

Unterarmdeformitäten bei der Multiplen Hereditären Osteochondromatose

Von Thomas Geyer, Steffen Berlet und Siegmund Polzer

Key words: Multiple Osteochondrome, Unterarmdeformitäten, Ulnaverlängerung, Radiusköpfchenluxation

Bei der multiplen hereditären Osteochondromatose handelt es sich um eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung. Die Lebenserwartung der betroffenen Patienten ist im Allgemeinen nicht eingeschränkt, nach Wachstumsabschluss können die Osteochondrome allerdings maligne entarten. Die Häufigkeit eines Chondrosarkoms wird mit 0,5-5% angegeben. Unterarmdeformitäten treten bei der Erkrankung mit 39-60% sehr häufig auf. Die Indikation zur operativen Versorgung wird kontrovers diskutiert und in diesem Artikel erörtert.

Definition und Diagnosekriterien:

Unter einem Osteochondrom (osteo-kartilaginäre Exostose) versteht man eine knöcherne, mit einer Knorpelkappe bedeckte Prominenz, welche von der Oberfläche eines Knochens ausgeht. Es besitzt eine Markhöhle, welche mit der Markhöhle des meist langen Röhrenknochens verbunden ist. Wenn radiologisch mindestens zwei solcher Prominenzen nachgewiesen werden, kann die Diagnose der Multiplen Osteochondromatose gestellt werden.

In den meisten Fällen liegt eine positive Familienanamnese und/oder eine Mutation in einem der EXT-Gene vor.

Epidemiologie

Die Prävalenz wird mit 1:50.000 angegeben. Hierbei ist das männliche Geschlecht bevorzugt (Ratio 1,5:1). 62% der Patienten haben eine positive Familienanamnese.

Die sporadische solitäre Form des Osteochondroms ist ca. sechsmal häufiger (1).

Klinik

Die Osteochondrome entwickeln sich im ersten Lebensjahrzehnt, das Größenwachstum wird mit dem Schluss der Wachstumsfugen beendet. Makroskopisch sind sie entweder gestielt oder sitzen mit einer breiten Basis dem langen Röhrenknochen auf und variieren stark in ihrer Größe. Die Anzahl der Osteochondrome, die bei den betroffenen Familien auftreten, ist sehr unterschiedlich. Im Durchschnitt treten 15-18 Osteochondrome an unterschiedlichen Lokalisationen auf. Die meisten Osteochondrome finden sich im Bereich der langen Röhrenknochen, insbesondere knienah. Die Gesichtsschädelknochen werden ausgespart.



Thomas Geyer



Steffen Berlet



Siegmund Polzer



Abb. 1: Exostosen am Femur bei fünfjährigem Patienten

Die Mehrheit ist asymptomatisch. Symptome treten hauptsächlich durch das Vorliegen zusätzlicher Deformitäten auf.

Hierzu gehören:

- Beinlängendifferenz (10-50%)
- Varus- oder Valgusdeformität der Beine (10-50%)
- Sprunggelenkdeformitäten (2-54%)
- **Unterarmdeformitäten (39-60%)**

Des Weiteren können durch die prominenten Osteochondrome Irritationen von Sehnen, Nerven oder Gefäßen auftreten. Dies wird insbesondere im Bereich der Wirbelsäule relevant. Osteochondrome mit dünnem Stiel können bei körperlicher Betätigung brechen. Dies wird in der Literatur mit 5% angegeben.

Bisher unterschätzt wurde wahrscheinlich das Auftreten von generalisierten Schmerzen am Bewegungsapparat, insbesondere auch nach chirurgischen Eingriffen.

Die wichtigste Komplikation bei der OM ist allerdings mit Sicherheit die maligne Transformation und das Auftreten eines Chondrosarkoms. Dies wird mit 0,5-5% angegeben. Klinische Zeichen der malignen Transformation sind ein schmerzhaftes Größenwachstums des Tumors nach der Pubertät sowie eine Knorpelkappe beim Erwachsenen, welche mehr als einen Zentimeter misst (1).

Fallbeispiel

Wir berichten über einen bei der Erstvorstellung fünfjährigen Jungen mit multiplen kartilaginären Exostosen bei positiver Familienanamnese und nachgewiesenem autosomal-dominantem Erbgang. Neben Exostosen im Bereich des Femurs (Abb. 1) bestand eine Deformität im Bereich des linken Unterarms. Hier zeigte sich eine Varusdeformität bei moderat eingeschränkter Beweglichkeit. Die Pro/Supination betrug 80-0-40°, die Extension/Flexion 0-5-110° (Abb. 2a-c). Subjektiv bestand keine Schmerzsymptomatik. Radiologisch zeigte sich eine Ulnahypoplasie mit sowohl proximalem als auch distalem Osteochondrom und Radiusköpfchenluxation – Typ IIa nach Masada (Abb. 3a-b).

