



Norbert Harrasser
Rüdiger von Eisenhart-Rothe
Peter Biberthaler *Hrsg.*

Facharztwissen Orthopädie Unfallchirurgie

2. Auflage

Inklusive
SN Flashcards
Lern-App

MOREMEDIA



Springer

Facharztwissen Orthopädie Unfallchirurgie

Norbert Harrasser
Rüdiger von Eisenhart-Rothe
Peter Biberthaler
Hrsg.

Facharztwissen Orthopädie Unfallchirurgie

2. Auflage

 Springer

Hrsg.
Norbert Harrasser
Klinik und Poliklinik für Orthopädie
und Sportorthopädie
Klinikum rechts der Isar der TU
München
München, Deutschland

Rüdiger von Eisenhart-Rothe
Klinik und Poliklinik für Orthopädie
Klinikum rechts der Isar der TU
München
München, Deutschland

Peter Biberthaler
Klinik und Poliklinik
für Unfallchirurgie
Klinikum rechts der Isar der TU
München
München, Deutschland

ISBN 978-3-662-62535-4 ISBN 978-3-662-62536-1 (eBook)
<https://doi.org/10.1007/978-3-662-62536-1>

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Springer

© Springer-Verlag GmbH Deutschland, ein Teil von Springer Nature 2016, 2021

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von allgemein beschreibenden Bezeichnungen, Marken, Unternehmensnamen etc. in diesem Werk bedeutet nicht, dass diese frei durch jedermann benutzt werden dürfen. Die Berechtigung zur Benutzung unterliegt, auch ohne gesonderten Hinweis hierzu, den Regeln des Markenrechts. Die Rechte des jeweiligen Zeicheninhabers sind zu beachten.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen. Der Verlag bleibt im Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutionsadressen neutral.

Einbandabbildung: Emil Wolfgang Hanns, Gundelfingen

Springer ist ein Imprint der eingetragenen Gesellschaft Springer-Verlag GmbH, DE und ist ein Teil von Springer Nature.

Die Anschrift der Gesellschaft ist: Heidelberger Platz 3, 14197 Berlin, Germany

Vorwort zur 2. Auflage

Das „Facharztwissen Orthopädie/Unfallchirurgie“ konnte sich in seiner 1. Auflage einer großen Leserschaft erfreuen, weshalb das Herausgeberteam und der Verlag sich dazu entschlossen haben, eine aktualisierte und in zahlreichen Punkten stark ergänzte 2. Auflage zu verfassen. Über 100 neue Abbildungen wurden an besonders relevanten Punkten eingefügt, um dadurch den Lernerfolg für den Leser zu erhöhen. Das neue Konzept der Flashcards wurde ebenfalls als Ergänzung zum Printformat erstellt. Hierbei wurden die Fragen bewusst aus besonders prüfungsrelevanten Themen ausgewählt, um Spezialwissen von essenziellem Wissen zu trennen.

Das Herausgeberteam möchte sich bei allen Mitwirkenden der 2. Auflage für die zahlreichen Korrekturvorschläge und Diskussionen bedanken. Für ihr besonderes Engagement seien hier namentlich erwähnt: Dr. Verena Huber, Dr. Angela Rademacher, Dr. Anna-Maria Simantira, Dr. Franceska von Matthey, Dr. Farouk Osman, Dr. Max Mühlhaus, Dr. Nils Schikora, Dr. Andreas Forth und Dr. Manuel Keim. Ein Buch ist für die Leserschaft geschrieben und kann nur durch die Verbesserungsvorschläge derselben wachsen. Für zahlreiche kritische Stimmen bitten wir auch in Zukunft. Im Verlag bedanken wir uns ganz speziell bei Frau Barbara Knuechel, Frau Antje Lenzen und Frau Dr. Astrid Horlacher.

Wir wünschen nun viel Spaß beim Lesen und viel Erfolg bei der bevorstehenden Prüfung!

Norbert Harrasser

Rüdiger von Eisenhart-Rothe

Peter Biberthaler

München
Herbst 2021

Inhaltsverzeichnis

1	Skelettsystemerkrankungen	1
	<i>Norbert Harrasser, Kay Eichelberg, Florian Laux, Maya Salzmann und Nina Berger</i>	
1.1	Angeborene Skelettsystemerkrankungen	2
1.1.1	Osteochondrodysplasien	2
1.1.2	Anomalien der Knochendichte/kortikalen Struktur	9
1.1.3	Marfan-, Ehlers-Danlos- und Larsen-Syndrom.....	18
1.1.4	Neurofibromatose (NF) von Recklinghausen	21
1.1.5	Down-Syndrom	23
1.1.6	Lipidosen	24
1.1.7	Mukopolysaccharidosen (MPS).....	25
1.1.8	Hämophile Arthropathie.....	27
1.2	Erworbene Skelettsystemerkrankungen	28
1.2.1	Osteoporose	28
1.2.2	Osteomalazie/Rachitis	32
1.2.3	Hyperparathyroidismus (HPT).....	34
1.2.4	M. Paget	36
	Literatur.....	39
2	Rheumatologische Erkrankungen	41
	<i>Norbert Harrasser und Klaus Thürmel</i>	
2.1	Erkrankungen des rheumatologischen Formenkreises	42
2.1.1	Rheumatoide Arthritis (RA)	42
2.1.2	Adulter Morbus Still	49
2.1.3	Juvenile idiopathische Arthritis (JIA).....	50
2.1.4	(Seronegative) Spondylarthritiden	52
2.1.5	Chronisch rezidivierende multifokale Osteomyelitis (CRMO).....	62
2.1.6	Lyme-Arthritis	63
2.1.7	Fibromyalgie-Syndrom (FMS)	65
2.1.8	Stoffwechselerkrankungen	66
	Literatur.....	73
3	Neuromuskuläre Erkrankungen	75
	<i>Norbert Harrasser, Nina Berger und Maya Salzmann</i>	
3.1	Angeborene Erkrankungen	76
3.1.1	Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)	76
3.1.2	Dysraphische Störungen.....	78
3.1.3	Infantile Zerebralparese (IZP, ICP).....	80
3.1.4	Geburtstraumatische Armplexusparese	84
3.1.5	Myopathien	85
3.2	Erworbene Erkrankungen	93
3.2.1	Poliomyelitis	93
3.2.2	Syringomyelie	94
3.2.3	Lues.....	95
3.2.4	Kompressionssyndrome peripherer Nerven	96
	Literatur.....	106

