

## ZUR PROGNOSE UND THERAPIE SCHWERER GLIEDMASSENFEHLBILDUNGEN

Von

K. LINDEMANN

Die Beobachtungen der Zunahme einer besonderen Gruppe hypoplastischer Gliedmassenmissbildungen lenken unsere Aufmerksamkeit wieder vermehrt auf die Frage nach der kausalen Genese solcher Fehlbildungen, zumal sich neuerdings auch besondere Anhaltspunkte für die im Grunde vermeidbare exogene Entstehung durch chemische Noxen ergeben. Es ist wichtig genug, all diesen Fragen nachzugehen.

Auch für den Arzt, der sich mit *Therapie* dieser Störungen zu befassen hat, wird ein systematischer Überblick über die typischen Einzelformen nicht zu entbehren sein. Gg. B. Gruber beginnt in der „Morphologie der Missbildungen“ das Kapitel über diese Entwicklungsstörungen mit dem Satz: „Bei der Vielfalt der menschlichen Extremitätenmissbildungen ist klare *Übersicht* und *Einteilung* erwünscht“. Folgen wir dem Autor in diesem Bemühen, so fällt ein Verständnis für die Bezeichnungen *Amelie* und *Peromelie* nicht schwer. Das Erscheinungsbild ist bei ersterer klar, wenn eine oder mehrere Gliedmassen fehlen. Bei diesen Missbildungen ist das Fehlen des Schultergürtels bzw. des angrenzenden Beckenabschnittes seltener; eher zeigen sich diese Abschnitte unterentwickelt. Häufiger sind kleine Bürzel, kleine Gliedmassenstummel oder fingerartige Gebilde anzutreffen, die späterhin als Antriebskraft für Prothesenfunktionen eine erhebliche funktionelle Bedeutung gewinnen können.

Die *Peromelie* zeichnet sich durch konisch oder quer abgesetzte „Stummel“ aus, denen ebenfalls Bürzel oder Fingergliedstummel anhaften können. Entscheidend für die Einordnung der *Peromelie* ist die Verkürzung der Extremität nach Art einer Amputation, also das Fehlen des peripheren Anteils.

TABELLE I

Jahr	Amelie	Peromelie	Phokomelie	Ektromelie	Kombination mit Hüftdysplasie
1953	1	—	1	6	—
1954	—	—	—	4	—
1955	—	—	—	7	—
1956	—	1	—	1	—
1957	1	—	—	4	—
1958	—	1	1	5	—
1958	1	1	—	6	2
1960	—	1	3	18	7
1961	—	1	5	26	10
	3	5	10	77 = 95 Fälle	

Die Bezeichnung *Phokomelie* (Robbengliedrigkeit) stammt von *Geoffroy St. Hilaire*. Hände und Füße setzen unmittelbar oder nahe an Schulter oder Becken an. Meist sind diese Anhängsel verkümmert. Der Vergleich mit der Seehundflosse ist zweifellos sehr anschaulich. Er dürfte jedoch in den wenigsten Fällen zutreffend sein! „Klassische Phokomelien sind selten“, sagt Gg B. Gruber. Folgen wir den Autoren, die bestimmte Ausdrucksformen der Mikromelie als Phokomelien auffassen, wie es *M. Salmon & R. Virchow* getan haben, so würde diese Ansicht zu Unklarheiten in der prognostischen Beurteilung und bei der einzuschlagenden Therapie führen.