Diskussion und Entscheidungsfindung

30-60% der Patienten mit multipler Osteochondromatose leiden unter einer Unterarmdeformität. Die Behandlung ist schwierig und wird in der Lite-

ratur weiterhin kontrovers diskutiert. Es gibt nur wenige Fallserien, welche eine Orientierung in der Therapieplanung und die zu erwartende Prognose geben. →

Abb. 2a-c: Varusdeformität mit moderat eingeschränkter Beweglichkeit: Die Pro/Supination betrug 80-0-40°, die Extension/Flexion 0-5-110°



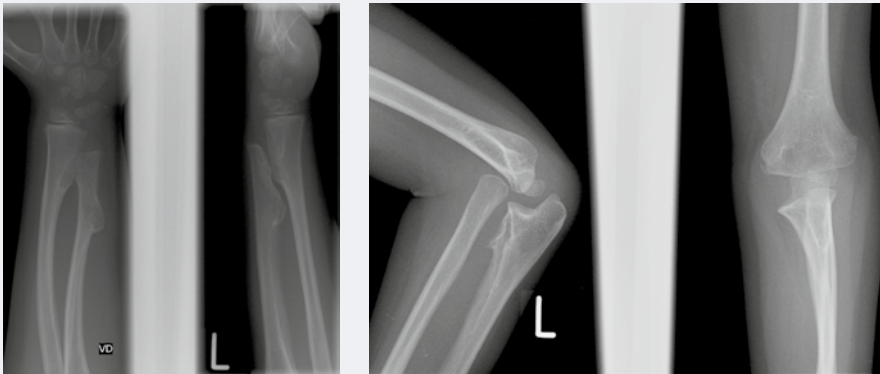


Abb. 3a, b: Unterarmdeformität mit zwei Osteochondromen und Radiusköpfchenluxation (Typ IIa nach Masada)

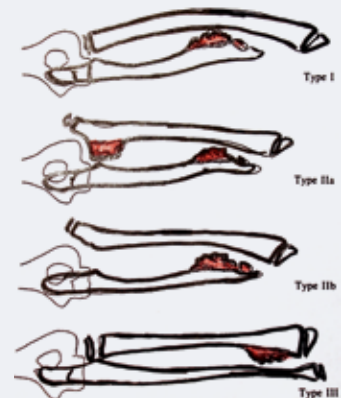


Abb. 4: Klassifikation der Unterarmdeformitäten nach Masada

Masada et al. [2] haben die Unterarmdeformitäten folgendermaßen klassifiziert (Abb. 4):

Typ I: Die Hauptformation des Osteochondroms befindet sich im distalen Ulnabereich. Die Elle ist kurz, der Radius gekrümmt, das Radiusköpfchen nicht disloziert.

Typ II: Zusätzlich zur Ulnaverkürzung zeigt sich eine Luxation des Radiusköpfchens. Diese ist meistens bedingt durch ein Osteochondrom in der proximalen Metaphyse der Ulna (IIa), kann aber auch bei alleinigem Osteochondrom im distalen Anteil der Ulna auftreten (IIb).

Typ III: Das Osteochondrom befindet sich in der Metaphyse des distalen Radius, es zeigt sich eine relative Verkürzung desselben.

Die Umwendbewegungen sind beim Typ I am meisten eingeschränkt, die Ellenbogenfunktion ist frei. Beim Typ II sind sowohl die Umwendbewegungen als auch die Ellenbogenfunktion eingeschränkt. Typ III zeigt eine fast freie Funktion.

Relevant für die Therapieplanung sind neben dem klinischen Erscheinungsbild u.a. die radiologisch gemessene relative Ulnaverkürzung, der distale Radiusgelenkwinkel (Ulnatilt), die Lokalisation der Osteochondrome (distal oder proximal) sowie das Skeletalter des Patienten (offene Wachstumsfugen und noch zu erwartendes Längenwachstum).

Folgende operative Verfahren werden von Masada [2] empfohlen:

Typ I:

- Osteochondromexzision
- Osteotomie des distalen Radius
- Ulnaverlängerung (einseitig)

Typ IIa:

- Osteochondromexzision
- Osteotomie des distalen Radius
- Ulnaverlängerung (einseitig)
- Entfernung des Radiusköpfchens

Typ IIb:

- Osteochondromexzision
- Osteotomie des distalen Radius
- Stufenweise Ulnaverlängerung

Typ III:

- Alleinige Osteochondromexzision

Masada et al. (1989) versorgten nach o.g. Konzept 16 Unterarmdeformitäten bei 13 Patienten operativ und konnten zunächst vielversprechende Ergebnisse erzielen. So wurde z. B. bei allen Patienten, bei denen eine Ulnaverlängerung durchgeführt wurde, zumindest eine vorübergehende Verbesserung des kosmetischen Erscheinungsbildes, der Funktion sowie der radiologischen Parameter erzielt. Im Verlauf trat jedoch bei mindestens zwei Fällen ein Rezidiv auf. Die Nachuntersuchungszeiträume gehen aus dem publizierten Artikel jedoch nicht genau hervor.