4	Bakteriell bedingte entzündliche Erkrankungen	107
	<i>Norbert Harrasser, Heinz Mühlhofer und Rüdiger von Eisenhart-Rothe</i>	
4.1	Infektiöse (septische) Arthritis	108
4.2	Osteomyelitis (OM)	109
4.3	Brodie-Abszess	112
4.4	Plasmazellosteomyelitis	114
4.5	Periprothetische Infektionen	114
	Literatur	118
5	Knochen- und Weichteiltumoren	121
	<i>Norbert Harrasser, Hans Rechl, Ulrich Lenze, Carolin Knebel und Rüdiger von Eisenhart-Rothe</i>	
5.1	Klassifikation und Diagnostik	123
5.2	Benigne Tumoren	130
5.2.1	Knochenbildende Tumoren	130
5.2.2	Knorpelbildende Tumoren	134
5.2.3	Notochordales Riesenhämangiom	145
5.2.4	Hämangiom	145
5.3	Tumoren mit ungewisser Dignität	147
5.3.1	Osteoklastom/ Riesenzelltumor (RZT)	147
5.4	Maligne Tumoren	149
5.4.1	Knochenbildende Tumoren	149
5.4.2	Knorpelbildende Tumoren	152
5.4.3	Knochenmarktumoren	154
5.4.4	Chordom	162
5.4.5	Hämangioendotheliom (HE)/Hämangioendothelsarkom (HES)	163
5.5	Weichteiltumoren	164
5.6	Tumor-like Lesions (tumorähnliche Läsionen), sonstige Läsionen (n. WHO)	167
5.6.1	Brauner Tumor	167
5.6.2	Fibröse Dysplasie	168
5.6.3	Osteofibröse Dysplasie Campanacci (OFD)	170
5.6.4	Juvenile Knochenzyste	171
5.6.5	Aneurysmatische Knochenzyste (AKZ)	173
5.6.6	Langerhans-Zell-Histiozytose (LZH)	174
5.6.7	Pigmentiert villonoduläre Synovialitis (PVNS)	177
5.6.8	Heterotope Ossifikation (HO)	178
5.6.9	Fibröser metaphysärer Defekt (FMD)	181
5.7	Knochenmetastasen	183
5.7.1	Therapie	185
5.7.2	Prognose	186
	Literatur	186

6	Polytrauma und Komplikationsmanagement	189
	<i>Norbert Harrasser, Peter Biberthaler und Philipp Rittstieg</i>	
6.1	Schwerverletztenversorgung	190
6.1.1	Grundlagen	190
6.1.2	Klinik	192
6.1.3	Therapie	194
6.2	Komplikationsmanagement	195
6.2.1	Pseudarthrosen	195
6.2.2	Weichteildefekte	203
6.2.3	Gefäßverletzungen	207
6.2.4	Nervenverletzungen	209
6.2.5	Komplexes regionales Schmerzsyndrom	213
	Literatur	217
7	Obere Extremität	219
	<i>Norbert Harrasser, Andreas B. Imhoff, Peter Biberthaler, Maya Salzmann, Nina Berger, Florian Pohlig, Peter Prodinger, Carolin Knebel, Christian Suren, Olivia Anna Mair, Tobias Harnoss, Chlodwig Kirchhoff und Florian Haasters</i>	
7.1	Schultergürtel und Oberarm	221
7.1.1	Funktionelle Anatomie	221
7.1.2	Untersuchung	222
7.1.3	Bildgebung	228
7.1.4	Kinderorthopädische Erkrankungen	230
7.1.5	Degenerative Erkrankungen	234
7.1.6	Entzündliche Erkrankungen	252
7.1.7	Traumatologische Erkrankungen des Kindes und Erwachsenen	254
7.1.8	Amputationen und Prothetik	293
7.1.9	Begutachtung	296
7.2	Ellenbogen	297
7.2.1	Anatomie und Diagnostik	297
7.2.2	Kinderorthopädische Erkrankungen	300
7.2.3	Degenerative Erkrankungen	306
7.2.4	Entzündliche Erkrankungen	309
7.2.5	Traumatologische Erkrankungen des Kindes und Erwachsenen	310
7.2.6	Amputationen und Prothetik	331
7.2.7	Begutachtung	332
7.3	Unterarm und Hand	332
7.3.1	Anatomie und Diagnostik	332
7.3.2	Untersuchung	333
7.3.3	Bildgebung	333
7.3.4	Kinderorthopädische Erkrankungen	334
7.3.5	Degenerative Erkrankungen	340
7.3.6	Entzündliche Erkrankungen	351
7.3.7	Traumatologische Erkrankungen	352
7.3.8	Amputationen und Prothetik	386
7.3.9	Begutachtung	388
	Literatur	389

8	Untere Extremität	395
	<i>Norbert Harrasser, Rüdiger von Eisenhart-Rothe, Hans Gollwitzer, Andreas Toepfer, Maya Salzmann, Nina Berger, Carolin Knebel, Johannes Margraf, Bastian Grüttner, Stefan Huber-Wagner, J. Ingo Banke, Simone Helferich, Wolf-Christian Prall, Johannes Schauwecker, Florian Pohlig, Andreas B. Imhoff, Peter Biberthaler, Markus Walther, Hubert Hörterer und Alexander Mehlhorn</i>	
8.1	Hüfte und Oberschenkel	397
8.1.1	Funktionelle Anatomie	397
8.1.2	Untersuchung	398
8.1.3	Bildgebung	400
8.1.4	Kinderorthopädische Erkrankungen	402
8.1.5	Degenerative Erkrankungen	430
8.1.6	Traumatologische Erkrankungen	448
8.1.7	Amputationen und Prothetik	464
8.1.8	Begutachtung (■ Tab. 8.21)	467
8.2	Kniegelenk	467
8.2.1	Funktionelle Anatomie	467
8.2.2	Untersuchung	469
8.2.3	Bildgebung	471
8.2.4	Kinderorthopädische Erkrankungen	475
8.2.5	Degenerative Erkrankungen	492
8.2.6	Traumatologische Erkrankungen	497
8.2.7	Amputationen und Prothetik	531
8.2.8	Begutachtung (■ Tab. 8.39)	534
8.3	Unterschenkel und Sprunggelenk	536
8.3.1	Anatomie und Diagnostik	536
8.3.2	Kinderorthopädische Erkrankungen	538
8.3.3	Degenerative Erkrankungen	545
8.3.4	Traumatologische Erkrankungen	557
8.3.5	Amputationen und Prothetik	588
8.3.6	Begutachtung (■ Tab. 8.45)	590
8.4	Fuß	590
8.4.1	Anatomie und Diagnostik	590
8.4.2	Kinderorthopädische Erkrankungen	594
8.4.3	Degenerative Erkrankungen	627
8.4.4	Entzündliche Erkrankungen	656
8.4.5	Traumatologische Erkrankungen	657
8.4.6	Amputationen und Prothetik	687
8.4.7	Begutachtung (■ Tab. 8.59)	691
	Literatur	692
9	Rumpf	699
	<i>Norbert Harrasser, Maya Salzmann, Nina Berger, Florian Ringel, Niels Buchmann, Peter Biberthaler und Christoph Mehren</i>	
9.1	Wirbelsäule	700
9.1.1	Anatomie und Diagnostik	700
9.1.2	Kinderorthopädische Erkrankungen	706
9.1.3	Degenerative Erkrankungen	727
9.1.4	Entzündliche Erkrankungen	748

9.1.5	Traumatologische Erkrankungen.....	750
9.1.6	Technische Orthopädie des Rumpfes.....	773
9.1.7	Begutachtung (■ Tab. 9.15).....	774
9.2	Thorax	775
9.2.1	Anatomie und Diagnostik.....	775
9.2.2	Kinderorthopädische Erkrankungen.....	776
9.2.3	Degenerative Erkrankungen.....	778
9.2.4	Traumatologische Erkrankungen.....	780
9.3	Becken	782
9.3.1	Anatomie und Diagnostik.....	782
9.3.2	Kinderorthopädische Erkrankungen.....	785
9.3.3	Degenerative Erkrankungen.....	786
9.3.4	Traumatologische Erkrankungen.....	789
9.3.5	Amputationen und Prothetik.....	806
9.3.6	Begutachtung (■ Tab. 9.18).....	807
	Literatur.....	808
10	Exemplarische Facharztprüfung	
	Orthopädie/Unfallchirurgie	811
	<i>Norbert Harrasser</i>	
10.1	Falldarstellung	812
	Serviceteil	
	Stichwortverzeichnis.....	819