A. Werthemann bildet ein geradezu klassisches Präparat einer isolierten Phokomelie des linken Armes im einschlägigen Kapitel des Handbuches der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie (9, Abschnitt 6, Seite 116) ab. Auch Werthemann lässt die Robbengliedrigkeit nur dann gelten, wenn Hand oder Fuss direkt der Schulter bzw. dem Hüftgelenk ansitzen. Es kann nur zu Missverständnissen und zu erschweren Vergleichsmöglichkeiten führen, wenn die klassische Einteilung dieser Missbildungen unberücksichtigt bleibt. So ist O. Hepp in der Aufschlüsselung der in Münster von 1948–1961 aufgezeichneten Fälle so vorgegangen, dass er die Ektromelien mit Ausnahmen der peripheren Hypoplasien, die sich als Spalthände und -Füße darstellten, zu den Phokomelien gerechnet hat. Eine ähnliche Aufschlüsselung zeigt sich auch in den von der Michigan Children Commision (U.S.A.) mitgeteilten Übersicht.

Häufiger als echte Phokomelien finden wir die im Erscheinungsbild

recht manigfache *Ektromelie*, also die Fehlstellung einer oder mehrerer Gliedmassen, welche mit einer Hypoplasie oder Aplasie einzelner oder mehrerer Röhrenknochen einhergeht, oftmals aber auch mit qualitativen Abweichungen, vor allem im Bereich der Gelenke verbunden ist.

Das sind also rückläufige Bildungen höheren Grades (A. Wertheimann), die auch durch die Bezeichnung axiale Hypo- und Aplasie anschaulich gemacht werden können. Betreffen die Veränderungen vornehmlich die *distalen* Abschnitte (Strahlenmangel) kann mit dem Fehlen des Daumens beispielsweise eine Unterentwicklung der Radius verbunden sein; liegt die Aplasie distal im *mittleren* Abschnitt des Gliedes, so resultieren daraus Spalthände und Spaltfüsse. Es wird im Einzelfall immer wichtig sein, die Abweichungen im *einzelnen* zu bestimmen. Ist im wesentlichen der proximale Anteil betroffen, so ergibt sich eine auffallende Verkürzung der Extremität. Es bleibt aber durchaus abzuwarten, wie sich postnatale Entwicklung und Wachstum weiter verhalten. Spätere Verknöcherungen der Anlagen und spontane Korrekturen der primären Deformitäten sind dem Beobachter dabei/durchaus bekannt. So hatte nach dem Beispiel von Gruber (Abb. 33 und 34 im Kapitel über Hypoplasien, Mikromelien usw. von Gruber auf Seite 306) ein hypoplastischer femur innerhalb von 2 Jahren das Wachstum weitgehend nachgeholt.

Kürzlich wurde mir ein 2½ jähriges Mädchen mit einer isolierten einseitigen, aber sehr ausgeprägten Ektromelie des rechten Armes vorgestellt. Die Mutter belegte den unmittelbar nach der Geburt erhobenen Befund durch eine Photographie. Aus dem zunächst sehr verkümmert erscheinenden hypoplastischen Glied von der Länge eines Zeigefingers ist im Laufe von 2½ Jahren ein Glied geworden, das sich wie folgt beschreiben lässt:

Das rechte, etwas hypoplastisch erscheinende Schulterblatt steht etwas höher als links. Im Schultergelenk ist lediglich die Aussendrehung um die Hälfte eingeschränkt. Der rechte Oberarm hat eine Länge von 13 cm, der linke eine solche von 16 cm. Das rechte Ellenbogengelenk ist in einer Beugestellung von etwa 100 Grad klinisch versteift, der anschliessende Unterarm weist nur etwa halbe Länge des linken auf. Die Hand mit nur 2 Finger- und Mittelhandstrahlen steht in stärkerer Volarflexion und Ulnarabduktion und ist ausserdem um etwa 25 Grad proniert. Aktiv ist nur eine geringe Dorsalflexion möglich. Die beiden Finger, von denen der radiale zweigliedrig, der ulnare dreigliedrig ist, sind bis zur Höhe des Endgelenkes in einer Syndaktylie verbunden. Das Kind kann mit der Hand etwas greifen und mit den Fingerspitzen den Mund erreichen.

