mit gleichzeitiger Vertiefung und Erweiterung der Spalte mittels Z-Plastik angezeigt.

**Aufbau des Kleinfingers:** Bei kompletter oder partieller Aplasie des 5. MHK und der Phalangen ist die Knochentransplantation erforderlich. Als Transplantat kann ein funktionsloser MHK oder ein Zehengrundglied dienen.

Der Vorteil dieser Transplantate im Vergleich zum Beckenkammspan ist das Weiterwachsen durch Erhaltung der Wachstumsfuge. Liegt ein Fingerrudiment in der Nähe der Endphalanx, so kann dieser auf den 5. Fingerstumpf gefäßgestielt übertragen werden (on top plasty). Die Operation soll im ersten Lebensjahr erfolgen. Bei partieller Aplasie kann der MHK mittels Kallusdistraction oder durch Knochentransplantat in seiner Mitte verlängert werden.

**Typ III.** Hier gilt es, ein Gegenlager für den Daumen aufzubauen. Die Operation hängt vom Befund ab:

- Ist ein MHK und ausreichende Weichteildecke vorhanden, so kann dieser verlängert werden (Abb. 6.35).
- Ist kein MHK vorhanden oder nur ein kleiner Rest und die Weichteildecke zu knapp, so kann der Aufbau mit Verschiebelappenplastik und Knochentransplantat erfolgen. Die Verwendung ortständiger Haut zum Fingeraufbau ist wegen der Sensibilität besser als der Stielappen.

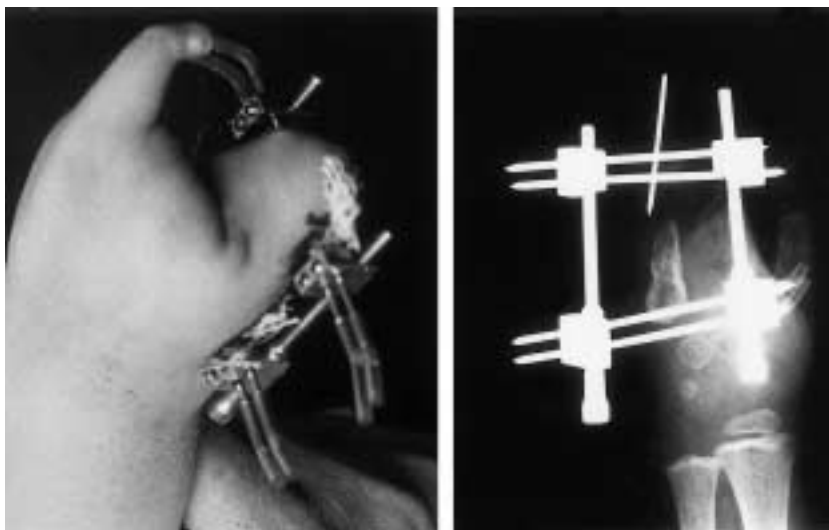


Abb. 6.35 Aufbau eines Gegengreifers durch Kallusdistraction.



**Abb. 6.36 a u. b** Symbrachydaktylie adaktyler Form (**a**) und Zustand nach Phalagentransfer (**b**). Daumen-aufbau ist vorgesehen.

- Ist der Daumen zu kurz und wenig beweglich, so muss der Gegengreifer gut beweglich sein, damit ein Spitzgriff zustande kommen kann. In diesem Fall ist die Transplantation der 2. Zehe mit Gefäß- und Nervenanschluss angezeigt (Kay u. Wiberg 1996, Foucher u. Mitarb. 2000). Die Ergebnisse sind sehr gut und die Morbidität am Fuß ist sehr gering.
- Bei Kleinkindern bis 18 Monate führen wir Phalangen-transfer an allen 3 ulnaren MHK durch, die später verlängert werden können (Abb. 6.36a u. b). Je nach Bedarf können Grund- oder Mittelphalangen der 2. und 3. Zehe entnommen werden. Es ist wichtig, das Periost intakt mitzunehmen. Ein Teil der Gelenkkapsel wird verwendet um das Transplantat im Lager zu befestigen. Die vorhandenen Sehnen werden am Transplantat befestigt. Je früher die Transplantation erfolgt, desto besser ist die Chance für das Weiterwachsen. Die Transplantate werden mit K-Drähten gesichert. Die Zehe verkürzt sich um wenige Millimeter und bleibt vollkommen funktionsfähig (Carroll u. Green 1975, Goldberg u. Watson 1982, Buck-Gramcko 1990, Hou 1992, Radocha u. Mitarb. 1993).
- Transplantation von 2 oder 3 Zehen am Stumpfende.
- Krukenberg-Plastik (s. Kap. 4.4).
- Bei der Vielfältigkeit der Symbrachydaktylie soll die Behandlung individuell gewählt und den Eltern anhand von Beispielen nahe gebracht werden.

## Spalthand

### Synonyme

Longitudinaler distaler zentraler Defekt, Krebschere, Hummerschere, Ektrodaktylie, Cleft-hand, Split-hand, Lobster claw, Carb claw, Pincer, Central longitudinal deficiency, Pince de homard, main en fourche.

### Definition

Zusammengefasste Fehlbildungen mit keilförmigem Defekt der zentralen Strahlen der Hand und der Tendenz der Defektausbreitung nach zentral und radial, wobei die erhaltenen Finger defektfrei bleiben. Die Bezeichnung „Spalthand“ geht auf Meller (1893) zurück.

### Ätiologie

Der dominante Erbgang der Spalthand ist nachgewiesen (Grebe 1958, Kelikan 1974). Dies trifft besonders für die symmetrischen Formen der Spalthände und Spaltfüße zu. Eine einseitige Spalthand tritt sporadisch auf (Vogel 1958). Die Ektrodaktylie (Split-Hand-/Split-Foot-Malformations=SHFM) ist eine genetische heterogene Störung, wobei bisher mindestens 2 Genloci bestimmt werden konnten: Der erste Locus auf Chromosom 7 (7q21) wird als SHFM 1, der zweite Locus (X-Chromosomal auf Xq26) wird als SHFM 2 bezeichnet. Nunes u. Mitarb. (1995) fanden in der Region 10 (10q25) als einen weiteren Locus für

**Typ IV:** Bei kurzer fingerloser Mittelhand oder Handwurzelstumpf entwickeln die Kinder eine begrenzte Greiffähigkeit zwischen dem Stumpf und Unterarm und können so „bimanuell“ arbeiten. Später ist die Prothesenversorgung angezeigt (s. Kap. 3.2). Hilfsmittel wie Greifwiderlager, Ess- und Schreibmanschetten sind hilfreich. Bei der Indikationsstellung zur Operation ist zu bedenken, dass das Kind auf der anderen Seite eine völlig gesunde Hand hat und das ästhetische Resultat nicht der Vorstellung der Eltern entspricht.

Die operativen Möglichkeiten sind:

- Zehtransplantation zum Radius nach Vilkki (1985), als aktiver Greifer gegenüber dem Handstumpf (Abb. 6.37 a u. b).





**Abb. 6.37 a u. b** Symbrachydaktylie monodaktyler Form (a) und Zustand nach Transplantation der Großzehe zum distalen Radiusende und Stabilisierung des hypoplastischen Fingers (b).

Ektrodaktylien und bezeichnen ihn als SHFM 3. Durch Untersuchungen an einer großen türkischen Familie konnten Ozen u. Mitarb. (1999) diesen letzten Locus weiter eingrenzen. Nach Müller (1937) entsteht die Spalthand durch einen umschriebenen keilförmigen Defekt des Weichteilblastoms. Aufgrund des Rummangels im Bereich des Defektes sollen sich Differenzierungsstörungen an den prospektiven knöchernen Anteilen sekundär entwickeln. Diese manifestieren sich in Form von Verschmelzungen und Störung der Längendifferenzierung. Wertheimann (1952) ist der Meinung, dass der Defekt auch die ektodermale Apikalisleiste betrifft. Diese Vorstellung wird nach neueren tierexperimentellen Untersuchungen bestätigt. Ogino (1996) konnte bei Ratten durch Gabe des Zytostatikums Busulfan sowohl Polydaktylie als auch Syndaktylie und Spalthand erzeugen und fand die gleiche kritische Periode zur Auslösung dieser Fehlbildungen. Er stellte teratologische Reihen auf, an deren Ende sich die Spalthand als Produkt eines Zusammenwirkens von Syndaktylie und Polydaktylie fand (Abb. 6.38).

Das P63-Gen, ein homologes, den Zellzyklus regulierendes Gen ist für die Entstehung und Differenzierung der apikalen Ektodermalleiste von entscheidender Bedeutung. Ianakiev u. Mitarb. (2000) konnten in 2 Familien mit Spalthänden und -füßen Mutationen im P63-Gen identifizieren. Eine zentrale Polydaktylie oder Spalthand wird entstehen, wenn die Längsfurche etwa den Mittelfinger trifft anstatt seitlich des Fingers zu liegen (Yasuda 1971 u. 1975, Ueba 1998) (Abb. 6.39).

### Pathogenese

Von der Spaltbildung sind bevorzugt die Binnenstrahlen betroffen, in erster Linie der 3. Strahl. Der keilförmige Defekt mit einer peripher gelegenen Basis und nach proximal gerichteten Spitze breitet sich radialwärts aus. Dabei werden knöcherne Anteile verlagert, Weichteile verschmelzen und Differenzierungsprozesse werden unterdrückt. Die verlagerten knöchernen Anteile können am benachbarten Knochen angelagert oder mit ihnen verschmolzen sein. Andere werden quer gelagert und artikulieren mit den Nachbarknochen in Dreieckform. Sie werden von Müller (1937) als „Transversalknochen“ bezeichnet und sind für die Spalthand typisch. Es handelt sich meistens um abgedrängte Grundphalangen, oft mit 2 Wachstumsfugen, wobei die Endphalangen fehlen oder mit den Nachbarknochen verschmolzen sind. Beuge- und Strecksehne des fehlenden Fingers vereinigen sich über dem Köpfchen des Mittelhandknochens, und wenn dieser fehlt, so liegt die Verbindung im Karpalbereich. Anomalien der Blutgefäße wurden auch beobachtet. Die Hohlhandbögen können eine atypische Lage aufweisen. Die randständigen Finger zeigen oft Syndaktylie oder inkomplette Polydaktylie, besonders am 1. Strahl.

Polydaktyliegrad	Syndaktyliegrad				
	S-0	S-1	S-2	S-3	S-4
P-0					
P-1					
P-2					
P-3					
P-4					

Abb. 6.38 Spalthandbildung aufgrund von Polysyndaktylie (aus Ogino 1990).

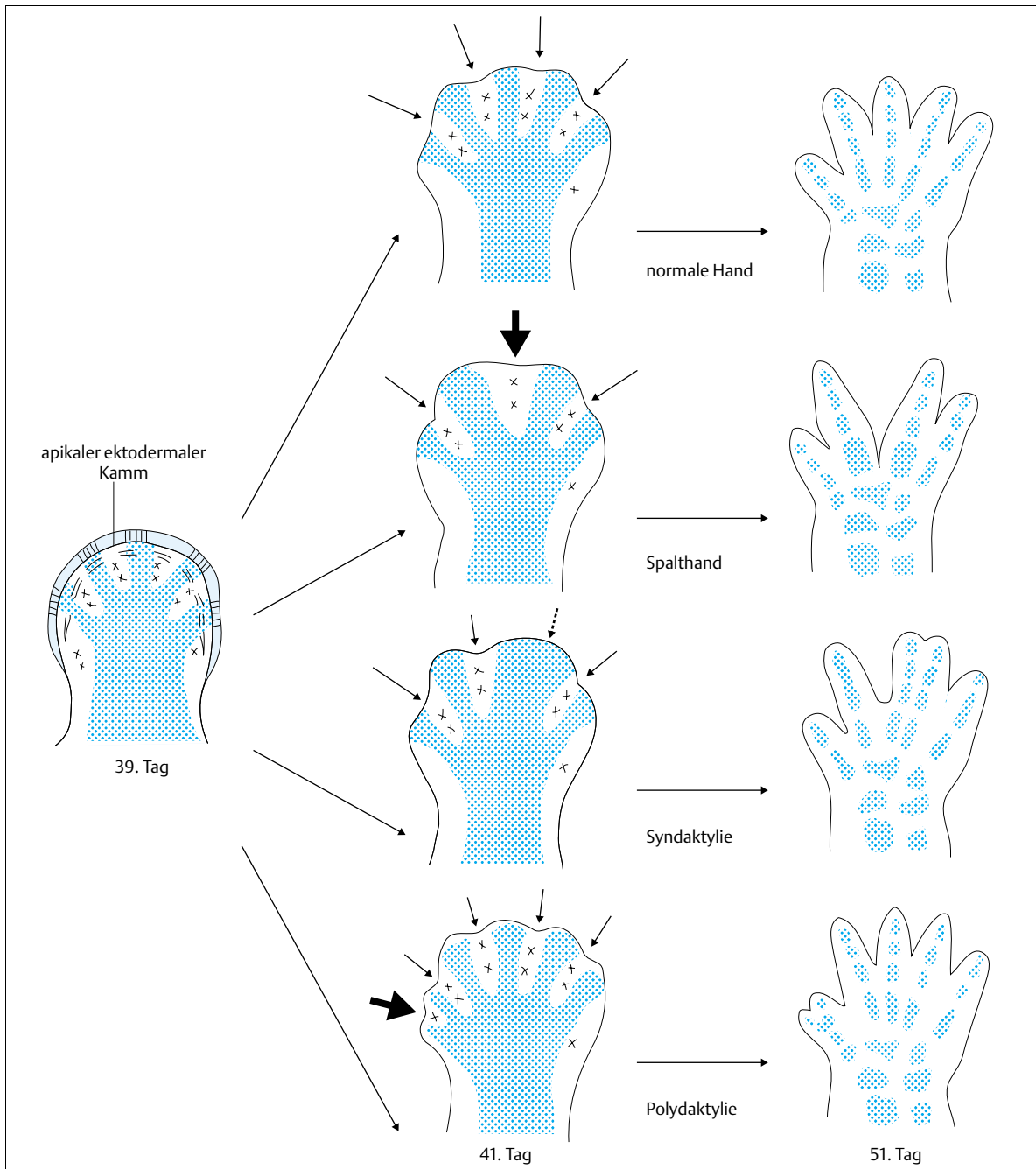
## Epidemiologie

Die Häufigkeit des Vorkommens beträgt nach Birch-Jensen (1949) 1 auf 90 000 Geburten, während atypische Spalthand 1-mal bei 150 000 Geburten vorkommt. Blauth u. Falliner (1986) fanden bei 303 Fällen aus der Literatur und bei 35 eigenen Fällen bei 48% Bilateralität und unilaterale Spalthände (atypisch) bei 41%, bei einem Drittel lagen auch Spaltfüße vor. Das männliche Geschlecht ist doppelt so häufig betroffen wie das weibliche Geschlecht.

## Klassifikation

Klassifikationen wurden nach unterschiedlichen Standpunkten vorgenommen. Aus ätiologischen Gründen unterscheiden Birch-Jensen (1949) und Barsky (1964) zwischen:

- **Typischer Spalthand:** vererbbar, doppelseitig mit Spaltfüßen (Abb. 6.40 a u. b):
  - a** mit zentralem Defekt,
  - b** mit radialem Defekt (monodaktyler Typ).
- **Atypische Spalthand:** sporadisch, einseitig und ohne Spaltfuß.



**Abb. 6.39** Pathogenese der Spalthand sowie der Poly- und Syndaktylie (aus Ueba 1998).

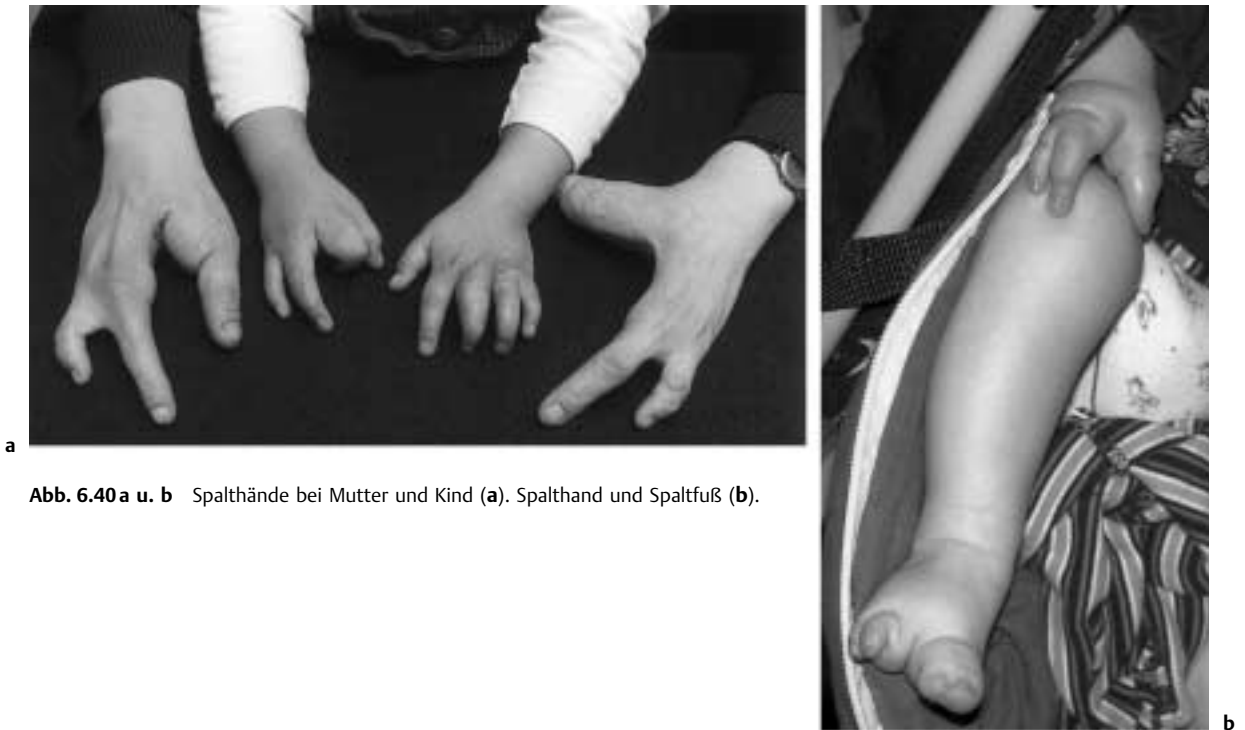


Abb. 6.40 a u. b Spalthände bei Mutter und Kind (a). Spalthand und Spaltfuß (b).

Müller (1937) und Stroer (1938) haben eine teratologische Reihe aufgestellt: Sie beginnt bei V-förmigen Binnenstrahlendefekten mit zunehmender Reduktion bis zur ulnaren Monodaktylie.

Nach formalen Gesichtspunkten differenzierten Blauth u. Schneider-Sickert (1976) 2 Gruppen :

1. Mediantyp mit Defekt von Binnenstrahlen,
2. Medioradialer Typ, bei dem die Keilspitze mehr zum 1. MHK hin gerichtet ist.

Blauth u. Falliner (1986) unterscheiden 3 Typen:

- **Typ I:** Spalthände mit knöchernen Defekten (Aplasie),
- **Typ II:** Spalthände mit ossären Syndaktylien (Synostosen),
- **Typ III:** Spalthände mit knöchernen Defekten und gleichzeitigen Synostosen,
- **Evtl. Typ IV:** Spalthände mit zentraler Polydaktylie.

Manske u. Halikis (1995) stellten aus funktionellen Gründen die Veränderungen der 1. Zwischenfingerfalte (ZFF) in den Vordergrund (Abb. 6.41 a-d):

- **Typ I:** normale ZFF,
- **Typ II:** Einengung der 1. ZFF: **Ila** mäßige Einengungen, **Ilb** massive Einengungen,
- **Typ III:** 1. ZFF verschlossen = Syndaktylie DI und DII,
- **Typ IV:** Spalte reicht zur 1. ZFF, DII fehlt,
- **Typ V:** der Daumen fehlt.

Weitere Klassifikationen berücksichtigen die begleitende Polydaktylie und ossäre Syndaktylie (Tada u. Mitarb. 1981, Sandzen 1985, Glicenstein u. Mitarb. 1995).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Flatt (1977) beschrieb die Spalthand als „funktionell ausgezeichnete und soziale Katastrophe“. Die Hand ist äußerlich auffällig durch die Spalte. Diese kann von unterschiedlicher Ausprägung sein. Die randständigen Finger können schmal erscheinen und normale Funktion zeigen. Bei größeren Defekten findet man Veränderungen, z.B. Syndaktylien oder knöchernen Verschmelzungen, ebenso häufig findet sich radialeseitig eine unvollständige Polydaktylie. Der Ringfinger zeigt bei Syndaktylie mit den Kleinfingern oft eine Beugekontraktur des Mittelgelenks (Kamptodaktylie). Defekte der radialen Strahlen können über eine Zweifingerhand zu einer monodaktylen Hand führen. Bei dieser extremen Form zeigt die Hand eine Ulnardeviation aufgrund muskulärer Imbalance. Als assoziierte Fehlbildungen sind in erster Linie Spaltfüße, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und triphalangealer Daumen. Seltener sind Tibiaaplasie, Riesenwuchs, radioulnare Synostosen, Ulnaaplasie, Mikrognathie.



**Abb. 6.41 a–d** Spalthände unterschiedlicher Ausprägung:

**a** Typ IIa

**c** links: Typ III mit Synostose der Grundglieder; rechts: Typ IV

**b** Typ III

**d** Typ V.

### Bildgebende Diagnostik

Das Röntgenbild zeigt die Ausdehnung des Defektes aber auch die Synostosen und die Transversalknochen.

Außerdem liegen die Zeichen der Synostosierung vor, d. h. knöcherne Syndaktylie, Verbreiterung eines Knochens als Folge der Verschmelzung auf der gesamten Länge sowie der Deltaknochen, der mit einem verdickten Knochen artikuliert.

Bei tief reichenden Spalten treten Deformierung und Verschmelzung des Os capitulum und Os hamatum auf.

### Differenzialdiagnose

Zur Abgrenzung der Spalthand von der Symbrachydaktylie sind die in Tabelle 6.10 aufgeführten Merkmale wichtig.

Tab. 6.10 Abgrenzung der Spalthand von der Symbrachydaktylie

Spalthand	Symbrachydaktylie
vererbbar	kein Erbgang
oft bilateral	immer einseitig
oft mit Spaltfüßen	Füße nicht beteiligt
keilförmiger Knochendefekt und glatte Begrenzung des Weichteildefektes	U-förmiger Defekt
Transversalknochen	Symbrachyphalangie
mehr distale Defekte	Fingerbürzel-Endgliedreste
Ausbreitung des Defektes radialwärts	Ausbreitung ulnarwärts
Synostosen	Hypoplasien der restlichen Knochen

## Therapie

### Konservative Therapie

Konservative Maßnahmen kommen nicht in Betracht.

### Operative Therapie

Ziel der operativen Behandlung ist die Verbesserung des Erscheinungsbildes und der Handfunktion. Die **Operati-onsart** richtet sich nach dem Befund. Die Eingriffe können ein- oder mehrzeitig, einzeln oder in Kombination erfolgen.

- **Syndaktylietrennung:** Diese erfolgt nach den bereits beschriebenen Prinzipien und Techniken.
- Entfernung von sperrenden Transversalknochen.
- **Korrektur der Beugekontraktur** (Kamptodaktylie) oder **Korrekturosteotomie** bei Fehlstellung oder um den Spitzgriff zu ermöglichen.
- **Beseitigung der Spalte:** Eine einfache Spalthandform und fehlender Mittelfinger (Typ I nach Manske u. Halikis 1995) kann durch Weichteilresektion, Entfernung des 3. MHK, Verlagerung des 2. MHK auf die Basis MHK 3 und Fixation mit 2 gekreuzten K-Drähten beseitigt werden. Fehlt der 3. MHK, so kann der 2. MHK nach ulnar verschoben werden und an den 4. MHK mit einem Sehnen-Transplantat gefesselt werden. Bei Typ II und III (nach Manske u. Halikis 1995) ist neben der Beseitigung der Spalte, die Bildung einer tiefen und breiten Daumenkommissur erforderlich. Die meist angewandte Technik nach Snow-Littler (1967) erlaubt die Erweiterung der 1.ZFF durch Verlagerung eines palmar gestielten Hautlappens aus der Spalte (Abb. 6.42 a-c).

Die Syndaktylie zwischen DI/DII wird durch Zickzack-Schnitt getrennt, das straffe Bindegewebe wird gespalten. Der M. interosseus dorsalis I wird abgelöst. Osteotomie des 2. MHK basisnah und Verlagerung nach ulnar

mit dem 1. palmaren Interosseus. Osteosynthese mit der Basis des 4. MHK. Zur Rekonstruktion des Lig. metacarpale transversum werden die Ringbänder A2 abgelöst und zusammengenäht (Saito u. Mitarb. 1978, Ogino 1990). Die **Snow-Littler-Methode** ist anspruchsvoll, vor allem ist die Lappenplanung und Präparation wichtig, um die Blutversorgung zu sichern. Miura u. Komada (1979) vereinfachten die Schnittführung (Abb. 6.43). Nach Versetzen des Zeigefingers nach ulnar wird die 1. Kommissur durch Z-Plastik und Hauttransplantat gebildet. Diese OP-Technik eignet sich eher für den Typ IIa. Weitere Modifikation von Ueba (1998) achtet darauf, dass die neue Kommissur zwischen DII und DIV narbenfrei bleibt.

Bei extremer Fehlbildungsform, wie z. B. der Monodaktylie, gelten die Indikationen und OP-Methoden, die in den vorherigen Kapiteln bereits besprochen wurden (Symbrachydaktylie, Peromelie)

## Komplikationen

Als Komplikationen, die auftreten können, sind zu nennen:

1. Durchblutungsstörung und Teilnekrose des Lappens oder des versetzten Zeigefingers,
2. Verletzung des tiefen Astes des N. ulnaris,
3. Dreh- oder Achsenfehlstellung des versetzten Zeigefingers,
4. Narbenkontraktur bei nicht korrekter Schnittführung.

## Ergebnisse

Bei Beachtung der Gefahrstellen und subtiler OP-Technik können gute Ergebnisse sowohl nach ästhetischen als auch funktionellen Gesichtspunkten erzielt werden (Malek 1971, Miura u. Komada 1979, Rider u. Mitarb. 2000).

## Schnürfurchensyndrom

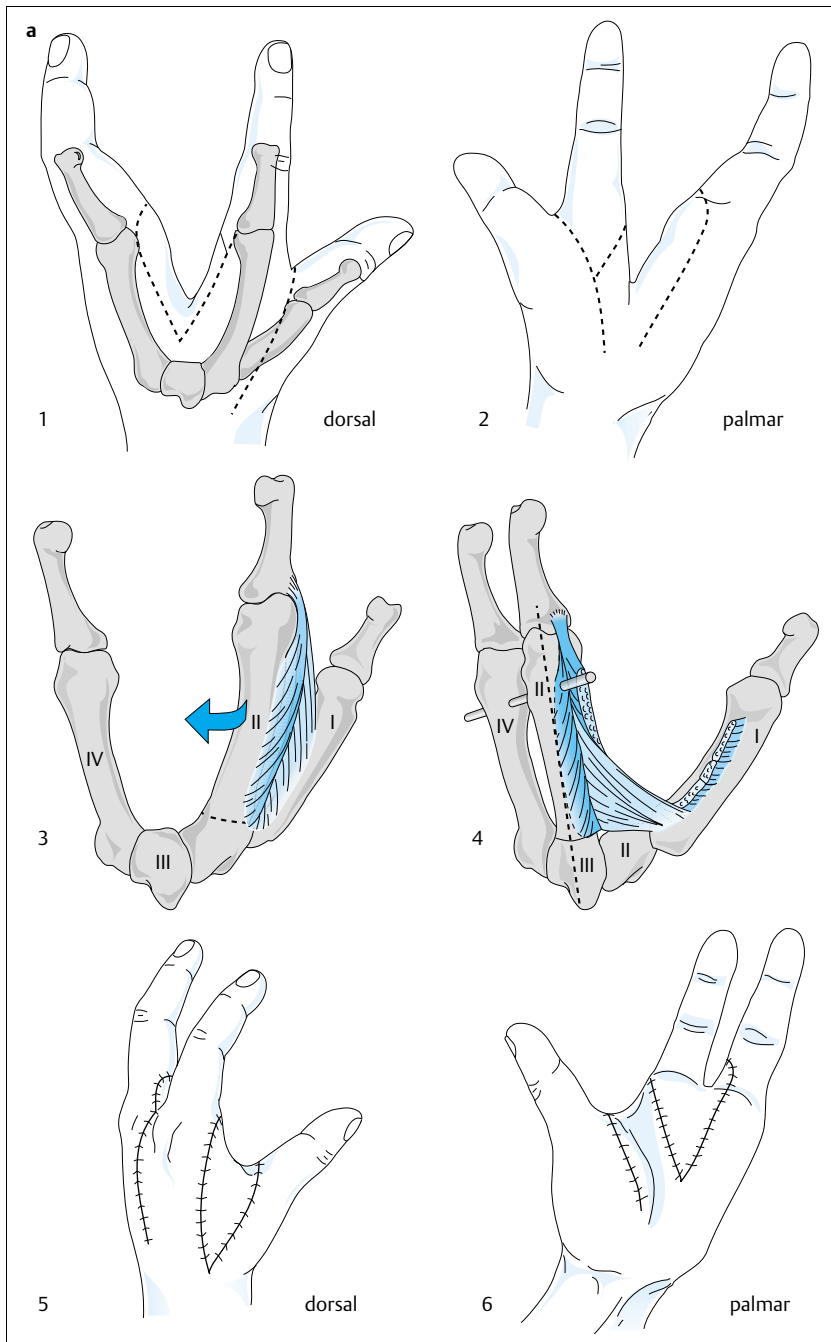
### Synonyme

Schnürringkomplexe, Amniogene, intrauterine Amputationen, Perodaktylien, Congenital constriction ring-syndrom, Annular grooves, Amnion discription, Annular constriction rings, Streeter's dysplasie.

### Definition

Angeborener Fehlbildungskomplex mit folgenden morphologischen Veränderungen: Schnürringe und -furchen mit polsterartigen Verdickungen der dorsalen Weichteile distal davon, periphere Defekte, Teilamputationen und Syndaktylien mit z.T. Verklumpungen der Finger. Diese Veränderungen können einzeln oder in Kombination auftreten.





**Abb. 6.42 a–c** Skizze der Operationstechnik von Snow-Littler für Spalthände Typ IIa (**a**) und ein klinisches Beispiel einer Spalthand Typ III, wobei der Schwenklappen dorsal gestielt war (**b** u. **c**).

Fortsetzung ►

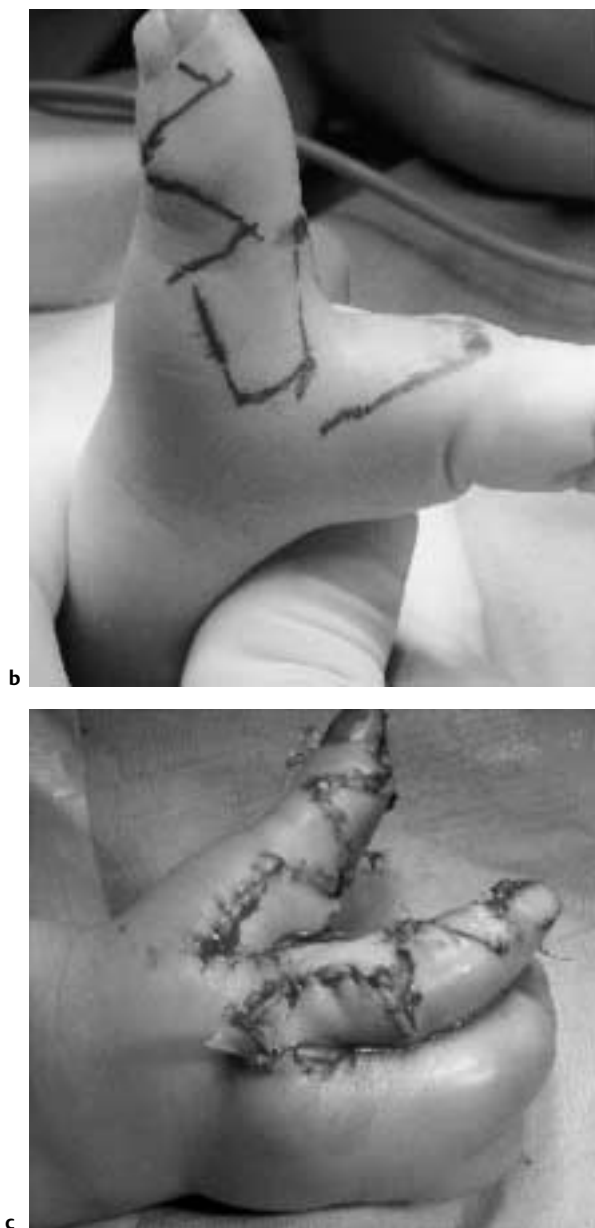


Abb. 6.42b u. c

## Ätiologie

Seit der Erstbeschreibung von Montgomery (1832) werden Amnionabschnürungen für diese Defektfehlbildung verantwortlich gemacht. Histologische Untersuchungen an Feten führen immer mehr dazu, endogene Entstehungsmechanismen zu vermuten (Buck-Gramcko, 1981). Streetter (1930) zeigte fokale dysplastische Bezirke im mesodermalen und subkutanen Gewebe. Kino (1975) konnte Schüringschäden experimentell bei Ratten durch Amniozentese erzeugen. Die Fehlbildung entsteht zum späteren

Zeitpunkt, wenn die Kondensation der Fingerstrahlen abgeschlossen ist. Genetische Ursache oder familiäres Vorkommen konnten nicht nachgewiesen werden. Einige Mütter geben Blutungen und hormonelle Behandlung während der Schwangerschaft sowie frühzeitigen Fruchtwasserverlust an.