Autorenverzeichnis

PD Dr. med. Banke J. Ingo Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
ingo.banke@mri.tum.de

Dr. med. Berger Nina Klinikum Schwabing, Klinik für Kinderorthopädie, München, Deutschland
nina.berger@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Biberthaler Peter Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
peter.biberthaler@mri.tum.de

Dr. med. Buchmann Niels Krankenhaus Agatharied GmbH, Hausham, Deutschland
niels.buchmann@khagatharied.de

Dr. med. Eichelberg Kay Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
kay.eichelberg@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Gollwitzer Hans ECOM Excellent Center of Medicine, München, Deutschland
hans.gollwitzer@mri.tum.de

Grüttner Bastian Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Orthopädietechnikermeister, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
bastian.gruettner@mri.tum.de

PD Dr. med. Haasters Florian Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
fhaasters@schoen-klinik.de

Dr. med. Harnoss Tobias Klinikum Kempten, Kempten, Deutschland
tobias.harnoss@klinikum-kempten.de

PD Dr. med. Harrasser Norbert Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
norbert.harrasser@mri.tum.de

Dr. med. Helferich Simone Praxis Colberg/Herf, Dachau, München, Deutschland
shelferich@schoen-klinik.de

Dr. med. Hörterer Hubert Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
hhoerterer@schoen-klinik.de

Prof. Dr. med. Huber-Wagner Stefan Diakonie-Klinikum Schwäbisch Hall GmbH, Chirurgie II: Unfallchirurgie, Schwäbisch Hall, Deutschland
stefan.huber-wagner@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Imhoff Andreas B. Abteilung und Poliklinik für Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
andreas.imhoff@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Kirchhoff Chlodwig Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
chlodwig.kirchhoff@mri.tum.de

PD Dr. med. Knebel Carolin Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
carolin.knebel@mri.tum.de

Dr. med. Laux Florian BG Klinik Tübingen, Berufsgenossenschaftliche Rehabilitation und Heilverfahrenssteuerung, Schnarrenbergstraße, Deutschland
florian.laux@mri.tum.de

PD Dr. med. Lenze Ulrich Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
ulrich.lenze@mri.tum.de

Dr. med. univ. Mair Olivia Anna Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
oliviaanna.mair@mri.tum.de

Margraf Johannes Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
johannes.margraf@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Markus Walther Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
mwalther@schoen-klinik.de

Prof. Dr. med. Mehlhorn Alexander Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
alexander.mehlhorn@schoen-klinik.de

Prof. Dr. med. Mehren Christoph Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
christoph.mehren@mri.tum.de

PD Dr. med. Mühlhofer Heinz Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
heinrich.muehlhofer@mri.tum.de

PD Dr. med. Pohlig Florian Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
florian.pohlig@mri.tum.de

PD Dr. med. Prall Wolf Christian Schön Klinik München Harlaching, München, Deutschland
wcprall@schoen-klinik.de

PD Dr. med. Prodinge Peter Krankenhaus Agatharied GmbH, Unfallchirurgie und Orthopädie, Hausham, Deutschland
peter.prodinge@khagatharied.de

Prof. Dr. med. Dr. med. vet. Rechl Hans Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
hans.rechl@mri.tum.de

Prof. Dr. med. Ringel Florian Neurochirurgische Universitätsklinik, Mainz, Deutschland
florian.ringel@unimedizin-mainz.de

Dr. med. Rittstieg Philipp Klinik und Poliklinik für Unfallchirurgie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
philipp.rittstieg@mri.tum.de

Dr. med. Salzmann Maya Klinikum Schwabing, Klinik für Kinderorthopädie, München, Deutschland
maya.salzmann@mri.tum.de

PD Dr. med. Schauwecker Johannes OZMO Orthopädiezentrum München, München, Deutschland
johannes.schauwecker@mri.tum.de

PD Dr. med. Suren Christian Klinikum Bogenhausen, Zentrum für Orthopädie, Unfallchirurgie und Sportmedizin, München, Deutschland
christian.suren@mri.tum.de

PD Dr. med. Thürmel Klaus Klinik Augustinum, München, Deutschland
thuermel@med.augustinum.de

PD Dr. med. Toepfer Andreas Kantonsspital St. Gallen, St. Gallen, Schweiz
andreas.toepfer@kssg.ch

Univ.-Prof. Dr. med. Von Eisenhart-Rothe Rüdiger Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Sportorthopädie, Klinikum rechts der Isar der TU München, München, Deutschland
eisenhart@tum.de



Skelettsystemerkrankungen

*Norbert Harrasser, Kay Eichelberg, Florian Laux,
Maya Salzmann und Nina Berger*

Inhaltsverzeichnis

- 1.1 Angeborene Skelettsystemerkrankungen – 2**
 - 1.1.1 Osteochondrodysplasien – 2
 - 1.1.2 Anomalien der Knochendichte/kortikalen Struktur – 9
 - 1.1.3 Marfan-, Ehlers-Danlos- und Larsen-Syndrom – 18
 - 1.1.4 Neurofibromatose (NF) von Recklinghausen – 21
 - 1.1.5 Down-Syndrom – 23
 - 1.1.6 Lipidosen – 24
 - 1.1.7 Mukopolysaccharidosen (MPS) – 25
 - 1.1.8 Hämophile Arthropathie – 27
- 1.2 Erworbene Skelettsystemerkrankungen – 28**
 - 1.2.1 Osteoporose – 28
 - 1.2.2 Osteomalazie/Rachitis – 32
 - 1.2.3 Hyperparathyroidismus (HPT) – 34
 - 1.2.4 M. Paget – 36
- Literatur – 39**

1.1 Angeborene Skelettsystemerkrankungen

1.1.1 Osteochondrodysplasien

Achondroplasie

Grundlagen

- Synonyme: Chondrodysplasia fetalis, Chondrodystrophia fetalis
- Definition: Angeborene, genetisch bedingte Skelettdysplasie mit Störung der Knorpel- und Knochenbildung
- Ätiologie und Pathogenese
 - Punktmutation des *FGF*-(Fibroblast-Growth-Factor-)Rezeptor-3-Gens: Spontanmutationen (ca. 80 %) bzw. autosomal-dominanter Erbgang (20 %) mit vollständiger Penetranz
 - Störung der Knorpelproliferation und enchondralen Ossifikation mit vorzeitigem Verschluss der Wachstumsfugen

➤ Deutlich eingeschränktes Längenwachstum der Extremitäten bei ungestörtem Breitenwachstum (periostale Ossifikation) des Knochens

Epidemiologie

- Häufigste Osteochondrodysplasie mit einer Inzidenz von 1/15.000–40.000 Lebendgeburten. Fortgeschrittenes paternales Alter gilt als Risikofaktor. Das weibliche Geschlecht überwiegt

Klinik

- Bereits bei Geburt zeigt sich der typische Morphotyp
 - Rhizomeler (kurze Extremitäten), dysproportionierter (Wachstumsstörung betrifft nur gewisse Skelettregionen, z. B. Extremitäten) Kleinwuchs mit einer durchschnittlichen Erwachsenenkörpergröße zwischen 120–130 cm
 - Fazies: Relativ großer Schädel, Mittengesichtshypoplasie mit eingesunkener Nasenwurzel und prominenter Stirn. Relative Prognathie (Hervorstehen von Ober-/Unterkiefer)
 - Abdomen ist vorgewölbt
 - Wirbelsäule mit ausgeprägter lumbaler Lordose und thorakalem Gibbus