Freilich wird der Arm dieses Kindes im Verhältnis zum gesunden immer kürzer bleiben. Er hat sich aber doch innerhalb weniger Jahre

entgegen den Möglichkeiten einer echten Phokomelie zu einer Gliedmasse entwickelt, die bereits jetzt gebraucht wird und deren Funktion durch Übung weiterhin verbessert werden kann. Somit sprechen auch klinisch-therapeutische Gesichtspunkte dafür, die Trennung der Phokomelie von der Ektromelie – der axialen Hypo- und Aplasie – aufrecht zu erhalten. Der Ektromelie liegen im Gegensatz zur Phokomelie Entwicklungs- und Wachstumstendenzen inne, die für Prognose und Therapie zu berücksichtigen sind.

Nach dieser Einteilung haben wir nun unsere Fälle der Jahre 1953–1961 geprüft und in der Tabelle 1 zusammengestellt.

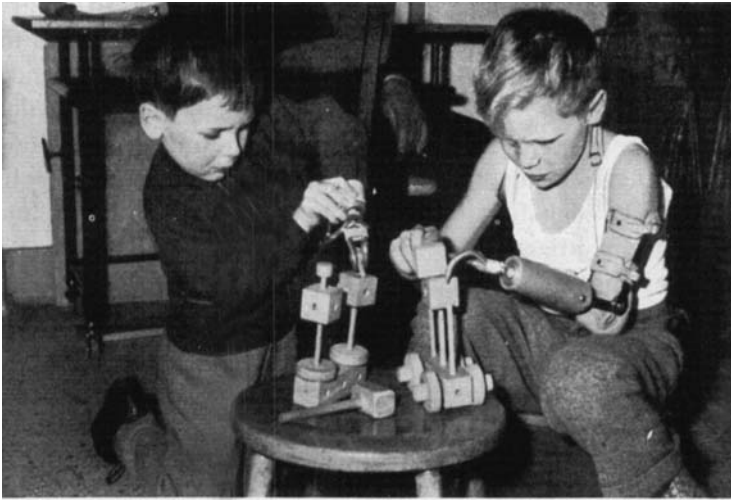
Während im Vorkommen der seltenen Amelie und Peromelie kein Anstieg zu verzeichnen ist, hat die *Phokomelie* in den Jahren 1960–1961 deutlich *zugenommen*.

Bei der *Ektromelie* beträgt die jährliche Durchschnittszahl für die Zeit von 1953 bis 1959 4,5. In den Jahren 1960 und 1961 waren es 18 bzw. 26 Fälle. Eine beträchtliche Zunahme steht also ausser Zweifel.

Unsere Feststellung deckt sich mit Mitteilungen über die Zunahme dieser Extremitätenmissbildungen in anderen Gegenden Deutschlands (*Hepp, Herbig, Imhäuser, R. A. Pfeiffer & W. Kosenow, Wegerle* u.a.). Betrachten wir die Gruppe der Ektromelien im ganzen, so zeigt sich, dass doppelseitiges Vorkommen überwiegt. An der oberen Gliedmasse sind Radiushypoplasie mit fehlendem Daumen und entsprechender radialer Abweichung der Hand, und an der unteren Gliedmasse der Tibiadefekt mit Verbiegung der hypoplastischen Fibula und mehr oder minder ausgeprägter Klumpstellung des hypoplastischen Fusses am häufigsten anzutreffen. Von einer weiteren Aufzählung der Abweichungen im einzelnen wollen wir absehen. Die Häufung dieser Gliedmassenmissbildungen gibt nun wichtige therapeutische Fragen auf, zumal die besorgten Eltern vom Arzt eine klare Antwort erwarten.

In der frühzeitigen Behandlung dieser Kinder ist der Gesichtspunkt der Funktion voranzustellen, also Bewegungen durch Übung zu fördern, die Wachstumsrichtung deformer Gliedmassenabschnitte im Hinblick auf den späteren funktionellen Gebrauch zu beeinflussen, unter diesem Gesichtspunkt störende Achsenabweichungen operativ zu korrigieren, und bei Amelien und echten Phokomelien trotz der im 2. Lebensjahr notwendigen Prothesenversorgung bereits in der Säuglingszeit die Füße im Greifen, Tasten und Spielen zu üben. Von vornherein ist von frühzeitigen Amputationen scheinbar störender peripherer Gliedabschnitte abzuraten.