2007 konnten dann von Akita und Masada am Osaka Universitätsklinikum aus 50 Osteochondrompatienten, welche von 1962 bis 2000 behandelt wurden, 23 nachuntersucht werden. Insgesamt wurden bei 34 Patienten 42 Unterarmoperationen vorgenommen. Bei den 23 kontaktierten Patienten konnten so 31 Unterarmoperationen evaluiert werden. Durchgeführt wurden dabei die Osteochondromresektion, die Korrektur der Ulna oder des

Radius und die Reposition des Radiusköpfchens bzw. die Radiusköpfchenresektion isoliert oder in Kombination.

Bei der klinischen Untersuchung und Befragung wurden die Schmerzsymptomatik, das kosmetische Erscheinungsbild sowie die Funktion bewertet. Außerdem wurde eine radiologische Auswertung (Ulnavarianz, Radiusgelenkwinkel, carpal slip) durchgeführt. Fasst man die Ergebnisse zusammen, so besteht am ehesten die Indikation zur operativen Korrektur, um die Pronation und das kosmetische Erscheinungsbild zu verbessern. Die Studie hat den entscheidenden Nachteil, dass sie retrospektiv ist und – da unterschiedliche Operationen durchgeführt wurden – die Patienten im Einzelnen nicht miteinander zu vergleichen sind. Auch gibt es keine konservativ behandelte Kontrollgruppe.

Insgesamt werden sowohl die Indikation zur Operation, die Operationstechnik und der Operationszeitpunkt kontrovers diskutiert. Sowohl ein aggressives als auch früheres operatives Eingreifen (4) wird empfohlen, da hier die besten Korrekturen erzielt werden können. Da sich im Verlauf allerdings eine hohe Rezidivrate zeigt und selbst bei fortgeschrittener Deformität oft eine sehr gute Funktion besteht, wird von anderen Autoren ein zurückhaltendes Vorgehen empfohlen (5,6).

Entscheidungsfindung

Nach ausführlicher Beratung der Eltern entschlossen wir uns gemeinsam zur konservativen Therapie.

Die Entscheidung basierte auf folgenden Punkten:

- fehlende relevante Funktionseinschränkung
- fehlende Schmerzsymptomatik
- junges Alter und somit hohe Rezidivgefahr
- relative hohe Komplikationsrate der Ulnaverlängerung.

Zusätzlich wurde der Onkel des Patienten, der an einer ähnlichen Unterarmdeformität leidet, zur Untersuchung einbestellt. Ohne operativen Eingriff hatte sich bei ihm eine gute Funktion des Ellenbogens und Unterarmes ausgebildet. Dies bestärkte uns in der getroffenen Entscheidung.

Bei der letzten Kontrolluntersuchung 1,5 Jahre später hatte der Junge u.a. durch krankengymnastische Übungstherapie eine weitgehend freie und verbesserte Funktion des linken Armes ausgebildet.

Schlussfolgerung

Unterarmdeformitäten bei hereditärer Osteochondromatose treten in 30-60% auf. Trotz radiologisch und auch teilweise klinisch deutlicher Deformität sind die Bewegungseinschränkungen nur selten ausgeprägt. Die Indikation zur operativen Versorgung wird weiterhin kontrovers diskutiert und bleibt eine Grenzindikation.

Weder der ideale Zeitpunkt noch das Ausmaß der Operation sind eindeutig. Masada und Akita geben mit ihrer Klassifikation und ihrer retrospektiven Analyse zumindest eine grobe Orien-

Literatur:

1. **Bovee J.** Multiple Osteochondromas. Orphanet Journal of Rare Diseases 2008; 3:3, 1-7
2. **Masada K et al.** Operations for forearm deformity caused by multiple osteochondromas. J Bone Joint Surg [Br] 1989; 71-B:24-29
3. **Akita S et al.** Long-term results of surgery for forearm deformities in patients with multiple cartilaginous exostoses. J Bone Joint Surg [Am] 2007; 89: 1993-9
4. **Fogel GR et al.** Management of deformities of the forearm in multiple hereditary osteochondromas. J Bone Joint Surg [Am] 1984; 66:670-80
5. **Peterson HA.** Deformities and problems of the forearm in children with multiple hereditary osteochondromata. J Pediatr Orthop 1994; 14:92-100
6. **Noonan KJ et al.** Evaluation of the forearm in untreated adult subjects with multiple hereditary osteochondromatosis. J Bone Joint Surg [Am] 2002; 84: 397-403

tierung. Betroffene Verwandte, welche konservativ behandelt wurden, können den Eltern und den Kindern den möglichen natürlichen Verlauf der Erkrankung aufzeigen und somit einen Teil der Sorgen nehmen. Unabhängig davon sollten nach Schluss der Wachstumsfugen regelmäßige klinische und radiologische Verlaufskontrollen erfolgen, um maligne Entartungen (Chondrosarkom) frühzeitig zu erkennen.

Dr. Thomas Geyer
 Dr. Steffen Berlet
 Dr. Siegmund Polzer

Praxis für Hand-, Ellenbogen- und Fußchirurgie
 in der ATOS Klinik Heidelberg
 geyer@atos.de