■ **Abb. 1.1** Röntgenbild bei Achondroplasie mit verbreiterten Metaphysen bei normalen Epiphysen („ball-in-socket“-Epiphyse). (Aus Hefti 2006)

➤ Sitzhöhe aufgrund des kaum eingeschränkten Wirbelsäulenwachstums wenig vermindert bis normal (dysproportionierter Kleinwuchs)

- Hand: Kurze Finger mit vergrößertem Abstand zwischen 3. und 4. Finger (Dreizackhand, Triton-Hand)
- Beinachsen mit Varusfehlstellung bei (relativ zur Tibia) zu langer Fibula

Komplikationen

- Nervensystem: Enger Spinalkanal (Gefahr der frühzeitigen Stenose), Syringomyelie, Hydrozephalus
- Chronische Mittelohrinfectionen bei enger Eustachi-Röhre
- Dentale Okklusionsstörungen

Diagnostik

– Klinisches Erscheinungsbild

– Bildgebung (■ Abb. 1.1)

- Verkürzung der Röhrenknochen (v. a. Femur und Humerus) mit verbreiterten Metaphysen bei normalen Epiphysen („ball-in-socket“-Epiphyse)
- Fibulaverlängerung (hochstehendes Fibulaköpfchen)

- Ulnaverkürzung mit Brachydaktylie
- Becken: Acetabulum breit und flach, reduzierter sagittaler Durchmesser des Beckens, verminderte Höhe der Beckenschaukeln, Sakrum schmal, Incisura ischiadica eng
- Wirbelsäule: Enger Spinalkanal (kurze Pedikel und kraniokaudal abnehmende frontale interpedikuläre Distanz) mit weiten Foramina intervertebralia, akzentuiertes sagittales Profil mit bis in die obere LWS reichender Kyphose, die dann spitzwinklig in die Lordose übergeht

Differenzialdiagnostik

- Hypochondroplasie
- Pseudoachondroplasie

Therapie

- Die Behandlung ist symptomatisch und orientiert sich an den funktionellen und kosmetischen Behinderungen (Achsenformitäten der Beine, Spinalkanalstenose, Körpergröße)
 - Achsendeformitäten: Wachstumsbremsung der Fibula zur Verhinderung eines Genu varum. Wachstumslenkende Eingriffe sowie ggf. hohe tibiale Umstellungsosteotomie im Verlauf
 - Bei Spinalkanalstenose: Dekomprimierende und stabilisierende Eingriffe erforderlich

- Bzgl. der Körpergröße ist eine sorgfältige Indikationsstellung wichtig. Operative Verlängerungen der Extremitäten mittels Kallusdistraction sind sehr langwierig und komplikationsträchtig ab einer Verlängerung über 8–10 cm. Zur Verhinderung einer Disproportionalität müssen die oberen Extremitäten auch verlängert werden

Prognose

- Lebenserwartung und Intelligenz sind nicht beeinträchtigt
- Arthrosiserisiko ist primär nicht erhöht und hängt von der Achsabweichung ab

Hypochondroplasie

Grundlagen

- Definition: Mildere Form der Achondroplasie mit normaler Fazies
- Ätiologie und Pathogenese
 - Punktmutation des FGF-(Fibroblast-Growth-Factor-)Rezeptor-3-Gens: Spontanmutationen (80 %) bzw. autosomal-dominanter Erbgang (20 %)
 - Pathogenese wie bei Achondroplasie
- Epidemiologie
 - Inzidenz: 1/30.000 Lebendgeburten

Klinik

- Zunächst normale Entwicklung
- Ab dem 2.–6. Lebensjahr entwickelt sich ein dysproportionierter Kleinwuchs, der ausschließlich auf das Minderwachstum der Extremitäten zurückzuführen ist
 - Rhizomelie (v. a. Femur und Humerus), lumbale Hyperlordose
 - Gelenkhypermobilität mit Ausbildung eines Genu varum ohne Tibia vara, jedoch Beugekontrakturen von Knie und Ellenbogen
 - Endgröße: 132–147 cm
 - Fazies und Hände: Normal
- Komplikationen: wie bei Achondroplasie, nur seltener

Diagnostik

- Das klinische Erscheinungsbild ist sehr variabel und manchmal vom konstitutionellen Kleinwuchs schwer zu unterscheiden, weshalb Fälle z. T. unerkant bleiben. Als klinische Trias, welche die Verdachtsdiagnose Hypochondroplasie erwecken sollte, gilt
 1. Minderwuchs mit teils muskulösem Habitus
 2. Normale Fazies
 3. Abnahme des lumbalen interpedikulären Abstandes von kranial nach kaudal (normalerweise erfolgt eine Zunahme)
- Bildgebung (▣ Abb. 1.2)
 - Verkürzung der Röhrenknochen mit verbreiterten Metaphysen
 - Fibulaverlängerung
 - Wirbelsäule: Gering vermindert interpedikulärer Abstand bzw. leicht verkürzte Pedikel



■ **Abb. 1.2** Röntgenbild bei Hypochondroplasie. Die Veränderungen sind im Vergleich zur Achondroplasie geringer ausgeprägt. (Aus Hefti 2006)

- Schädel, Becken, Hände: Unauffällig. Die Acetabula können leicht horizontalisiert sein

Differenzialdiagnostik

- Achondroplasie
- Pseudoachondroplasie

Therapie

- Therapieprinzipien entsprechen der Achondroplasie (► Abschn. 1.1.1), wenngleich die Befunde wesentlich milder sind. Spinalkanalstenosen kommen kaum vor

Prognose

- Lebenserwartung nicht eingeschränkt. Selten Assoziation mit intellektuellem Defizit

Pseudoachondroplasie

Grundlagen

- Synonym: Pseudoachondroplastische Dysplasie

- Definition: Genetisch bedingte Skelettdysplasie mit Störung der meta- und epiphysären Knorpel- und Knochenbildung
- Ätiologie und Pathogenese
 - Punktmutation des COMP-(„cartilage oligomeric matrix protein“-)Gens: Spontanmutationen (häufiger) bzw. autosomal-dominanter oder autosomal-rezessiver Erbgang sind beschrieben
 - Pathogenese wie bei Achondroplasie

► In die Wachstumsstörung sind im Unterschied zur Hypo-/Achondroplasie die Wachstumsfuge und die Epiphyse einbezogen

- Epidemiologie
 - Inzidenz (geschätzt): 1/100.000 Lebendgeburten

Klinik

- Zunächst normale Entwicklung
- Laufbeginn verzögert; watschelndes Gangbild
- Ab dem 2.–4. Lebensjahr entwickelt sich ein im Vergleich zur Achondroplasie milderer dysproportionierter Kleinwuchs
 - Rhizomelie (v. a. Femur und Humerus), akzentuiertes Wirbelsäulenprofil mit teils Skoliosen, Genu varum/valgum mit recurvatum (teils „Windschlagdeformität“), Brachydaktylie (Verkürzung von Zehen/Fingern)
 - Gelenkhypermobilität v. a. der Handgelenke (mit Ulnardeviation) und auch des Fußes (ausgeprägter Pes planovalgus)
 - Typische Gelenkhypomobilität des Ellenbogens
 - Endgröße: 90–137 cm
 - Fazies: Normal
- Komplikationen
 - Früharthrosen

Diagnostik

- Klinisches Erscheinungsbild
- Bildgebung (■ Abb. 1.3)
 - Verkürzung der Röhrenknochen mit verbreiterten Metaphysen und verkleinerten, fragmentierten Ossifikationskernen



■ **Abb. 1.3** Röntgenbild bei Pseudoachondroplasie mit kolbigen Aufreibungen der Metaphysen, unregelmäßigen Epiphysen und Fibulaüberlänge

- Fibulaverlängerung (hochstehendes Fibulaköpfchen)
- Wirbelsäule: Im Kleinkindalter sind die Wirbelkörper hypoplastisch, erreichen im Verlauf allerdings eine normale Größe. Endplattenveränderungen kommen vor. Normaler Spinalkanal. Ausgeprägte Lendenlordose und thorakale Kyphoskoliose (50 %). Denshypoplasie
- Becken: Insgesamt verbreitert. Pfannendysplasie, Coxa vara

Differenzialdiagnostik

- Achondroplasie
- Hypochondroplasie
- Spondyloepiphysäre Dysplasie (s. u.)