Einige Autoren berichten über häufiges Vorkommen bei erster Schwangerschaft (Moses u. Mitarb. 1979) oder beim fortgeschrittenen Alter der Eltern. Es besteht kein Zusammenhang mit der Einnahme von Medikamenten oder Rauschen (Miura 1984).

## Pathogenese

Im Bereich des **Schnürrings** fehlt das subkutane Fettgewebe vollkommen und die Haut ist sehr dünn. Die Schnürfurchen können oberflächlich oder tief bis zum Knochen reichend sein. Im Bereich des Unterarmes kann dadurch eine radiulnare Synostose vorkommen, während im Fingerbereich keine knöchernen Verschmelzungen, aber Defekt pseudarthrosen der Fingerglieder entstehen. Nerven und Gefäße können Defekte im Ringbereich zeigen. Proximal des Ringes sind Knochen und Weichteile normal, distal davon finden sich Lymphödeme und dorsale Fingerpolster aus induriziertem verdicktem Subkutangewebe. Zirkuläre Schnürringe im endständigen Fingerbereich führen oft zu knospenartigen Fingerresten, die mit dem Finger nur mittels eines dünnen Weichteilstiels verbunden sind.

Besonders charakteristisch ist auch die **Akrosyndaktylie**. Die Finger bzw. die Fingerreste zeigen Weichteilverschmelzungen mit schmalen Kanälen proximal davon, die auf die Kommissur hinweisen, jedoch distaler als die richtige Kommissur liegen. Die Finger können verklumpt sein, so dass die Differenzierung der einzelnen Finger kaum möglich ist.

## Epidemiologie

Die Fehlbildung kommt etwa im Verhältnis 1 : 15 000 Geburten vor (Patterson 1961, Pillay 1964). Die Veränderungen sind häufig doppelseitig, aber nicht symmetrisch ausgeprägt und oft mit ähnlichen Veränderungen an den Füßen verbunden (Miura 1984). Die Schäden betreffen meist die mittelständigen Finger und die Großzehe (Light u. Ogden 1993).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die Finger zeigen bei leichten Fällen dorsale **Schnürfurchen** oder **Schnürringe**. **Tiefe Schnürringe** können unterschiedlich breit sein und führen zu Schwellung und trophischen Störungen der distal gelegenen Weichteile und zu Bildung von **Weichteilpolstern**. Der distale Fingeranteil kann bis zu einem Anhängsel reduziert sein. Nach der Geburt können ballonartige Schwellungen oder Nekrosen der distalen Fingerabschnitte vorkommen. **Teilampu-**

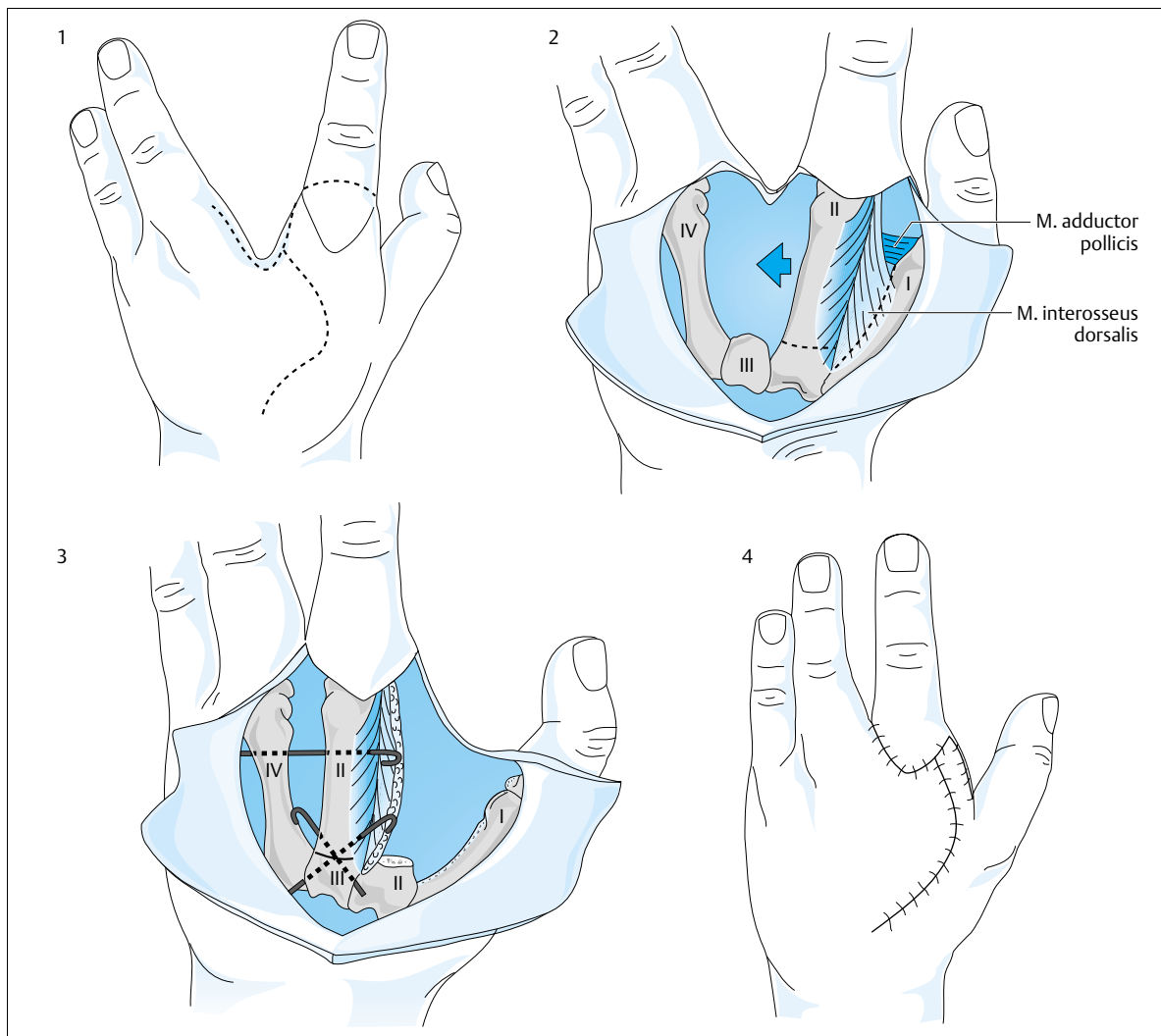


Abb. 6.43 Operationstechnik nach Miura und Komoda.

tationen in verschiedenen Höhen sind häufig, wobei die Weichteilpolsterung des Stumpfes sehr unterschiedlich sein kann (Abb. 6.44). Weichteilverschmelzungen können in Form von häutigen Brücken (Akrosyndaktylie) erscheinen oder zu Verklumpungen der Finger führen. Diese Veränderungen können einzeln oder in Kombination vorkommen, wobei die Schäden die mittelständigen Finger wahllos betreffen: Daumen und Kleinfinger bleiben verschont oder zeigen Schnürringe (Abb. 6.45 a u. b). Finger mit Schnürringen zeigen hypoplastische und langsam wachsende Nägel. Weitere Schnürringbildungen finden sich auch im Bereich des Unterarmes und der unteren Extremitäten. Neurologische Störungen wurden vereinzelt beschrieben.

**Begleitende Fehlbildungen** kommen bei etwa 40% der Fälle vor (Emmett u. Morris 1998) in Form von Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten, Klumpfuß und weiteren Fußveränderungen, die durch die Schnürringe entstehen.

### Differenzialdiagnose

Die Abgrenzung des Schnürringensyndroms von der Symbrachydaktylie sowie von der peripheren Hypoplasie ist nicht immer einfach. Die Merkmale dieser Fehlbildungen werden in der Tabelle 6.11 aufgestellt.

### Klassifikation

Nach Patterson (1961):

**Typ I:** nur Schnürring.

**Typ II:** Schnürring mit Akrosyndaktylie.

**Typ III:** Schnürring mit Akrosyndaktylie und Teilamputation.



**Abb. 6.44** Schnürring mit Teilamputation DI-III und Akrosyndaktylie DII/III.



**a**



**b**

**Abb. 6.45 a u. b** Akrosyndaktylie und Verklumpung der mittelständigen Finger.

**Tab. 6.11** Differenzialdiagnostische Merkmale des Schnürfurchensyndroms, der Kamptodaktylie und der peripheren Hypoplasie aller Finger

	<b>Schnürfurchen-Syndrom</b>	<b>Kamptodaktylie</b>	<b>Periphere Hypoplasie aller Finger</b>
<b>Lokalisation</b>	2. – 4. Finger	2. u. 3. Finger	alle Finger
<b>Ausbreitung</b>	keine Regel	nach ulnar	keine
<b>Klinik</b>	Schnürring, Ödem, Weichteilpolster	u-förmiger Defekt mit Fingerbürzel und Fingernägeln	querverlaufende Fingerstümpfe mit Kamptodaktylie
<b>Defekt</b>	amputationsartig	amputationsartig	amputationsartig
<b>Syndaktylie</b>	Akrosyndaktylie	vollständige Syndaktylie	partielle Syndaktylie
<b>Röntgen</b>	Defektpseudarthrose	Symphalangie, Biphalangie	erhaltene Teile normal
<b>Befall</b>	überwiegend doppelseitig	einseitig	einseitig

Nach Al Quattan (2000):

**Typ I:** Proximale Amputation.

**Typ II:** Finger-Teilamputation mit Weichteilverschmelzung und Verklumpung.

**Typ III:** Finger-Teilamputation (ohne Verklumpung).

## Therapie

Die Therapie ist operativ. Sie richtet sich nach der Schwere der Fehlbildung und hat das Ziel sowohl die Funktion als auch das Erscheinungsbild zu verbessern. Wir klassifizieren die möglichen Behandlungsverfahren in **4 Stufen**:

1. **Dringliche Eingriffe:** Stauungserscheinungen mit der Gefahr der Nekrose erfordern eine operative Entlastung in den ersten Lebensstagen (Emmett u. Morris 1998). Der tiefe Ring wird reseziert mit gleichzeitiger Z-Plastik. Lymph- und Blutzirkulation bessern sich schnell. Bereits nekrotische Anteile werden reseziert.
2. Hände mit verklumpten oder **überkreuzten Fingern** sind funktionslos. Die Finger sollen möglichst früh in den ersten Lebensmonaten getrennt werden, um Fehlstellungen und Lymphödeme zu beseitigen und den Fingern die Chance zu geben, gerade weiter zu wachsen. Es werden die Hautbrücken distal der Kanäle getrennt und die entstandenen Defekte mit Vollhauttransplantaten gedeckt. Die Kommissurvertiefung erfolgt später. Ein **knospenartiges Endglied**, das nur an einem Weichteilstiel hängt, soll auch frühzeitig stabilisiert werden. Der dorsale Schnürring wird reseziert. Durch die breite Wundnaht wird die Verbindung mit dem Finger und die Überlebenschance verbessert.
3. **Wiederherstellende Maßnahmen:** Die Eingriffe können im Alter von 2–3 Jahren oder später vorgenommen werden. Oft werden mehrere Verfahren in einer Sitzung durchgeführt.

- a) Beseitigung der Schnürringe aus ästhetischem Grund und um eine evtl. Lymphstauung und Ödembildung zu beseitigen. Die dünne und narbige Haut wird in toto samt der Faszie reseziert. Die zirkuläre Narbe wird durch fortlaufendes „Z“ unterbrochen. Dicke streckseitige Weichteilpolster werden durch Entfernung des indurierten Fettgewebes beseitigt.
  - b) Syndaktylietrennung und Kommissurvertiefung: Die Syndaktylietrennung erfolgt nach den bekannten Richtlinien (s. Syndaktylie). Die Trennung soll weit proximal erfolgen, da die Finger zu kurz sind.
  - c) Defektpseudarthrosen wichtiger Fingerphalangen werden mittels Knochentransplantation beseitigt. Als Transplantat kann eine funktionslose Fingerphalanx, eine Zehengrund- oder -mittelpalanx oder ein Beckenkammspan dienen. Ist die Haut im Bereich der Pseudarthrose narbig und dünn, so muss sie durch Lappenplastik ersetzt werden.
  - d) Daumenbildung bei Teilverlust mit funktionslosem kurzem Stumpf: An erster Stelle kommt hier die Aufstockung durch Transposition eines Fingerstumpfes auf neurovaskulärem Stiel (on top plasty) mit Vertiefung der Kommissur infrage (Abb. 6.46 a-c). In seltenen Fällen kann ein Fingerstumpf mit mikrochirurgischem Gefäß- und Nervenanschluss von der anderen Hand verwendet werden. Die Verlängerung des 1. MHK durch Kallusdistraction setzt eine ausreichende Länge des 1. MHK voraus, um den Fixateur unterbringen zu können, außerdem eine gute Weichteildecke, vor allem im Bereich der Stumpfspitze. Bei extremen Fehlbildungen kommt die Zehentransplantation in Betracht.
4. **Korrektureingriffe:** Spätere Korrekturen können im Laufe des Wachstums notwendig werden, z. B. erneute

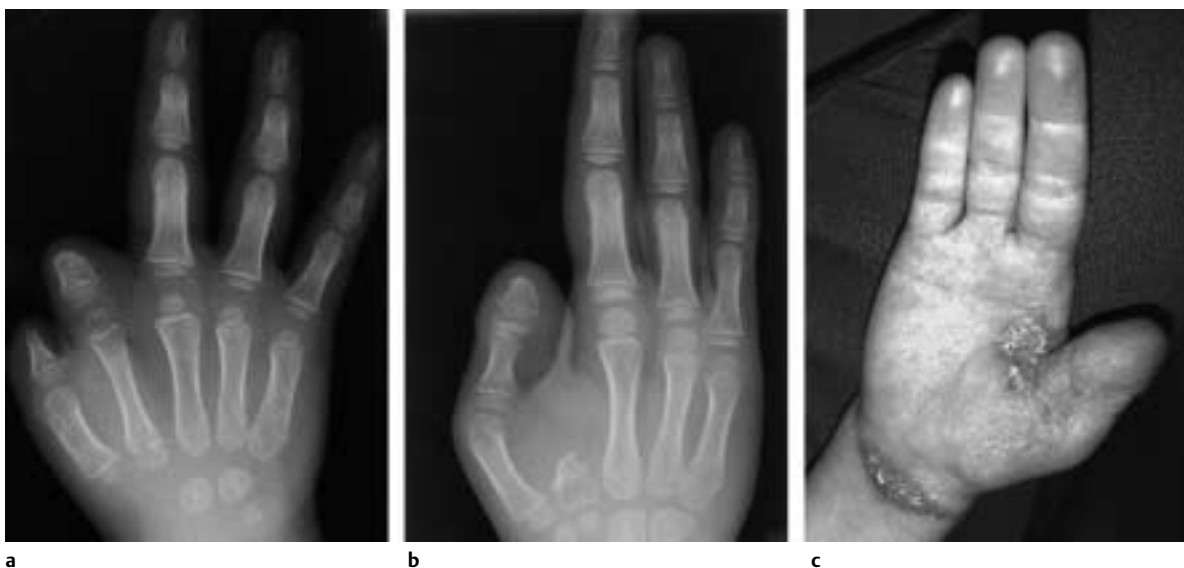


Abb. 6.46 a–c Aufstockung des Daumens mittels Zeigefingerstumpfes.

Kommissurvertiefung, Korrekturosteotomie oder Arthrodesis eines Fingergelenkes in Funktionsstellung sowie Verlängerung von Mittelhandknochen oder Fingergliedern.

## Komplikationen

In erster Linie ist die Durchblutungsstörung bei Verletzung der feinen Fingergefäße zu nennen. Bei extremem Lymphstau hilft eine Saugdrainage.

## Ergebnisse

Bei rechtzeitiger Operation kann das Lymphödem beseitigt werden, bevor es induriert und organisiert wird. Die Funktion und das ästhetische Ergebnis hängen vom Schweregrad der Fehlbildung ab.

### Literatur

- Al Quattan, M.M. (2000): Classification of the pattern of intra-uterine amputations of the upper limb in constriction ring syndrome. *Ann Plast Surg* 44: 626–632
- Apert, E. (1906): De l'acrocephalosyndactylie. *Bull Mem Soc Med Hopit Paris* 23: 1310–1330
- Argenta, L.C. (1986): Controlled tissue expansion. *Surgical Rounds*: 72
- Ashmead, D., P.J. Smith (1995): Tissue expansion for Apert's syndactyly. *J Hand Surg* 20-B: 327–330
- Barsky, A.J. (1958): Congenital anomalies of the hand and their surgical treatment. Thomas, Springfield
- Barsky, A.J. (1964): Cleft hand: classification, incidence and treatment. Review of the literature and report of 19 cases. *J Bone Jt Surg* 46-A: 1707–1720
- Birch-Jensen, A.C. (1949): Congenital deformities of the upper extremities. *Opera ex domo biologiae hereditariae humanae Universitatis Hafniensis*. Bd. LXX. Munsgaard, Kopenhagen
- Blauth, W. (1972): Syndaktylien der Hand. *Dtsch Ärzteblatt* 69: 2013–2021
- Blauth, W., A. Falliner (1986): Zur Morphologie und Klassifikation von Spalthänden. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 18: 161–195
- Blauth, W., A. Fallinger (1998): Apert Syndrom. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations*. Churchill Livingstone, London: 159–168
- Blauth, W., F. Schneider-Sickert (1976): *Handfehlbildungen: Atlas ihrer operativen Behandlung*. Springer, Berlin: 10–34
- Blauth, W., J. Gekeler (1971): Zur Morphologie und Klassifikation der Symbrachydaktylie. *Handchirurgie* 3: 123–128
- Blauth, W., J. Gekeler (1973): Symbrachydaktylien. Beitrag zur Morphologie, Klassifikation und Therapie. *Handchirurgie* 5: 121–171
- Blauth, W., P. Hippe (1973): Schnittführungen bei Syndaktylie-Reduziven. *Arch Orthop Unfall Chir* 77: 97–107
- Bosse, K. u. Mitarb. (2000): Localization of a gene for syndaktylie typ 1 to chromosome 2 q34-q36. *Am J Hum Genet* 67: 492–497
- Buck-Gramcko, D. (1981): Angeborene Fehlbildungen der Hand. In: Nigst, H., D. Buck-Gramcko, H. Millesi: *Handchirurgie*, Bd. 1. Thieme, Stuttgart: 12.1–12.115
- Buck-Gramcko, D. (1988): Congenital malformations. In: Nigst, H., D. Buck-Gramcko, H. Millesi, G.D. Lister: *Hand surgery*, vol. 1. Thieme, New York: 12.22–12.23
- Buck-Gramcko, D. (1990): The role of nonvascularised toe phalanx transplantation. *Hand Clin* 6: 643–659
- Buck-Gramcko, D. (1991): Symbrachydaktylie. Classification et traitement chirurgical. In: Gilbert, A., D. Buck-Gramcko, G.D. Lister: *Les malformations congénitales du membre supérieur*. Monographies du groupe d'Etude de la main. Expansion Scientifique Française, Paris: 98–106
- Carroll, R.E., P.D. Green (1975): Reconstruction of the hypoplastic digits using toe phalanges. *J Bone Jt Surg* 57-A: 727
- Cocchi, U. (1964): Krankheiten des Skelettsystems. In: Becker, P.E.: *Humangenetik*. Bd. II. Thieme, Stuttgart
- Cocchi, U. (1965): Erbschäden mit Knochenveränderungen. In: Schinz, H.R., W.E. Baensch, E. Friedl, E. Uelinger: *Lehrbuch der Röntgendiagnostik*. 6. Aufl. Thieme, Stuttgart
- Cronin, T.D. (1956): Syndactylism: results of zig zag incision to prevent postoperative contracture. *Plast Reconstr Surg* 18: 460–468
- D'Arcangelo, M., A. Gilbert, R. Pirrello (1996): Correction of syndactyly using a dorsal omega flap and two lateral and volar flaps. *J Hand Surg* 21-B: 320–324
- Dao, K.D., V.E. Wood, A. Billings (1998): Treatment of syndactyly. *Techniques in hand and upper. Extr Surg* 2: 166–177
- Davis, J.S., W.J. German (1930): Syndactylism, coherence of the fingers and toes. *Arch Surg* 21: 32–75
- De Smet, L., G. Fabry (1998): Characteristics of patients with symbrachydaktylie. *J Pediatr Orthop* 7-B: 158–161
- De Smet, L., J.P. Fabry (1998): Symbrachydaktylie involving hands and feet. *Gent Couns* 9: 23–27
- Dingler, K. (1986): *Nachuntersuchungsergebnisse über die plastische Korrektur der Syndaktylie*. Dissertation, Heidelberg
- Ekerot, L. (1996): Syndaktylie correction without skin-grafting. *J Hand Surg* 21-B: 330–337
- Emmet, A.J.J., A. Morris (1998): Ring constriction syndrome. In: Buck-Gramcko D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 169–186
- Ezaki, M. (1999): Syndaktylie. In: *Green's operative hand surgery*. Vol. 1 4<sup>th</sup> ed. Churchill Livingstone, New York: 414–429
- Flatt, A.E. (1974): Practical factors in the treatment of syndactyly. In: Littler, J.W., L.M. Cramer, J.W. Smith: *Symposium on reconstructive hand surgery*. Vol. 9. Mosby, St. Louis: 144–156
- Flatt, A.E. (1977): *The care of congenital hand anomalies*. Mosby, St. Louis: 265–285
- Foucher, G. u. Mitarb. (2000): Classification and treatment of symbrachydaktylie. A series of 117 cases. *Chir Main* 19: 161–168
- Freire-Maia, N., J.B.C. Azevedo (1977): Reduction deformities, twinning and mortality in Brazilian whites and negroes. *Acta Genet Med Gemello* 26: 133–140
- Ger, E. (1998): Syndaktylie. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 131–140
- Glicenstein, J., S. Guero, R. Haddad (1995): Median clefts of the hand, Classification and therapeutic indications apropos of 29 cases. *Ann Chir Main Memb Super* 14: 253
- Golash, A., J.S. Watson (2000): Nail fold creation in complete syndactyly using Buck-Gramcko pulp flaps. *J Hand Surg* 25-B: 11–14
- Goldberg, N.H., H.K. Watson (1982): Composite toe (phalanx and epiphysis) transfers in the reconstruction of the aphalangic hand. *J Hand Surg* 7: 454–459
- Grebe, H. (1958): Spalthand – Spaltfuß, Ektrodaktylie. In: Schwalbe, E., G.B. Gruber: *Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere*. Teil III, Abt. 1, 7. Kap. 2. Hälfte. Fischer, Jena
- Grünberg, H., K. Huston (1965): The development of bovine syndactylism. *J Embryol Exp Morph* 19: 251
- Hanhart, E. (1950): Über die Kombination von Peromelie mit Mikrogathie, ein neues Syndrom beim Menschen entsprechend der Akroteriasis congenita von Wriedt und Mohr beim Rind. *Arch Klaus-Stift Vererb-Forsch* 25: 531



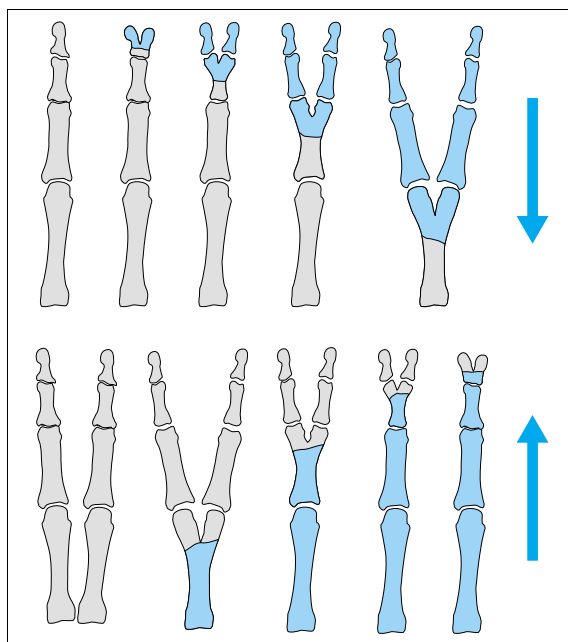
- van Heest, A.E., J.H. House, W.C. Reckling (1997): Two stage reconstruction of Apert acrosyndactyly. *J Hand Surg 2-A*: 315–322
- Hou, C.L. (1992): Lengthening of residual digit by gradual traction and bone grafting. A report of 143 cases. *Chung Hua Cheng Hsing Shao Shang Wai Ko Tsa Chin* 8: 95–96
- Hovius, S.E.R., M. Larsen, B. Cleffken (2000): The treatment of hands in Apert syndrome (abstract). *J Hand Surg 25-B (Suppl 1)*: 20
- Ianakiev, P. u. Mitarb. (2000): Split-hand/Split-foot malformations in caused by mutations in the p63 gene on 3q27. *Am J Hum Genet* 67: 59–66
- Imagawa, S. (1980): Sybrachydactyly: pathogenesis 5-fluorouracil induced model in mice. *Hiroshima J Med Sci* 29: 169–181
- Johanson, S.H. (1982): Nagelwallbildung durch Thenarlapfen bei kompletter Syndaktylie. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 14: 199–203
- Johne, B. (1979): Operative Behandlung der Syndaktylie: Zeitpunkt – Technik – Ergebnisse. Dissertation, Hamburg
- Kay, S.P. u. Mitarb. (1996): Toe to hand transfer in children. Part 2: functional and psychological aspects. *J Hand Surg 21-B*: 735–745
- Kay, S.P., M. Wiberg (1996): Toe to hand transfer in children. Part 1: technical aspects. *J Hand Surg 21-B*: 723–734
- Kay, S.P.J. (1999): Hypoplastic and absent digits. In: *Green's Operative hand surgery*. 4th ed. vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 368–375
- Kelikan, H. (1974): Congenital deformities of the hand and forearm. Saunders, Philadelphia
- Kettelkamp, D.B., A.E. Flatt (1961): An evaluation of syndactyly repair. *Surg Genecol Obstet* 133: 471–478
- Kino, Y. (1975): Clinical and experimental studies of the congenital constriction band syndrome with an emphasis on its aetiology. *J Bone Jt Surg 57-A*: 636–643
- Light, T.R. (1996): Congenital anomalies: syndactyly, polydactyly and cleft hand. In: Peimer, C.A.: *Surgery of the hand and upper extremity*. Vol. 2. McGraw-Hill, New York: 2111–2127
- Light, T.R., J.A. Ogden (1993): Congenital constriction band syndrome. Pathophysiology and treatment. *Yale J Biol Med* 66: 143–155
- Lösch, G.M. (1970): Syndaktylien. In: Bargmann, W., W. Doerr: *Normale und pathologische Anatomie H-23*. Thieme, Stuttgart
- Malek, R. (1971): Transpositions digitales chez l'enfant. *Ann Chir* 25: 1015–1022
- Malek, R. (1991): Syndactylies congenitales. In: *Encyclopedie medico chirurgicale. Appareil locomoteur*, Paris: 15220 A 10, 4.7.09
- Manske, P.R., M.N. Halikis (1995): Surgical classification of central deficiency according to the thumb web. *J Hand Surg 20-A*: 687–697
- Martinez-Frias, M.L. u. Mitarb. (1999): Smoking during pregnancy and Poland sequence: results of a population – based registry and a case – control registry. *Teratology* 59: 35–38
- McCollum, D.W. (1940): Webbed fingers. *Surg Genecol Obstet* 71: 782–789
- McKusik, V.A. (1975): Mandelian inheritance in man. Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and x-linked phenotypes. John Hopkins, Baltimore
- Meissl, G., H. Millesi, H. Pizza-Katzer (1975): Kritische Betrachtungen verschiedener Operationsmethoden zur operativen Korrektur der Syndaktylie. *Handchirurgie* 7: 69–73
- Meller, J. (1893): Ein Fall von angeborener Spaltbildung der Hände und Füße. *Berl Klin Wschr* 30: 232–233
- Miguella-Sola, J., M. Cabrera-Gonzalez (1998): Poland's syndrome. A report of 38 causes. *An Esp Pediatr* 48: 143–147
- Miura, T. (1984): Congenital constriction band syndrome. *J Hand Surg 9-A*: 82–88
- Miura, T., T. Komada (1979): Single method for reconstruction of the cleft hand with an adduct thumb. *Plast Reconstr Surg* 64: 65–67
- Montgomery, W.F. (1832): Observations on the spontaneous amputation of the limbs of the foetus in utero with attempt to explain the occasional cause of its production. *Dublin Med Chem Sci J* 1: 140–148
- Moses, J.M., A.E. Flatt, R.R. Cooper (1979): Annular constriction bands. *J Bone Jt Surg* 61-A: 562–565
- Müller, W. (1937): Die angeborenen Fehlbildungen der menschlichen Hand. Thieme, Leipzig
- Mundlos, S., B.R. Olsen (1997): Heritable diseases of the skeleton. Part II: Molecular insights into skeletal development-matrix components an their homeostasis. *FASEB J Vol. II*: 227–233
- Mundlos, S., B.R. Olsen (1997): Heritable diseases of the skeleton. Part I: Molecular insights into skeletal development-transcription factors and signaling pathways. *FASEB J Vol. II*: 125–132
- Neff, G., R. Plau, D. Aulbach (1978): Ergebnisse unterschiedlicher Syndaktylieoperationen. *Handchirurgie* 10: 21–30
- Norton, A.T. (1881): A new and reliable operation for the cure of webbed fingers. *Brit Med J* 2: 931–932
- Nunes, M.E. u. Mitarb. (1995): A second autosomal split hand/split foot locus maps to chromosome 10q24-q25. *Hum Mol Genet* 4: 2165–2170
- Ogino, T. (1990): Cleft hand. *Hand Clin* 6: 661–671
- Ogino, T. (1996): Congenital anomalies of the hand. *Clinical orthopaedics and related research* 323: 12–21
- Ozen, R.S. u. Mitarb. (1999): Fine mapping of the split-hand/split-foot locus (SHFM 3) at 10q24: evidence for anticipation and segregation distortion. *Am J Hum Genet* 64: 1646–1654
- Paley, D., J.E. Herzenberg (1998): Distraction treatment of the forearm. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 110–113
- Patterson, T.J.S. (1961): Congenital ring constriction. *Br J Plast Surg* 14: 1–31
- Pillay, V.K. (1964): Congenital constriction bands in Singapore. *Singapore Med J* 5: 198–202
- Pol, R. (1921): Brachyakytylie – Klinodaktylie – Hyperphalangie und ihre Grundlagen. *Virchows Arch* 229: 388–530
- Poland, A. (1841): Deficiency of the pectoralis muscles. *Guy's Hospital Reports* 6: 191–193
- Radocha, R.F., D. Netscher, H.F. Kleinert (1993): Toe phalangeal grafts in congenital hand anomalies. *J Hand Surg 18-A*: 833–841
- Rauss, E.E. (1984): Repair of simple syndactylism in the healthy newborn. *Orthop Rev VIII*: 498–502
- Rider, M.A. u. Mitarb. ((2000): An experience of the Snow-Littler procedure. *J Hand Surg 25-B*: 376–381
- Robinson, J. u. Mitarb. (1995): Intra-uterine and juxtanaal repair of syndactyly in foetal mice. *J Hand Surg 20-B*: 319–326
- Saito, H., T. Seki, Y. Suzuki (1978): Operative treatments for various types of the cleft hand. *Seikei Geka* 29: 1551
- Sandzen, S.C. (1985): Classification and functional management of congenital central defect of the hand. *Hand Clin* 1: 483–498
- Senuri, H. (1984): Clinical findings and treatment of symbrachydactyly. *Seikeigeka Mook* 35: 274–290
- Snow, J.W., J.W. Littler (1967): Surgical treatment of cleft hand. In: *Transactions of the society of plastic and reconstructive surgery: 45SPSOth congress in Rome*. Experta Medica Foundation Amsterdam: 888–893
- Stevens, D.B., B.A. Fink, C. Prevel (2000): Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* 20: 392–395
- Streeter, G.L. (1930): Focal deficiencies in foetal tissues and their relation to intrauterine amputation. *Contributions to Embryology* 22. Carnegie Institution of Washington. No. 126. Washington D.C.: 1–44

- Stroer, W.F.H. (1938): Die Extremitätenmißbildungen und ihre Beziehungen zum Bauplan der Extremität. *Z Anat Entwickl Gesch* 108: 136–160
- Stucke, K. (1948): Über die Erscheinungsformen der Symbrachydaktylie und ihre operative Behandlung. *Dtsch Z Chir* 261: 215
- Sugiura, Y. (1976): Poland's syndrome. *Clinico-roentgenographic study on 45 cases. Congen Anom* 16: 17–28
- Tada, K., K. Yonenobu, A.B. Swanson (1981): Congenital central ray deficiency in the hand: A surgery of 59 cases and subclassification. *J Hand Surg* 6: 434–441
- Takagi, S. u. Mitarb. (2000): A new technique for the treatment of syndactylie with osseous fusion of the distal phalanges. *Ann Plast Surg* 44: 660–663
- Tropin, R. (1968): Foetal malformations caused by amnion rupture during gestation. Thomas, Springfield
- Tsai, F.J. u. Mitarb. (1999): Molecular diagnosis of Apert syndrome in Chinese patients. *Taiwan Erh Ko I Hsuch Hui Tsa Chih* 40: 31–33
- Ueba, Y. (1998): Cleft Hand. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand*. Churchill Livingstone, London: 199–215
- Velez, A., J. Moreno (2000): Poland's syndrome and recessive x-linked ichthyosis in two brothers. *Clin Exp Dermatol* 25: 308–311
- Vilkki, S.K. (1985): Zehenübertragung auf den Unterarmstumpf nach Handgelenkampu-tation – eine moderne Alternative zur Krukenberg-Operation. *Handchirurgie* 17: 92–97
- Vogel, F. (1958): Verzögerte Mutation bei Menschen? *Ann Hum Genet* 22: 132–137
- Werthemann, A. (1952): Die Entwicklungsstörungen der Extremitäten. In: Lubarsch, O., F. Henke, R. Rössler: *Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie*. Bd. IX, Teil b. Springer, Berlin
- Yamauchi, Y., S. Tanabu (1998): Symbrachydaktyly. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations*. Churchill Livingstone, London: 149–158
- Yasuda, M. (1971): Early morphogenesis of cleft hand in human embryos. *Acta Anat Nipponica* 46: 19–20
- Yasuda, M. (1975): Pathogenesis of preaxial polydactyly of the hand in human embryos. *J Embryol Exp Morph* 33: 745–756

## 6.4.2 Numerische Fehlbildungen

Fehlbildungen mit Plus- oder Minusvariante der Fingerzahl. Sie sind auf mangelhafte oder überschießende Brei-tendifferenzierung in Form von Aufspaltungen oder Verschmelzungen an einzelnen Strahlen zurückzuführen. Müller (1937) zeigte die Gemeinsamkeit ihrer morphologischen Erscheinungen und ihre teratologische Reihe in einem Schema mit einer nach peripher geöffneten Skelett-gabel (Abb. 6.47).