An der unteren Gliedmasse wird der Gesichtspunkt im Vordergrund



*Abb. 1.*

Einseitige Peromelie des Unterarms bei einem 3- und bei einem 10-jährigen Knaben; Beide wurden mit aktiven Greifarmen versorgt, die im alltäglichen Leben, beim Spielen und bei dem 10-jährigen auch in der Schule, vollwertig ausgenutzt werden.

stehen, alle notwendigen Massnahmen auf die Vorbereitung zur Versorgung mit Prothesenchienen oder orthopädischen Schuhen abzustimmen. Führen im Laufe des ersten Lebensjahres korrigierende Redressionen nicht zu dem erstrebten Ziel einer achsengerechten Einstellung der Gliedmasse für die orthopädische Versorgung, so können offene Operationen Anwendung finden, wie korrigierende Osteotomien zur Beseitigung von Deformitäten oder von Torsionsfehlern, Muskel- und Sehnenverlängerungen, oder die Beseitigung von Luxationen im Bereich des Knie- oder Sprunggelenkes.

Dass gerade bei peripherer hypoplastischer Missbildung die Leistungsfähigkeit im Gehen gut sein kann, zeigt die von *R. v. Volkmann* 1872 beschriebene „Kongenitale Luxation beider Sprunggelenke bei Vater und Sohn“. Von *Volkmann* schreibt ausdrücklich, dass trotz der schweren Fehlbildungen sein Patient ein relativ guter Fussgänger sei, der stundenlange Wege zurücklege.

Im allgemeinen bestanden auch bei doppelseitiger Ektromelie der Beine keine Schwierigkeiten, die Kinder gehfähig zu machen; das Problem wird dadurch erleichtert, dass diese Kinder ohne Ausnahme eine normale Intelligenz aufweisen und ihr Wille, es den Altergenossen gleichzutun, damit nicht beeinträchtigt ist.



*Abb. 2.*

Amelie beider Arme, 5-jährig mit einer pneumatischen Prothese versorgt. Beiderseits kräftig ausgebildeter Schultergürtel infolge mehrjährigen Gebrauchs der Prothese. Gut trainierter linker Fuss. Die Prothese besitzt ein aktives Greifvermögen der Hand, eine aktive Handdrehung um 170 Grad, aktive Beugung, Streckung und Feststellung des Ellenbogengelenkes, sowie ein zwiachsiges passives Schultergelenk und ein Oberarmrotationsgelenk. Sämtliche Funktionen werden mit grosser Geschicklichkeit bedient.

Arthrodesen sind während der ersten 12–14 Lebensjahre kontraindiziert; das gilt besonders für das Handgelenk bei radialer Abweichung der Hand infolge Radiushypoplasie. Die Hand – auch die fehlerhaft ausgebildete Hand – soll für den Gebrauch in dem vor dem Rumpf gegebenen Spiel- und Arbeitsraum beweglich bleiben. Auch hypoplastische Hände an verkürzten Armen haben schon in der Säuglingszeit die im Spiel erlernte und übungsbereite Fähigkeit des beidseitigen Greifens nach dem Ball, dem Würfel oder dem Rundholz. In einer ganzen