Therapie

- Wachstumslenkende Eingriffe sowie Korrekturosteotomien (Hüfte, Knie) können früh zur Verbesserung der Gelenkstel-

lung und Verminderung der Arthroseprogredienz indiziert sein

- Frühzeitige Gelenkersatzoperationen aufgrund der frühzeitigen Arthrose besonders an Hüft- und Kniegelenk
- Spondylodesen an der Wirbelsäule bei ausgeprägten Skoliosen

Prognose

- Lebenserwartung und Intelligenz sind nicht beeinträchtigt
- Früharthrosen häufig. Unbehandelt meist erhebliche Einschränkung des Gehens und Stehens nach Wachstumsabschluss

Metaphysäre Dysplasie

Grundlagen

- Definition: Seltene angeborene Chondrodysplasie mit Störung am metaphysären Ende der Wachstumsfuge in der Zone der Kalzifikation. Bei Mitbeteiligung der Wirbelsäule handelt es sich um eine spondylometaphysäre Dysplasie
- Epidemiologie
 - Inzidenz unbekannt

Klinik

- Trotz verschiedener Subtypen (■ Tab. 1.1) ist die Klinik am Bewegungsapparat ähnlich
- Es besteht ein dysproportionierter, extremitätenbetonter Minderwuchs mit Coxa und Genua vara. Die Deformitäten bestehen ab der Geburt außer beim Typ Schmid, bei dem sie erst im Kleinkindalter auftreten
- Die Glutealinsuffizienz bei Coxa vara führt zu einem watschelnden Gangbild
- Auffallend ist bei einer multilokulären Gelenkhypermobilität eine Hüft- und Kniebeugekontraktur mit konsekutiver Hyperlordose der LWS
- Spondylometaphysäre Dysplasie: Zusätzlich Entwicklung einer Kyphoskoliose. Femur und Tibia neigen zu deutlichen Varusfehlstellungen

Tab. 1.1 Einteilung der metaphysären Dysplasien

Form	Merkmale	Gendefekt
Typ Schmid	Am häufigsten. Autosomal-dominant	<i>COL10A1</i> -Gen kodiert für Kollagen X
Typ Jansen	Selten. Autosomal-dominant. Vergesellschaftet mit Hyperkalzämie, Hypophosphatämie, PTH-Mangel	<i>PTH</i> -(Parathormon)/ <i>PTHrP</i> -Gen kodiert für den PTH-Rezeptor
Typ McKusick („cartilage hair hypoplasia“)	Selten. Autosomal-rezessiv. Schütterer Haare, M. Hirschsprung, Immundefekt	<i>RMRP</i> -Gen kodiert für eine Endoribonuklease
Spondylometaphysäre Dysplasie	Selten. Autosomal-dominant - Typ Kozlowski: Schwere Verlaufsform - Typ Sutcliff („corner fracture type“): Leichte Verlaufsform	Unbekannt

Diagnostik

- Klinik
- Bildgebung: Die Epiphysen sind weitestgehend normal konfiguriert. Radiologisch sind die typischen Befunde v. a. am Kniegelenk zu sehen
 - Typ Schmid/Typ Jansen (■ Abb. 1.4): Verbreiterte Epiphysenfugen. Die Metaphyse erscheint aufgetrieben, unregelmäßig und medial ausgezogen
 - Hüfte: Coxa vara mit Trochanterhochstand
 - Spondylometaphysäre Dysplasie: Platyspondylie (Abflachung der Wirbelkörper). Beim Typ Sutcliff zeigen sich Frakturen kleiner metaphysärer Wirbelkörperanteile

Differenzialdiagnostik

- Mukopolysaccharidose
- Chondrodysplasien

Therapie

- Die symptomatische Therapie richtet sich nach den Hauptpathologien
 - Coxa vara: Valgisationsosteotomie. Zeitpunkt ist sorgfältig zu wählen, da während des Wachstums hohe Rezidivneigung besteht
 - Genu varum: Aufgrund des begrenzten Korrekturpotenzials der Wachstumsfugen ist die temporäre Epiphysiodese nur teileffektiv. Kniegelenknahe und

evtl. sprunggelenknahe Umstellungsosteotomien (bei fixiertem Rückfußvarus) haben sich bewährt

Prognose

- Früharthrosen der Gelenke der unteren Extremität (aufgrund Fehlstellung)
- Assoziierte Anomalien bestimmen die Lebenserwartung

Spondyloepiphysäre Dysplasie (SED) Grundlagen

- Definition: Seltene angeborene Chondrodysplasie mit dysproportioniertem Minderwuchs und dysplastischen Veränderungen an den Wirbelkörpern und (vorwiegend) proximalen Extremitätenepiphysen
- Ätiologie und Pathogenese
 - Das Vererbungsmuster ist autosomal-dominant oder -rezessiv bzw. X-chromosomal. Die meisten Fälle entstehen aus einer Neumutation
 - In der Regel wird die SED durch Mutationen im *COL2A1*-Gen verursacht. Dies führt zu einem Mangel an Typ-II-Kollagen
- Epidemiologie
 - Inzidenz: 1/100.000 Lebendgeburten

Klinik

- Kongenitale Form (Typ Spranger-Wiedemann)



■ **Abb. 1.4** Röntgenbild eines Patienten mit metaphysärer Dysplasie Typ Schmid mit verbreiterten Epiphysenfugen, aufgetriebenen Metaphysen sowie Coxa vara mit Trochanterhochstand. (Aus Wirth 2008)

- Es besteht ein dysproportionierter, rumpfbetonter Minderwuchs mit relativ langen Extremitäten mit unterschiedlichen Achsabweichungen (Genu valgum, selten varum). Auffallend ist zudem noch eine Hüft- und Kniebeugekontraktur. Hände und Füße sind normal groß
- Wirbelsäule/Thorax: Lumbale Hyperlordose, thorakale Kyphoskoliose. Es bestehen oft starke Rückenschmerzen
- Gesicht: Flache Fazies, Hypertelorismus. Der Kopf ruht aufgrund des kurzen Halses scheinbar direkt auf dem Rumpf
- Der Thorax zeigt oft fassförmige Deformierungen mit Pectus carinatum (Kielbrust)
- Die Größe im Erwachsenenalter variiert zwischen 85–135 cm