Die Fehlbildung bei der Oligodaktylie schreitet von proximal nach distal fort und bei der Polydaktylie in umgekehrter Richtung. Ein paralleles Auftreten beider Formen an einer Hand ist sehr selten, aber möglich (Cotta u. Jäger 1966). Das familiäre Vorkommen mit einem autosomal-dominanten Erbgang ist mehrfach gesichert. Rodriguez de Alba u. Mitarb. (1999) stellten fest: Beim Vorliegen einer partiellen Trisomie 13 q22 entsteht eine Polydaktylie aller 4 Extremitäten während bei partieller Monosomie dieser Region eine Oligodaktylie beobachtet wird.



**Abb. 6.47** Bild der Skelettgabel bei Doppelung und Verschmelzung von Strahlen (aus Müller, W. 1937).

## Polydaktylie

### Definition

Mehr als 5 Finger an einer Hand (oder Fuß), die durch übermäßige embryonale longitudinale Segmentierung entstehen. Die Bezeichnung „Polydaktylie“ geht auf Kerckring (1670) zurück.

### Ätiologie

Die Polydaktylie zeigt in der Mehrzahl der Fälle einen autosomal-dominanten Erbgang mit gelegentlich vorkommendem Überspringen von Generationen (Gruber 1958, Seyhan u. Mitarb. 1998). Radhakrishna u. Mitarb. (1997) fanden bei einer breit angelegten Untersuchung von 5 Generationen einer indischen Familie mit ulnarer Polydaktylie Markergene auf den Chromosomen 7p15-q11.23.

Ein Locus konnte bei der radialen Polydaktylie auf das Chromosom 7q36 kartiert werden (Heus u. Mitarb. 1999, Zugrucas u. Mitarb. 1999). Das Vorkommen der Polydaktylie wird auch in Zusammenhang mit fortgeschrittenem Alter der Mutter und hohem Testosteronspiegel während der Schwangerschaft gebracht (James 1998). Polydaktylien kommen bei zahlreichen Syndromen vor, z.B. Bardet-Biedl-Syndrom (Beales u. Mitarb. 1999), Ellis-van-Crevelt-Syndrom (Krakow u. Mitarb. 2000), Carpenter-Syndrom, Trisomie-13- und Meckel-Syndrom. Beim Down-Syndrom kommt überwiegend die Daumenverdoppelung vor (Castilla u. Mitarb. 1998). Das Triphalangial-Daumen-Polysyndaktylie-Syndrom und das Tibial-Hemimelie-Polysyndaktylie-Triphalangeal-Syndrom sind nach Kantaputra u. Chalidapong (2000) identisch.

### Pathogenese

Für die Störung der Separation ist eine abnorme Wechselwirkung zwischen apikaler Ektodermalleiste und dem Mesoderm verantwortlich (Yasuda 1975, Scott u. Mitarb. 1977, Nogami u. Oohira 1980). Die kraniokaudale Asymmetrie soll die Ursache dafür sein, dass die Polydaktylie an den oberen Extremitäten häufiger als an den unteren Extremitäten auftritt (Miura 1980, Nogami u. Oohira 1980). Die teratologische Reihe der Polydaktylie fängt mit Verbreiterung der Endphalanx an und führt über die Verdoppelung bis zur Verdreifachung kompletter Fingerstrahlen. Eine Sonderstellung nimmt die Handverdoppelung ein (s. mirror hand). Der zusätzliche Finger kann als Anhängsel mit oder ohne Phalangen erscheinen oder als kompletter Finger mit verschiedenen Übergängen. Eine echte Verdoppelung ist selten, oft ist der zusätzliche Finger hypoplastisch und deformiert. Die Bildung von Sehnen und Muskeln verläuft parallel zum Knochenstatus. Beide Partner können verschiedene Formen der Hypoplasie zeigen.

## Epidemiologie

Genauere Zahlen sind schwer zu ermitteln, da einerseits schwache Formen nicht immer erfasst und andererseits kleine Anhängsel gleich nach der Geburt abgetragen werden. Nach Flatt (1994) kommt eine Polydaktylie bei Schwarzen in einer Frequenz von 1 : 300, bei Weißen und Asiaten von 1 : 3000 vor. Bei Schwarzen überwiegt die ulnare und bei Weißen die radiale Polydaktylie.

In Mitteleuropa liegt die Häufigkeit bei 5 : 10 000 Geburten (Harnack 1987). Das männliche Geschlecht überwiegt im Verhältnis 2 : 1,5 (Buck-Gramcko u. Behrens 1989). Die Verdoppelung der randständigen Finger ist wesentlich häufiger als die der zentralen Finger (Castilla u. Mitarb. 1996).

### Klassifikation

Früher wurde zwischen „präaxialer“ und „postaxialer“ Polydaktylie unterschieden. Diese Bezeichnungen gelten auf Beschluss der „International Federation of Societies for Surgery of the Hand“ seit dem Jahre 1995 nicht mehr, da sie nicht exakt sind. Man unterscheidet zwischen: **ulnar** (betrifft den Kleinfinger), **radial** (betrifft den Daumen) und **zentral** (betrifft den 2.–4.Strahl). Diese Aufteilung geht auf Pol (1958) zurück und hat jetzt allgemeine Gültigkeit.

Bei der Einteilung der Polydaktylie in Längsrichtung sind mehrere Klassifikationen bekannt geworden, wobei jeweils Bezug auf Daumen- oder Kleinfingerverdoppelung genommen wird (Buck-Gramcko u. Behrens 1989, Schrader 1991). Buck-Gramcko u. Behrens (1989) entwickelten eine umfassende Klassifikation, die auf die Klassifikation der Fußpolydaktylie von Blauth und Olason (1984) aufbaut. Die befallenen Strahlen werden von radial nach ulnar mit römischen Ziffern nummeriert und die Stelle der Verdoppelung bezeichnet. Die einfache Verdoppelung wird in 10 Typen unterteilt, außerdem werden Sonderformen wie Triphalangie, rudimentäre Formen und dreifache Bildung extra klassifiziert.

Schrader (1991) erweiterte die Klassifikation von Temtamy u. McKusick (1978) mit Berücksichtigung der Ätiologie und Veränderungen der Weichteile.

### Diagnostik

Das klinische Bild ist auffällig. Genaue Form und Höhe der Verdoppelung werden anhand des Röntgenbildes genau identifiziert, dabei ist die verspätete Ossifikation zu berücksichtigen. Bereits in der 14.–16. Schwangerschaftswoche kann die Polydaktylie mit der Sonographie festgestellt werden (Zimmer u. Bronshtein 2000).

## Radiale Polydaktylie (Daumenverdoppelung)

Die radiale Polydaktylie ist eine der häufigsten Fehlbildungen der Hand, wenn nicht die Häufigste (Ogino u. Mitarb. 1996, Ikuta 1998).

### Klassifikation

Die am meisten verbreitete Klassifikation von Wassel (1969) richtet sich nach Höhe der Duplikation und berücksichtigt nicht die Anhängsel oder Dreigliedrigkeit des Daumens (Abb. 6.48).

Erweiterungen und Ergänzungen von Tuch u. Mitarb. (1977), Wood (1978) und Horii u. Mitarb. (1997) beschäftigen sich mit Form, Gliederzahl und Art der Verbindung beider Daumen.

Am häufigsten ist:

- **Typ IV:** Doppeldaumen in Höhe des MP-Gelenks und
- **Typ II:** Verdoppelung des Endgliedes (Ogino u. Mitarb. 1996).

### Diagnostik

Das klinische Bild reicht von einem verbreiterten Endglied bis zur Bildung von 2 oder sogar mehreren Daumen (Atabay u. Mitarb. (1997), Mennen 1999). Die Daumen können zwei- oder dreigliedrig sein. Der zusätzliche Daumen kann ein kleines funktionsloses Anhängsel oder ein voll gebildeter Daumen mit den dazugehörigen Sehnen und Muskeln sein.

### Therapie

Die Behandlung ist operativ zur Verbesserung der Funktion und der Ästhetik. Das beste Operationsalter liegt zwischen dem 8. und 12. Monat. In diesem Alter können die knöchernen Strukturen auch unter Berücksichtigung der verzögerten Ossifikation gut beurteilt werden (Ikuta 1998, Ogino u. Mitarb. 1999). Grundsätzlich wird der hypoplastische und der radial gelegene Daumen entfernt. Zahlreiche zusätzliche Korrekturen sind erforderlich: Verschmälerung des Köpfchens, Reposition und Reinsertion des Seitenbandes, Fixation mit K-Draht, Verlagerung der

Strecksehne vom zusätzlichen zum verbliebenen Daumen. Die abgelösten Daumballenmuskeln werden reinsertiert und falls eine Achsdeviation vorliegt, erfolgt eine Korrekturosteotomie. Ist der 1. Zwischenfingerraum zu eng, so kommen Z-Plastiken, Rotations- oder Schwenklappen in Betracht, wobei die dorsale Haut des zusätzlichen Daumens verwendet wird (Ogino u. Mitarb. 1996).

Beim **Typ V** ist in der Regel die Verbindung des zusätzlichen Strahles zum Karpus besser als der ulnare Daumen, der peripher gut ausgestattet ist. Deshalb wird in diesem Fall der ulnare Daumen auf die radiale MHK-Basis verlagert.

Die **Bilhaut-Cloquet-Operation** ist indiziert bei gleichgroßen hypoplastischen Partnern. Das mediale Drittel wird jeweils reseziert und die Knochen werden mittels Zerklage mit resorbierbaren PDS-Fäden fusioniert (Abb. 6.49 a u. b).

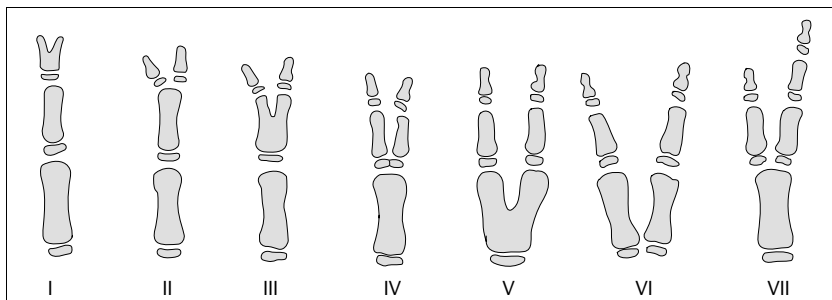
Es ist wichtig, die Gelenkflächen stufenfrei zu gestalten. Nagelbett und Nagelfalz sollen in mikrochirurgischer Technik adaptiert werden. Trotzdem können Bewegungseinschränkung, Fehlwachstum und auffällige Narben im Fingernagel zurückbleiben. Falls der Fingernagel etwa  $\frac{2}{3}$  der Größe des normalen Daumnagels hat, wird der zusätzliche reseziert. Um eine breite Daumenkuppe zu bekommen, wird nur eine schmale dorsale Weichteilstrecke reseziert (Masuda u. Mitarb. 2000). Bei Dreigliedrigkeit wird das Mittelglied reseziert. Bei Dreifachbildung wird der beste Finger pollizisiert (s. mirror hand).

### Komplikationen

Bewegungseinschränkungen, Achsdeviationen und eine Gelenkinstabilität kommen oft vor und sind z.T. durch inadäquate Operation bedingt (Townsend u. Mitarb. 1994). Mangelhafte Oppositionsfähigkeit kann aufgrund Dysplasie des Daumensattelgelenks entstehen. Nageldeformierung entsteht nach schlechter Adaptation des Nagelbettes oder bei ungleichem Nagelpaar.

### Ergebnisse

Nachkorrekturen sind oft erforderlich (Del Bene u. Mitarb. 2000). Das Ergebnis hängt nicht nur von OP-Technik ab, sondern von der Schwere der Deformität. Bei Duplikationen von Typ III, IV und V sowie triphalangeale Daumen



**Abb. 6.48** Die Klassifikation des Doppeldaumens von Wassel (1969).



**Abb. 6.49 a u. b** Die originale Bilhaut-Technik hinterlässt eine auffällige Narbe im Nagel (a). Modifikation nach Masuda (b).

ergeben sich schlechtere Resultate (Ogino u. Mitarb. 1996). Auch die Art der Verbindung der Gelenke bei Typ IV spielt eine Rolle (Horii u. Mitarb. 1997). Je größer der zu resezierende Daumen ist, desto schlechter das Ergebnis.

### Zentrale Polydaktylie (Synpolydaktylie)

Eine Doppelbildung der mittelständigen Strahlen ist wesentlich seltener als die der randständigen und kommt meist in syndaktyler Form als „verdeckte syndaktyle Polydaktylie“ vor (Schatzki 1934).

#### Ätiologie

Die Synpolydaktylie tritt oft bilateral auf und ist eine autosomal-dominant vererbte Fehlbildung mit incompletter Penetranz und variabler Expressivität. Der Gendefekt konnte als Mutation im Homöoboxgen-Cluster HOX-D13 identifiziert werden (Mundlos u. Olsen 1997, Goodman u. Mitarb. 1997, Johnson u. Mitarb. 1998). Die Veränderungen

reichen von Verbreiterung des Endgliedes mit einem breiten oder doppelt angelegten Fingernagel bis zur Doppelbildung aller 3 Phalangen und sogar des MHK. Gabelungen der Phalangen und MHK, Deltaphalangen und Synostosen finden sich häufig. Die Abgrenzung zur ossären Syndaktylie und zur Spalthand ist oft schwierig (Blauth u. Falliner 1986), was für die gemeinsame Ätiologie spricht (Ogino, 1979, Tanabu 1985). Manske (1983) berichtet über eineiige Zwillinge, die eine Spalthand auf der einen und eine zentrale Polydaktylie auf der anderen Seite zeigten.

Die Verdoppelung des Ringfingers ist die häufigste Form, gefolgt von der Verdoppelung des Mittel- und am seltensten Zeigefingers. Die Gabelung findet sich meist in Metakarpalhöhe beim Mittelfinger und distal davon beim Ringfinger (Buck-Gramcko 1998).

#### Klassifikation

Die Klassifikation von Stelling (1963) und Turek (1967) wurde von Tada u. Mitarb. (1982) erweitert:

- **Typ I:** Anhängsel ohne Skelettverbindung,





**Abb. 6.50 a u. b** Zentrale Polydaktylie mit Verdoppelung des Ringfingers und Syndaktylie des Mittelfingers mit beiden Ringfingern.

- **Typ IIA:** Doppelbildung eines oder Teil eines Fingers, der von einer Phalanx oder einem Mittelhandknochen abgeht,
- **Typ IIB:** wie Typ IIA aber mit Syndaktylie (Abb. 6.50 a u. b),
- **Typ III:** vollständiger Doppelfinger mit eigenem Mittelhandknochen.

### Therapie

Die Operation wird im 1. oder 2. Lebensjahr empfohlen, um einer Deviation und Kontraktur entgegenzuwirken. Mehrere Eingriffe sind oft notwendig (Wood 1971). Grundsätzlich wird die Syndaktylietrennung mit Resektion der zusätzlichen Knochen vorgenommen. Schwierigkeiten bilden Gabelungen im Bereich des Mittel- oder Grundgelenks mit Deltaknochen. Nach Entfernung der zusätzlichen Knochen kann eine Gelenkinstabilität entstehen, in solchen Fällen soll ein Seitenband rekonstruiert werden. Achsfehlstellung bedarf einer Korrekturosteotomie. Zwei hypotrophe Partner können miteinander nach Bilhaut-Cloquet fusioniert werden. Bei starker Deformierung kommt auch die Resektion beider Partner in Betracht. (Wood 1971, Flatt 1994).

### Komplikationen

Eine Durchblutungsstörung mit nachfolgender Nekrose kann aufgrund abnormer Gefäßverteilung entstehen. Gelenkinstabilität, Bewegungseinschränkung, Achsfehlstellung und Wachstumsstörung sind häufig und erfordern Nachoperationen.

### Ergebnisse

Oft sind mehrere Eingriffe und Nachkorrekturen erforderlich. Buck-Gramcko (1998) berichtet über einen Fall mit 19 Operationen und schlechtem Ergebnis. Gute Ergebnisse werden bei proximaler und distaler Duplikation erreicht. Duplikationen in Höhe des MP-Gelenks mit Deltaknochen oder Verschmelzungen ergeben schlechtere Ergebnisse.

### Ulnare Polydaktylie

Diese häufigste Handfehlbildung kommt oft bilateral vor mit einem autosomal-dominanten Erbgang. Sie tritt 9-mal häufiger bei der schwarzen als bei der weißen Rasse auf (Woolf 1973).

### Klassifikation

Stelling (1963) unterscheidet 2 Typen:

- **Typ A:** Doppelfinger mit knöcherner Verbindung zum Kleinfinger,
- **Typ B:** Anhängsel mit Weichteilverbindung zum Kleinfinger.

Ein kleiner Knochenkern und ein Fingernagel können vorkommen. Die Verbindung zum Kleinfinger besteht aus Haut und Gefäß-Nerven-Bündeln. Der zusätzliche Finger (Typ A) ist in der Regel voll ausgebildet mit Streck- und Beugesehne sowie 2 Gefäß-Nerven-Bündeln. Das Duplikation liegt meistens in Höhe des MP-Gelenks. Oft liegt eine Syndaktylie beider Finger vor (Abb. 6.51 a–c). Eine komplette Duplikation mit Verdoppelung des MHK ist äußerst selten (De la Torre u. Simpson 1998). Weitere begleitende Fehlbildungen sind Poly- und Syndaktylie der Zehen sowie Doppeldaugen. Die ulnare Polydaktylie kommt im Rahmen von zahlreichen Syndromen vor: Ellis-van-Crevelde-Syndrom, Laurence-Moon-Bardet-Biedl-Syndrom, Trisomie-13-Syndrom, Carpenter-Syndrom, Grebe-Syndrom, Mohr-Syndrom u. a. (Light 1999).

### Therapie

Flottierende Anhängsel werden oft kurz nach der Geburt ligiert und fallen ab. Die Abtragung eines zusätzlichen Fingers ist aus ästhetischen Gründen indiziert. Sie wird nach den Regeln der Amputation vorgenommen. Um spätere Komplikationen zu verhindern, empfiehlt sich das ulnare Seitenband aus einem Teil der Gelenkkapsel zu bilden, den Ansatz des M. abductor digiti minimi abzulösen und an der Basis des Kleinfingergrundgliedes zu reinserie-





Abb. 6.51 a–c Hexadaktylie: Typ A (a), Typ B mit Symphalangie DIII (b u. c).

ren. Ist der Mittelhandkopf zu breit oder dachförmig gebildet, so soll er verschmälert und umgestellt werden. Die Ergebnisse sind bei regelrechter Operationstechnik gut.

## Oligodaktylie

### Definition

Angeborene Minderung der Fingerzahl. Dazu zählen sowohl Aplasie als auch Hypoplasie der Fingerstrahlen. Das komplette Fehlen eines oder mehrerer Finger als alleinige Deformität ist selten. Oft ist diese Rückbildung mit weiteren Fehlbildungen an Hand und Unterarm gekoppelt.

### Ätiologie

Das Fehlen von Fingern tritt in der Regel sporadisch auf. Es gibt jedoch Beobachtungen von Familien mit dominanter Erbllichkeit (Lehmann 1953, Wulfsberg u. Mitarb. 1993, Sener u. Mitarb. 1990). Neuere Untersuchungen ergaben, dass das Ausmaß der HOX-D13-Expression entlang des distalen Randes der Extremitätenknospe mitentscheidend für die Anzahl der sich entwickelnden Finger ist (Moribe u. Mitarb. 2000). Nach Zakany u. Mitarb. (1997) besteht eine Wirkungsbeziehung zwischen der Dosis von HOX-Gen-Produkten einerseits und der Größe und Zahl der Finger andererseits, schrittweise Reduktion der Dosis dieser Gen-Produkte führt zunächst zu Ektrodaktylie, Oligodaktylie und dann zu Adaktylie.

### Pathogenese

Die Rückbildung verläuft nach der teratologischen Linie von Müller (1937) in entgegen gesetzter Richtung zur Polydaktylie und kann in allen Schweregraden der Reduktion vorkommen. Die Rückbildung der randständigen Strahlen tritt oft in Begleitung einer Hypo- oder Aplasie der Ulna oder des Radius auf. Bei der **ulnaren Oligodaktylie** wird

die Aplasie des 4. und 5. Strahles beobachtet (Abb. 6.52 a u. b). Der verbleibende MHK weist eine Gabelungstendenz auf. Im Bereich der **Binnenstrahlen** zeigen sich Synostosen zwischen dem 1. und 2. Strahl, oder dem 3. und 4. Strahl mit Gabelungstendenz. Fehlformen und Verschmelzungen der Handwurzelknochen sowie Syndaktylie sind die häufigsten Begleitfehlbildungen (Abb. 6.53). Die Rückbildung des **Daumens** läuft nicht unter Verschmelzungen der Nachbarstrahlen ab, sondern als eine von zentral nach peripher fortschreitender Hypoplasie bis zur Aplasie. Eine Sonderform stellt die **Oligosyndaktylie** dar, wobei die schmale löffelförmige Hand multiple Koaleszenzen benachbarter Strahlenteile mit Aplasie des I. Strahles zeigt. Die Oligodaktylie kommt in Begleitung von weiteren Fehlbildungen vor: Radioulnare Synostose, Dysplasie oder Aplasie des Ellenbogens, Skoliose, Tibiaaplasie (Sener u. Mitarb. 1990) und Robin-Sequenz (Robinow u. Mitarb. 1986).

### Epidemiologie

Diese Minusvariante ist gegenüber der Polydaktylie seltener zu beobachten. Sie tritt meist einseitig auf.

### Differenzialdiagnose

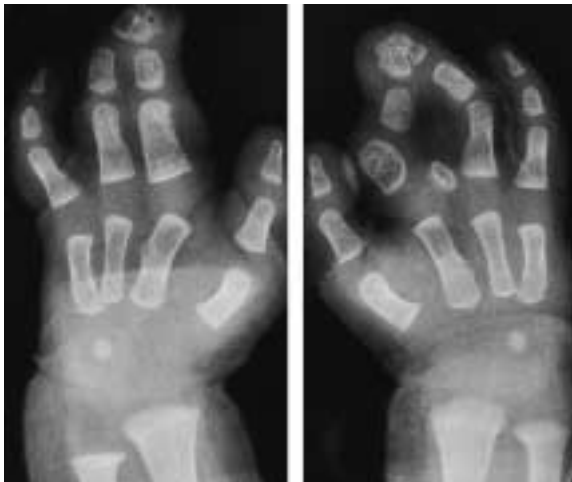
Die Oligodaktylie ist abzugrenzen von den Fehlbildungen mit partiellen Defekten bei Schnürringkomplex, Spalthand und Symbrachydaktylie.

### Therapie

Die Aplasie von ulnaren Fingern bedarf bei sonst normalen Fingern keiner Behandlung. Die Rückbildungsformen des Daumens werden wegen ihrer besonders nachteiligen funktionellen Folgen gesondert abgehandelt. Bei den anderen Formen richtet sich die Behandlung nach der Deformität.



**Abb. 6.52 a u. b** Oligodaktylie beidseits: rechts mit Syndaktylie, partieller Aplasie des MHK und Ulnahypoplasie, links mit Synostose der Handwurzelknochen.



**Abb. 6.53** Zentrale Oligodaktylie beidseits mit Akrosynostosen und Gabelungstendenz rechts.

In Betracht kommen (Abb. 6.54 a u. b):

- Syndaktylietrennung,
- Trennung von Metakarpalsynostosen,
- Drehosteotomie und Sehnenverlagerung zur Bildung einer Greifzange bei der Löffelhand.

## Hypoplasie und Aplasie des Daumens

Die Daumenhypoplasie ist eine heterogene und komplexe angeborene Fehlbildung. Im Patientengut von Flatt (1994) kommt die Daumenhypoplasie in 3,5% und die Aplasie in 1,4% der Fälle vor. Sie tritt häufig doppelseitig auf, als alleinige Fehlbildung oder im Zusammenhang mit weiteren Malformationen und Syndromen (Kleinmann 1990). In erster Linie kommt der Radiusdefekt als Begleitfehlbildung vor (59% bei James u. Mitarb. 1996, s. radiale Klump-hand). Fehlformen und Synostosen der radialen Handwurzelknochen (Morris u. Jones 1990) sind häufig. Weitere begleitende Anomalien wie radioulnare Synostosen, Metakarpalsynostose IV und V und Doppeldaugen auf der kontralateralen Seite (Lister 1991, Rotmann u. Manske 1994) sind nicht selten.

## Rückbildung des Daumens

Die Rückbildung umfasst Knochen und Weichteile und geht von leichter Verkürzung und Verschmächtigung bis zum totalen Fehlen des Daumens.

## Klassifikation

Zur Klassifikation erstellte Müller (1937) bei der Rückbildung des radialen Randstrahles eine teratologische Reihe mit 4 Schweregraden. Blauth (1967) erweiterte diese auf 5 Stufen. Im Hinblick auf die Therapie wurde die Blauth-Klassifikation von Manske u. Mitarb. (1995) modifiziert, indem der Typ III in 2 unterschiedliche Stufen unterteilt wurde (Abb. 6.55). Diese Modifikation ist die am meisten verbreitete:

- **Typ I:** geringe Verkürzung und Verschmälerung, leichte Atrophie der Mm. abductor pollicis brevis und opponens,
- **Typ II:** Adduktionsstellung des hypoplastischen I. MHK, partielle Syndaktylie, Instabilität des MP-Gelenkes und deutliche Hypo- oder Aplasie der Thenarmuskulatur,
- **Typ IIIA:** wie bei Typ II mit Fehlinserktion, Hypo- oder Aplasie des M. EPL und des M. FPL (Pollex abductus nach Bayne 1982),
- **Typ IIIB:** wie bei Typ IIIA mit partieller Aplasie des I. MHK,
- **Typ IV:** totale Aplasie von Metakarpale I, Trapezium und Skaphoid, rudimentäre Anlage des Daumengrund- und -endgliedes (Pendeldaugen),
- **Typ V:** Daumenaplasie.



Abb. 6.54 a u. b Oligosyndaktylie. Nach Trennung beider Finger und Drehosteotomie ist ein Spitzgriff möglich.

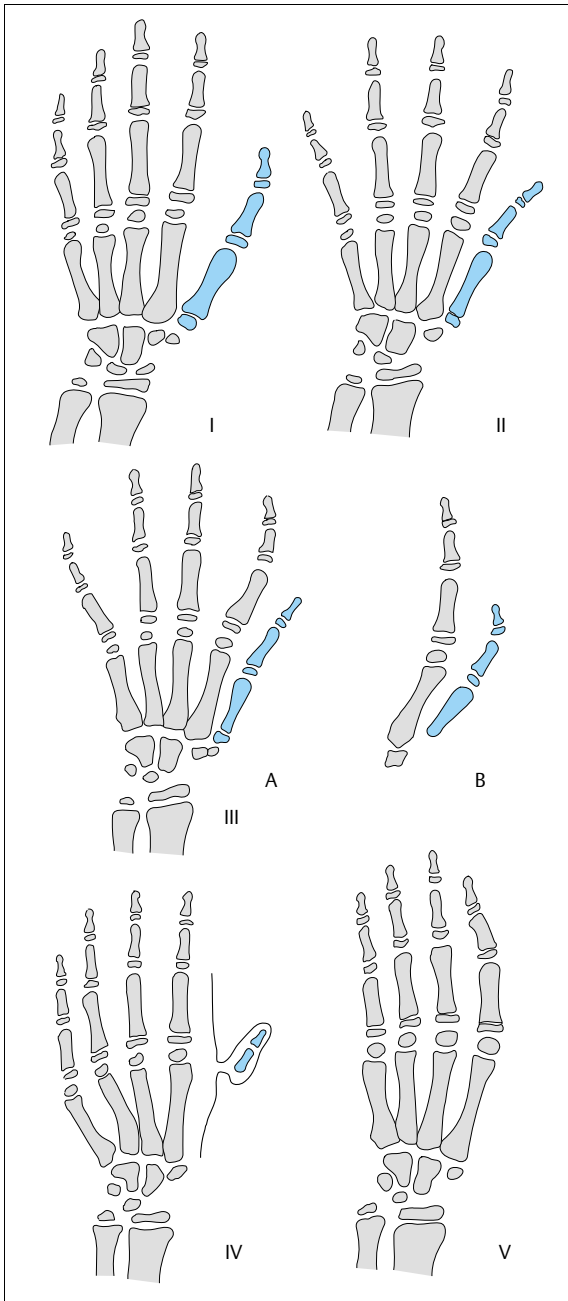
## Therapie

Die Therapie der Fehlbildung wird entsprechend des Typs vorgenommen:

- **Typ I** bedarf in der Regel keiner Behandlung.
- **Typ II:** Zur Behandlung dieser Fehlbildung sind mehrere Schritte erforderlich.
  - **Beseitigung der Adduktionskontraktur:** Syndaktylietrennung, Erweiterung der ersten Kommissur durch Z-Plastik oder Schwenklappenplastik (s. Syndaktylie), Myotomie bzw. Spaltung der fibrösen Strukturen und Kapsulotomie des CM-Gelenks.
  - **Stabilisierung des Grundgelenkes:** Rekonstruktion des ulnaren Seitenbandes mittels Sehnen oder Faszienstreifen. Wird die oberflächliche Beugesehne des Ringfingers für die Opponensplastik verwendet, so kann ein Zügel zum Seitenbandersatz herangezogen werden. Bei extremer Instabilität kommt die Arthrodesse in Betracht, wobei die Epiphysenfugen geschont werden sollen (Kowalski u. Manske 1988, Neviasser 1979).
  - **Opponensplastik:** Entweder durch Verlagerung der oberflächlichen Beugesehne des Ringfingers oder durch Transfer des M. abductor digiti minimi (OP nach Huber 1921). Die Sehnenverlagerung bringt mehr Kraft, während der verlagerte Muskel mehr Füllungsmaße für den Daumenballen bringt (Manske u. McCarroll jr. 1978).
- **Typ IIIA:** Zusätzlich zu den in Typ II angezeigten Maßnahmen kommen in diesem Falle Eingriffe zur Korrektur der langen Beuge- und Strecksehnen dazu. Die Sehne des FPL verläuft radialeseitig, ist hypoplastisch und kann gespalten sein, mit mehreren Ansätzen am

Grund- und Endglied. Die Sehnen müssen in einen richtigen Verlauf gebracht und zentriert werden. Zur Sicherung der Sehnenlage werden Ringbänder aus örtlichen Strukturen rekonstruiert (Graham u. Louis 1998). Hypoplastische Sehnen können ersetzt werden durch Verlagerung der Indicus-proprius-Sehne als Streckter und der oberflächlichen Beugesehne des Ringfingers als Beuger (Manske 1997). Bei guter Funktion des M. flexor pollicis brevis (FPB) und insbesondere bei zu kurzem Daumen empfiehlt sich die Arthrodesse des Endgelenks.

- **Typ IIIB:** Die meisten Autoren bevorzugen die Amputation und den Ersatz durch die Pollizisation des Zeigefingers. Die Rekonstruktion des Daumens ist relativ aufwendig und mit Komplikationen behaftet. Insbesondere japanische Autoren berichten über gute Ergebnisse (Nishijima u. Mitarb. 1995, Shibata 2000). In der ersten Sitzung erfolgt die Erweiterung der ersten Kommissur, Opponensplastik durch Verlagerung des M. abductor digiti minimi mit einem Hautinsellappen. Ein Silikonstab wird als Platzhalter für die spätere Rekonstruktion der Daumenbeugesehne eingelegt. 6 Monate später erfolgt die 2. Sitzung: Transplantation des PIP- oder MP-Gelenks der 2. Zehe mit dem dazugehörigen Anteil der Streckaponeurose mit mikrochirurgischem Gefäßanschluss. Die oberflächliche Beugesehne des Ringfingers wird als Beuger und vom Mittelfinger als Streckter zum Daumen verlagert. Die Sehne des M. abductor pollicis longus (APL) wird mit der Zehenstrecksehne vernäht. Nach 4 Wochen erfolgt die Materialentnahme und Krankengymnastik. Die Wachstumsfuge des Zehengrundgliedes sorgt für Weiterwachstum des Daumens.