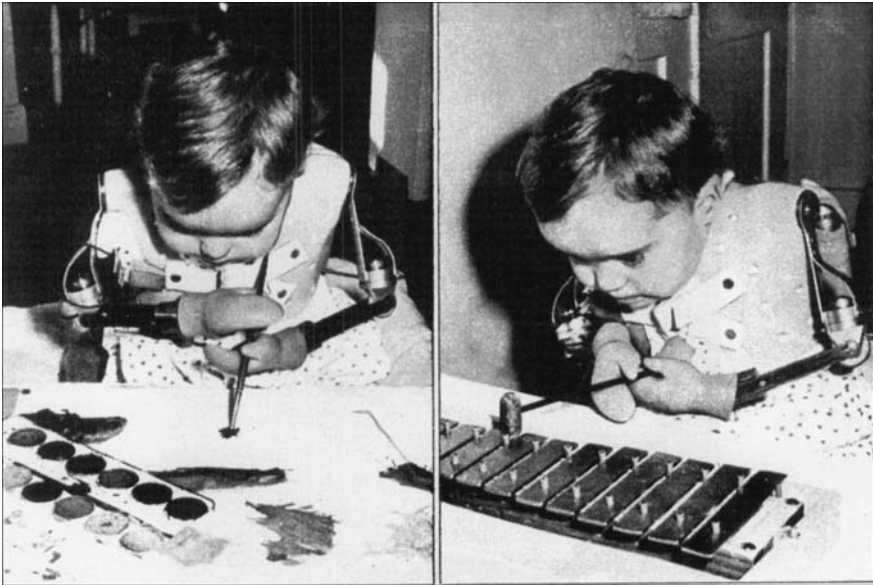


Abb. 3.

2-jähriges Kind, Amelie links, Phokomelie rechts.

Pneumatische Betätigung der beiden Babyhändchen im Spiel. Der rudimentäre Finger an der re. Schulter wird für die gegenseitigen Sichelbewegungen als Antriebsquelle ausgenutzt und unterliegt dabei einem ständigen Training. Vorbereitung für die Versorgung mit pneumatisch gesteuerten Greifarmen.

Reihe von Beispielen berufstätiger Frauen mit verkürzten Armen und hypoplastischen Händen lässt sich belegen, wie ausgezeichnet diese Hände bei mechanischen Verrichtungen (Schneiderei, Näherei) oder bei geistiger Tätigkeit, wie im Beruf der Lehrerin, gebrauchsfähig sind. Wohl ist es nötig, auf die *Beseitigung* von störenden *Kontrakturen* im Handgelenk schon in den ersten Lebensmonaten bedacht zu sein, damit der Hand die Wachstumsrichtung in der Achse gewährt wird, ohne dabei die Forderung aktiver Bewegungen einzuschränken.

Kleinere Gliedmassenstummel, die unmittelbar der Schulter ansitzen, oder echte Phokomelien können durch Übungsbehandlung in ihrer Kraftleistung ausserordentlich gefördert und so für die spätere Steuerung einer Prothese vorbereitet werden.

Auch beim Fehlen der oberen Gliedmassen gilt für uns der Grundsatz, die Kinder frühzeitig, etwa vom Beginn des zweiten Lebensjahres an, mit dem Gebrauch von aktiven Prothesen vertraut zu machen. Wir können in Übereinstimmung mit *O. Hepp* die günstigen Erfahr-

ungen, die von amerikanischer Seite über die Versorgung im frühen Kindesalter berichtet werden, voll und ganz bestätigen. Die Meinung, der Stumpf wäre und bliebe die beste Prothese, kann als überholt angesehen werden. So zeigte sich, dass auch Kinder mit einseitigem Fehlen einer Hand oder eines Armes die Prothesen innerhalb von Tagen oder Wochen wie einen zugehörigen Körperteil in Gebrauch nehmen (siehe Abb. 1). Eine besonders schnelle Gewöhnung an den Gebrauch eines Kunstarmes zeigen uns die Kinder mit doppelseitiger Phokomelie oder Amelie der oberen Extremitäten (siehe Abb. 2 und 3), bei denen die Anwendung zusätzlicher Kräfte in Betracht kommt, wie sie die Heidelberger pneumatische Prothese darbietet (nähere Beschreibung bei *E. Marquardt*).