- Tarda-Form
 - Die Symptome sind teils geringer ausgeprägt und entstehen erst im Verlauf des Wachstums
 - Prädilektionsstellen der Erkrankung sind oft Hüft- und Schultergelenke
- Assoziierte Erkrankungen: Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, Myopie mit Retinaablösung, Katarakt, Taubheit, Klumpfüße
 - Typ Schimke: Tarda-Form mit nephrotischem Syndrom, Lymphopenie und Immundefekt

Diagnostik

- Kongenitale Form: Bereits bei Geburt sichtbare Deformitäten
- Tarda-Form: Erst im Schulalter oder zu Beginn der Pubertät auftretende Deformitäten
- Bildgebung (■ Abb. 1.5)
 - Die Epiphysen stellen sich, meist symmetrisch, sehr uneinheitlich dar (fast normale Höhe bis komplette Abflachung). Die Ossifikation ist aber immer deutlich verzögert
 - Wirbelsäule: Postpartal sind die Wirbelkörper klein und ovoid (Platyspondylie). Die Größenzunahme ist deutlich verzögert. Wirbelkörperdeformierung mit ventral fehlenden Randleisten („angenagter Wirbelkörper“) und Tendenz zu Kyphosen und Skoliosen sind die Folge. Dysplastischer Dens (ggf. atlantoaxiale Subluxation)
 - Becken: Hochgradige Coxa vara oder seltener valga; Schambeinäste weisen eine deutlich verzögerte Ossifikation auf

Differenzialdiagnostik

- Mukopolysaccharidose
- Pseudoachondroplasie

Therapie

- Die symptomatische Therapie richtet sich nach den Hauptpathologien
 - Coxa vara: Frühzeitige Valgisationsosteotomie, da sonst eine Pseudarthrose droht
 - Genua valga/vara: Temporäre Epiphysiodese



■ **Abb. 1.5** Röntgenaufnahme der Wirbelsäule bei SED mit Platyspondylie und ventral fehlenden Randleisten („angenagter Wirbelkörper“). (Aus Wirth 2008)

- Skiosen: Konservative Therapie, was auch häufig die Rückenschmerzen verbessert; bei Progredienz: operative Skiosetherapie
- Atlantoaxiale Instabilität: Okzipitozervikale Spondylodesen oft und früh nötig
- Bei Früharthrose von Hüfte/Knie: Gelenkersatz

■ **Tab. 1.2** Ätiologie und Pathogenese der multiplen epiphysären Dysplasie (MED)

Form	Merkmale
Typ Fairbank	Schwere generalisierte Verlaufsform. Es sind v. a. die Epiphysen von Hüfte, Knie, Sprunggelenk, Handgelenk und Hand befallen
Typ Ribbing	Leichtere Verlaufsform. Meist ist nur das proximale Femur wesentlich betroffen
Typ Meyer (Dysplasia epiphysealis capitis femoris)	Lokalisierte, gutartigste Verlaufsform mit ausschließlicher Beteiligung der Femurköpfe

Prognose

- Früharthrosen der Gelenke der unteren Extremität

Multiple epiphysäre Dysplasie (MED)

Grundlagen

- Synonym: Polytope enchondrale Dysostose
- Definition: Seltene, angeborene (autosomal-dominant) und sehr heterogenen Gruppe der Chondrodysplasien mit Störung der enchondralen Ossifikation im Bereich der Wachstumsfugen. Betroffen ist am häufigsten das proximale Femur
- Ätiologie und Pathogenese (■ Tab. 1.2)
 - Die Einteilung der MED ist historisch bedingt. Klinisch zeigen sich die unterschiedlichen Formen mit fließendem Übergang. Genetische Differenzierungen scheinen eine verbesserte Differenzierung zu erlauben
 - Mutationen des Prokollagens IX in den Genen *COL9A2* und *COL9A3* zeigen schwere Verläufe im Bereich des Knies und leichte im Bereich der Hüfte
 - Mutationen im *COMP*- („cartilage oligomeric matrix protein“-) Gen zeigen schwere Verläufe vorwiegend im Bereich der Hüfte
- Epidemiologie
 - Inzidenz: 1–2/20.000 Lebendgeburten

Klinik

- Ausprägung der Symptomatik abhängig vom Subtyp. In der Regel entstehen erst ab dem Kleinkindalter belastungsabhängige Hüftschmerzen sowie Hinken, da das proximale Femur immer betroffen ist. Fakultativ bestehen eine diffuse Gelenkhypomobilität und thorakale Hyperkyphose
 - Typ Fairbank: Es besteht ein proportionierter Minderwuchs (Endlänge 150–160 cm) mit plumpen Fingern und Zehen. Häufig multipler epiphysärer Befall. Genu varum/valgum
 - Typ Ribbing: Normales Längenwachstum. Minimale Finger- und Zehenbeteiligung
 - Typ Meyer: Normales Längenwachstum. Keine Finger- und Zehenbeteiligung

Diagnostik

- Bildgebung
 - Die Epiphysen zeigen eine deutliche Verzögerung der Ossifikation. Die Ossifikationskerne sind teils verplumpt
 - Die proximale Femurepiphyse ist immer, das Acetabulum kann betroffen sein. Bei der SED besteht eine Mitbeteiligung der Wirbelsäule

- Als wichtige Differenzierungsmerkmale zum M. Perthes gilt ein symmetrischer Befall, eine fehlende Subluxation, eine fehlende metaphysäre Mitbeteiligung und fehlende laterale Verkalkungen am Femurkopf bei der MED

Differenzialdiagnostik

- Spondyloepiphysäre Dysplasien
- M. Perthes

Therapie

- Die symptomatische Therapie richtet sich nach der Hauptpathologie
 - Es besteht die Tendenz zur Coxa vara, weshalb eine Varisationsosteotomie nicht durchgeführt werden sollte
- ❗ Tendenz zur Coxa vara, keine Varisationsosteotomie → zu bedenken bei Fehldiagnose M. Perthes!

- Bei bestehender Coxa vara kann zur Verbesserung des Containment eine Valgisationsosteotomie versucht werden (Erfolg jedoch ungewiss)
- Bei Früharthrose ist meist ein Gelenkersatz indiziert

Prognose

- Meist verläuft die MED gutartig und im Speziellen meist gutartiger als der M. Perthes
- Früharthrosen entstehen meist bei den Typen Fairbank und Ribbing, praktisch nie beim Typ Meyer und sind abhängig von der Ausbildung kongruenter Gelenk-konfigurationen

1.1.2 Anomalien der Knochendichte/kortikalen Struktur

Osteogenesis imperfecta (OI)

Grundlagen

- Synonyme: Fragilitas ossium, Glas-knochenkrankheit, M. Lobstein, M. Vrolik
- Definition: Genetisch bedingte heterogene Gruppe von Erkrankungen mit Beeinträchtigung der Kollagen-I-Bildung oder post-translationalen Modifikation und Faltung
- Ätiologie und Pathogenese
 - Verschiedene Genloci wurden mittlerweile identifiziert (COL1A1, COL1A2, CRTAP u. a.). Der Erbgang ist autosomal-dominant oder -rezessiv. Häufig entsteht die Erkrankung aufgrund von Neumutationen
 - Einteilung: Ursprünglich wurden von Silience (1978) 4 Typen unterschieden. Mittlerweile sind weitere 6 hinzugekommen (■ Tab. 1.3). Die Einteilung nach Hanscom (1992) ist radiologisch orientiert und stellt die orthopädische Problematik in den Vordergrund
 - Klinisch hat sich die Einteilung nach der Verlaufsform bewährt, wobei milde, moderate, schwere und letale Formen unterschieden werden. Allen ist eine erhöhte Frakturgefahr gemeinsam