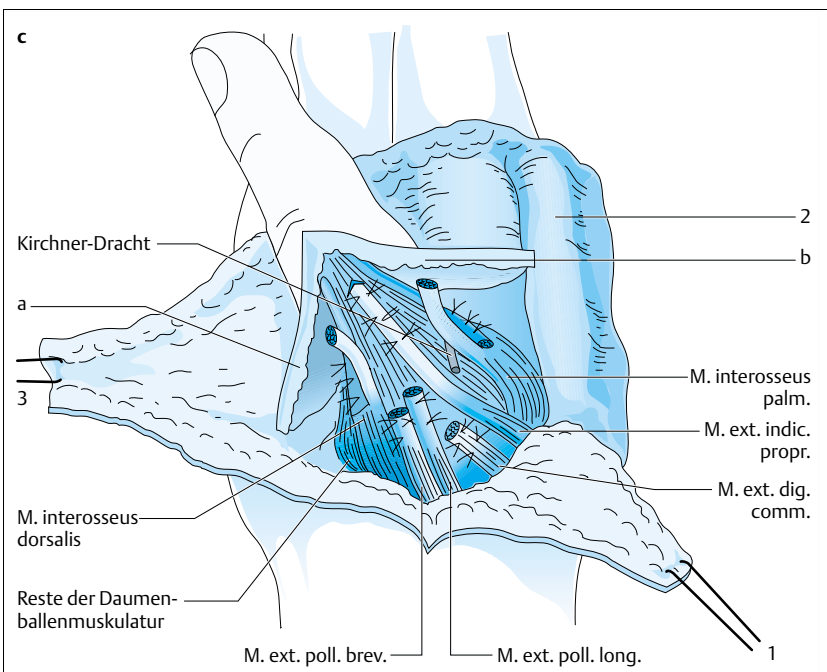
**Abb. 6.55** Klassifikation der Daumenhypoplasie nach Blauth-Manske.

Als Alternative zur Gelenktransplantation kommt die Verlängerung des 1. MCH in Betracht, vorausgesetzt das 1. Os metacarpale weist eine ausreichende Länge nach. Nachteilig ist das Fehlen einer Gelenkverbindung zum Karpus und die Notwendigkeit die Verlängerung zu wiederholen.

- **Typ IV und V:** Versuche des Aufbaus eines Daumenhängsels haben weder die ästhetischen noch die funktionellen Erwartungen erfüllt. Die Therapie der Wahl ist die **Pollizisation**. In der Regel wird dazu der Zeigefinger verwendet. Es können aber auch andere Finger dafür genommen werden. Die Pollizisation wurde zu einer sicheren und wertvollen Methode entwickelt. Die Pollizisation basiert auf dem Verfahren von Hilgenfeld (1950), Gosset (1949) sowie Littler (1953) und wurde von Buck-Gramcko (1968, 1971) verfeinert. Der Zeigefinger wird mit einem neurovaskulären Stiel verlagert und durch Muskelplastik stabilisiert. Die Sensibilität bleibt erhalten. Ein Daumenballen und die erste Kommissur werden gebildet und dadurch ist die Form und die Funktion des neuen Daumens wiederhergestellt. Die einzelnen Schritte der Operation sind bei Blauth (1967) genau beschrieben. Die Schnittführung ermöglicht die Bildung einer breiten Kommissur ohne Hauttransplantation (Abb. 6.56 a-c). Die beugeseitigen Gefäß-Nerven-Bündel werden bis zur Hohlhand freigelegt. Die Gefäße zur radialen Seite des Mittelfingers werden ligiert und durchtrennt. Der gemeinsame Nerv wird längs gespalten. Der Metacarpalknochen wird gekürzt und mit dem Karpus in Abduktions- und Oppositionsstellung verbunden. Das Metacarpalgelenk wird zum neuen Daumensattelgelenk. Um spätere Überstreckung zu verhindern, soll das Köpfchen in Flexionsstellung fixiert werden. Die wichtige Muskelstabilisierung erfolgt durch Verkürzung der Sehne des M. extensor indicis (EI), Fixation der ED-Sehne an der Basis des neuen Mittelhandknochens als Abductor pollicis longus. Der M. interosseus dorsalis I wird mit dem radialen Seitenzügel vernäht und übernimmt die Opponensfunktion. Der M. interosseus palmaris I wird mit dem ulnaren Seitenzügel der Strecksehne vernäht und wird zum Adduktor des neuen Daumens. Postoperativ erfolgt die Ruhigstellung zunächst in einer Gipsschiene zur Beobachtung der Durchblutung. Nach Entfernung der Drainagen wird ein geschlossener Unterarmgips evtl. unter Korrektur der Daumenposition angelegt. Nach 3–4 Wochen Freigabe und Krankengymnastik mit Greifübungen (Abb. 6.57 a–d).



**Abb. 6.56 a–c** Pollization des Zeigefingers: Schnittführung nach Blauth (a), Teilresektion des MHK (b), Muskelstabilisierung (c).





a



b

**Abb. 6.57 a–d** Daumenhypoplasie beidseits: rechts Typ IV und links Typ I (a u. b). Zustand nach Pollizisation des Zeigefingers rechts (c u. d).

Fortsetzung ►

### Komplikationen

Sie sind bei vorsichtigem Vorgehen selten. In erster Linie kommt die Teilnekrose des Hautlappens vor.

Weitere Komplikationen sind: Nekrose des Metakarpalköpfchens, Lähmung des M. interosseus und Funktionsstörung der Beuge- oder Strecksehne.

### Ergebnisse

Das funktionelle und ästhetische Ergebnis hängt in erster Linie von der Beschaffenheit des Zeigefingers und dem Vorliegen von weiteren Fehlbildungen ab. Wird die Operation im Frühkindesalter durchgeführt, so passen sich Knochen und Muskel an. Der pollizisierte Zeigefinger entwickelt sich zu einem kräftigen Daumen. Nachoperationen können bei Klumphänden erforderlich werden, vor allem Opponensplastik oder Stellungskorrektur (Buck-Gramcko 1998). Von anderen Autoren wird die Transplantation der 2. Zehe (Nyarady u. Mitarb. 1983) oder der Großzehe (O'Brien u. Mitarb. 1978) empfohlen.





Abb. 6.57 c u. d



### Literatur

- Atabay, K. u. Mitarb. (1996): A rare variant of mirror hand: a case report. *J Hand Surg* 21-A: 1048–1051
- Bayne, L.G. (1982): The hypoplastic thumb. In: Green's DP: Operative hand surgery. Vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 320–335
- Beales, P.L. u. Mitarb. (1999): New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl-syndrome: results of a population survey. *J Med Genet* 36: 437–446
- Bilhaut (1890): Gerison d'un pouce bifide par un nouveau procédé opératoire. *Congr Franc Chir* 4: 576–580
- Blauth, W. (1967): Der hypoplastische Daumen. *Arch Orthop Unfall Chir* 62: 225–245
- Blauth, W., A. Falliner (1986): Zur Morphologie und Klassifikation von Spalhhänden. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 18: 161–195
- Blauth, W., A.T. Olason (1984): Polydactyly of the feet. *Acta Orthop Scand* 55: 687
- Blauth, W., F. Schneider-Sickert (1976): Handfehlbildungen. Atlas ihrer operativen Behandlung. Springer, Berlin
- Buck-Gramcko, D. (1968): Indikation und Technik der Daumenbildung bei Aplasie und Hypoplasie. *Chir Plast Reconstr* 5: 46–51
- Buck-Gramcko, D. (1971): Pollizisation des Zeigefingers bei Aplasie und Hypoplasie des Daumens. *Handchirurgie* 3: 45–59

- Buck-Gramcko, D. (1998): Central polydactyly. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 237–264
- Buck-Gramcko, D. (1998): Pollicization. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 379–402
- Buck-Gramcko, D., P. Behrens (1989): Klassifikation der Polydaktylie für Hand und Fuß. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 21: 195–204
- Castilla, E.E. u. Mitarb. (1996): Epidemiological analysis of rare polydactylies. *Am J Med Genet* 11; 65: 295–303
- Castilla, E.E. u. Mitarb. (1998): Associated anomalies in individuals with polydactyly. *Am J Med Genet* 28; 80. Churchill Livingstone, New York: 459–465
- Cotta, H., M. Jäger (1966): Plus- und Minusvarianten numerischer Fehlbildungen an einer Hand. *Arch Orthop Unfall Chir* 59: 12–23
- De la Torre, J., R.L. Simpson (1998): Complete digital duplication: a case report and review of ulnar polydactyly. *Ann Plast Surg* 40: 76–79
- Del Bene, M. u. Mitarb. (2000): Our experience in surgical treatment of thumb duplication. *J Hand Surg* 25-B Supl 1: 21

- Flatt, A.E. (1994): The care of congenital hand anomalies. 2<sup>nd</sup> ed. Quality Medical Publishing, St. Louis
- Gabel, G.T. u. Mitarb. (1991): Thumb duplication and contralateral thumb hypoplasia in infant of mother with diabetes. *J Hand Surg* 16-A: 133–135
- Goodman, F.R. u. Mitarb. (1997): Synpolydactyly phenotypes correlate with size of expansions in HOX D 13 polyalanine tract. *Proc Natl Acad Sci USA* 94: 7458–7463
- Gosset (1949): La Pollicisation de L'index (technique chirurgicale). *J Chir (Paris)* 65: 403–411
- Graham, T.C., D.S. Louis (1998): A comprehensive approach to surgical management of the typ III A hypoplastic thumb. *J Hand Surg* 213-A: 3–13
- Gruber, G.B. (1958): In: Schwalbe, E., G.B. Gruber: Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere. III. Teil, XIX. Lieferung, 1. Abt., 7. Kap.: Fischer, Jena
- Harnack, G.A. (1987): Kinderheilkunde. 7. Aufl. Springer, Berlin: 36–39
- Heus, H.C. u. Mitarb. (1999): A physical and transcriptional map of the preaxial polydactyly locus on chromosome 7q36. *Genomics* 1; 57: 342–351
- Hilgenfeld, O. (1950): Operativer Daumenersatz und Beseitigung von Greifstörungen bei Fingerverlust. Enke, Stuttgart.
- Horii, E. u. Mitarb. (1997): Duplicated thumb bifurcation at the metacarpophalangeal joint level: factors affecting surgical outcome. *J Hand Surg* 22-A: 671–679
- Huber, E. (1921): Hilfsoperation bei Medianuslähmung. *Dtsch Z Chir* 162: 271–275
- Ikuta, Y. (1998): Thumb duplication. In: Buck-Gramcko, D.: Congenital malformations of the hand and forearm. Churchill Livingstone, London: 225–235
- James, M.A., H.R. McCarroll jr., P.R. Manske (1996): Characteristics of patients with hypoplastic thumbs. *J Hand Surg* 21-A: 104–113
- James, W.H.C. (1998): Hypothesis. One cause of polydactyly. *J Theor Biol* 192: 1–2
- Johnson, K.R. u. Mitarb. (1998): A new spontaneous mouse mutation of HOX-D 13 with a polyalanine expansion and phenotype similar human synpolydactyly. *Hum Mol Genet* 7: 1033–1038
- Kantaputra, P.N., P. Chalidapong (2000): Are triphalangeal thumb-polydactyly syndrome (TPTPS) and tibial hemimelia-polydactyly-triphalangeal thumb syndrome (THPTTS) identical? A father with TPTPS and his daughter with THPTTS in a Thai family. *Am J Genet* 93: 126–131
- Kerckring, T. (1670): Spicilegium anatomicum continens observationum anatomicarum rariorum centuriam unam necnon osteogeniam foetuum etc. A Frisii Amsteldami
- Kleinmann, W.B. (1990): Management of thumb hypoplasia. *Hand Clin* 6: 617–641
- Kowalski, M.F., P.R. Manske (1988): Arthrodesis of digital joints in children. *J Hand Surg* 13-A: 874–879
- Krakow, D. u. Mitarb. (2000): Exclusion of the Ellis-van Crefeld region on chromosome 4p16 in some families with asphyxiating thoracic dystrophy and short-rib polydactyly syndromes. *Eur J Hum Genet* : 645–648
- Lehmann, W. (1953): Über eine Familie mit multiplen Mißbildungen an Händen und Füßen. Hochgradige Syndaktylie, Fehlen eines Binnenstrahles, Verdoppelungstendenz und Brachydaktylie. *Acta Genet Med (Roma)* 2: 87
- Light, T.R. (1999): Little finger polydactyly. In: Green's Operative hand surgery. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 461–464
- Lister, G. (1991): Pollex adductus in hypoplasia and duplication of the thumb. *J Hand Surg* 16-A: 626–633
- Littler, J.W. (1953): The neurovascular pedicle method of digital transposition for reconstruction on the thumb. *Plast Reconstr Surg* 12: 303–319
- Manske, P.R. (1983): Cleft hand and central polydactyly in identical twins: a case report. *J Hand Surg* 8: 906–908
- Manske, P.R. (1997): Classification and technique in thumb hypoplasia. In: Saffar, P., P.C. Amadio, G. Foucher: Current practice in hand surgery. Dunitz, London: 367–370
- Manske, P.R., H.R. McCarroll jr. (1978): Abductor digiti minimi opponensplasty in congenital radial dysplasia. *J Hand Surg* 3: 552–559
- Manske, P.R., H.R. McCarroll, M. James (1995): Type III-A hypoplastic thumb. *J Hand Surg* 20-A: 246–253
- Masuda, T. u. Mitarb. (2000): „Face to Face“: a new method for treatment of polydactyly on the thumb that maximises the use of available soft tissue. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 34: 79–85
- Mennen, U. (1999): Triplication of the thumb. *J Hand Surg* 24-B: 253–254
- Miura, T. (1980): Polydactyly in Japan. *Handchirurgie* 12: 39–46
- Moribe, H. u. Mitarb. (2000): Suppression of polydactyly of the Gli3 mutant (extra toes) by delta EF1 homozygous mutation. *Dev Growth Differ* 24: 367–376
- Morris, A.D., W.A. Jones (1999): Advanced carpal collapse associated with congenital hypoplastic thumb. *J Hand Surg* 24-B: 489–492
- Müller, W. (1937): Die angeborene Fehlbildung der menschlichen Hand. Thieme, Stuttgart
- Mundlos, S., B.R. Olsen (1997): Heritable diseases of the Skeleton. *FASEB J* 11: 125–132 u. 227–233
- Neviaser, R.J. (1979): Congenital hypoplasia of the thumb with absence of the extrinsic extensors, abductor pollicis longus and thenar muscles. *J Hand Surg* 4: 301–303
- Nishijima, N., T. Matsumoto, T. Yamamuro (1995): Two-stage reconstruction for the hypoplastic thumb. *J Hand Surg* 20-A: 415–419
- Nogami, H., A. Oohira (1980): Experimental study on pathogenesis of polydactyly of the Thumb. *J Hand Surg* 5: 443–450
- Nyarady, J., P. Szekeres, Z. Vilmos (1983): Toe-to-hand transfer in congenital grad III thumb hypoplasia. *J Hand Surg* 8: 898–901
- O'Brien, B.M. u. Mitarb. (1978): Microvascular great toe transfer to congenital absence of the thumb. *The Hand* 10: 113–124
- Ogino, T. (1979): A clinical and experimental study on teratogenic mechanism of cleft hand, polydactyly and syndactyly. *Nippon Seikeikeke Gakkai Zasshi* 53: 535–543
- Ogino, T. u. Mitarb. (1996): Long term results of surgical treatment of thumb polydactyly. *J Hand Surg* 21-A: 478–486
- Ogino, T. u. Mitarb. (1999): Thumb polydactyly. *Tech Hand and Upper Extr Surg* 3: 278–285
- Pol, R. (1958): Mißbildungen der Extremitäten. Hyperdaktylie (Poldaktylie), Diplocheirie und Diplopedie, Hypermelie, Oligodaktylie und Defekte von Röhrenknochen. In: Schwalbe, E., G.B. Gruber: Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere. III. Teil: Die Einzelmißbildungen. Fischer, Jena: 683–808
- Radhakrishna, U. u. Mitarb. (1997): Mapping one form of autosomal dominant postaxial polydactyly type A to chromosome 7p15-q11.23 by linkage analysis. *Am J Hum Genet* 60: 597–604
- Robinow, M., G.F. Johnson, J. Apesos (1986): Robin sequence and oligodactyly in mother and son. *Am J Med Genet* 25: 293–297
- Rodriguez de Alba, M. u. Mitarb. (1999): Segregation of digital number with partial monosomy or trisomy of 13q in familial 5; 13 translocation. *Prenat Diagn* 19: 884–886
- Rotmann, M.B., P.R. Manske (1994): Radial clubhand and contralateral duplicated thumb. *J Hand Surg* 19-A: 361–363

- Schatzki, P. (1934): Über verdeckte syndaktyle Polydaktylie und über „Triangelbildung“ in der menschlichen Mittelhand. Arch Orthop Unfall Chir 34: 637–652
- Schrader, M. (1991): Polydaktylie der Hände, Vorschlag zu einer erweiterten Klassifikation. Handchir Mikrochir Plast Chir 23: 115–127
- Scott, W.J., E.J. Ritter, J.G. Wilson (1977): Delayed appearance of ectodermal cell death as a mechanism of polydaktyly induction. J Emb Exp Morpho 42: 93–104
- Sener, R.N. u. Mitarb. (1990). Tetra-oligodaktyly with bilateral aplasia and hypoplasia of long bones of upper and lower limbs: a variable manifestation of the syndrome of ekrotraktyly with tibial aplasia. Pediatr Radiol 21: 57–61
- Seyhan, A., N. Akarsu, F. Keskin (1998): A large family with typ IV radial polydaktyly. J Hand Surg 23-B: 530–533
- Shibata, M. (2000): Metatarsophalangeal joint transfer for type III B hypoplastic thumb. In: Gupta, A., S. P.J. Kay, L.R. Schecker: The growing hand. Mosby, London: 183–188
- Stelling, F.H. (1963). The upper extremity. In: Ferguson, A.B.: Orthopedic surgery in infancy and childhood. Williams Wilkins, Baltimore
- Tada, K. u. Mitarb. (1982): Central polydaktyly: a review of 12 cases and their surgical treatment. J Hand Surg 7-A: 460–465
- Tada, K. u. Mitarb. (1983): Duplication of the thumb. J Bone Jt Surg 65-A: 584–598
- Tanabu, S. (1985): Cinical and roentgenological study of the hands in symbrachydaktyly, constriction band syndrome and cleft hand complex. J Jap Orthop Ass 59: 167–182
- Temtamy, S., V. McKusick (1978): The genetics of hand malformations. Birth defect. Original article series. Vol XIV, No. 3. Alan R. Liss, New York
- Townsend, D. J. u. Mitarb. (1994): Thumb duplication, 66 years experience – a review of surgical complications. J Hand Surg 19-A: 973–976
- Tuch, B.A. u. Mitarb. (1977): A review of supernumerary thumb and its surgical management. Clin Orthop 125: 159–167
- Turek, S.L. (1967): Orthopedic principles and their application. Lippincott, Philadelphia
- Wassel, H.D. (1969): The results of surgery for polydaktyly of the thumb. Clin Orthop 64: 175–193
- Wood, V.E. (1971): Treatment of central polydaktyly. Clin Orthop 74: 196–205
- Wood, V.E. (1978): Polydaktyly and the triphalangeal thumb. J Hand Surg 3: 436–444
- Wolf, C.M., N.C. Myrianthopoulos (1973): Polydaktyly in America of negroes and whites. Am J Hum Genet 25: 397–404
- Wulfsberg, E.A., L.J. Mirkinson, S.J. Meister (1993): Autosomal dominant tetramelie postaxial oligodaktyly. Am J Med Genet 46: 579–583
- Yasuda, M. (1975): Pathogenesis of preaxial polydaktyly of the hand in human embryos. J Embryol Morpho 33: 745–756
- Zakany, J. u. Mitarb. (1997): Regulation of number and size of digits by posterior HOX-genes: a dose dependent mechanism with potential evolutionary implications. Proc Natt Acad Sci USA 94: 13695–13700
- Zimmer, E.Z., M. Bronshtein (2000): Fetal polydaktyly diagnosis during early pregnancy: clinical applications. Am J Obstet Gynecol 183: 755–758
- Zugrucas, J. u. Mitarb. (1999): Clinical and genetic studies on 12 preaxial polydaktyly families and refinement of the localisation of the gene responsible to a 1.9cM region on chromosome 7q36. J Med Genet 36: 32–40

### 6.4.3 Metrische Variationen

Es handelt sich um eine angeborene Störungen der Längendifferenzierung des Handskeletts.

Für die **Plusvariante** beginnt die aufsteigende Reihe mit der Anlage überzähliger Epiphysen und endet mit der Hyperphalangie, die jedoch bisher nur in Form der Triphalangie des Daumens beobachtet wurde. Als **Minusvariante** sind die unterschiedlichen Brachyphalangien anzuführen. Die dysplastischen und atypischen Epiphysen können miteinander verschmelzen oder zur Verkürzung und Verformung der kleinen Röhrenknochen führen.

#### Triphalangie des Daumens

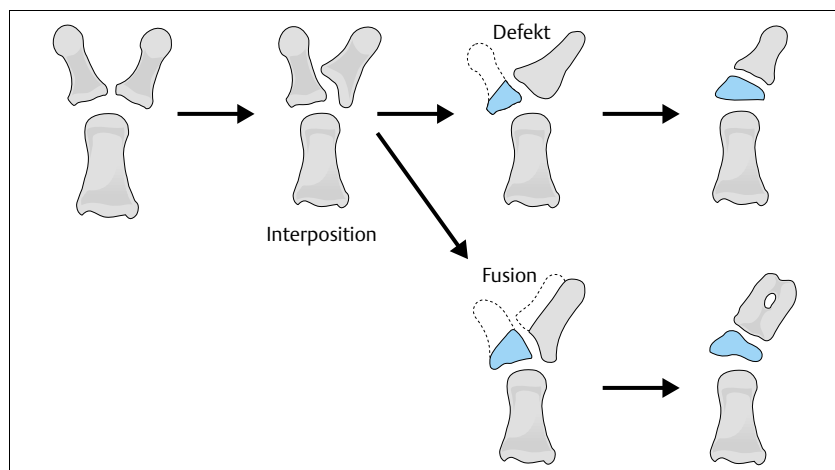
Beim dreigliedrigen Daumen existiert eine zusätzliche, rudimentäre oder regelrechte Mittelphalanx. Die Erstbeschreibung geht auf Dubois (1826) zurück. Seitdem liegen Berichte in der Literatur über etwa 400 Patienten mit 700 dreigliedrigen Daumen (Wood 1999) vor.

#### Ätiologie

Mehrfach wurde ein autosomal-dominanter Erbgang mit wechselnder Expressivität und Spezifität sowie hoher Penetranz nachgewiesen (Swanson u. Braun 1962, Cotte 1974, Radhakrishna u. Mitarb. 1996, Dobbs u. Mitarb. 2000). Es gelang kürzlich das Gen für die Daumendriegliedrigkeit bei betroffenen Familienstämmen auf Chromosom 7q zu lokalisieren. Kopplungsversuche zeigten Kupplung mit unterschiedlichen Markern auf dem Chromosom 7q36 (Radhakrishna u. Mitarb. 1996, Balci u. Mitarb. 1999, Kantaputra u. Chalidapong 2000, Dobbs u. Mitarb. 2000). Andererseits wurde eine deutliche Häufung dieser Deformität im Rahmen der Thalidomid-Embryopathie beobachtet, wenn die Einnahme des Medikaments in der Zeit zwischen dem 45. und 50. Schwangerschaftstag erfolgte (Lenz u. Mitarb. 1964, Rath 1966). Daumendriegliedrigkeit tritt in Verbindung mit anderen Deformitäten der Hand auf, z.B. Spalthand, Polydaktylie, Klumphand, Daumenhypoplasie der anderen Hand sowie weiteren Veränderungen der unteren Extremitäten wie Spaltfuß, Polydaktylie und Tibiaaplasie. Sie bildet einen Teil verschiedener Syndrome, dazu zählen das Holt-Oram-Syndrom und bestimmte Anämieformen (Qazi u. Kassner 1988). Es wird angenommen, dass der Gendefekt auch für begleitende Herzfehler verantwortlich ist (Lenz u. Mitarb. 1964).

#### Pathogenese

Die Diskussion über die Pathogenese ist noch nicht abgeschlossen. Für die Form mit dem vollständigen Mittelglied (Fünffingerhand, Dolichophalangie) wird eine Verdoppelung des Zeigefingers bei Daumenaplasie angenommen



**Abb. 6.58** Pathogenese der Daumendreigliedrigkeit von brachymesophalanger Form (Ogino 1994).

(Joachimsthal 1900, Hopf 1959). Die Studie über den Hautlinienverlauf der Daumenbeere unterstützt diese Theorie (Shiono u. Ogino 1984). Auch für die brachymesophalange Form wird eine unvollständige Doppelanlage des Daumenendgliedes mit Teilfusion diskutiert (Ogino u. Mitarb. 1994) (Abb. 6.58). Eine weitere Erklärung gibt die Assimilationshypothese von Pfitzner (1898).

Das Os metacarpale I zeigt bei der Daumendreigliedrigkeit meistens Doppel-epiphysen und abnorme Länge. Das Auftreten überzähliger Epiphysen ist nicht zwangsläufig mit Überschussformen in der Längendifferenzierung verbunden (Wood u. Mitarb. 1994). Erst das Vorliegen einer kernhaltigen Epiphyse mit verlängertem Strahlensegment entspricht nach Müller (1937) der Plusvariante. Die Atrophie der Daumenballenmuskulatur nimmt mit der Länge des Mittelgliedes zu. Selbst bei der extremen Form, der Dolichophalangie, konnten Überreste der Thenar-muskulatur gefunden werden (Koebke 1980). Mit Verlaufsanomalien der Nerven und Gefäße muss gerechnet werden.

## Epidemiologie

Die Häufigkeit des Auftretens eines dreigliedrigen Daumens beträgt nach Flatt (1977) 1:25 000. Die brachymesophalange Form tritt oft unilateral auf, während die Dolichophalangie mehr doppelseitig vorkommt (Buck-Gramcko 1998).

## Klassifikation

Für die metrischen Überschussformen stellte Müller (1937) eine teratologische Reihe auf, sie reicht von einer kleinen dreieckigen bis zur vollständigen Mittelphalanx.

Folgende Einteilungen sind in der Literatur gebräuchlich:

Die Klassifikation nach Cocchi (1952) teilt in 2 Formen ein, diese Klassifikation wird auch von Swanson u. Brown (1962) verwendet:

- **Brachymesophalange Form:** keilförmige Mittelphalanx, Daumen oppositionsfähig,
- **Dolichophalange Form:** Fünffingerhand, keine Oppositionsfähigkeit.

Grobelnik (1951) unterscheidet ebenfalls 2 Typen:

- oppositionsfähig,
- oppositionsunfähig.

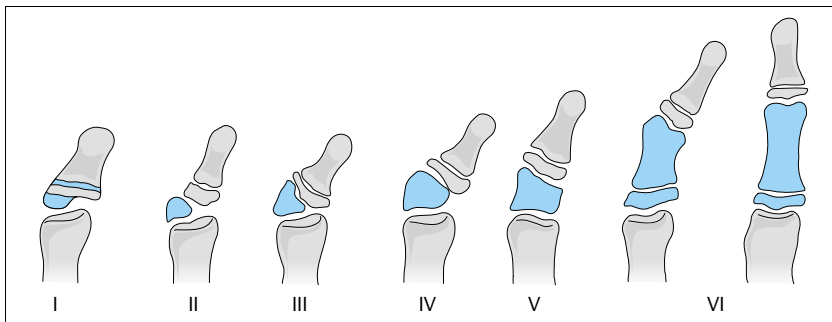
Diese Einteilung wird heutzutage auch verwendet (Ogino u. Mitarb. 1994).

Die Klassifikation nach Wood (1976) basiert auf die Einteilung von Hilgenreiner (1907):

- **Deltaphalanx:** Schaltknochen zwischen Grund- und Endglied,
- **viereckige Phalanx:** rudimentäre Mittelphalanx,
- **vollständige Mittelphalanx:** Fünffingerhand.

Klassifikation nach Buck-Gramcko (1998) (Abb. 6.59):

- **Typ I:** rudimentäre Dreigliedrigkeit = kleiner dreieckiger Schaltknochen ohne Gelenkverbindung zum Endglied,
- **Typ II:** kurze dreieckige Mittelphalanx = brachymesophalangeale Form,
- **Typ III:** trapezoidförmige Mittelphalanx = intermediate Form,
- **Typ IV:** rechteckige mittellange Phalanx = dolichophalangeale Form,
- **Typ V:** hypoplastischer dreigliedriger Daumen,
- **Typ VI:** dreigliedriger Daumen mit/ohne Polydaktylie.



**Abb. 6.59** Klassifikation der Dreigliedrigkeit des Daumens nach Buck-Gramcko (1998).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Beim Daumen mit kurzer dreieck- oder trapezoidförmiger Mittelphalanx erscheint das Endglied verlängert und zeigt eine ulnare Deviation, ansonsten ist der Daumen frei beweglich. Mit zunehmender Ausprägung der Mittelphalanx verliert der Daumen seinen Charakter zum normalen Finger, er wird schmaler und länger, hat zwei Interphalangealgelenke mit Beugefalten, weist eine zunehmende Atrophie der Thenarmuskulatur auf und verliert die Opponierbarkeit (Abb. 6.60 a u. b). Der Daumen steht im Niveau der anderen Langfinger und die 1. Kommissur ist verengt und nach distal verschoben.

### Bildgebende Diagnostik

Die Röntgenaufnahme zeigt die Größe und Form der Mittelphalanx. Bei brachymesophalanger Form zeigt die a.-p. Aufnahme oft eine verschmolzene Verdopplung des Endgliedes mit einem kleinen Hohlraum. Bei dolichophalanger Form ist der 1. MHK verlängert und zeigt meistens Doppel-epiphysen, gelegentlich ist die proximale nur als Pseudoepiphyse angelegt, die Mittelphalanx scheint regelrecht mit selbständig ossifizierender Epiphyse. Ein Sattelgelenk ist nicht angelegt, die radialen Handwurzelknochen sind hypoplastisch oder können fehlen.

## Differenzialdiagnose

Daumenhypoplasie mit Dreigliedrigkeit (Typ V nach Buck-Gramcko) kommt vor allem im Bereich des longitudinalen Radiusdefektes mit radialer Klumphand vor. Der Daumen ist in diesem Fall kurz, hypoplastisch und funktionslos, die Gelenke sind instabil mit partieller oder totaler Syndaktylie mit dem Zeigefinger.

## Therapie

Die leichten Fälle bedürfen keiner Behandlung. Ein kleiner **dreieckiger Schaltknochen** mit ulnarer Deviation kann bei Kleinkindern bis zum 6. Lebensjahr entfernt werden, die Gelenkflächen passen sich problemlos an (Cotta u. Jäger 1965, Miura 1976). Der lange Daumen mit trapezför-



a



b

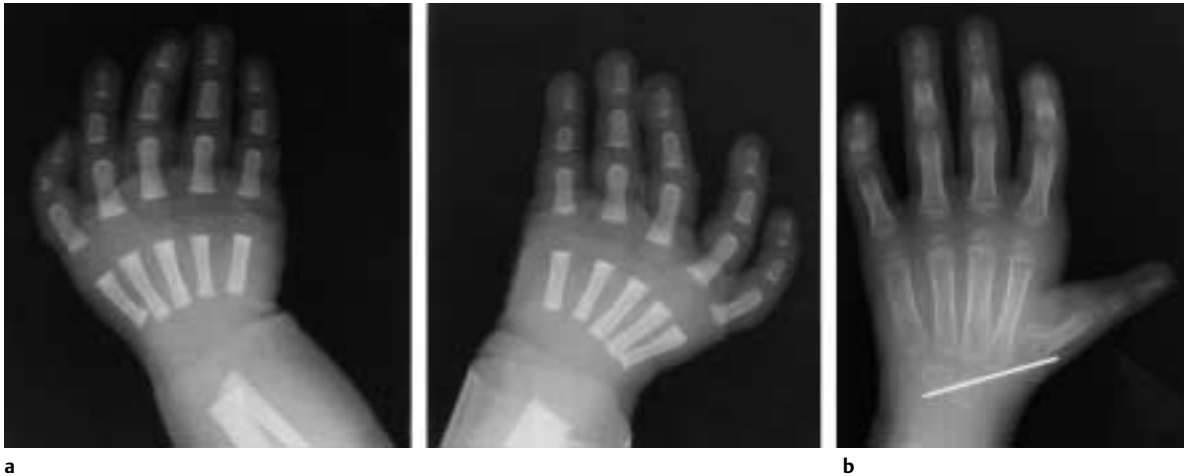
**Abb. 6.60 a u. b** Dolichophalangie beidseits.

miger oder viereckiger Phalanx fällt kaum auf und beeinträchtigt die Handfunktion nicht (Zguricas u. Mitarb. 1998).

Bei **Brachymesophalangie** mit auffälliger Deviation kommen folgende Eingriffe in Betracht:

- Arthrodesse des Endgelenks unter Entnahme eines Keiles,
- Korrekturosteotomie des Mittel- oder Grundgliedes,
- Vertiefung der 1. Kommissur mit Ablösung der Mm. interosseus dorsalis I und adductor pollicis (s. Syndaktylie),





**Abb. 6.61 a u. b** Beidseits dreigliedriger Daumen: rechts mit dreieckigem Schaltknochen, links dolichophalangeale Form (a). Zustand nach Pollizisation des dreigliedrigen Daumens links (b).

- Verkürzung und Rotation der 1. MHK in Oppositionsstellung (Jennings u. Mitarb. 1992). Bei Bestimmung der Metakarpuslänge wird das Verhältnis zu den Phalangen und zu den anderen Fingern berücksichtigt (Zguricas u. Mitarb. 1997).