Unsere Beispiele erweisen eindeutig, dass es auch in den Fällen schwerster Gliedmassenfehlbildungen möglich ist, schon im frühen Kindesalter die Voraussetzungen für eine vollkommene Rehabilitation zu schaffen.

#### ZUSAMMENFASSUNG

Verfasser berichtet über auffallende Zunahme schwerer Gliedmassenfehlbildungen im Verlauf der Jahre 1960 und 1961 besonders der Phokomelie und Ektromelie.

An der klassischen Einteilung derartiger Missbildungen wird im Hinblick auf die Prognose und Therapie festgehalten. Es werden Grundzüge der Therapie bezüglich der Rehabilitation armloser Kinder erörtert.

#### SUMMARY

The author gives an account of an increasing number of severe congenital malformations, especially cases of Phocomelus and Ectromelus, during 1960–1961.

Prognosis and Therapy is discussed and plans for rehabilitation of children with loss of both arms.

#### RESUME

L'auteur rend compte d'un nombre croissant de malformations congénitales graves et en particulier de cas de phocomélie et d'ectromélie dans les années 1960–61.

Le pronostic et la thérapie sont discutés et des plans de revalidation des enfants qui ont perdu les deux bras sont indiqués.

## LITERATUR-VERZEICHNIS

- Gruber, G. B. in Schwalbe-Gruber:* Die Morphologie der Missbildungen der Menschen und der Tiere. Jena 1937, Teil 3, K VII, S. 300 ff.
- Hepp, O.:* Die Häufung der angeborenen Defektmisbildungen der oberen Extremitäten in der Bundesrepublik Deutschland, Med. Klin. 57 (1962) 419-426, „Möglichkeiten der Orthop. Versorgung im Kindesalter.“ Jb. d. Fürs. Körperp. 1962, S. 59.
- Hopf, A.:* Die angeborenen Veränderungen des Unterarms und der Hand. Handb. d. Orthopädie Bd. III, S. 419-506, Stgt. 1959.
- Lindemann, K.:* Die angeborenen Deformitäten des Unterschenkels. Handb. der Orthopädie, IV, 2. Teil, S. 741 ff. Stuttgart, 1961.
- Lindemann, K. & Marguardt, E.:* Mitteilung über Standardprothesenversorgung bei armlosen Kindern. Die Rehabilitation, I (1962) S. 33-36.
- Marguardt, E.:* Pneumatische Armprothesen bei Kindern. Jb. Fürs. Körperbehinderte, Stuttgart 1962, 82 ff. Aktive Prothesenversorgung eines armlosen Kleinkindes im 2. Lebensjahr. Jb. Fürs. Körperbehinderte, Stuttgart 1962, 245 ff.
- Pfeiffer, R. A. u. Kosenow:* Zur Frage einer exogenen Verursachung von schweren Extremitätenmissbildungen. Münch. Med. Wschr. 104, (1962) S. 68-74.
- Rütt, A.:* Der kongenitale Femurdefekt. Handb. der Orthopädie Bd. IV, S. 190-196, Stuttgart 1961.
- Volkman, R. v.:* „Ein Fall von hereditärer congenitaler Luxation beider Sprunggelenke“. Dtsch. Zschr. Chr. II (1873) 539.
- Wegerle, H.:* Beitrag zur Häufung von kongenitalen Missbildungen der Gliedmassen und ihre mögliche Ätiologie. Med. Klin. 57 (1962) 877.
- Weil, S.:* Die angeborenen Erkrankungen der Schultergegend und des Schultergelenkes. Handb. d. Orthopädie, B. III. S 1-41. Stuttgart 1959.
- Werthemann, A.:* Die Entwicklungsstörungen der Extremitäten in Hdb. d. spez. pathol. Anatomie u. Histologie B IX, 6 S. 59 S. 115/116. Berlin-Göttingen-Heidelberg 1952.
- Wiegand, W.:* „Versorgung von Kindern mit Armprothesen“. Jb. d. Fürs. f. Körperp. Stuttgart 1962 S 80.