Tab. 1.3 Übersicht über die 10 OI-Typen, ihre Genetik und klinische Schwere

OI-Typ	Genmutation	Erbgang	Betroffenes Protein	Erkrankungsform	Bemerkung
I	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Autosomal-dominant	Kollagen I	Mild	Blaue Skleren
II	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Autosomal-rezessiv	Kollagen I	Letal	
III	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Autosomal-rezessiv	Kollagen I	Schwer	Blaue Skleren
IV	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Autosomal-dominant	Kollagen I	Moderat	Blaue Skleren
V	Unbekannt	Autosomal-dominant	Kollagen I	Moderat bis schwer	Hypertrophe Kallusbildung
VI	<i>SERPINF1</i>	Autosomal-rezessiv	„Pigment epithelium derived factor“	Moderat	
VII	<i>CRTAP</i>	Autosomal-rezessiv	CRTAP	Moderat bis schwer	Norden der Provinz Quebec
VIII	<i>LEPRE1</i>	Autosomal-rezessiv	P3H1	Schwer bis letal	
IX	<i>LEPRE1</i>	Autosomal-rezessiv	CYPB	Moderat bis schwer	
X	<i>SERPINH1</i>	Autosomal-rezessiv	„Collagen chaperon protein“ HSP47	Schwer	

OI = Osteogenesis imperfecta

➤ Die Knochenbruchheilung ist nicht verzögert

– Epidemiologie

- Inzidenz: 4–7/100.000 Lebendgeburten. Paternales Alter stellt einen Risikofaktor dar

Klinik

- Abhängig von der Verlaufsform zeigen sich sehr heterogene klinische Muster. Selbst innerhalb einer Gruppe kann der Verlauf erheblich variieren
- Krankheitstypische Symptome sind hierbei
 - Erhöhte Frakturanfälligkeit
 - Grotteske Knochendehformierungen der Extremitäten, allgemeine Gelenkhypermobilität (an der HWS assoziiert mit atlantoaxialer Instabilität)

- Skoliosen und Wirbelkörpersinterungen
- Assoziierte Fehlbildungen: Dreieckige Kopfform, blaue Skleren, Schwerhörigkeit (meist im frühen Erwachsenenalter auftretend), Myopie mit Retinaablösung, gastrointestinale Probleme, Herzfehler

- Milde Verlaufsform: Typ I (häufigste Form), teils IV. Hanscom Typ A (ggf. B)
 - Frakturen treten erst im Verlauf auf und sind abhängig vom Aktivitätsniveau
 - Die Zahnbildung kann ungestört (Subtyp A) oder gestört sein (Subtyp B)
 - Extremitäten- und Wirbelsäulendehformierungen sind selten, die Körpergröße normal
 - Lebensführung wird wenig beeinträchtigt. Normale Lebenserwartung

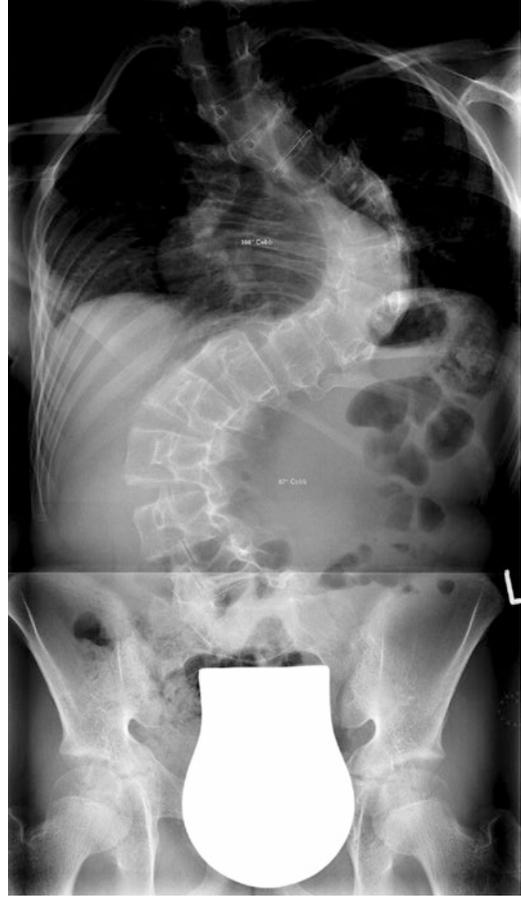


■ **Abb. 1.6** Röntgenaufnahme eines 3-jährigen Jungen mit Osteogenesis imperfecta und multiplen Frakturen in unterschiedlichen Abheilungsstadien. (Aus Hefti 2006)

- Moderate Verlaufsform: Typen IV, V, VII, IX. Hanscom Typ B
 - Frakturen treten bereits im 1. Lebensjahr bei banalen Traumen auf. Deformierungen sind häufig
 - Es besteht ein leichter Minderwuchs, Gehen ist selbstständig möglich
- Schwere Verlaufsform: Typen III, VI, VIII, X. Hanscom Typ C–D
 - Frakturen treten bereits intrauterin auf
 - Die plastische Verformbarkeit der Knochen des Schädels und auch des Bewegungsapparates führt zu ausgeprägten Deformierungen
 - Selbstständiges Gehen ist nicht möglich. Oftmals sind manuell betriebene Rollstühle nicht nutzbar
- Letale Verlaufsform: Typ 2/Hanscom Typ E–F. Durch schwere intrauterine/peripartale Frakturen und assoziierte Anomalien (u. a. Lungenunterentwicklung) kommt es meist unmittelbar postpartal, oft durch Hirnblutungen, zum Tode

Diagnostik

- Klinisches Erscheinungsbild
- Bildgebung (■ Abb. 1.6)



■ **Abb. 1.7** Röntgenaufnahme der Wirbelsäule a.p. mit hochgradiger Thorakolumbalskoliose bei Osteogenesis imperfecta. (Aus Meurer 2008)

- Osteoporose mit Trabekelrarefizierung und dünner Kortikalis
- Kallusformationen als Hinweis für unterschiedliche Stadien abgelaufener Frakturen, Knochenverbiegungen
- Wirbelsäule (■ Abb. 1.7): Kyphoskoliose, bikonkave Wirbelkörperform, Sinterungsfrakturen, Okzipitalisierung des Atlas mit basilärer Impression, atlantoaxiale Subluxation
- Kleeblattform des Beckens (■ Abb. 1.8)
- Anhand dieser typischen Zeichen kann die Einteilung nach Hanscom vorgenommen werden (■ Tab. 1.4)

Differenzialdiagnostik

- Battered-Child-Syndrom
- Juvenile Osteoporose-Syndrome

■ **Abb. 1.8** Kleeblattform des Beckens bei OI



■ **Tab. 1.4** Einteilung der OI nach Hanscom

Typ	Verbiegung der Röhrenknochen	Bikonkave Wirbelkörper	Kleeblattförmiges Becken	Zysten	Fehlende Kortikalis der Röhrenknochen	Fehlende Kortikalis der Rippen	Häufigkeit (%)
A	+						31,3
B	+	+					7,8
C	+	+	+				17,2
D	+	+	+	+			15,6
E	+	+	+	+	+		9,4
F	+	+	+	+	+	+	3,1