Bei der **Dolichophalangie** ist die Handfunktion stark beeinträchtigt, da funktionell der Daumen fehlt (Fünffingerhand). Die Pollizisation des radialen Fingers ist angezeigt (Abb. 6.61 a u. b). Wenn der M. interosseus auf der radialen Seite fehlt, so kann die überflüssig gewordene oberflächliche Beugesehne für die Opponensplastik verwendet werden.

Ein hypoplastischer dreigliedriger Daumen ist in der Regel funktionslos. In solchen Fällen empfiehlt sich die Amputation und die Pollizisation des Zeigefingers (s. Daumenhypoplasie Typ IIIA u. B).

### Komplikationen

Bei Entfernung eines relativ großen Mittelgliedes und bei älteren Kindern bleibt das Gelenk instabil. Die Komplikationen bei Pollizisation sind bereits beschrieben.

### Hyperphalangie der Finger

Hyperphalangismus ist eine seltene angeborene Anomalie mit einem zusätzlichen Fingerglied zwischen den Phalangen eines Fingers (Wood u. Flatt 1977). Die Erstbeschreibung stammt von Le Boucq (1896). Da die Hyperphalangie mit einer Verkürzung des betroffenen Fingers auftritt, bezeichnete Pol (1921) diese Fehlbildung als **Brachyhyperphalangismus**. Diese Bezeichnung wurde auch von Schinz (1943) verwendet und von Hai-Lan u. Mitarb.

(1966) bevorzugt, konnte sich aber nicht durchsetzen. Die Anomalie wird in der Literatur unter **Brachydaktylie** erfasst und wird von Bell (1951) als Typ C bezeichnet.

### Ätiologie

Bei dieser Plusvariante ist der autosomal-dominante Erbgang nachgewiesen. Gunal u. Mitarb. (1996) berichten über 42 Fälle in 6 Generationen einer Familie. Diese Fehlbildung trat bei beiden Geschlechtern gleich auf.

### Pathogenese

Der Ersatz einer kernlosen Epiphyse durch eine kernhaltige oder Pseudoepiphyse entspricht nach Müller (1937) der Plusvariante. Pol (1921) spricht von einer sekundären Epiphyse an der Basis der primären proximalen Epiphyse der Grundphalanx. Die zusätzliche proximal gelegene Phalanx ist meist dreieck- oder trapezförmig, die Mittelphalanx sämtlicher Finger ist verkürzt (Brachymesophalangie). Sowohl die zusätzliche Phalanx als auch die Mittelphalanx des benachbarten Fingers können als Deltaknochen erscheinen. Im Laufe der Zeit kommt es zur Fusion der 2 proximalen Phalangen.

Folgende begleitende Anomalien werden beobachtet:

- an derselben Hand: Klinodaktylie, insbesondere des Kleinfingers und Brachymetakarpiе, vor allem des 1. Strahles,
- am Fuß: Klumpfuß und Brachyphalangie sowie Hüftdysplasie (Gunal u. Mitarb. 1996).

Die Hyperphalangie ist ein Bestandteil des Catel-Manske-Syndroms (Bernd u. Mitarb. 1990) (Abb. 6.62 a u. b).



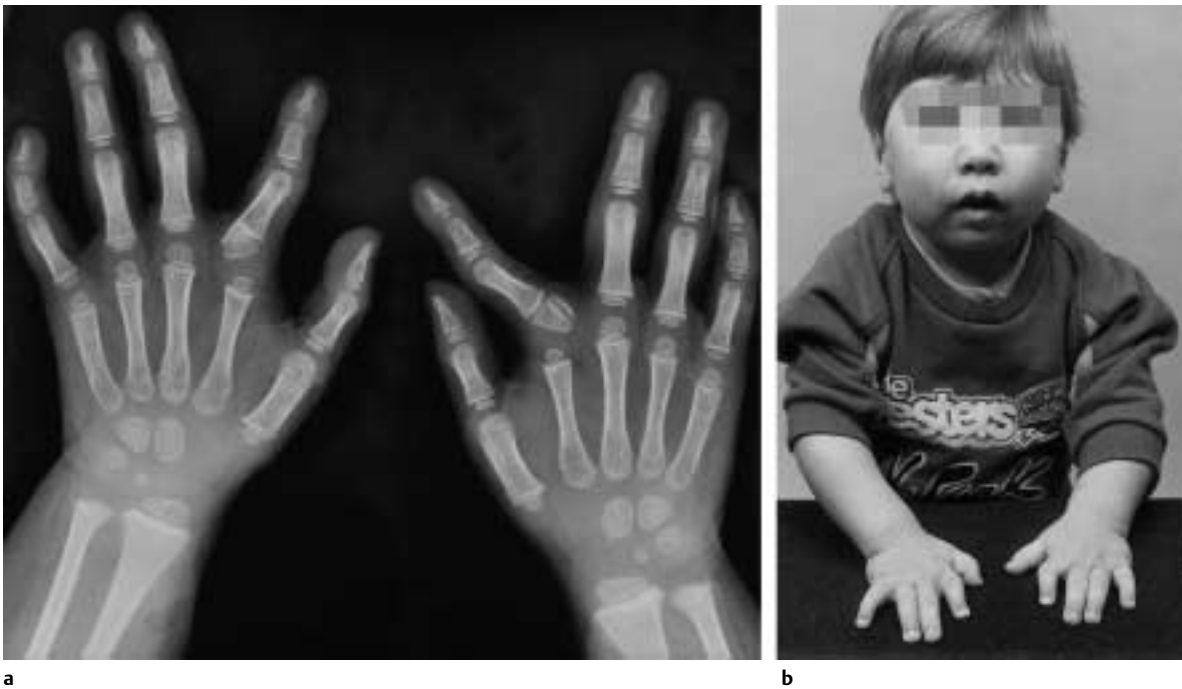


Abb. 6.62 a u. b Hyperphalangie des Zeigefingers bei Catel-Manske-Syndrom.

## Epidemiologie

Die Hyperphalangie ist sehr selten. Bis 1996 umfasst die Literatur etwa 100 Fälle und 16 weitere Fälle des Catel-Manske-Syndroms.

## Klassifikation

Pol (1914) unterscheidet 3 Grade der Segmentation:

- Grad I: latente Hyperphalangie: die radiale Seite der Basis der proximalen Phalanx ist verdickt,
- Grad II: rudimentäre Hyperphalangie mit inkompletter Separation (Pseudoepiphyse),
- Grad III: komplette Hyperphalangie.

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Verkürzung des Zeige- und Mittelfingers mit ulnarer Deviation. Ebenso können Daumen und Kleinfinger verkürzt sein. Nur der Ringfinger ist normal lang. Klinodaktylie des Kleinfingers. Bewegungseinschränkung der IP-Gelenke des Zeige- und Mittelfingers. Eine zusätzliche Beugefalte kann auf der Beugeseite des Mittelfingers erscheinen. Der Zeigefinger kann über den Mittelfinger reiten. Typisch ist der bilaterale Befall.

### Bildgebende Diagnostik

Die a.-p. Aufnahme der Hand zeigt die typischen Veränderungen: vier Phalangen des Zeige- und Mittelfingers, wobei der gesamte Finger so lang wie der Daumen ist. Die proximale Phalanx ist dreieckig oder trapezförmig, der Gelenkspalt des MP-Gelenks verläuft schräg und der Finger zeigt eine ulnare Deviation. Verkürzung und Verformung des 1. MHK. Vorliegen von Deltaknochen mit abnormer Epiphyse. Bei älteren Kindern können die 2 proximalen Phalangen fusioniert sein. Die Mittelphalanx ist verkürzt, manchmal bis zu einer Scheibe. Die frühzeitige Fusion der Phalangen und die geringe Funktionsstörung sind wahrscheinlich Grund für die scheinbare Seltenheit dieser Fehlbildung.

### Differenzialdiagnose

Die Abgrenzung von der Brachydaktylie ist möglich, wenn alle weiteren Merkmale außer der Fingerverkürzung vorhanden sind.

### Therapie

Eine Korrekturosteotomie ist aus ästhetischen und funktionellen Gründen angezeigt, wenn die ulnare Deviation zu stark ist und der Zeigefinger über den Mittelfinger reitet. Wegen der Fingerverkürzung wird die Aufrichtungsosteotomie der zusätzlichen Phalanx mit Knochentransplantat (Buck-Gramcko 1998) angeraten. Mit dieser Me-

thode hat Wood (1999) schlechte Erfahrungen gemacht, deshalb empfiehlt er die geschlossene Osteotomie mit Keilentnahme.

Weitere Eingriffe sind:

- Verlängerungsosteotomie des 1. MHK,
- Verkürzung des Grundgliedes D IV oder Epiphysiodese.

## Brachydaktylien

### Definition

Selektiver Minderwuchs eines Strahlenelementes an einem oder mehreren Fingern. Erste Publikation und Namensgebung geht auf LeBoucq (1896) zurück.

Bei der Brachyphalangie wird die Lokalisation der Verkürzung folgendermaßen bezeichnet: Brachytelophalangie, Brachymesophalangie und Brachybasophalangie für die Verkürzung der End-, Mittel- und Grundphalanx (Abb. 6.63 a u. b) und Brachymetakarpie für die Verkürzung des MHK.

Die Brachydaktylie ist ein Sammelbegriff für die Kurz-fingrigkeit unterschiedlicher Genese und Morphologie.

### Ätiologie

Brachydaktylien treten genetisch als fixierte, autosomal-dominante Formen mit wechselnden Formvarianten auf (Farabee 1903, Bell 1951). Bei der Brachydaktylie Typ B wurde eine Genmutation festgestellt, die auf dem Chromosom 9q22 lokalisiert ist (Oldridge u. Mitarb. 1999, Afzal u. Mitarb. 2000). Nach Schwabe u. Mitarb. (2000) handelt es sich um eine Mutation des Tyrosinkinase-Rezeptorgens ROR2. Die Brachydaktylie kommt in Verbindung mit anderen Fehlbildungen derselben Hand vor, z. B. Poly-

daktylie, Spalthand, Synostosen und Syndaktylie (s. Symbrachydaktylie).

Neben isoliertem Auftreten sind Brachydaktylien ein häufiges Begleitsymptom bei einer Vielzahl von Syndromen. Eine wesentliche Bedeutung haben Down-, Rubinstein-, Taybi-, Turner- und Holt-Oram-Syndrom sowie enchondrale Dysostosen, Pseudohypoparathyroidismus, Hypochondroplasia, Mucopolysaccharidose und Morbus Ollier. Zusammenstellung sind bei Gupta u. Scheker (2000) zu finden.

### Pathogenese

Die Brachydaktylie entsteht durch eine mangelhafte Anlage der Knorpelkerne oder degenerative Ausdifferenzierung (Grüneberg u. Lee 1973). Die Disposition der Segmente eines Strahles zur Verkürzung ist um so größer, je später in der Embryonalzeit ihre enchondrale Ossifikation eintritt (Fürst 1900). Primäre Ossifikationszentren treten an den Strahlenabschnitten in der zeitlichen Reihenfolge: Endphalangen, Metakarpalia, Grundphalangen und Mittelphalangen auf. Deshalb sind die Mittelphalangen am häufigsten betroffen. Die betroffene Phalanx ist verkürzt und zeigt keine Epiphyse, sie ist verformt, erscheint viereckig oder trapezförmig mit Deviation des Fingers zum zentralen Strahl (Klinodaktylie). Die Phalanx kann als Deltaknochen mit einer bogenförmigen längsverlaufenden Epiphysenfuge erscheinen.

### Klassifikation

Bell (1951) untersuchte 1336 Patienten mit Brachydaktylien in 124 Stammbäumen und stellte ihre Klassifikation auf, die geringfügig von Temtamy und McKusick (1978) modifiziert wurde:



a

b

Abb. 6.63 a u. b Brachydaktylie DII–V (a) und DII (b).

- **Typ A: Brachymesophalangie:**
  - **A1 (Farabee-Typ):** Verkürzung der Mittelphalanx II–V evtl. Fusion mit der distalen Phalanx. Verkürzung der Grundglieder des Daumens und der Großzehe,
  - **A2 (Mohr-Wriedt-Typ):** Verkürzung der Mittelphalanx DII, evtl. als Deltaphalanx,
  - **A3 (Bauer-Typ):** Verkürzung der Mittelphalanx DIV, evtl. als Deltaphalanx (Klinodaktylie),
  - **A4 (Temtamy-Typ):** Verkürzung der Mittelphalanx DII und DV evtl. DIV mit Klinodaktylie,
  - **A5 (Bass Typ):** Aplasie der Mittelphalanx DII–DV, hypoplastische Fingernägel und Verdoppelung der Endphalanx DI.
- **Typ B = Mackinder-Typ:** Verkürzung der Mittelphalanx und Aplasie der Endphalanx DII–DV, hypoplastische oder fehlende Fingernägel, breites Daumenendglied (Kolbendaumen).
- **Typ C = Drinkwater-Typ:** Verkürzung der Mittelphalanx DII und DIII evtl. mit Hyperphalangie und Klinodaktylie.
- **Typ D = Breitenbecher-Typ:** Verkürzung der Mittelphalanx DV, evtl. als Deltaphalanx, Hyperphalangie DII und DIII mit Deviation DII.
- **Typ E = Bell-Typ:** Kurzes und breites Daumenendglied mit Verkürzung eines oder mehrerer Mittelhand- und Mittelfußknochen.
- Die **Brachymetakarpie:**  
Sie kommt bei zahlreichen Syndromen vor (Wood 1999). Das Os metacarpale IV ist am häufigsten betroffen und kann mit einer Brachybasophalangie am selben Strahl kombiniert sein.

Weitere Formen der Brachydaktylie, die aufgrund von Assimilationshypophalangie (Symphalangie) oder von Vermehrung der Einzelglieder (Brachypolyphalangie) entstehen, werden in dieser Klassifikation nicht berücksichtigt.

### Diagnostik

Die Fingerverkürzung ist oft augenfällig, insbesondere in Verbindung mit Achsabweichung. Bei ausgeprägten Fällen kann die Handfunktion gestört sein. Die Verkürzung des Mittelhandknochens fällt beim Faustschluss auf. Nach weiteren Anomalien im Fußbereich sowie weiteren Symptomen eines Syndroms muss gefahndet werden. Die a.-p. Röntgenaufnahme zeigt die einzelnen Veränderungen.

### Therapie

Die Indikationen für eine operative Behandlung sind:

- Ästhetik: bei größerer Deformierung oder bei deutlicher Verkürzung,
- Funktion: bei starker Deviation.

In Betracht kommt die Korrekturosteotomie der betreffenden Phalanx oder die Verlängerungsosteotomie des Mittelhandknochens. Eine Verlängerung von etwa 1 cm kann akut mit Knochentransplantat erfolgen, für eine längere Strecke ist die Kallusdistraction angezeigt (Abb. 6.64 a u. b).



**Abb. 6.64 a u. b** Brachymetakarpie (a). Verlängerung mittels Kallusdistraction (b).

a

b

## Symphalangie

### Synonyme

Assimilationshypophalangie, Biphalangie, Brachyhypophalangie, Aplasie der Interphalangealgelenke, phalangeale Anarthrose, angeborene Ankylose, Orthodaktylie.

### Definition

Angeborene Fusion von 2 Phalangen. Cushing (1916) verwendete diese Bezeichnung für die Aplasie des Mittelgliedes, sie wird aber auch für die angeborene Aplasie des End- und sogar des Grundgelenks verwendet.

### Ätiologie

Die Anomalie kommt als isolierte Erscheinung sowohl sporadisch als auch familiär gehäuft mit autosomaler Dominanz vor (Drinkwater 1917, Bell 1951, Moumoumi u. Mitarb. 1991, Castle u. Mitarb. 1993). Eine Genmutation, lokalisiert auf dem Chromosom 17q21–22, wurde bei der Symphalangie sowie den multiplen Synostosen identifiziert (Polymeropoulos u. Mitarb. 1995, Krakow u. Mitarb. 1998). Gong u. Mitarb. (1999) konnten den Mechanismus der genetischen Störung genauer analysieren, sie fanden in beiden Krankheiten Mutationen des **Noggin-Proteins**, das bestimmte Knochenwachstumsfaktoren antagonisiert. Die Symphalangie kommt bei nicht erblichen Anomalien vor, z.B. Symbrachydaktylie, Apert- sowie Poland-Syndrom und in Kombination mit Brachydaktylie, Syn- und Polydaktylie, Synostosen der Hand- und Fußwurzelknochen, radioulnaren und humeroulnaren Synostosen, angeborener Radiuskopfluxation sowie Taubheit infolge Stapes-Synostose.

### Pathogenese

Eine Differenzierungsstörung wird angenommen, daher auch die enge Beziehung zu anderen Segmentierungsstörungen des Skleroblastems (multiple Synostosen). Sistieren nach vorausgegangener Ausbildung intermediärer Querstreifen, die den embryonalen Gelenkanlagen entsprechen, die Differenzierungsprozesse für die Ausbildung von Gelenkkapseln, Bändern und Sehnen, aber auch die Spaltungsprozesse, dann entwickelt sich eine Hypo- bzw. Aplasie der Fingergelenke. Fischel (1909) fand bei Fingern ohne Mittelgelenk die oberflächliche Beugesehne an der Mittel- und Grundphalanx angeheftet. Andere Autoren führen die Fusion auf mangelhafte Bewegung in der embryonalen Phase zurück (Blechsmidt u. Petersen 1967, Steinberg u. Reynolds 1948, Drachmann 1969). Die geringe Disposition des radialen Strahles wird auf dessen frühe Entwicklung zurückgeführt.

## Epidemiologie

Die Angaben über die Häufigkeit variieren von 0,3% von allen Fehlbildungen der oberen Extremitäten bei Flatt (1977) bis 0,4% bei Ogino (1998). Die Symphalangie kommt in erster Linie bei der weißen Rasse vor, weniger bei Asiaten und selten bei Schwarzen. Die Mittelgelenke werden häufiger befallen als die Endgelenke, beide Geschlechter werden gleich betroffen.

## Klassifikation

Mestern (1934) unterscheidet 4 Stufen:

- **Gelenkhyoplasie 1. Grades:** geringe Bewegungseinschränkung. Röntgenbild: Gelenkspaltverschmälerung und Verbreiterung der Epiphyse (Abb. 6.65 a),
- **Gelenkhyoplasie 2. Grades:** fibröse Steife (Syndesmose),
- **Gelenkhyoplasie 3. Grades:** knöcherne Überbrückung (Phalanxsynostose) (Abb. 6.65 b),
- **Gelenkaplasie:** beide Phalangen bilden eine Einheit.

Klassifikation nach Flatt und Wood (1975):

1. echte Symphalangie,
2. Symbrachydaktylie,
3. Symphalangie und Syndaktylie.



Abb. 6.65 a u. b Gelenkhyoplasie: 1. Grades (a) und 3. Grades (b).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die Anomalie erscheint oft beidseitig und symmetrisch. Das Mittelgelenk ist in Streckstellung versteift, der Finger ist hypoplastisch und die beuge- und streckseitigen Gelenkfalten in der Haut fehlen. Der Faustschluss ist nicht möglich, obwohl die benachbarten Gelenke hypermobil sind. Die seltene distale Symphalangie betrifft in überwiegender Linie den Klein- und Zeigefinger.

### Bildgebende Diagnostik

Im Kindesalter kann ein Gelenkspalt röntgenologisch sichtbar sein, die Epiphyse ist verbreitert, der Gelenkspalt verschmälert und verformt. Bei Gelenkaplasie erscheint nur eine verlängerte Phalanx anstelle von zwei. Bei Assimilationshypophalangie lassen beide Segmente – selbst bei knöcherner Verschmelzung – Hinweise auf den ursprünglichen Gelenkspaltbereich erkennen. Die Synostosierung hypoplastischer Gelenke entwickelt sich im Laufe des Wachstums.

Folgende Typen wurden differenziert:

- **Typ Cushing:** häufigste Form, Fusion der PIP-Gelenke, evtl. Synostose der Hand- und Fußwurzelknochen,
- **Typ Drey:** DIP II und V sind steif mit Hypo- oder Aplasie der Nägel,
- **Typ Kirmisson:** Aplasie der Endglieder und Fingernägel aller Finger, Fusion des Mittelgelenks und instabiles Grundgelenk, massive Ankylose der Fußwurzel mit Varusstellung,
- **Typ Fuhrmann:** Symphalangie mit radioulnarer, karpaler, tarsaler Synostose, Brachymetakarpie, Brachytelephalangie und Brachymesophalangie,
- **WL-Symphalangie-Brachydaktylie-Syndrom:** proximale oder distale Symphalangie mit Schwerhörigkeit, breiter Nase und Klumpfüßen.

## Therapie

Die funktionelle Beeinträchtigung ist in der Regel sehr gering, so dass eine operative Behandlung kaum indiziert ist (Flatt u. Wood 1975). Bei der proximalen Symphalangie kommt im Kindesalter die Interpositionsarthroplastik in Betracht: Das Grundgliedköpfchen wird geformt und anschließend entweder mit Korium oder Faszie bzw. Rippenknorpel umhüllt, oder es wird die freie Transplantation eines Zehengelenks mit mikrochirurgischem Gefäßanschluss durchgeführt (Tsai u. Mitarb. 1982, Shibata 2000).

Im Erwachsenenalter:

- Umstellungsosteotomie und Fixation in leichter Beugestellung,
- Arthroplastik: Silikonprothese (Palmieri 1980).

Die operierten Fälle sind gering und Spätergebnisse fehlen. Wir haben schlechte Erfahrung mit der Koriumplastik. Es ist zu bedenken, dass die Beuge- und/oder Strecksehne oft fehlgebildet ist.

## Klinodaktylie

### Definition

Seitliche Abwinklung eines Fingers oder des Daumens. Erstbeschreiber ist Tamplin im Jahre 1846. Am häufigsten ist der Kleinfinger betroffen, mit radialer Deviation im Mittelgelenk. Der Daumen weicht im Grundgelenk nach radial und bei Dreigliedrigkeit im Endgelenk nach ulnar ab.

### Ätiologie

Die Kleinfingerklinodaktylie ist eine familiäre Anomalie mit autosomal-dominantem Erbgang und variabler Expression (Hersh u. Mitarb. 1953, McKusick 1968, Pozanski u. Mitarb. 1969). Sie tritt bilateral auf.

Als Begründung für das häufige Auftreten an der Mittelphalanx wird angegeben, dass sie zuletzt verknöchert (Flatt 1977). Die anderen Klinodaktylieformen treten isoliert, aber meist als Teil vieler Syndrome auf, z.B. die radiale Abwinklung des Daumens beim Apert-Syndrom oder die ulnare Deviation bei Dreigliedrigkeit und die ulnare Abwinkelung des Zeigefingers bei der Hyperphalangie im Catel-Manske-Syndrom. Weitere Syndrome mit Klinodaktylie sind: Down-, Turner-, Trisomie-18-, Holt-Oram-, Carpenter- und Poland-Syndrom. Die Klinodaktylie kommt bei zahlreichen Handfehlbildungen vor, z.B. bei Polydaktylie, Spalthand, Syndaktylie und multiplen Synostosen. Mehrere Deltaknochen können bei komplexer Fehlbildung an einer Hand vorkommen.

### Pathogenese

Die betroffene Mittelphalanx V ist verkürzt und trapezförmig (Brachymesophalangie). Die abgeschrägte Gelenkfläche führt zu der Fehlstellung (Abb. 6.66 a u. b). Eine weitere Ursache, insbesondere im Bereich des Daumens, ist das Vorliegen einer „Deltaphalanx“ (Abb. 6.66 c u. d). Die Bezeichnung stammt von Jones (1964) und beschreibt eine dreieckige Phalanx mit einer bogenförmigen längsgerichteten Epiphyse. Die klammerartige Epiphyse verbindet beide Gelenkanteile miteinander (Theander u. Carstam 1974). Der betroffene Knochen ist deutlich verkürzt, und die Epiphysenfuge findet sich auf der konvexen Seite. Die Grundphalanx ist am meisten betroffen (Watson u. Boyes 1967), aber auch die Mittelhandknochen (Cotta u. Jäger 1965). Watson u. Boyes (1967) sowie Ogino u. Mitarb. (1994) sehen in der Deltaphalanx eine Vorstufe der Polydaktylie.



**Abb. 6.66 a–d** Klinodaktylie des Kleinfingers mit trapezförmigem Mittelglied (**a u. b**). Klinodaktylie des Daumens mit Deltaphalanx sowie Hyperphalange D II und III (**c u. d**).

### Epidemiologie

Die Häufigkeit der Klinodaktylie schwankt in der Literatur zwischen 1,5% (Rogala u. Mitarb. 1974) und 19,5% (Flatt 1977). Wood u. Flatt (1977), fanden Deltaknochen bei 3,5% der Patienten mit Fehlbildungen der oberen Extremitäten.

### Diagnostik

Die Fehlbildung ist augenfällig. Eine Abwinklung bis 10° wird als normal betrachtet (Dudding u. Mitarb. 1967). Die Lokalisation und Pathogenese der Abwinklung sowie die begleitenden Veränderungen können radiologisch auf einer a.-p. Aufnahme identifiziert werden. Als Differenzialdiagnosen sind Fälle der Wachstumsstörung infolge von Trauma, Vernarbung oder Gelenkentzündung abzugrenzen.

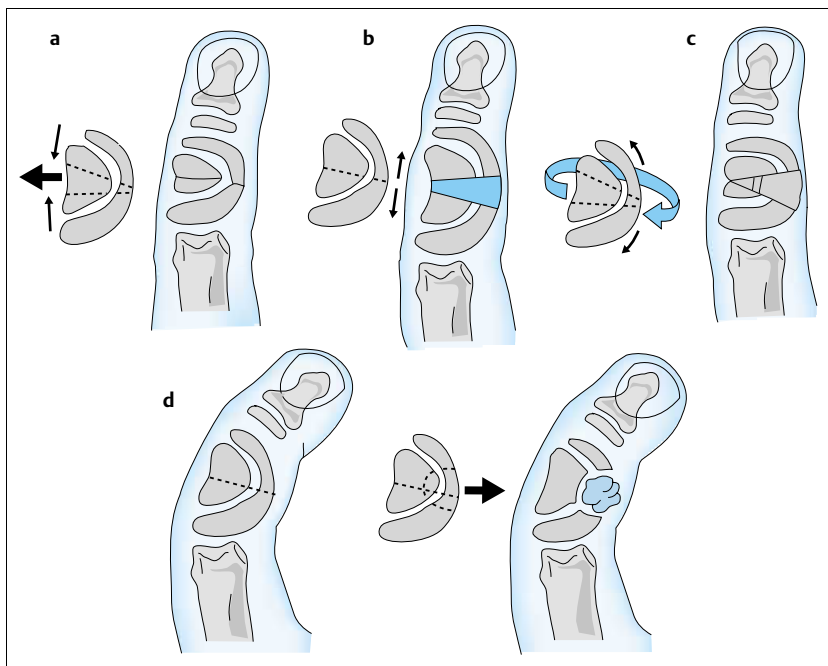
### Therapie

Schienenbehandlung ist nicht erfolgversprechend. Die OP-Indikation ist bei starker Abwinklung gegeben.

Folgende Eingriffe kommen in Betracht (Abb. 6.67 a–d):

- Die **Korrekturosteotomie unter Keilentnahme** ist ein einfaches und sicheres Verfahren, die Fixation erfolgt anschließend mit einem oder zwei K-Drähten. Voraussetzung dafür ist eine ausreichende Länge der Mittelphalanx.
- **Verlängerungsosteotomie**: akut mit Knochentransplantat (Carstam u. Theander 1975, Light u. Ogden 1981), relativ aufwendiges Vorgehen, da zusätzlich zur Knochenentnahme eine Verlängerung der Weichteildecke notwendig ist. Diese kann mittels Z-Plastik, herzförmigem (Cerqueiro-Mosquera 2000) oder gefäßgestieltem Lappen (Evans u. James 1992) bewältigt werden.





**Abb. 6.67 a–d** Korrekturmöglichkeiten der Delta-Phalanx: Keilentnahme (a), Keilinterposition (b), Kombination beider Methoden (c), Resektion der Brücke und Fettinterposition (d).

- Eine **Kombination beider Verfahren** ist möglich: Die Keilentnahme erfolgt auf der konvexen Seite und wird als Transplantat auf der konkaven Seite wieder eingesetzt.
- **Teilresektion der Epiphysenfuge** und Fettinterposition, um eine spontane Korrektur durch das Weiterwachstum zu erlangen (Vickers 1987).
- Bei Daumendreigliedrigkeit kann ein kleiner dreieckiger Knochen reseziert werden. Bei Schrägstellung der Gelenkfläche der Endphalanx ist die Arthrodese des Endgelenks angezeigt (Abb. 6.68)

## Metakarpale Synostosen

### Definition

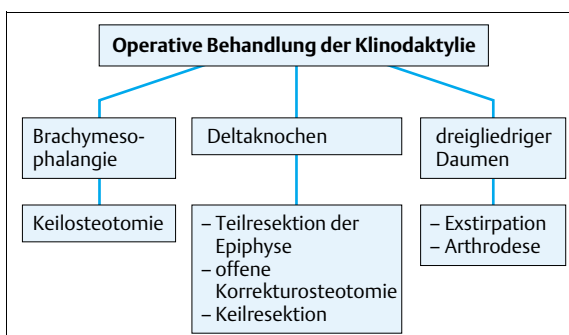
Verschmelzung von 2 benachbarten Mittelhandknochen, die unterschiedliche Ausdehnung aufweist. Erstbeschreibung mit Zeichnung stammt von Seerig im Jahre 1827.

### Synonyme

Syndaktylie Typ V, Aplasie des 5. Metakarapale.

### Ätiologie

Nach der teratologischen Reihe von Müller (1937) für Rück- und Überschussbildung der Fingerstrahlen stellt die Synostosis metacarpi die leichteste Form der Oligodaktylie dar (Habighorst u. Albers 1965, Schneider-Sickert u. Blauth 1977). Andere Autoren betrachten diese Anomalie als leichte Form des longitudinalen Ulnadefektes (Ogino u. Mitarb. 1978). Sie tritt meist sporadisch auf. Familiäres Vorkommen ist aber auch bekannt (Habighorst u. Albers 1965) mit überwiegendem Befall des männlichen Geschlechtes (Holmes u. Mitarb. 1972) sowie mit autosomal-dominantem Erbgang (Temtamy u. McKusick 1978). Die Anomalie kommt als alleinige Veränderung, aber häufiger im Rahmen von Handfehlbildungen und Syndromen vor, z.B. bei Syndaktylie, Apert-Syndrom, zentrale Polydaktylie, Symbrychydaktylie, Oligodaktylie, ulnare Dysplasie, Brachymesophalangie, Spalthand und karpalen Synostosen.



**Abb. 6.68** Übersicht zur operativen Behandlung der Klinodaktylie.

## Pathogenese

Am häufigsten sind der 4. und 5. MHK betroffen, wesentlich seltener ist die radiale Lokalisation. Die Verschmelzung liegt proximal und kann sich nach distal ausdehnen bis zur vollständigen Fusion. Mehrere Mittelhandknochen können verschmelzen. Die Ossa metacarpalia und Phalangen können verkürzt sein. Die Strecksehne kann eine entsprechende Gabelbildung zeigen. Der M. interosseus palmaris III kann fehlen oder hypoplastisch sein.

## Epidemiologie

Die Angaben über die Häufigkeit schwanken von 1,75% (Buckwalter u. Mitarb. 1981) bis 7% (Ogino 1998). Bilateral sind 60–80% der Fälle.

## Klassifikation

Die teratologische Reihe bei der mangelhaften Breitendifferenzierung schreitet von zentral nach peripher fort. Dieser Tatsache entsprechend ist die Klassifikation nach Buck-Gramcko u. Wood (1993) (Abb. 6.69):

- Typ I:** Fusion im Bereich des Basis-MHK,
- Typ II:** Fusion der proximalen Hälfte des MHK,
- Typ III:** Fusion mehr als der Hälfte,
- Typ IIIA:** mit separaten MP-Gelenken,
- Typ IIIB:** mit gemeinsamen MP-Gelenken.

## Diagnostik

Der Kleinfinger ist hypoplastisch, verkürzt und steht nach ulnar abgewinkelt ab. Die Hypothenarmuskulatur ist atrophisch. Die Beweglichkeit des Kleinfingers kann einge-



**Abb. 6.69 a–d** Metakarpale Synostosen: Typ I mit dreigliedrigem Daumen und Symphalangie (a), Typ III A (b), Typ III B (c), Typ II (d).

schränkt sein. Bei Synostosen der mittleren MHK erscheint der Zwischenfinger Raum breit und bei Fusion des 1. und 2. MHK liegt der Daumen im Fingerniveau und die Abduktion sowie Opposition sind aufgehoben.

### Therapie

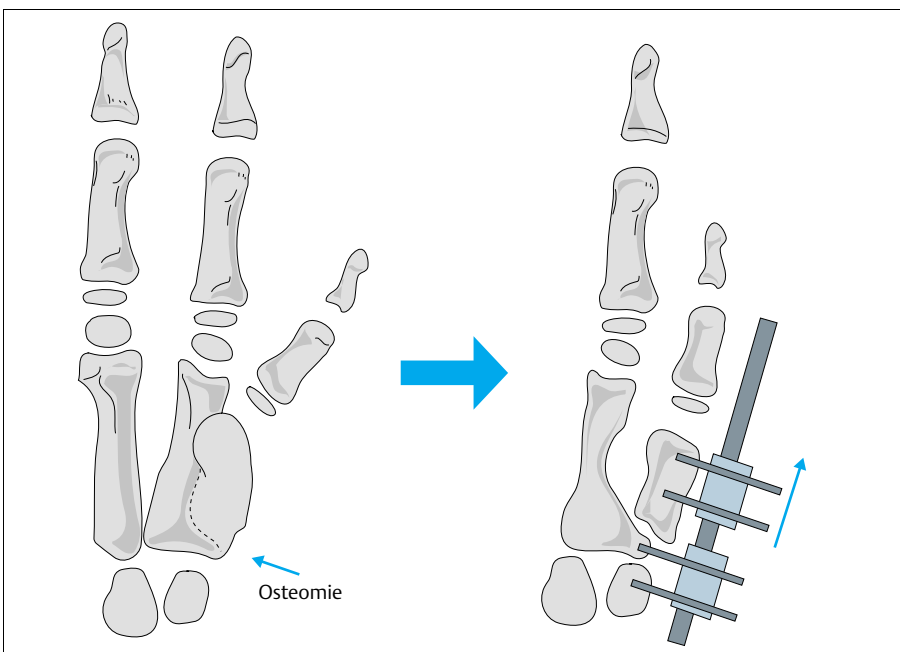
Der abstehende Finger kann stören und durch die Verkürzung kann eine vollständige Funktionslosigkeit des Kleinfingers entstehen. Ziel der Operation ist die Parallelstellung und die Verlängerung des Kleinfingers.

Folgende Eingriffe werden durchgeführt:

- schräge Osteotomie des Blockes und des 5. MHK (Hooper u. Lamb 1983),
- winkelförmige Osteotomie mit Abspreizung und Verlängerung des 5. MHK mit Interposition eines kortikospongiösen Spans (Buck-Gramcko u. Wood 1993) (Abb. 6.70 a u. b),
- Spaltung der Synostose mit Interposition eines Silikonblockes (Ueba u. Seto 1997),
- Winkelosteotomie und Kallusdistraction (Horii u. Mitarb. 1998) (Abb. 6.71).



**Abb. 6.70 a u. b** Metakarpale Synostose vor (a) und nach der Trennung mit Endobon-Implantat (b).



**Abb. 6.71** Winkelosteotomie und Kallusdistraction (Horii u. Mitarb. 1998).

Weitere flankierende Maßnahmen können erforderlich sein, z. B. Ablösung des M. abductor digiti minimi, Sehnenverlagerung zum Ersatz der Strecksehne oder Rekonstruktion eines Seitenbands.

Die operative Behandlung der Synostose des 1. und 2. MHK ist schwierig, weil sowohl das Sattelgelenk als auch die Thenarmuskulatur fehlen. Drehosteotomie, Sehnenverlagerung und Lappenplastik zur Kommissurbildung können die Funktion verbessern.

## Ergebnisse

Die Abduktionsstellung kann durch Lateralisation des MHK sofort korrigiert werden, die Beweglichkeit des Kleinfingers bessert sich durch Wiederherstellung der Balance der Intrinsic-Muskulatur.

## Komplikationen

Bewegungseinschränkung und Wachstumsstörung des Kleinfingers, auch aseptische Nekrose des Metakarpalköpfchens wurden beobachtet.

## Makrodaktylie

Ein Sammelbegriff für Riesenwuchs der Finger und/oder Zehen mit unterschiedlicher Morphologie und Pathogenese. Die Erstbeschreibung geht auf Klein (1824) zurück.

## Synonyme

Partieller Riesenwuchs, Megalodaktylie, Hyperplasie, digital gigantism, giant fingers.

## Definition

Angeborene keilförmige Vergrößerung eines oder mehrerer Finger mit dem dazu gehörigen Teil der Hohlhand. Eine Massenvermehrung von mindestens 2 Geweben wird vorausgesetzt (Kehrer 1948).

## Ätiologie

Ein familiäres Vorkommen wird in der Literatur bis auf wenige Fälle verneint. Eine anlagebedingte Entwicklungsstörung mit lokal vermehrter Sensitivität auf Wachstumsreize wird vermutet. Barsky (1967) nimmt eine Störung der wachstumshemmenden Faktoren in der betroffenen Region an. Die meisten Autoren sprechen sich für einen kausalen Zusammenhang zwischen dem Riesenwuchs und der Nervenhypoplasie aus. Moore (1942) weist dem Nervensystem eine Kontrollaufgabe über das Organwachstum zu. So entspricht der Bezirk des Riesenwuchses immer dem der Nervenveränderungen (McCarroll 1956, Jäger 1967, Tsuge 1967). Kelikan (1974) hebt die Verbindung zwischen Lokalisation des Riesenwuchses und dem

Versorgungsgebiet des N. medianus hervor und spricht von „Nerve territory oriented macrodactyly“ (NTOM).

Histologische Untersuchungen zeigten eine Lipofibromatose der Nerven (Mikhail 1964, Ruppert u. Mitarb. 1999) oder lipomatöses Hamartom (Emmett 1965). Der Zusammenhang zwischen Makrodaktylie und Neurofibromatose wird immer betont (Brooks u. Lehman 1924, Moore 1942). Edgerton u. Tuerk (1974) betrachten die Makrodaktylie als eine Form der Fibromatose. Sicher trifft dieses für einen Teil der Fälle zu, aber nicht generell. Ochi u. Mitarb. (1987) fanden im Bereich der Wachstumsfuge bei Makrodaktylie mehr Somatomedin-C-Rezeptoren als bei Polydaktylie. Somatomedin wird vom Wachstumshormon synthetisiert und spielt eine Rolle bei Wachstum und Differenzierung der Chondrozyten.

## Pathogenese

Die hyperplastische Veränderung betrifft in erster Linie den Knochen und das Fettgewebe. In vielen Fällen besteht außerdem eine deutliche Verdickung und Verlängerung der palmaren Fingernerven und ihres gemeinsamen Nervenstammes in der Hohlhand und sogar des N. medianus im Handgelenk. Histologische Untersuchungen zeigen eine Zunahme des endo- und perineuralen Bindegewebes, die Nervenfasern können dünn erscheinen mit schmaler Myelinscheide als Zeichen der Kompression (Moore 1942). Die Fingerarterie weist eine normale Wandstärke auf, hat aber ein erweitertes Lumen.

Sowohl das enchondrale als auch das periostale Knochenwachstum ist betroffen, und dadurch sind die Knochen länger und dicker als normal. Diese Veränderungen nehmen von proximal nach distal zu. Außerdem scheint die Knochenreifung beschleunigt zu sein, erkennbar an vorzeitigem Auftreten knöcherner Epiphysenkerne (Minkowitz u. Minkowitz 1965, Inglis 1950). Ben Bassat (1966) fand eine bandförmige Schicht von Fibroblasten oder Osteoblasten zwischen Periost und Kortikalis.

Sehnen, Muskeln und Haut sind lediglich entsprechend der Knochenhyperplasie vergrößert. Die Verkrümmung des Riesenfingers ist die Folge des asymmetrischen Wachstums. Tsuge (1967) fand bei solchen Fällen eine einseitige Hypertrophie eines palmaren Fingernerven. Auch eine einseitige Gefäßerweiterung wurde angiographisch festgestellt (Ogino 1998).

## Epidemiologie

Die Makrodaktylie ist eine seltene Fehlbildung. Ogino (1998) zählte 165 Fälle in der Literatur. Die Geschlechtsverteilung war ohne deutliche Bevorzugung. Bilaterales Vorkommen lag nur bei 10% der Fälle vor. Den Befall eines Fingers zeigten 30% der Fälle. Der Riesenwuchs von 2 Fingern ist häufiger als der von 3 Fingern. Am häufigsten waren Zeige- und Mittelfinger betroffen und am seltensten der Kleinfinger.

## Klassifikation

Temtamy und McKusick (1978) unterscheiden 2 Formen:

- **Typ I: Makrodaktylie als isolierte Anomalie:**
  - **IA = echte Makrodaktylie:** mit Hyperplasie des Knochens,
  - **IB = Pseudomakrodaktylie:** ohne Knochenhyperplasie, Weichteilgigantismus durch Hämangiome, arteriovenöse Fisteln, Lymphödem (Schnürringkomplex).
- **Typ II: partieller Riesenwuchs als Teil eines Syndroms:** Morbus Recklinghausen (Neurofibromatose), Morbus Ollier (Enchondromatose), Mafucci-Syndrom, Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom, Proteus-Syndrom, Morbus Milroy und im Rahmen einer Hemihypertrophie.

Die **echte Makrodaktylie** wird nach De Laurenzi (1962) in 2 Formen unterteilt:

- **Statische Form:** Die Makrodaktylie besteht seit der Geburt und sie nimmt proportional zum übrigen Körperwachstum zu, auch „einfacher Riesenwuchs“ genannt (Windholz 1931, Pearn u. Mitarb. 1986).
- **Progressive Form:** Die Makrodaktylie zeigt ein überproportionales und fortschreitendes Wachstum mit Ausdehnung nach proximal. Diese Form kommt häufiger vor und führt zur Verkrümmung des Fingers. Sie wird auch „Makrodystrophia lipomatosa progressiva“ genannt (Feriz 1926, Werthemann 1952).

Dell (1985) unterscheidet 3 Typen:

- **Typ I:** mit lipofibromatösen Hamartomen der peripheren Nerven,
- **Typ II:** mit Neurofibromatosen,
- **Typ III:** mit ausgeprägten Hyperostosen: Keine nervale Veränderungen, sondern blumenkohlartige, gelenknahe Exostosen mit zunehmender Versteifung (Fritzsche 1955, Ben Bassat 1966, Kelikian 1974, Klein u. Mitarb. 1992).

## Diagnostik

### Klinische Diagnostik

Die Makrodaktylie ist augenfällig und bereits nach der Geburt sichtbar, oder sie wird im Laufe des Wachstums auffällig und kann groteske Ausmaße annehmen. Das Knochenwachstum endet gewöhnlich mit der Pubertät, während das Weichteilvolumen weiter zunehmen kann (Tsuyuguchi u. Mitarb. 1983). Die Beweglichkeit der Fingergelenke ist von proximal nach distal zunehmend eingeschränkt. Sensibilitätsstörung und die Symptomatik eines Karpaltunnelsyndroms können vorliegen.

### Bildgebende Diagnostik

Die Röntgenuntersuchung zeigt das Ausmaß der knöchernen Hypoplasie, das Vorliegen von Exostosen oder Enchondrome und den Zustand der Wachstumsfugen (wichtig für die Therapie). Periartikuläre Verkalkungen oder zystische Aufhellungen können als Zeichen eines überstürzten Knochenumbaus vorliegen. Die MRT zeigt die Fettmasse und gibt Auskunft über Gefäße und Nerven (Guthikonda u. Mitarb. 1994).

### Differenzialdiagnose

Von der echten Makrodaktylie ist der Riesenwuchs abzugrenzen, der von anderen Ursachen ausgeht. Die wichtigsten Erkrankungen dafür sind:

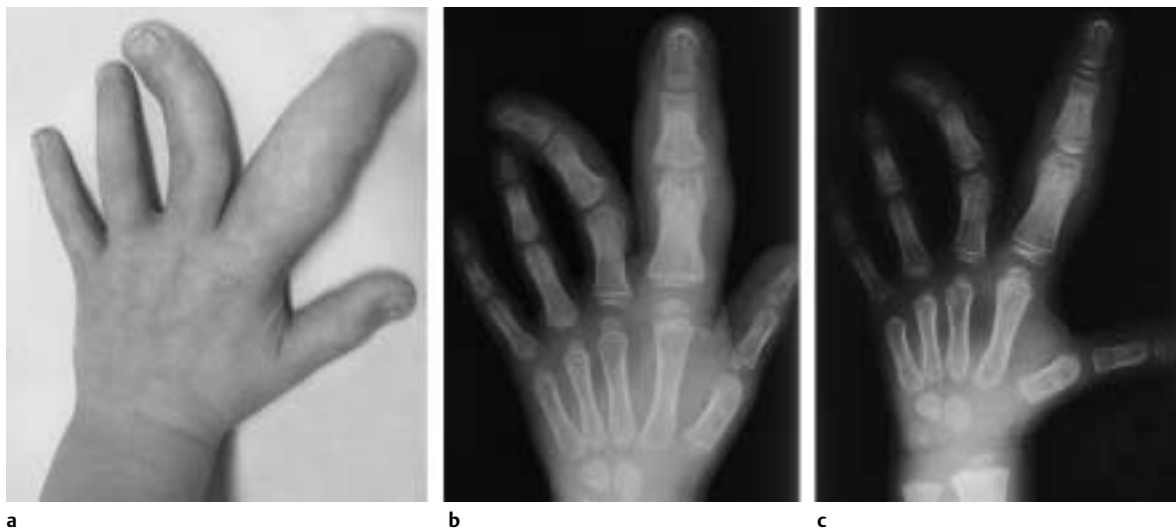
- Fibrolipomatöses Hamartom: langsame Entwicklung des Tumors, überschüssiges Knochenwachstum nur gering (Ruppert 1998),
- Neurofibromatose (Morbus Recklinghausen): kutane Neurofibrome und Café-au-lait-Flecken,
- Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom: Hemihypertrophie, Hämangiome und Varikosis (McGrory u. Mitarb. 1991),
- Proteus-Syndrom: Hemihypertrophie, Exostosen, pigmentierte Naevi und subkutane Tumoren (Hagari u. Mitarb. 1992, Reize u. Mitarb. 1997, Rink u. Mitarb. 1997).

### Therapie

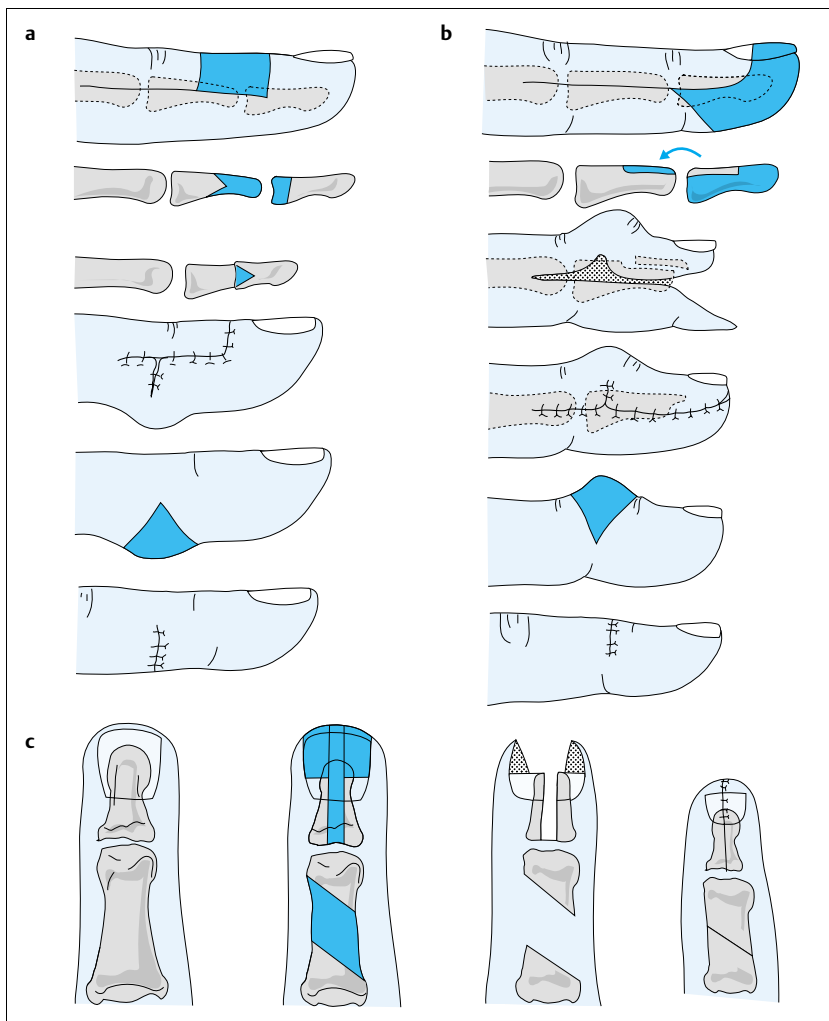
Da der Riesenfinger oft unbeweglich ist und eher störend wirkt, soll bei Befall eines Fingers die Amputation mit der Verschmälerung der Hand in die Diskussion mit eingeschlossen werden.

Folgende Eingriffe kommen in Betracht:

- Verödung der Epiphysenfugen (Clifford 1959): Diese erfolgt während des Knochenwachstums, wenn der Riesenfinger die Größe des entsprechenden Fingers der Eltern erreicht hat (Abb. 6.72 a-c).
- Reduktion der Weichteile (Fettmasse und Haut): Tsuyuguchi u. Mitarb. (1983) reseziert auch den veränderten palmaren Nerv aus kausalen Gründen und hofft auf Wachstumsstopp. Diese Hypothese konnte aber nicht bestätigt werden (Ishida u. Ikuta 1998). Über gute Sensibilität nach Nervenresektion wird berichtet (McCarroll 1950, Buck-Gramcko 1973, Kelikian 1974).
- Resektionsarthrodese (Barsky 1967): vor allem des Endgelenks zur Fingerverkürzung und -begradigung (Abb. 6.73 a). Tsuge (1967) reseziert die distale Phalanx bis auf eine dünne dorsale Scheibe mit dem Fingernagel, die dann mit dem Grundglied fusioniert wird. Die überschüssigen Weichteile reseziert er in einer 2. Sitzung (Abb. 6.73 b).
- Resektionsosteotomie (Millesi 1966): Nicht nur zum Verkürzen, sondern auch zum Verschmälern der Phalangen anwendbar (Abb. 6.73 c). Auch der MHK kann



**Abb. 6.72 a–c** Riesenwuchs des Zeige- und Mittelfingers vor (a u. b) und nach der Epiphysiodese (c).



**Abb. 6.73 a–c** Teilresektion beim Riesenwuchs: nach Barsky (a), nach Tsuge (b) und nach Millesi (c).



verkürzt werden (Hoshi u. Mitarb. 1973). Rosenberg u. Mitarb. (1983) mobilisieren den Fingernagel mit dem Nagelbett als Insellappen am Gefäßstiel, amputieren den Finger etwa in der Mitte des Mittelgliedes und versetzen den Nagel zurück. Der Fingernagel kann auch frei transplantiert werden (Sabapathy u. Mitarb. 1990).

In der Regel werden mehrere Methoden miteinander kombiniert. Oft sind auch mehrere Sitzungen mit Nachkorrekturen erforderlich.

## Ergebnisse

Eine Wiederherstellung der Fingerform und -funktion ist kaum möglich. Die Ergebnisse sind nur begrenzt befriedigend, sie verbessern den Urzustand sind aber eine Kompromisslösung (Kotwal u. Farooque 1998).

## Literatur

- Afzal, A.R. u. Mitarb. (2000): Recessive Robinow syndrome, allelic to dominant brachydactyly type B, is caused by mutation of ROR2. *Nat Genet* 25: 419–422
- Balci S. u. Mitarb. (1999): Phenotypic variability of triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome linked to chromosome 7q36. *Am J Genet* 87: 399–406
- Barsky, A.J. (1967): Macroductyly. *J Bone Jt Surg* 49-A: 1255–1266
- Bass, H.N. (1968): Familial absence of middle phalanges with nail dysplasia: a new syndrome. *Pediatrics* 42: 318–323
- Bauer, B. (1907): Eine bisher nicht beobachtete kongenitale, hereditäre Anomalie des Fingerskelettes. *Dtsch Z Chir* 86: 252–259
- Bell, J. (1951): On brachydactyly and symphalangism. In: Penrose, L.S.: *The treasury of human inheritance*. Vol. 5, Part 1. Cambridge Uni Press, London: 1–31
- Ben Bassat, M. (1966): Congenital macroductyly: a case report with three year follow-up. *J Bone Jt Surg* 48-B: 359–364
- Bernd, L., A.K. Martini, M. Schiltenswolf (1990): Die Hyperphalangie beim Pierre-Robin-Syndrom. *Z Orthop* 128: 463–465
- Blechs Schmidt, E., D. Petersen (1967): Die frühembryonalen Entwicklungsbewegungen des menschlichen Armes als Faktor möglicher Mißbildungen. *Ergebn Chir Orthop* 49: 62–111
- Breitenbecher, J.K. (1923): Hereditary shortness of thumbs. *J Hered* 14: 15–21
- Brooks, B., E.P. Lehman (1924): The bone changes in Recklinghausen's neurofibromatosis. *Surg Gynec Obstet* 38: 587–595
- Buck-Gramcko, D. (1973): Diskussionsbemerkungen zum Vortrag von D. Schöllner: Behandlung einer exzessiven Makroductylie. *Handchirurgie* 5: 97
- Buck-Gramcko, D. (1998): Hyperphalangism of the fingers. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 279–294
- Buck-Gramcko, D. (1998): Triphalangeal thumb. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 403–424
- Buck-Gramcko, D., V.E. Wood (1993): The treatment of metacarpal synostosis. *J Hand Surg* 18-A: 565–581
- Buckwalter, J.A. u. Mitarb. (1981): The absent fifth metacarpal. *J Hand Surg* 6: 364–367
- Carstam, N., G. Theander (1975): Surgical treatment of clinodactyly caused by longitudinally bracketed diaphysis (delta phalanx). *Scand J Plast Reconstr Surg* 9: 199–202
- Castle, J.E., S. Bass, I.O. Kanat (1993): Hereditary symphalangism with associated tarsal synostosis and hypophalangism. *J Am Pediatr Med Assoc* 83: 1–9
- Catel, W. (1961): Differentialdiagnose von Krankheitssymptomen bei Kindern und Jugendlichen. Bd. 1, 3. Aufl. Thieme, Stuttgart: 217–222
- Cerqueiro-Mosquera, J., A.N.M. Flemming (2000): The bilobed flap: a new application in the reconstruction of congenital thumb deviation. *J Hand Surg* 25-B: 262–265
- Clinford, R.H. (1959): The treatment of macroductyly: a case report. *Plast Reconstr Surg* 23: 245–248
- Cocchi, U. (1952): Erbschäden mit Knochenveränderungen. In: Schinz, H.R., W.E. Bensch, E. Friedel, E. Uehlinger: *Lehrbuch der Röntgendiagnostik*. Thieme, Stuttgart: 621–833
- Cotta, H., M. Jäger (1965): Die familiäre Triphalangie des Daumens und ihre operative Behandlung. *Archiv Orthop Unfall Chir* 58: 282–290
- Cotta, H., M. Jäger (1965): Hochgradige numerische Variation der Fingerstrahlen und Störungen der Längendifferenzierung beider Hände und ihre operative Behandlung. *Arch Orthop Unfall-Chir* 58: 1–9
- Cotte, J. (1974): Deux familles humaines extrémités anomalies. *Bull Biol Franc* 58: 402
- Cushing, H. (1916): Hereditary ankylosis of proximal phalangeal joints (sympalangism): *Genetics* 1: 90–106
- De Laurenzi, V. (1962): Macroductilia del medio. *Giornale di Medicina Militare* 112: 401–405
- Dell, P.C. (1985): Macroductyly. *Hand Clin* 1: 511–524
- Dobbs, M.B. u. Mitarb. (2000): Localization of dominantly inherited isolated triphalangeal thumb to chromosomal region 7q36. *J Orthop Res* 18: 340–344
- Drachmann, D.B. (1969): Normal development and congenital malformations of joints. *Bull Rheum Dis* 19: 536–540
- Drinkwater, H. (1916): Hereditary abnormal segmentation of the index and middle fingers. *J Anal Psychol* 50: 177
- Drinkwater, H. (1917): Phalangeal anartosis (synostosis, ankylosis) transmitted through fourteen generations. *Proc R Soc Med (London, Section on Pathology)* 10: 60–68
- Dubois, P. (1826): Sexdigitaire (pouce trois phalanges). *Arch Générales Médecine* 4 Tome 11: 148
- Dudding, B.A., R.J. Gorlin, L.O. Langer jr. (1967): Oto-palatodigital syndrome: A new symptom-complex consisting of deafness, dwarfism, cleft palate, characteristic facies and a generalized bone dysplasia. *Am J Dis Child* 113: 214–221
- Edgerton, M.T., D.B. Tuerk (1974): Macroductyly (digital gigantism): its nature and treatment. In: Littler, J.W., L. Cramer, J.W. Smith: *Symposium on reconstructive surgery*. Vol. 9. Mosby, St. Louis: 157–172
- Emmett, A.J.J. (1965): Lipomatous hamartoma of the median nerve in the palm. *Br J Plast Surg* 18: 208–213
- Enzinger, F.M., S.W. Weiss (1988): *Soft tissue tumors*. 2<sup>nd</sup> ed. Mosby, St. Louis
- Evans, D.M., N.K. James (1992): A bipedicle neurovascular step-advancement flap for soft tissue lengthening in clinodactyly. *Br J Plast Surg* 45: 380–384
- Farabee, W.C. (1903): Hereditary and sexual influences in meristic variation. A study of digital malformations in man (Ph.D. thesis). Harvard University
- Feriz, H. (1926): Makroductrophia lipomatosa progressiva. *Virchows Arch* 260: 308–368
- Fischel, A. (1909): Über Anomalien des Knochensystems, insbesondere des Extremitätenskelettes. *Anatom Hefte*, Nr. 20. Wiesbaden
- Flatt, A.E. (1977): *The care of congenital Hand Anomalies*. Mosby, St. Louis
- Flatt, A.E., V.E. Wood (1975): Rigid digits or symphalangism. *Hand* 7: 197–200
- Fritzsche, H. (1955): Zur Symptomatik und Therapie des partiellen Riesenwuchses. *Zbl Chir* 80: 1200–1210

- Fürst, L. (1900): Ein Fall von verkürzten und zweigliedrigen Fingern, begleitet von Brustmuskeldefekten und anderen Mißbildungen. *ZT Morpho Antrop* 2
- Gong, Y. u. Mitarb. (1999): Heterozygous mutations in the gene encoding *noggin* affect human joint morphogenesis. *Nat Genet* 21: 302–304
- Grobelenk, S. (1951): Dreigliedriger Daumen. *Z Orthop* 80: 294–298
- Grüneberg, H., A.J. Lee (1973): The anatomy and development of brachydactylism in the mouse. *J Embryol Exp Morph* 30: 112
- Gunal, I. u. Mitarb. (1996): Various manifestations of hyperphalangism. *J Hand Surg* 21-B: 405–407
- Gupta, A., L.R. Schecker (2000): A typology of brachydactyly. In: Gupta, A., S.P.J. Kay, L.R. Schecker: *The growing hand*. Mosby, London: 283–287
- Guthikonda, M. u. Mitarb. (1994): Lipofibromatous hamartoma of the median nerve: case report with magnetic resonance imaging correlation. *Neurosurgery* 35: 127–132
- Habighorst, L.V., P. Albers (1965): Familiäre Synostosis metacarpi IV und V. *Z Orthop* 100: 521–525
- Hagari, Y. u. Mitarb. (1992): Proteus syndrome: report of the first Japanese case with special reference to differentiation from Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *J Dermatol* 19: 477–480
- Hai-Lan, H. u. Mitarb. (1966): Hereditary brachyhyperphalangia in a chinese family. *Clin Med J* 85: 266–268
- Hersh, A.H., F. De Marinis, R.M. Stecher (1953): On the inheritance and development of clinodactyly. *Am J Hum Genet* 5: 257–268
- Hilgenreiner, H. (1907): Über Hyperphalangie des Daumens. *Beitr Klein Chir* 54: 585–629
- Hohmann, G. (1949): *Hand und Arm, ihre Erkrankungen und deren Behandlung*. Bergmann, München
- Holmes, L.B., E. Wolf, O.S. Miettinen (1972): Metacarpal 4–5 fusion with x-linked recessive inheritance. *Am J Hum Genet* 24: 562–568
- Hooper, G., D.W. Lamb (1983): Congenital fusion of the little and ring finger metacarpal bones. *Hand* 15: 207–211
- Hopf, A. (1959): Der dreigliedrige Daumen. In: Hohmann, G., M. Hackenbroch, K. Lindemann: *Handbuch der Orthopädie*. Bd. III. Thieme, Stuttgart: 450–454
- Horii, E. u. Mitarb. (1998): Surgical treatment of congenital metacarpal synostosis of the ring and little fingers. *J Hand Surg* 23-B: 691–694
- Hoshi, E., T. Tajima, Y. Watanabe (1973): Results of our treatment for macrodactyly. *Seikeigeka* 24: 1183–1185
- Inglis, K. (1950): Local gigantism (a manifestation of neurofibromatosis): *Am J Pathol* 26: 1059–1076
- Ishida, O., Y. Ikuta (1998): Long-term results of surgical treatment for macrodactyly of the hand. *Plast Reconstr Surg* 102: 1586–1590
- Jäger, M. (1967): Der angeborene umschriebene Riesenwuchs der Hand und des Fußes. *Differentialdiagnose, Kasuistik, operative Therapie*. *Arch Orthop Unfall Chir* 61: 151–163
- Jennings, J.F., C.A. Peimer, F.S. Sherwin (1992): Reduction osteotomy for triphalangeal thumb: an 11 year review. *J Hand Surg* 17-A: 8–14
- Joachimsthal, G. (1900): Verdoppelung des linken Zeigefingers und Dreigliederung des rechten Daumens. *Berl Klein Wschr*: 835–838
- Jones, G.B. (1964): Delta phalanx. *J Bone Jt Surg* 46-B: 226–228
- Kantaputra, P.N., P. Chalidapong (2000): Are triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome (TTPS) and tibial hemimelia-polysyndactyly-triphangeal thumb syndrome (THPTTS) identical? *Am J Med Genet* 93: 126–131
- Kehrer, F.A. (1948): *Die konstitutionellen Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte*. Thieme, Stuttgart
- Kelikan, H. (1974): *Congenital Deformities of the Hand and Forearm*. W.B. Saunders, Philadelphia
- Klein, V. (1824): Ausschallung eines ungewöhnlich großen Fingers aus dem Gelenk. In: Graefe u. von Walther: *Der Chirurg* 6: 379–382
- Klein, W. u. Mitarb. (1992): Zur Klinik „Morphologie und Therapie einer ungewöhnlichen beiderseitigen Makrodaktylie“. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 25: 12–19
- Koebke, J. (1980): Anatomische Befunde an Händen mit triphalangen Daumen. *Handchirurgie* 12: 219–223
- Kotwal, P.P., M. Farooque (1998): Macrodactyly. *J Bone Jt Surg* 80-B: 651–653
- Krakow, D. u. Mitarb. (1998): Localization of a multiple synostoses-syndrome disease gene to chromosome 17q21–22. *Am J Hum Genet* 63: 120–124
- Le Boucq, H. (1896): De la Brachydactylie et de l'hyperphalangie chez l'homme. *Bull Acad R Med Belg* 4: 344–361
- Lenz, W., W. Theopold, J. Thomas (1964): Triphalangie des Daumens als Folge von Thalidomidschädigung. *Münch Med Wschr* 106: 2033–2041
- Light, T.R., J.A. Ogden (1981): The longitudinal epiphyseal bracket: Implications for surgical correction. *J Pediatr Orthop* 1: 299–305
- Mackinder, D. (1857): Deficiency of fingers transmitted through six generations. *Br Med J* 1: 845–845
- Manzke, H. (1966): Symmetrische Hyperphalangie des zweiten Fingers durch ein akzessorisches Metakarpale. *Fortschr Röntgenstr* 105: 425–427
- McCarroll, H.R. (1950): Clinical manifestation of congenital neurofibromatosis. *J Bone Jt Surg* 32-A: 601–616
- McCarroll, H.R. (1956): Soft tissue neoplasms associated with congenital neurofibromatosis. *J Bone Jt Surg* 38-A: 717–731
- McGrory u. Mitarb. (1991): Anomalies of the fingers and toes associated with Klippel-Trenaunay syndrome. *J Bone Jt Surg* 73-A: 1537–1546
- McKusik, V.A. (1968): *Mendelian Inheritance in man: catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and x-linked phenotypes*. 2<sup>nd</sup> ed. John Hopkins Press, Baltimore
- Mestern, J. (1934): Erbliche Aplasie der Interphalangealgelenke (erbliche Phalanxsynostosen). *Z Orthop Chir* 61: 421
- Mikhail, I.K. (1964): Median nerve lipoma in the hand. *J Bone Jt Surg* 46-B: 726–730
- Millesi, H. (1966): Korrektur der Makrodaktylie bei Erwachsenen durch multiple Osteotomie. *Zentralbl Chir* 91: 1472–1475
- Minkowitz, S., F. Minkowitz (1965): A morphological study of macrodactylism: a case report. *J Pathology Bacteriol* 90: 323–328
- Miura, T. (1976): Triphalangeal thumb. *Plast Reconstr Surg* 58: 587–594
- Mohr, O.L., C. Wriedt (1919): A new type of hereditary brachyphalangy in man. *Washington, Carnegie Inst* 295: 5–64
- Moore, B.H. (1942): Macrodactyly and associated peripheral nerve changes. *J Bone Jt Surg* 24: 617–631
- Moumoumi, H., V. Mayelo, P. Anthonioz (1991): Familial symphalangism syndrome transmitted through five generations. *Genet Couns* 2: 139–146
- Müller, W. (1937): *Die angeborenen Fehlbildungen der menschlichen Hand*. Thieme, Leipzig
- Ochi, M. u. Mitarb. (1987): Study on pathogenesis of macrodactyly-somatomedin-C receptor on the growth plate. *J Jpn Soc Surg Hand* 4: 567–571
- Ogino, T. (1998): Bone and joint Deformities. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 331–350
- Ogino, T. (1998): Macrodactyly. In: Buck-Gramcko, D.: *Congenital malformations of the hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 183–193

- Ogino, T. u. Mitarb. (1978): Teratologic mechanism of ulnar ray deficiency. *Rinsho Seikeigeka* 13: 997–1003
- Ogino, T., S. Ishii, H. Kato (1994): Opposable triphalangeal thumb: clinical features and results of treatment. *J Hand Surg* 19-A: 39–47
- Oldridge, M. u. Mitarb. (1999): Brachydactyly type B: linkage to chromosome 9q22 and evidence for genetic heterogeneity. *Am J Hum Genet* 64: 578–585
- Paern, J., C.E. Bloch, M.M. Nelson (1986): Macroductyly simplex congenita: a case series and consideration of different diagnosis and aetiology. *S Afr Med J* 70: 755–758
- Palmieri, T.J. (1980): The use of silicone rubber implant arthroplasty in treatment of true symphalangism. *J Hand Surg* 5: 242–244
- Pfützner, W. (1898): Beiträge zur Kenntnis der Mißbildungen des menschlichen Extremitätenskeletts. *Schwalbes Morph Arb* 8: 304
- Pfützner, W. (1898): Über Brachydaktylie und Verwandtes. *Anat Anz* 14 Erg.-Heft (12 Verh Anat Ges Kiel): 18–23
- Pfützner, W. (1900): Beiträge zur Kenntnis des menschlichen Extremitätenskeletts. *Z Morphologie u. Anthropologie* 2: 365–678
- Pol, R. (1914): Die Formen der Brachydaktylie und ihre Bewertung. *Verh Dtsch Gesell Pathol* 17: 505–508
- Pol, R. (1921): Brachydaktylie – Klinodaktylie – Hyperphalangie und ihre Grundlagen: Form und Entstehung der meist unter dem Bild der Brachydaktylie auftretenden Varietäten, Anomalien und Mißbildungen der Hand und des Fußes. *Virchows Archiv* 229: 388–530
- Polymeropoulos, M.H. u. Mitarb. (1995): Localization of the gene (SYM1) for proximal symphalangism to human chromosome 17q21-q22. *Genomics* 20: 225–229
- Pozanski, A.K. u. Mitarb. (1969): Clinodactyly, camptodactyly, Kirner's deformity and other crooked fingers. *Radiology* 93: 573–582
- Qazi, A., E.G. Kassner (1988): Triphalangeal thumb. *J Med Genet* 25: 505–520
- Radhakrishna, U. u. Mitarb. (1996): An autosomal dominant triphalangeal thumb: polysyndactyly syndrome with variable expression in a large Indian family maps to 7q36. *Am J Med Genet* 66: 209–215
- Rath, F. (1966): Triphalangie des Daumens als Manifestationsform der Thalidomidembryopathie. *Wien Klein Wschr* 78: 181–183
- Reize, P., M. Schönthaler, S. Sell (1997): Proteus-Syndrom. Ein Fallbericht. *Z Orthop* 135: 174–178
- Rink, T. u. Mitarb. (1997): Simultaneous use of different nuclear medical examinations in Klippel-Trenaunay-syndrome-VS. Proteus syndrome. *Nuklearmedizin* 36: 183–186
- Rogala, E.J. u. Mitarb. (1974): Congenital limb anomalies: frequency and etiologic factors. *J Med Genet* 11: 221–233
- Rosenberg, L., A. Yanai, D. Mahler (1983): A nail island flap for treatment of macroductyly. *The Hand* 15: 167–172
- Ruppert, V. u. Mitarb. (1999): Das fibrolipomatöse Hamartom des Nervs – eine seltene Ursache der Makrodaktylie. Ein Fallbericht. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 31: 53–56
- Sabapathy, S.R. u. Mitarb. (1990): Pedal macroductyly treated by digital shortening and free nail graft: a report of two cases. *Br J Plast Surg* 43: 116–119
- Schinz, H.R. (1943): Erbtypen und Formen bei Brachydaktylie (Kurzfinger, Kurzzehen). *Archiv Julius-Klaus-Stiftung. Vererbungsforsch Sozialantropol Rassenhygiene* 18: 363–404
- Schneider-Sickert, F., W. Blauth (1977): Veränderungen der Mittelhand bei Handfehlbildungen. *Handchirurgie* 9: 153–163
- Schwabe, G.S. u. Mitarb. (2000): Distinct mutations in the receptor tyrosine Kinase gene ROR2 cause brachydactyly type B. *Am J Hum Genet* 67: 822–831
- Seerig, W. (1987): Über angeborene Verwachsung der Finger und Zehen und Überzahl derselben. *J.S. Gruson, Bresslau*
- Shibata, M. (2000): Symphalangism. In: Gupta, A., S. P.J. Kay, L.R. Scheker: *The growing hand*. Mosby, London: 289–292
- Shiono, H., T. Ogino (1984): Triphalangeal thumb and dermatoglyphics. *J Hand Surg* 9-B: 151–152
- Steinberg, A.G., E.L. Reynolds (1948): Further data on symphalangism. *J Hered* 39: 23–27
- Swanson, A.B., K.S. Brown (1962): Hereditary triphalangeal thumb. *J Hered* 53: 259–265
- Tamplin, R.W. (1846): *Lectures on the nature and treatment of deformities delivered at the Royal Orthopedic Hospital, Bloomsbury Square*. Brown, Green and Longmans, London: 256
- Temtamy, S.A., V.A. McKusik (1978): The genetics of hand malformations. In: Bergsma, D.: *Birth defects: original article series*. Vol 14. Alan R. Liss, New York: 187–299
- Theander, G., N. Carstam (1974): Longitudinal bracketed diaphysis. *Ann Radiol* 17: 355–360
- Tsai, T.M. u. Mitarb. (1982): Vaskularized whole autogenous joint transfer in the hand – a clinical study. *J Hand Surg* 7: 335–342
- Tsuge, K. (1967): Treatment of macroductyly. *Plast Reconstr Surg* 39: 590–599
- Tsuyuguchi, Y. u. Mitarb. (1983): Macroductyly: treatment and prognosis. *Rinshouseigeigeka* 18: 255–262
- Ueba, Y., Y. Seto (1997): Congenital and placement of silicone wedge. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 29: 297–302
- Vickers, D. (1987): Clinodactyly of the little finger: a simple operative technique for reversal of the growth abnormality. *J Hand Surg* 12-B: 335–342
- Watson, H.K., J.H. Boyes (1967): Congenital angular deformity of the digits. *Delta phalanx*. *J Bone Jt Surg* 49-A: 333–338
- Werthemann, A. (1952): Die Entwicklungsstörungen der Extremitäten. In: Lubarsch, O., F. Henke, R. Rössle: *Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie*. 9. Bd., 6. Teil. Springer, Berlin: 377–396
- Windholz, F. (1931): Riesenwuchs der Zehen und des Dickdarms. *Dtsch Z Chir* 232: 634–647
- Wood, V.E. (1976): Treatment of the triphalangeal thumb. *Clin Orthop* 120: 188–200
- Wood, V.E. (1999): Brachymetacarpia (short metacarpals). In: *Green's operative hand surgery*. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 390–396
- Wood, V.E. (1999): Hyperphalangism. In: *Green's operative hand surgery*. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 503–510
- Wood, V.E. (1999): The triphalangeal thumb. In: *Green's operative hand surgery*. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 445–457
- Wood, V.E., A.E. Flatt (1977): Congenital triangular bones in the hand. *J Hand Surg* 2: 179–193
- Wood, V.E., J.D. Hannah, W. Stilson (1994): What happens to the double epiphysis in the hand? *J Hand Surg* 19-A: 353–360
- Zguricas, J. u. Mitarb. (1998): Psychomotor development in children with triphalangeal thumbs. A preliminary study. *J Hand Surg* 23-B: 526–529
- Zguricas, J., P.F. Dijkstra, S.E.R. Hovius (1997): The role of metacarpophalangeal pattern (MCP) profile analysis in the treatment of triphalangeal thumbs. *J Hand Surg* 22-B: 631–635

### 6.4.4 Angeborene Kontrakturen

Es handelt sich um Handfehlbildungen, die durch Anomalien der Muskeln und Sehnen verursacht werden, wobei die Ätiologie uneinheitlich ist.

#### Pollex flexus congenitus

Angeborene Beugekontraktur des Daumenendgelenks, die durch eine angeborene Tendovaginitis stenosans mit Einschnürung des Ringbandes in Höhe des Metakarpophalangalgelenks sowie spindelförmiger Auftreibung der langen Daumenbeugesehne verursacht wird (congenital trigger thumb). Auch die Langfinger können betroffen sein. Das Verhältnis von Fingerbefall zu Daumenbefall liegt bei etwa 1:10 (Cardon u. Mitarb. 1999). Das unangenehme Hin- und Herrutschen des Sehnenknotens unterhalb des verdickten Lig. anulare wird von den Kindern vermieden, indem sie den Daumen gebeugt halten und nur in seltenen Fällen strecken.

#### Ätiologie

Die Ätiologie ist unbekannt (Chia u. Mitarb. 1996). Eine genetische Prädisposition wird angenommen. Die Deformität kann familiär gehäuft vorkommen (Weber 1979, Steenwerckx u. Mitarb. 1996, Vyas u. Sarwahi 1999) und wird bei Zwillingen beobachtet (Neu u. Murray 1983, Thomas u. Dodds 1999). Zweifel an der These, dass der Pollex flexus oder schnellender Finger eine angeborene Anomalie ist, äußern Rodgers u. Waters (1994). Sie fanden bei 1046 Neugeborenen keinen einzigen schnellenden Daumen, geschweige denn den selteneren schnellenden Finger. Außerdem sahen sie in ihrem Patientengut keinen jünger als 3 Monate.

#### Pathogenese

Das Lig. anulare ist verdickt und verengt. Sampson u. Mitarb. (1991) stellten bei Erwachsenen eine fibrocartilaginäre Metaplasie des Ringbandes fest. Eine Anomalie der Sesambeine wird diskutiert (Van Genechten 1982). Hueston u. Wilson (1972) machen die Beugesehne verantwortlich. Diese hat eine lockere Struktur, die zur Fältelung der Sehnenoberfläche und zur Entstehung des Sehnenknotens führt, der die Bewegungssperre bewirkt. Die meisten Autoren betrachten den Knoten als sekundäre Erscheinung (Wood u. Sicilia 1972). Der Knoten bildet sich spontan nach der Ringbandsplaltung zurück.

#### Epidemiologie

Die Ermittlung der Häufigkeit ist wegen der möglichen Spontanheilung schwierig und weil viele Kinder an unterschiedlichen Stellen in unterschiedlicher Art behandelt werden. Ger u. Mitarb. (1991) geben die Häufigkeit in der größten Orthopädischen Kinderklinik in England mit 1:2000 an. Flatt (1977) gibt die Häufigkeit in seinem Patientengut mit 2,2% an.

#### Diagnose

Die Beugefehlstellung des Daumenendgelenks kann bei der Geburt vorliegen wird aber nicht immer wahrgenommen, sondern fällt erst später im 1. Lebensjahr auf. Am Anfang und in wenigen Fällen kann ein „Schnellen“ des Daumens beobachtet werden. Mit dem Wachstum nimmt die Kontraktur zu. Manchmal gibt der prominente Knoten auf der Beugeseite des Grundgelenks Anlass für den Arztbesuch. Über den Spontanverlauf haben Dinham u. Meggitt (1974) folgende Beobachtung gemacht. Etwa 30% der bei der Geburt festgestellten Fälle bilden sich innerhalb des ersten Lebensmonats spontan zurück. Wird die Diagnose erst zwischen dem 6. und 30. Lebensmonat festgestellt, verringert sich die Chance der Spontanheilung auf 12%. Andere Autoren verneinen die Spontanheilung (Ger u. Mitarb. 1991, Steenwerckx u. Mitarb. 1996).

#### Differenzialdiagnose

Es gilt, die Beugekontraktur des Daumenendgelenks von der seltenen Aplasie der Strecksehne abzugrenzen. Der tastbare Knoten und die sichtbare Strecksehne beim Anspannen gegen Widerstand sind wichtige Hinweise.

#### Therapie

##### Konservative Therapie

Die **konservative Schienenbehandlung** hat wenig Erfolgchancen und wird in der Regel von den Kindern nur in geringem Maße toleriert. Wenige Autoren führen vor der Operation eine Schienenbehandlung für 9–10 Monate durch (Tsuyuguchi u. Mitarb. 1985).

##### Operative Therapie

Die Operation ist einfach und mit bester Prognose, deshalb ist sie für uns die erste Wahl. Wir empfehlen die **operative Behandlung** im 1. Lebensjahr. Das Ringband wird durch Querschnitt dargestellt und gespalten. Bei **schnelldem Finger** ist die Spaltung des A1-Ringbandes nicht ausreichend, oft ist die Resektion eines Zügels der oberflächlichen Beugesehne oder Spaltung des A3-Ringbandes notwendig (Cardon u. Mitarb. 1999, Tordai u. Engkvist 1999).

## Komplikation

Die Verletzung des digitalen Nerves ist die häufigste Komplikation (Lupenbrille!).

## Ergebnisse

Die Ergebnisse sind gut, Rezidive äußerst selten.

## Der eingeschlagene Daumen

Der „eingeschlagene Daumen“ ist eine extreme Form des schnellenden Fingers.

## Synonyme

Congenital clapsed Thumb, Pollex varus, Pollex adductus, Thumb-in-palm-deformity.

## Definition

Der Daumen ist im Grundgelenk gebeugt und adduziert und in die Hohlhand eingeschlagen. Die Erstbeschreibung geht auf Tamplin (1846) zurück.

## Ätiologie

Die Ursache ist eine Hypo- oder Aplasie der Daumenstrecker und möglicherweise des M. abductor pollicis longus. Die Deformität tritt oft bilateral auf (Weckesser u. Mitarb. 1968). Das männliche Geschlecht ist doppelt so häufig als das weibliche betroffen. Familiäres Vorkommen wurde in etwa  $\frac{1}{3}$  der Fälle beobachtet (Tsuyuguchi u. Mitarb. 1985). Diese Deformität kommt isoliert vor, aber auch oft als Teil eines Syndroms oder einer Erkrankung, wie z.B. Arthrogryposis, zerebrale Parese, Windmühlenflügel-Deformität, Freeman-Sheldon-Syndrom, MASA- und Waardenburg-Syndrom.

## Klassifikation

McCarroll (1985) unterscheidet 2 Typen:

- **Typ I:** passive Korrektur möglich (die Strecker fehlen),
- **Typ II:** passive Korrektur nicht möglich (oft Teil eines Syndroms).

Weitere Klassifikationen von Weckesser u. Mitarb. und Tsuyuguchi u. Mitarb. berücksichtigen die komplexe Deformität mit anderen Begleiterscheinungen wie Daumenhypoplasie und Polydaktylie.

## Diagnose

Da für Neugeborene diese Daumenstellung normal ist, kann die Diagnose erst ab dem 3. Monat festgestellt werden.

## Therapie

Für die Behandlung dieser Deformität ist die genaue Pathologie zu ermitteln, welche Strukturen sind krankhaft oder fehlen und welche weiteren Symptome liegen vor, die für die Grunderkrankung sprechen.

Beim **Typ I** wird die Schienenbehandlung für 1 Jahr empfohlen, kombiniert mit Dehnungsübungen und Sensibilitätstraining.

Beim **Typ II** ist die operative Behandlung mit dem Ziel angezeigt, die Adduktionskontraktur durch Myotomie oder Ablösung des M. interosseus dorsalis I und M. abductor pollicis zu lösen. Die operativen Verfahren sind Z- oder Lappenplastik und Sehnentransfer zum Ersetzen der Daumenstrecker oder Chondrodese, insbesondere bei Gelenkinstabilität. Einzelheiten der Operationstechnik sind in den entsprechenden Kapitel abgehandelt.

## Sehnenfehlbildungen

Die Sehnen können fehlen oder hypoplastisch sein, sie können falsch inserieren oder haben abnorme Verbindung. Außerdem kann der dazugehörige Muskel fehlen.

**Anomalien der Beugesehnen.** Die häufigste Form ist die abnorme Insertion der oberflächlichen Sehne im Rahmen der Kamptodaktylie. Bei der Linburg-Comstock-Anomalie besteht eine Verbindung zwischen der Sehne des M. flexor pollicis longus (FPL-Sehne) und der tiefen Zeigefingerbeugesehne, so dass eine isolierte Beugung des Daumenendgelenkes nicht möglich ist (Linburg u. Comstock 1979).

Die **Anomalien der FPL-Sehne** lassen sich in 4 Gruppen unterteilen:

1. **Aplasie der Sehne.** Diese kann uni- oder bilateral sowie familiär vorkommen. Der Daumen ist dünner als normal und die Beugefalte des Endgelenkes fehlt, das Endgelenk kann aktiv nicht gebeugt werden. Eine Erstbeschreibung stammt von Fromont (1895). Die Anomalie kann isoliert oder als Teil eines Syndroms auftreten (Usami 1987). Der Muskel kann auch fehlen oder es liegt eine dünne funktionslose Sehne vor, die im Bereich des Lig. carpi transversum (Retinaculum flexorum) endet (Miura 1981).
2. **Fehlinsertion beim Pollex abductus.** Die FPL-Sehne sitzt lateral und ist mit der Sehne des M. extensor pollicis longus (EPL-Sehne) verbunden (Tupper 1969), sie kommt bei Daumenhypoplasie oder Polydaktylie vor (Lister 1991).
3. **Linburg-Comstock-Deformität.**
4. **Komplexe Anomalie** (Uchida u. Mitarb. 1985) mit Hypoplasie des Daumens und der Thenarmuskulatur.



Die **operative Behandlung** der Sehnenaplasie ist angezeigt bei Instabilität oder bei komplexer Anomalie. In Betracht kommen:

- Chondro- oder Arthrodesse des Endgelenkes,
- Zweizeitige Wiederherstellung der Sehne. Bei der ersten Sitzung wird ein Sehnenkanal mittels Silikonstab gebildet. In der zweiten Sitzung Monate später wird entweder ein Sehnentransfer (FDS, DIV) oder eine Transplantation der PL-Sehne (M.-palmaris-longus-Sehne) durchgeführt.

Die **Ergebnisse** der Sehnenplastik sind bescheiden. Eine Kooperation des Kindes ist erforderlich, deshalb ist die Operation erst ab dem 10. Lebensjahr angezeigt (Lister 1998).

Beim Pollex abductus wird die Beugesehne abgelöst, mobilisiert, zentriert und reinseriert (Lister 1991), außerdem wird ein Ringband gebildet.

Die Behandlung der komplexen Aplasie richtet sich nach dem hypoplastischen Daumen.

Die **Anomalien der Fingerbeugesehnen** kommen oft im Rahmen weiterer Fehlbildung, wie z. B. bei Symbrachydaktylie, Symphalangie oder Kamptodaktylie vor.

Ohne weitere Fehlbildung zeigen die **oberflächlichen Beugesehnen** Anomalien (Wood 1868, Baker u. Mitarb. 1981). Die Aplasie ist selten, häufiger wird die Hypoplasie beobachtet (Kaplan 1969) und am meisten kommt eine Verbindung oder gemeinsamer Stamm mit einer anderen superfizialen Sehne vor. Die Veränderungen werden meist im Bereich des Kleinfingers beobachtet.

Die **Anomalien der tiefen Beugesehne** sind seltener, bekannt sind:

- gemeinsamer Ursprung der Sehne des FDP II mit FPL (Murkami u. Edashige 1980),
- Abgang der Sehne des FDP V von der oberflächlichen Beugesehne.

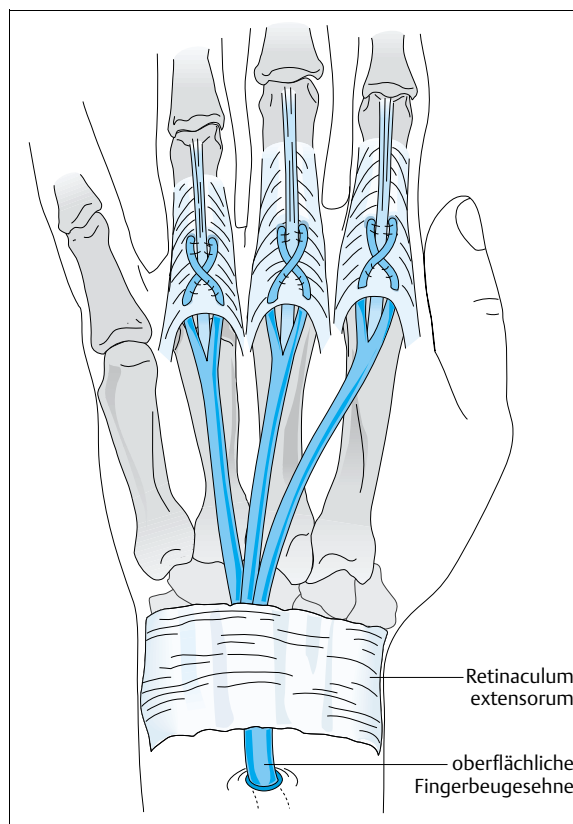
Die **Behandlung** richtet sich nach der Gesamtdeformität und dem Funktionsausfall, der in der Regel gering ist.

**Anomalien der Strecksehnen.** Diese sind selten, die häufigste Anomalie ist die Hypo- oder Aplasie der Daumenstrecker.

Die **Anomalien der Daumenstrecker** kommen als Teil eines Syndroms oder Erkrankung vor, z. B. beim Freeman-Sheldon-Syndrom oder der Arthrogrypose. Die EPL-Sehne kann fehlen, auch ohne weitere Fehlbildung (Zadek 1934). Wichtig ist die Abgrenzung vom Pollex flexus, bei dem ein Knoten beugeseitig des Grundgelenks sichtbar und tastbar ist. Familiäres Vorkommen wurde dokumentiert (Kobayashi u. Mitarb. 1976). Das Fehlen beider Strecksehnen führt zum eingeschlagenen Daumen (White u. Jensen 1952). Die Therapie besteht im Sehnentransfer, z. B. der Indizissehne. Falls die Indizissehne fehlgebildet ist, wird die ECRL-Sehne (M.-extensor-carpi-radialis-longus-Sehne) mittels eines Transplantates verlängert und am Daumenendglied knöchern fixiert.

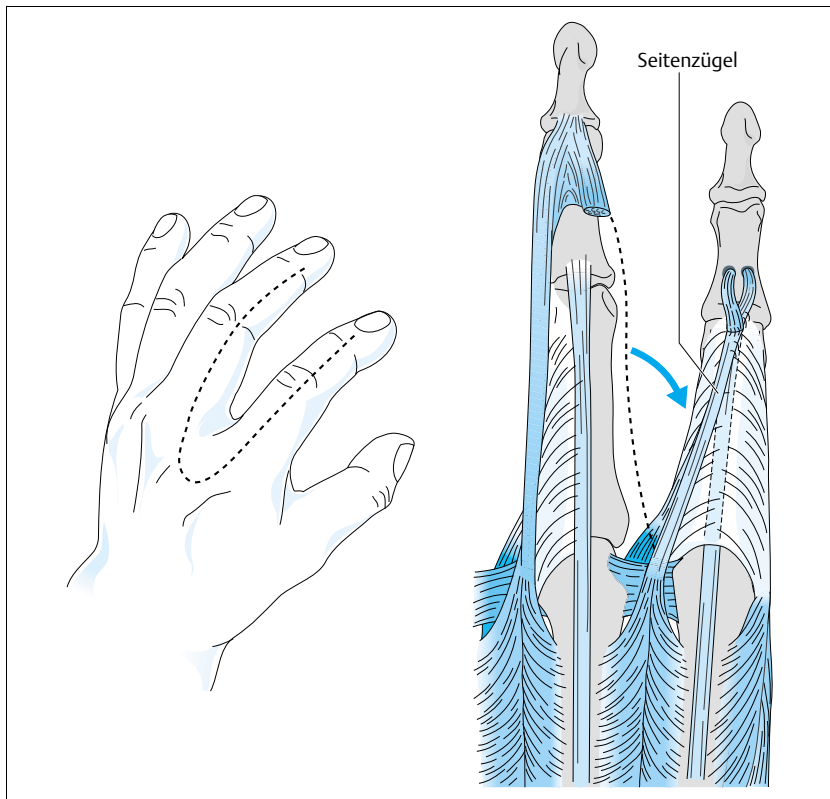
Bei den **Anomalien der Fingerstrecker** ist die Aplasie als alleinige Fehlbildung selten (Schenck 1964). Tsunge (1975) hat 5 Fälle beobachtet. Die Kombination mit Aplasie der Daumenstrecker wird als familiäre Deformität mit autosomal-dominantem Erbgang und inkompletter Penetranz beschrieben (Weckesser u. Mitarb. 1968, McMurtry u. Jochims 1977). Die Hypoplasie der Fingerstrecker wird beobachtet (Crawford u. Mitarb. 1966). Die Extensor-digiti-minimi-Sehne kann von der ECU-Sehne abgehen. Die Hypo- oder Aplasie des Mittelzügels – mit der Unfähigkeit das Mittelgelenk zu strecken – betrifft in der Regel einen einzelnen Finger. Im Laufe der Zeit entwickelt sich eine Beugekontraktur des Mittelgelenkes. Diese Deformität kann mit der Kamptodaktylie oder mit dem schnellenden Finger verwechselt werden.

Die **Therapie** erfolgt zunächst konservativ mit Schiene und Dehnungsübungen, um der Kontrakturentwicklung entgegenzuwirken. Die Wiederherstellung aller Fingerstrecker kann durch Verlagerung der oberflächlichen Beugesehne des Ringfingers nach dorsal durch die Membrana interossea und Spaltung derselben in 4 Zügel erfolgen. Fixation an der Streckhaube des MP-Gelenks oder an der Basis des Grundgliedes (Crawford u. Mitarb. 1966) (Abb. 6.74). Ein Handgelenksstrecker kann auch als Motor



**Abb. 6.74** Ersatz der Fingerstreckersehnen durch eine oberflächliche Fingerbeugesehne (Crawford 1966).





**Abb. 6.75** Wiederherstellung des Mittelzügels durch Verlagerung des Seitenzügels des Nachbarfingers (Snow 1976).

dienen und durch Sehnentransplantat verlängert werden. Die Rekonstruktion des Mittelzügels erfolgt durch Verlagerung der oberflächlichen Beugesehne nach dorsal oder es wird der Seitenzügel des Nachbarfingers verwendet (Snow 1976) (Abb. 6.75).

hand, Pierre-Robin-Syndrom, Freeman-Sheldon-Syndrom, Silver-Russel-Syndrom, Trisomie-4 P-Syndrom, 48 XXYY-Syndrom, Spondylo-Kamptodaktylie- und Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxavara-Perikarditis-Syndrom (Lizcano-Gil u. Mitarb. 1995, Stoll u. Mitarb. 1999, Faivre u. Mitarb. 2000).

## Kamptodaktylie

### Synonyme

Crooked little finger, hammer finger, doigt crochu.

### Definition

Angeborene Beugekontraktur des Fingermittelgelenks. Die Erstbeschreibung geht auf Tamplin (1846) zurück. Landouzy (1885) gab der Deformität ihre Bezeichnung als Kamptodaktylie.

### Ätiologie

Ein autosomal-dominanter Erbgang mit unterschiedlicher Penetranz konnte nachgewiesen werden (Nowak 1937, Stoddard 1939, Brites u. Mitarb. 1998). Die Kamptodaktylie tritt auch sporadisch auf und kommt bei zahlreichen Deformitäten und Syndromen vor, wie z.B. radiale Klump-

## Pathogenese

Mehrere Theorien und unterschiedliche Befunde können nur einen Teil der Pathogenese erklären:

1. Strukturelle oder funktionelle Schwäche der Streckaponeurose über dem Mittelgelenk (Millesi 1968, Koman u. Mitarb. 1990).
2. Fehlinserktion des M. lumbricalis, dadurch wird die Gleitfähigkeit der FDS-Sehne behindert (Wilhelm u. Kleinschmidt 1968, McFarlane u. Mitarb. 1992, Minami u. Sakai 1993, Inoue 1994, Frank u. Mitarb. 1996).
3. Anomalien der FDS-Sehne, z.B. Verkürzung, Insertionsanomalie und Verbindung zur Palmaraponeurose oder zum Retinaculum flexorum bei fehlender Muskulatur (Furnas 1965, Smith u. Kaplan 1968, Martini u. Neusel 1985, Ogino u. Kato 1992, Hoogbergen u. Mitarb. 1996).
4. Abflachung der Gelenkflächen (Buck-Gramcko 1996).
5. Multifaktorielles Geschehen, nicht nur Sehnen und Muskeln sind beteiligt, sondern auch die Haut, Ligamente und das Bindegewebe (Smith u. Grobelaar 1998).

Die meisten Autoren halten die Veränderungen der Haut, Knochen und Bindegewebe für sekundäre Erscheinungen.

### Epidemiologie

Das Vorkommen der Kamptodaktylie wird mit weniger als 1% angegeben (Jones u. Mitarb. 1974). Bilateraler Befall in etwa 2/3 der Fälle (Courtemanche 1969).

### Klassifikation

Nach dem **Erscheinungsalter** erfolgt eine Einteilung (Adams 1891, Flatt 1977) in:

- bei der Geburt, dabei tritt etwa gleiche Geschlechterverteilung auf,
- späteres Auftreten, etwa im 2. Lebensjahr, davon sind überwiegend Mädchen betroffen.

Benson u. Mitarb. (1994) unterscheiden 3 Typen:

- **Typ I:** Kindliche Kamptodaktylie.
- **Typ II:** Erwachsene Kamptodaktylie.
- **Typ III:** Kamptodaktylie im Rahmen eines Syndroms.

Je nach **Grad der Beugefehlstellung** (Frank u. Mitarb. 1996):

- **Stadium I:** Streckdefizit ohne oder mit geringer Hautverkürzung,
- **Stadium II:** Beugekontraktur  $< 50^\circ$ ,
- **Stadium III:** Beugekontraktur  $> 50^\circ$  mit mäßiger oder ausgeprägter Hautverkürzung.

### Diagnostik

Am häufigsten ist der Kleinfinger betroffen, die Inzidenz nimmt bei den übrigen Fingern von ulnar nach radial stetig ab. Mehrere Finger können betroffen sein. Die Beugekontraktur des Mittelgelenks kann angedeutet bis extrem sein, beim letzten steht das Grundgelenk dann in Überstreckstellung. Die Beugung ist frei. Es besteht kein Schmerz und die funktionelle Beeinträchtigung ist gering (Musikspielen, Computer u.ä.). Die Beugekontraktur nimmt mit dem Wachstum zu. Die **seitliche Röntgenaufnahme** zeigt manchmal bereits im Frühkindesalter eine Abflachung der Gelenke und eine Delle proximal des Grundgliedköpfchens (Abb. 6.76 a u. b).

### Differenzialdiagnose

Es gilt die Abgrenzung zu: Arthrogryposis (oft mehrere Gelenke betroffen), Tendovaginitis stenosans (Knoten, Beuge- und Streckhemmung mit Schnapp-Phänomen), Hypo- oder Aplasie der Strecksehne (Carneiro 1993). Beim Erwachsenen ist in erster Linie an die digitale Form einer Dupuytren-Kontraktur zu denken (Strang- und Knotenbildung).

### Therapie

#### Konservative Therapie

Als konservative Maßnahmen sind beim Kind Dehnungsübungen und die Versorgung mit einer dynamischen und/oder statischen Schiene möglich und können zum Erfolg führen (Siegert u. Mitarb. 1990, Goffin u. Mitarb. 1994, Benson u. Mitarb. 1994). Die Behandlung soll langfristig



a



b

**Abb. 6.76 a u. b** Kamptodaktylie DIII und IV beim Kind (a). Veränderung des Grundgliedköpfchens beim Erwachsenen (b).

für die Dauer von bis zu 20 Monaten durchgeführt werden (Hori u. Mitarb. 1987, Miura u. Mitarb. 1992).

### Operative Therapie

Eine operative Behandlung ist beim Versagen der konservativen Therapie und bei extremer Fehlstellung angezeigt. Buck-Gramcko (1996) hatte die besten Ergebnisse bei den seltenen Fällen mit Fehlinsertion des M. lumbricalis an der oberflächlichen Beugesehne. In diesen Fällen ist eine aktive Streckung des Mittelgelenks beim Beugen des Grundgelenks nicht möglich. Nach Entfernung des M. lumbricalis ist die Funktion wieder hergestellt. Bei den übrigen Fällen rät er zur Zurückhaltung bei der Indikationsstellung zur Operation.

Folgende Eingriffe kommen in Betracht, wobei die Operation nach Bedarf erweitert und kombiniert wird:

- Verlängerung der beugeseitigen Haut durch Z- oder Lappenplastik.
- Ablösung des Retinaculum cutis und der Septen (McCash 1975).
- Revision der Beugesehne und der M. lumbricalis: Ablösung und/oder Resektion bei abnormer Insertion, Verlängerung der Beugesehne (Smith u. Grobelaar 1998).
- Schrittweise Arthrolyse des Mittelgelenks: Eröffnung der Sehnenscheide, Durchtrennung der Zügelbänder (check-rein), Inzision der palmaren Platte und evtl. der Seitenbänder.
- Funktionstest des Mittelzügels der Strecksehne: in Beugestellung des Hand- und Grundgelenks geht das Mittelgelenk in Streckung (Smith u. Ross 1994).
- Bei voller Streckung Fixation mit Kirschner-Draht.
- Verlagerung der oberflächlichen Beugesehne auf die Streckaponeurose, wie bei der Ulnarislähmung (Millesi 1968). Gupta u. Burke (1990) verwenden die Indizissehne.
- Bei ausgeprägter Gelenkkontraktur empfiehlt Saffar (1983) eine vollständige anteriore Tenoarthrolyse, wobei die Beugesehne samt Sehnenscheide und Gelenkkapsel vom Periost als eine Einheit abgelöst wird (Glicenstein u. Mitarb. 1995). Die Traktion mit einem Fixateur externe hat versagt (Hulsbergen-Kruger u. Mitarb. 1998). Postoperative Ruhigstellung für 4 Wochen, anschließend Krankengymnastik und Schienenversorgung für 4–6 Monate (Magalon u. Mitarb. 1997). Zeigt das Röntgenbild Veränderungen der Gelenkflächen, so kommt die subkapitale Aufrichtungsosteotomie oder die Arthrodesis in Betracht.

### Ergebnisse

Freie Beweglichkeit kann nur in Ausnahmefällen erreicht werden, aber nur wenn eine klare Pathologie vorliegt, die durch eine einzige Maßnahme beseitigt wird. Bei den übrigen Fällen wird der Bewegungsumfang nicht wesentlich vergrößert, sondern in Richtung Streckung verlagert. Nicht selten entsteht eher eine störende Ankylose (Buck-Gramcko 1996) (Abb. 6.77).

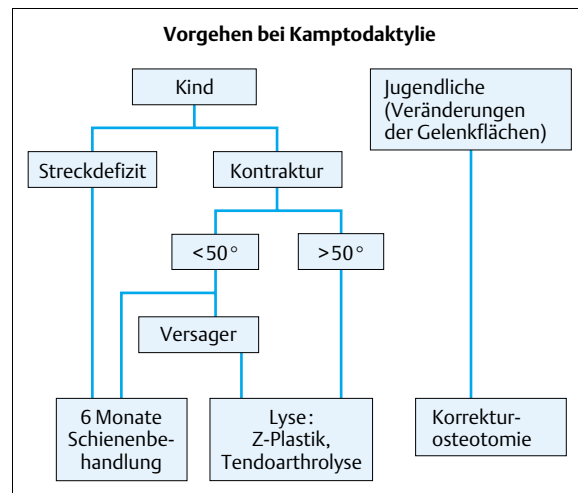


Abb. 6.77 Schema zum Vorgehen bei Kamptodaktylie.

## Windmühlenflügel-Deformität

### Synonyme

Windblown hand, Windswept hand, en coup de vent, congenital ulnar drift, congenital cutaneous ulnar drift.

### Definition

Angeborene Beugekontraktur der MP-Gelenke mit ulnarer Deviation der Langfinger und Adduktionskontraktur des Daumens. Erstbeschreibung 1897 von Boix, der die Bezeichnung: „Deviation des doigts en coup de vent.“ von Brissaud prägte.

### Ätiologie und Pathogenese

Ätiologie und Pathogenese sind nicht bekannt. Die zahlreichen Synonyme und die Analyse der Befunde und Pathologie in der Literatur lassen annehmen, dass mehrere Syndrome ähnliche Handfehlbildungen aufweisen. Wood (1994) vermutet, dass in der Zukunft, durch mehr Erfahrung über die Pathogenese, die Deformität in mehrere Kategorien aufgeteilt wird, oder es sind alle beschriebenen Typen nur eine „forme fruste of arthrogryposis“.

Wegen der Ähnlichkeit mit der Dupuytren-Kontraktur wurde die Fehlbildung als „angeborener Dupuytren“ gedeutet (Constantinescu u. Mitarb. 1938) bzw. als „retraction palmaire congenitale“ (Jorge 1926) oder „congenital fibrous substrata“ (McCash 1975) bezeichnet.

Zancolli u. Zancolli (1985) fanden bei ihren Patienten atypische, derbe, subkutane Faserzüge, vor allem auf der ulnaren Fingerseite und klassifizieren die Deformität als segmentale Arthrogryposis. Für Fisk u. Mitarb. (1974) stellt eine Hypo- oder Aplasie der Strecksehnen das Hauptmerkmal dieser Fehlbildung dar. Sie erklären die ulnare Devia-

tion durch die Zugkraft der Beuger und muskuläre Imbalance.

Malkawi u. Tarawneh (1983) stellten anhand von Biopsien eine Kapselverdickung und Muskelatrophie fest, die sie für die Deformität verantwortlich machten. Ähnliche Befunde haben Vanek u. Mitarb. (1986) beobachtet und sprechen von einem separaten Typ einer myopathischen Arthrogryposis. So (1992) stellte eine bis jetzt einmalige Kombination vor: Windmühlenflügel-Deformität mit Hypertrophie des Armes und abnormer Epiphyse an der Basis des 2. MHK.

Lang u. Mitarb. (1994) fanden bei 3 Patienten mit ulnarer Deviation und Beugekontraktur der Grundgelenke abnorme Muskelhyperplasien, jedoch keine Daumenbeteiligung dieser einseitigen Deformität und keine familiäre Anamnese.

Die Windmühlenflügel-Deformität ist Bestandteil mehrerer Syndrome. Das bekannteste ist das **Freeman-Sheldon-Syndrom**, das 1938 unter dem Titel „Cranio-carpotarsale-Dystrophie“ veröffentlicht wurde. Das Syndrom wird charakterisiert durch einen typischen Gesichtsausdruck „Whistling-face“, Klumpfüße, Unterbrechung der Kontinuität zwischen Schädelbasis und Os frontale sowie die typischen Veränderungen der Hand. Nachdem bereits mehrfach familiäres Vorkommen beschrieben wurde, wird von den meisten Autoren ein autosomal-dominanter Erbgang mit unterschiedlicher Penetranz angenommen (Martini u. Banniza von Bazan 1982, Grünert u. Brug 1991, Kay 1999). Chromosomale Aberrationen ließen sich nicht nachweisen. Die Windmühlen-Deformität kommt auch beim Proteus-Syndrom vor (DeSmet u. Fryns 1994). Weitere Syndrome der Windmühlenflügel-Deformität wurden bekannt (Jaquemain 1966, Sallis u. Beighton 1972).

## Klassifikation

In der Klassifikation nach Zancolli werden 3 Typen unterschieden:

- **Typ I:** fasziokutane Veränderungen,
- **Typ II:** wie Typ I plus Verkürzung der Beugesehne,
- **Typ III:** wie Typ II plus Schrumpfung des Kapsel-Band-Apparates und knöcherne Veränderungen.

## Diagnostik

Die typische Windmühlenflügel-Deformität, insbesondere beim Freeman-Sheldon-Syndrom, ist bilateral und bereits nach der Geburt sichtbar. Der Daumen ist in die Hand eingeschlagen, die Hand zur Faust geschlossen und die Finger zeigen eine ulnare Deviation. Die Streckung der Finger ist passiv wie aktiv eingeschränkt, der Daumen lässt sich nicht abspreizen, die Schwimmhäute sind weit nach distal vorgewachsen (partielle Syndaktylie). Das Handgelenk steht meist in Überstreckstellung und die Beweglichkeit ist eingeschränkt, ebenso ist die Unterarmdrehung beeinträchtigt. Thenar und Hypothenar sind flach und atrophisch. Hautfältelungen sind atypisch mit Vierfin-

gerfurche. Im Laufe der Zeit kann es zur Überstreckung der Mittelgelenke im Sinne der Schwanenhals-Deformität und Überstreckung des Daumenendgelenks kommen. Beim Freeman-Sheldon-Syndrom stellt der kleine Mund Probleme bei der Nahrungsaufnahme dar. Der wie zum Pfeifen gespitzte Mund (Mikrosomie) ist auffällig bei domartig hohem Gaumen und breitem Philtrum. Das Gesicht ist starr (Abb. 6.78 a u. b).

Weitere Veränderungen sind: Klumpfüße, Kleinwuchs und Kyphoskoliose.

**Röntgenologisch** kommen Synostosen der Handwurzelknochen (Martini u. Banniza von Bazan 1982) oder der Metakarpalia (Wood 1994) vor.

## Differenzialdiagnose

Die Abgrenzung von einer distalen Arthrogryposis kann sehr schwer sein, wenn weitere charakteristische Merkmale fehlen (Hall u. Mitarb. 1982).

## Therapie

Die Schienenbehandlung wird allgemein als nicht erfolgversprechend bezeichnet.

Die **operative Behandlung** wird frühzeitig empfohlen, bevor weitere anatomische Strukturen irreversibel verändert werden (Wood u. Biondi 1990). Das Vorgehen erfolgt stufenweise und in mehreren Sitzungen (Wenner u.



**Abb. 6.78 a u. b** Die typischen Veränderungen des Gesichts und der Hände beim Freeman-Sheldon-Syndrom.

Shalvoy 1989). Im Vordergrund steht die Beseitigung der Beuge- und Adduktionskontraktur des **Daumens** (Mc Carroll u. Manske 1992).

Zur Erweiterung und Vertiefung der ersten Kommissur kann eine Z-Plastik oder ein Schwenklappen vom Zeigefinger ausreichen, bei extremer Fehlstellung kann eine gestielte Lappenplastik erforderlich sein (Martini u. Banniza von Bazan 1982). Der M. adductor pollicis longus wird eingekerbt und der M. flexor pollicis brevis wird nach proximal verlagert, evtl. muss die Flexor-pollicis-longus-Sehne am Unterarm verlängert werden. Ebenso kann eine Kapsulotomie des Sattel- und Grundgelenks notwendig sein. Bei Subluxationsstellung des Grundgelenks empfiehlt sich die Arthrodesse. In einer weiteren Sitzung wird die Sehnen-transposition vorgenommen, um Opposition und Streckung zu ermöglichen (s. Syndaktylie u. eingeschlagener Daumen). An den **Langfingern** werden zunächst sämtliche Stränge durchtrennt oder abgetragen (Zancolli u. Zancolli 1985, Kay 1999). Falls die Beugekontraktur dadurch nicht behoben wird, erfolgt die Verlängerung der Beugesehnen am Unterarm. Die ulnare Deviation kann durch Zentrierung der Strecksehnen korrigiert werden. Auch die subkapitale Umstellungsosteotomie der Metakarpalia kommt in Betracht (Kelikian 1974). Postoperativ ist die Versorgung mit einer dynamischen und statischen Schiene erforderlich sowie Krankengymnastik und Ergotherapie.

## Ergebnisse

Eine Wiederherstellung der Handfunktion und des Erscheinungsbildes ist bei dieser schweren und vielschichtigen Deformität kaum möglich. Sowohl der Grob- als auch der Spitzgriff werden verbessert. Das Gesamtergebnis ist auch von der Grunderkrankung und vom Ausmaß der Deformität abhängig.

## Weitere angeborene Kontrakturen

Hierzu zählen folgende Grunderkrankungen: Arthrogryposis multiplex congenita (Mertesdorf 1987, Büchler 1993) Arachnodaktylie, Marfan-Syndrom, Mucopolysaccharidose.

## Therapie

Die Richtlinien der Therapie entsprechen den bereits beschriebenen Vorgehensweisen.

## Kirner-Deformität

Kirner beschrieb 1927 eine angeborene bilaterale Deformität des Kleinfingerendgliedes. Das Endglied ist nach palmar-radial verbogen und der Fingernagel schnabelförmig geformt. Unilaterale Fälle (Adachi u. Mitarb. 1978) und ähnliche Veränderungen des Zeigefingerendgliedes wurden beschrieben (Brailsford 1953).

## Ätiologie

Idiopathische Störung der Wachstumsfuge der Endphalanx. Eine abnorme Insertion oder ein starker Zug der tiefen Beugesehne an der Metaphyse des Endgliedes werden dafür verantwortlich gemacht (Dubrana u. Mitarb. 1995). Ein einfacher autosomal-dominanter Erbgang mit inkompletter Penetranz wird angenommen. Die Deformität kommt als alleinige Fehlbildung oder mit weiteren muskuloskelettalen Veränderungen, wie z.B. Kyphose, Genu valgum, Radialdefekt, Klumpfuß und progressive Myositis ossificans vor. Außerdem kann die Deformität auch als Teil eines Syndroms in Erscheinung treten, z.B. beim Turner- und Silver-Syndrom oder dem Cornelia-de-Lange-Syndrom.

## Pathogenese

Histologische Untersuchungen zeigten eine Lockerung der Wachstumsfuge (Ezaki 1999). Dementsprechend erscheint die Epiphysenfuge im seitlichen Röntgenbild erweitert, die Epiphyse ist elongiert, die Metaphyse dünn und die Diaphyse verbogen. Das Endgelenk zeigt keine Veränderungen (Abb. 6.79 a u. b).

## Epidemiologie

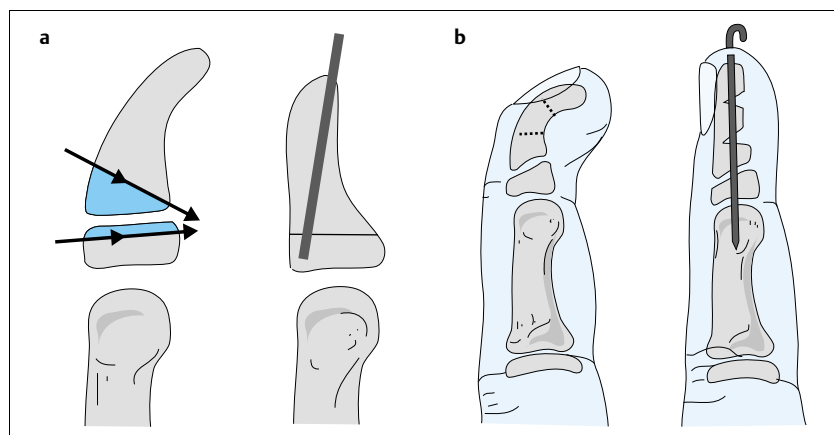
Die Häufigkeit beträgt in Japan 0,15% (Sugiura u. Mitarb. 1961). David u. Burwood (1972) fanden eine Kirner-Deformität bei 410 Patienten. Beide Geschlechter werden gleich befallen.

## Klassifikation

Sugiura u. Mitarb. (1961) unterscheiden 3 Phasen des Skelettwachstums im seitlichen Röntgenbild bis zur Knochenreife.



**Abb. 6.79 a u. b** Kirner-Deformität.



**Abb. 6.80 a u. b** Operative Behandlung der Kirner-Deformität: Epiphysiodese (a) und mehrfache Querosteotomie und Aufrichten des Endgliedes (b).

## Diagnostik

Die Deformität wird im Alter zwischen 8 und 14 Jahren auffällig. Patienten haben keine Beschwerden und keine Funktionsbeeinträchtigung, lediglich beim Gitarre spielen oder ähnlichen Tätigkeiten.

## Differenzialdiagnose

Als Differenzialdiagnose soll an die Schädigung der Wachstumsfuge nach Trauma oder Infektion gedacht werden.

## Therapie

Eine Therapie ist selten erforderlich. Im Frühstadium kann eine nächtliche Schienung die Deformität mildern (Dykes 1978, Freiberg u. Forrest 1986).

Eine **operative Behandlung** erfolgt bei wachsendem Skelett durch die dorsale Epiphysiodese (Niederweiser u. Segmüller 1979). Nach Wachstumsabschluss erfolgt die Korrekturosteotomie mit Entnahme eines Keils mit dorsaler Basis (Luppino u. Vaccari 1971). Carstam u. Eiken (1970) empfehlen die mehrfache Querosteotomie der beugeseitigen Kortikalis und das Aufrichten der Endphalanx nach Nagelentfernung, dann Fixation mit einem K-Draht (Abb. 6.80 a u. b).

## Literatur

- Adachi, Y. u. Mitarb. (1978): Kirner's deformity. *Jpn J Plast Reconstr Surg* 21: 115–119
- Adams, W. (1891): Congenital contraction of the fingers and its association with „hammer toe“ its pathology and treatment. *Lancet* II: 111–114
- Bahabri, S.A. u. Mitarb. (1998): The camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome: clinical features and genetic mapping to human chromosome 1. *Arthritis Rheum* 41: 730–735
- Baker, D.S. u. Mitarb. (1981): The little finger superficialis – clinical investigation of its anatomic and functional shortcomings. *J Hand Surg* 6: 374–378

- Benson, L.S. u. Mitarb. (1994): Camptodactyly: classification and results of nonoperative treatment. *J Pediatr Orthop* 14: 814–819
- Blank, E., B.R. Girdany (1965): Symmetric bowing of the terminal phalanges of the fifth fingers in a family (Kirner's deformity). *Am J Roentgenol* 93: 367–373
- Boix, E. (1897): Déviation des doigts en coup de vent et insuffisance de l'aponeurose palmaire d'origine congénitale. *Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière* 10: 180–194
- Bosch, A.M., W.W. Hack, C.T. Schrander-Stumpel (1998): Congenital camptodactyly associated with the 48 xxy syndrome. *Genet Cours* 9: 19–21
- Brailsford, J.F. (1953): *The radiology of bones and joints*. 5<sup>th</sup> ed., P. 64. Churchill Livingstone, London
- Brites, M.M. u. Mitarb. (1998): Familial camptodactyly. *Eur J Dermatol* 8: 355–356
- Büchler, U. (1993): Arthrogryposis multiplex congenita im Bereich der oberen Extremität. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 25: 3–11
- Buck-Gramcko, D. (1996): Kommentar zur Arbeit von U. Frank, H. Krimmer, P. Hahn und U. Lanz: Operative Therapie der Kamptodaktylie. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 29: 293–296
- Cardon, L.J., M. Ezaki, P.R. Carter (1999): Trigger finger in children. *J Hand Surg* 24-A: 1156–1161
- Carneiro, R.S. (1993): Congenital attenuation of the extensor tendon central slip. *J Hand Surg* 18-A: 1004–1007
- Carstam, N., O. Eiken (1970): Kirner's deformity of the little finger. *J Bone Jt Surg* 52-A: 1663–1665
- Chia, J., R.W.H. Pho, R. Sinnah (1996): Congenital trigger thumb caused by intratendinous granulation tissue. *J Hand Surg* 21-B: 612–613
- Constantinescu, M., V. Tichel, U. Corci (1938): Über einen Fall von angeborener doppelseitiger Dupuytren'schen Kontraktur. *Zbl Chir* 4: 191–194
- Courtemanche, A.D. (1969): Camptodactyly: Etiology and management. *Plast Reconstr Surg* 44: 451–454
- Crawford, H.H., C.E. Horton, J.E. Adamson (1966): Congenital aplasia or hypoplasia of the thumb and finger extensor tendons. *J Bone Jt Surg* 48-A: 82–91
- David, T.J., R.L. Burwood (1972): The nature and inheritance of Kirner's deformity. *J Med Genet* 9: 430–433
- DeSmet, L., J.P. Fryns (1994): Proteus syndrome and congenital windblown hand deformity. *Am J Med Genet* 1; 49 (1): 136
- Dinham, J.M., B.F. Meggitt (1974): Trigger thumbs in children. A review of the natural history and indications for treatment in 105 patients. *J Bone Jt Surg* 56-B: 153–155



- Dubrana, F. u. Mitarb. (1995): La deformation de Kirner: A propos de 4 cas et revue de la literature. *Ann Chir Main Memb Super* 14: 33–37
- Dykes, R.G. (1978): Kirner's deformity of the little finger. *J Bone Jt Surg* 60-B: 58–60
- Ezaki, M. (1999): Kirner's deformity. In: *Green's operative hand surgery*. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 521–523
- Faivre, L. u. Mitarb. (2000): Clinical variability and genetic homogeneity of the camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome. *Am J Med Genet* 95: 233–236
- Fisk, J.R., J.H. House, D.S. Bradford (1974): Congenital ulnar deviation of the fingers with clubfoot deformities. *Clin Orthop and Related Research* 104: 200–205
- Flatt, A.E. (1977): *The care of congenital hand anomalies*. Mosby, St. Louis
- Frank, U. u. Mitarb. (1996): Operative Therapie der Kamptodaktylie. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 29: 284–290
- Freemann, E.A., J.H. Sheldon (1938): Cranio-carpo-tarsal dystrophy: an undescribed congenital malformation. *Archives of Disease in Childhood* 13: 277–283
- Freiberg, A., C. Forrest (1986): Kirner's deformity: a review of the literature and case presentation. *J Hand Surg* 11-A: 28–32
- Fromont (1895): Anomalies musculaires multiples de la main: Absence du fléchisseur propre du pouce. *Bull Soc Anat Paris IX*: 395–401
- Furnas, D.W. (1965): Muscle-tendon variations in the flexor compartment of the wrist. *Plast Reconstr Surg* 36: 320–323
- van Genechten, F. (1982): Familial trigger thumb in children. *Hand* 14: 56–58
- Ger, E., P. Kupcha, D. Ger (1991): The management of trigger thumb in children. *J Hand Surg* 16-A: 944–947
- Glicenstein, J., R. Haddad, S. Guero (1995): Traitement chirurgical des camptodactylies. *Ann Chir Main Memb Super* 14: 264–271
- Goffin, D. u. Mitarb. (1994): Camptodactylie: classification et resultats thérapeutiques. A propos d'une serie de 50 cas. *Ann Chir Main Memb Super* 13: 20–25
- Grünert, J., E. Brug (1991): Die angeborene Windmühlenflügelstellung der Finger. *Z Orthop* 129: 426–430
- Gupta, A., F.D. Burke (1990): Correction of camptodactyly, preliminary results of extensor indicis transfer. *J Hand Surg* 15-B: 168–170
- Hall, J.G., S.D. Redd, G. Green (1982): The distal arthrogryposes: Delineation of new entities – review and nosologic discussion. *Am J Med Genet* 11: 185–239
- Hoogbergen, M.M., A.H. Schurman, M. Kon (1996): Camptodactyly caused by a anomalous origin of the flexor digitorum superficialis tendon: case report. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 30: 71–73
- Hori, M. u. Mitarb. (1987): Nonoperative treatment of camptodactyly. *J Hand Surg* 12-A: 1061–1065
- Hueston, J.T., W.E. Wilson (1972): The aetiology of trigger finger explained on the basis of intratendinous architecture. *Hand* 4: 257–260
- Hulsbergen-Kruger, S., P. Preiser, B.D. Partecke (1998): Ilizarov distraction-lengthening in congenital anomalies of the upper limb. *J Hand Surg* 23-B: 192–195
- Inoue, G., Y. Tamura (1994): Camptodactyly resulting from paradoxical action of an anomalous lumbrical muscle. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 28: 309–311
- Jaquemain, B. (1966): Die angeborene Windmühlenflügelstellung als erbliche Kombinationsmißbildung. *Z Orthop Chir* 102: 146–154
- Jones, K.G., L. Marmor, L.L. Lankford (1974): An overview on new procedures in surgery of the hand. *Clin Orthop* 99: 154–167
- Jorge, J.M. (1926): Retraction palmaire congenitale. *Rev d'Orthop* 13: 97–109
- Kaplan, I.B. (1969): Muscular and tendinous variations of the flexor superficialis of the fifth finger of the hand. *Bull Hosp J Dis* 30: 50–67
- Kay, S.P.J. (1999): *The windblown hand*. In: *Green's operative hand surgery*. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill Livingstone, New York: 481–486
- Kelikian, H. (1974): *Congenital deformities of the hand and forearm*. Saunders, Philadelphia
- Kirner, J. (1927): Doppelseitige Verkrümmung des Kleinfingerendgliedes als selbständiges Krankheitsbild. *Fortschr Röntgenstr* 36: 804–806
- Kobayashi, A. u. Mitarb. (1976): Unusual congenital anomalies of the thumb extensors. Report of two cases. *Hand* 8: 17–21
- Koman, L.A., E.B. Toby, G.G. Poehling (1990): Congenital flexion deformities of the proximal interphalangeal joint in children: a subgroup of camptodactyly. *J Hand Surg* 15-A: 582–586
- Landouzy, L. (1885): Sur une déformation particulière des doigts propre l'arthritisme. *J Med Chir Prat* 56: 485–489
- Lanz, U., P. Hahn, C. Verela (1994): Congenital unilateral muscle hyperplasia of the hand with ulnar deviation of the fingers. *J Hand Surg* 19-B: 683–688
- Linburg, R.M., B.E. Comstock (1979): Anomalous tendon slips from the flexor pollicis longus to the flexor digitorum profundus. *J Hand Surg* 4: 79–83
- Lister, G. (1991): Pollex abducts in hypoplasia and duplication of the thumb. *J Hand Surg* 16-A: 626–633
- Lister, G. (1998): Absent tendons excluding thumb deformities. In: *Buck-Gramcko, D.: Congenital deformities of hand and forearm*. Churchill Livingstone, London: 327–329
- Lizcano-Gil, L.A. u. Mitarb. (1995): Spondylo-camptodactyly syndrome: a distinct autosomal dominant entity? *Clin Genet* 48: 173–176
- Luppino, T., A. Vaccari (1971): Aerodysplasia metadiaphanaria bilaterale congenita del mignolo (Deformita di Kirner). *Chir Org Mor* 60: 133–141
- Magalon, G. u. Mitarb. (1997): Camptodactyly. In: *Saffar, P., P.C. Amadio, G. Foucher: Current practice in hand surgery*. Martin Dunitz, London: 413–419
- Malkawi, H., M. Tarawneh (1983): The whistling face syndrome or craniocarpotarsal dysplasia: report of two cases in a father and son and review of the literature. *J Pediatr Orthop* 3: 364–369
- Martini, A.K., E. Neusel (1985): Beitrag zur Ätiopathologie der Kamptodaktylie. *Z Orthop* 123: 943–946
- Martini, A.K., U. Banniza von Bazan (1982): Operative Behandlung der Handdeformität beim Freeman-Sheldon-Syndrom. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 14: 210–212
- McCarroll, H.R. jr. (1985): Congenital flexion deformity of the thumb. *Hand Clin* 1: 567–575
- McCarroll, H.R., P.R. Manske (1992): The windblown hand: correction of the complex clasped thumb deformity. *Hand Clin* 8: 147–159
- McCash, C.R. (1975): *Congenital contractures of the hand*. In: *Stack, H.G., H. Bolton: The second hand club*. Westbury Press, Brentwood (Essex): 399–401
- McFarlane, R.M. u. Mitarb. (1992): The anatomy and treatment of camptodactyly of the small finger. *J Hand Surg* 17-A: 35–44
- McMurtry, R.Y., J.L. Jochims (1977): Congenital deficiency of the extrinsic extensor mechanism of the hand. *Clin Orthop* 125: 36–39
- Mertesdorf, L. (1987): *Die Arthrogryposis multiplex congenita – eine Nachuntersuchung von 94 Patienten*. Dissertation der Medizinischen Fakultät der Ruprecht-Karl-Universität zu Heidelberg
- Millesi, H. (1968): Zur Pathogenese und operativen Korrektur der Kamptodaktylie. *Chir Plast Rekonstr* 5: 55–61

- Minami, A., T. Sakai (1993): Camptodactyly caused by abnormal insertion and origin of lumbrical muscle. *J Hand Surg* 18-B: 310–311
- Miura, T. (1981): Congenital anomaly of the thumb – unusual bifurcation of the flexor pollicis longus and its unusual insertion. *J Hand Surg* 6-A: 613–615
- Miura, T., R. Nakamura, Y. Tamura (1992): Long-standing extended dynamic splintage and release of an abnormal restraining structure in camptodactyly. *J Hand Surg* 17-B: 665–672
- Murkami, Y., K. Edashige (1980): Anomalous flexor pollicis longus muscle. *The Hand* 12: 82–84
- Neu, B.V.R., J.F. Murray (1983): Congenital bilateral trigger digit in twins. *J Hand Surg* 8-B: 350–352
- Niederweiser, E., G. Segmüller (1979): Kirner-Deformität. Eine isolierte Fehlbildung der Kleinfingerendphalanx. *Schweiz Med Wschr* 109: 1023–1027
- Nowak, H. (1937): Die familiäre Ankylose der Fingergelenke. *Dtsch Med Wochenschr* 63: 937–938
- Ogino, T., H. Kato (1992): Operative findings in camptodactyly of the little finger. *J Hand Surg* 17-B: 661–664
- Patel, S. V. u. Mitarb. (1995): Clinical manifestation of trisomy 4 P syndrome. *Eur J Pediatr* 154: 425–431
- Price, S. M. u. Mitarb. (1999): The spectrum of Silver-Russel-syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet* 36: 837–842
- Rodgers, W.B., P.M. Waters (1994): Incidence of trigger digits in newborns. *J Hand Surg* 19-A: 364–368
- Saffar, P. (1983): La téno-arthrolyse totale antérieure. *Ann Chir Main* 2: 345–350
- Sallis, J.G. u. P. Beighton (1972): Dominantly inherited digitotal dysmorphism. *J Bone Jt Surg* 54-B: 509–515
- Sampson, S. P. u. Mitarb. (1991): Pathology of the human A1 pulley in trigger finger. *J Hand Surg* 16-A: 714–721
- Schenck, R.R. (1964): Variations of the extensor tendons of the finger. *J Bone Jt Surg* 46-A: 103–110
- Siegert, J.J., W.P. Cooney, J.H. Dobyns (1990): Management of simple camptodactyly. *J Hand Surg* 15-B: 181–189
- Smith, P.J., A.O. Grobelaar (1998): Camptodactyly: a unifying theory and approach to surgical treatment. *J Hand Surg* 23-A: 14–19
- Smith, P.J., D.A. Ross (1994): The central slip tendosis test for early diagnosis of potential Boutonniere deformities. *J Hand Surg* 19-B: 88–90
- Smith, R.J., E.B. Kaplan (1968): Camptodactyly and similar atraumatic flexion deformities of the proximal interphalangeal joint of the fingers. *J Bone Jt Surg* 50-A: 1187–1204
- Snow, J.W. (1976): A method for reconstruction of the central slip of the extensor tendon of a finger. *Plast Reconstr Surg* 57: 455–459
- So, Y.C. (1992): An unusual association of the windblown hand with upper limb hypertrophy. *J Hand Surg* 17-B: 113–117
- Steenwerckx, A., L. De Smet, G. Fabry (1996): Congenital trigger digit. *J Hand Surg* 21-A: 909–911
- Stoddard, S. E. (1939): Nomenclature of hereditary crooked fingers, streblomierodactyly and camptodactyly, are they syndromes? *J Hered* 30: 511–512
- Stoll, C. u. Mitarb. (1999): Familial association of camptodactyly, mental retardation, whistling-face and Pierre-Robinson sequence. *Clin Dysmorphol* 8: 247–251
- Sugiura, Y. u. Mitarb. (1961): Dystelephalangy of the fifth finger. *Jpn Orthop Assoc* 34: 1573–1579
- Tamplin, R.W. (1846): In: Longman, Brown, Green: The nature and treatment of deficiencies. Longman and Roberts, London: 256–267
- Tamplin, R.W. (1846): Lectures on the nature and treatment of deformities. Delivered at the Royal Orthopedic Hospital, Bloomsburg Square. P. 256. Longman, Brown, Green and Longmanns, London
- Thomas, S.R., R.D. Dodds (1999): Bilateral trigger thumb in identical twins. *J Pediatr Orthop* 8-B: 59–60
- Tordai, P., O. Engkvist (1999): Trigger finger in children. *J Hand Surg* 24-A: 1162–1165
- Tsuge, K. (1975): Congenital aplasia or hypoplasia of the finger extensors. *Hand* 7: 15–21
- Tsuyuguchi, Y. u. Mitarb. (1985): Congenital clapsed thumb: a review of forty-three cases. *J Hand Surg* 10-A: 613–618
- Tsuyuguchi, Y., K. Toda, H. Kawaii (1983): Splint therapy for trigger finger in children. *Arch Phys Med Rehabil* 64: 75–76
- Tupper, J.W. (1969): Pollex abducts due to congenital malposition of the flexor pollicis longus. *J Bone Jt Surg* 51-A: 1285–1290
- Uchida, M., T. Kojima, N. Sakurai (1985): Congenital absence of flexor pollicis longus without hypoplasia of thenar muscles. *Plast Reconstr Surg* 75: 413–416
- Usami, F. (1987): Bilateral congenital absence of the flexor pollicis longus with craniofacial abnormalities. *J Hand Surg* 12-A: 603–604
- Vanek, J. u. Mitarb. (1986): Freeman-Sheldon syndrome: a disorder of congenital myopathic origin? *J Med Genet* 23: 231–236
- Vyas, B.K., V. Sarwahi (1999): Bilateral trigger thumb: role of hereditary. *Indian J Pediatr* 66: 949–951
- Weber, P.C. (1979): Trigger thumb in successive generations of a family. *Clin Orthop* 143: 167
- Weckesser, E.C., J.R. Reed, K.G. Heiple (1968): Congenital clapsed thumb (congenital flexion-adduction deformity of the thumb). *J Bone Jt Surg* 50-A: 1417–1428
- Wenner, S.M., R.M. Shalvoy (1989): Two-stage correction of the thumb adduction contracture in Freeman-Sheldon syndrome (craniocarpotarsal dysplasia). *J Hand Surg* 14-A: 937–940
- White, J.W. u. W.E. Jensen (1952): The infant's persistent thumb clutched hand. *J Bone Jt Surg* 34-A: 680–688
- Wilhelm, A., W. Kleinschmidt (1968): Neue ätiologische und therapeutische Gesichtspunkte bei der Kamptodaktylie und Tendovaginitis stenosans. *Chir Plast Rekonstr* 5: 62–67
- Wood, J. (1868): Variations in human myology observed during the winter session of 1867–1868 at King's College, London. *Proc R Soc Lond* 16: 483–525
- Wood, V.E. (1994): Another look at the causes of the windblown hand. *J Hand Surg* 19-B: 679–682
- Wood, V.E. (1999). Absent extensor tendons of the fingers (excluding the thumb). In: Green's operative hand surgery. 4<sup>th</sup> ed., vol. 1. Churchill, New York: 396–402
- Wood, V.E., J. Biondi (1990): Treatment of the windblown hand. *J Hand Surg* 15-A: 431–438
- Wood, V.E., M. Sicilia (1972): Congenital trigger digit. *Clin Orthop Rel Res* 285: 205–209
- Zadek, I. (1934): Congenital absence of the extensor pollicis longus of both thumbs. Operation and cure. *J Bone Jt Surg* 16: 432–434
- Zancolli, E., E. Zancolli (1985): Congenital ulnar drift of the fingers: pathogenesis, classification and surgical management. *Hand Clinics* 1: 443–456