Therapie

- Die Behandlung ist symptomatisch und orientiert sich an der Schwere des Verlaufs sowie den funktionellen Behinderungen
 - 3 Therapiesäulen der OI: Physiotherapie, Bisphosphonattherapie und Marknagelung
- Konservative Therapie
 - Physiotherapie: Verbessert die Gelenkfunktion und Muskelkraft
 - Bisphosphonate: Senken die Frakturhäufigkeit und verbessern die Mobilität. Die Metaphysen verbreitern sich. Radiologisch zeigen sich temporär transversale Sklerosierungslinien nach jeder Medikamentengabe. Da die Knochenheilung verzögert wird, sollte nach Umstellungsosteotomien erst nach sicherer Heilung die Therapie fortgesetzt werden. Die Dauer der Therapie wird kontrovers diskutiert, sollte aber die Wachstumsphase überdauern

- Frakturbehandlung: Bei Säuglingen und Kindern werden abhängig von der Frakturlokalisation und -schwere Lagerungsschienen oder Gipse angewandt
- Operative Therapie
 - Frakturbehandlung: Mittel der Wahl sind elastische intramedulläre Kraftträger (K-Drähte, ESIN, Teleskopnägel), rigide Osteosyntheseverfahren sind kontraindiziert. Bestehende Deformierungen können in einer Sitzung gemeinsam mit der Fraktur korrigiert werden. Bei schwerer Verlaufsform sollten in einer operativen Sitzung präventiv gefährdete Knochen mitversorgt werden. Auf eine Metallentfernung wird regelmäßig verzichtet
 - Deformitätenkorrektur: Oft indiziert. Grundsätzlich gilt:
 1. Bei moderaten Verläufen kann hierbei die Gehfähigkeit verbessert, bei schweren Verläufen eingeschränkt erreicht werden. Zum Einsatz kommen an den Röhrenknochen moderne Teleskopnägel (z. B. n. Fassier-Duval, Bailey-Dubow), die abhängig von der Knochenqualität bereits im Kleinkindalter eingesetzt werden. Zunehmend werden auch die Knochen der oberen Extremität begradigt, was zu einer verbesserten Mobilisation führt. Eine prophylaktische Nagelung bei zu erwartender Deformierung kann angezeigt sein
 2. Hochgradige Skoliosen erfordern meist ein operatives Vorgehen. Rein dorsale Spondylodesen sind oft ausreichend

Prognose

- Lebenserwartung bei milden Verlaufsformen kaum eingeschränkt
- Als Faustregel gilt: Erreichen die Kinder bis zum 10. Lebensmonat das freie Sitzen, so ist Gehen häufig möglich und bleibt auch im Erwachsenenalter die Hauptfortbewegungsart

Osteopetrose (OP)

Grundlagen

- Synonyme: M. Albers-Schönberg, Marmor Knochenkrankheit
- Definition: Heterogene Gruppe angeborener Skelettsystemerkrankungen mit resultierender ungerichteter Anhäufung von qualitativ minderwertigem Knochen und sekundärer Knochenmarkinsuffizienz. Es resultiert eine erhöhte Frakturgefahr und schlechte Frakturheilung
- Ätiologie und Pathogenese
 - Klinische Hauptformen sind die infantile „maligne“ autosomal-rezessive Osteopetrose (ARO), intermediäre autosomal-rezessive Formen (IARO) und milder verlaufende autosomal-dominante Subtypen (ADO); Typ 1 (ADOI), Typ 2 (ADOII, Albers-Schönberg-Krankheit). Unterschiedliche Genmutationen sind beschrieben (*CLCN7*, *OSTM1* u. a.), wobei 10 Genmutationen für 70 % d. F. verantwortlich sind
 - Pathogenetisch werden unterschieden
 - Osteoklastenautonome Formen (häufigste Form): Störung in Differenzierung und Funktion der Osteoklasten oder ihrer Vorläuferzellen. Meist ist die Zellzahl im Knochenmark normal
 - Nicht osteoklastenautonome Formen: Defekte in Osteoblasten oder Osteozyten. Bislang nur bei dem Subtyp ADOI beschrieben
 - Osteoklasten stammen von hämatopoetischen Vorläuferzellen ab, wodurch extraossäre Krankheitssymptome der OP erklärbar sind
- Epidemiologie
 - Inzidenz: 1/200.000

Klinik

- Abhängig vom Typ zeigen sich, selbst innerhalb einer Erkrankung, unterschiedliche Verlaufsformen
- Frakturgefährdung und schlechte Frakturheilung sind bei (fast) allen betroffenen Knochen vorhanden

- Infantile „maligne“ OP: Lebenserwartung ohne Therapie eingeschränkt (1–10 Jahre)
 - Osteosklerose aller Knochen mit proportioniertem Kleinwuchs, hyperostotischen Veränderungen der Schädelkalotte mit Makro-, gelegentlich Hydrozephalus, primärer Neurodegeneration, Choanalstenose und frühzeitigem Auftreten von Sehstörungen
 - Hepatosplenomegalie (extramedulläre Hämatopoese bei Knochenmarkinsuffizienz mit Anämie und Thrombozytopenie), Infektneigung
 - Hypokalzämie mit nicht selten schon im Neugeborenenalter auftretenden hypokalzämischen Krampfanfällen
- Intermediäre Formen (IARO): Sie zeigen komplettes Fehlen oder Vorhandensein von Symptomen der „malignen“ OP. Eine renal-tubuläre Azidose kann bei einem Subtyp vorhanden sein. Die Lebenserwartung ist dementsprechend stark von der Symptomatik abhängig
- „Benigne“ OP
 - Die Erkrankung manifestiert sich meist ab der Pubertät. Die Lebenserwartung ist nicht eingeschränkt
 - Es besteht eine generalisierte Osteosklerose mit Knochenschmerzen, jedoch kein Kleinwuchs, keine Sehstörungen, keine Hypokalzämiesymptomatik. Am Bewegungsapparat finden sich jedoch oft Skoliosen, Osteomyelitiden und Früharthrosen von Hüften und Knien bei Tendenz zu Coxa vara und Genua vara/valga. Der Unterkiefer ist oft vergrößert (kosmetisch oft störend)
 - Der Subtyp ADOI zeichnet sich im Unterschied zu allen anderen Formen durch eine erhöhte Knochenstabilität aus
 - Allenfalls moderate Hepatosplenomegalie bei diskreter Knochenmarkinsuffizienz

Diagnostik

- Klinisches Erscheinungsbild
- Bildgebung (▣ Abb. 1.9)
 - Starke Verdichtung und Sklerosierung des Knochens (Dreischichtung der Wirbelkörper als „Sandwich-Wirbel“)



▣ **Abb. 1.9** Röntgenaufnahme des Kniees a.p. bei ausgedehnter Osteopetrose und Keulenform der Metaphysen

- Dia- und metaphysäre Streifung („Marmor Knochen“) mit metaphysärer Auftreibung (Keulenform)
- Labor: Anämie, Thrombopenie, ggf. Hypokalzämie; molekulargenetische Subtypisierung durch Mutationsnachweis
- Knochenbiopsie: Knochenmarksklerose nachweisbar

Differenzialdiagnostik

- Intoxikationen (Fluorose, Beryllium-, Blei- und Wismutvergiftung)
- Myelofibrose
- Sklerosierende Form des M. Paget
- Malignome (Lymphom, osteoblastische Metastasen)

Therapie

- Kausale Therapie: Allogene Knochen- bzw. Blutstammzelltransplantation (HSCT) kann bei autosomal-rezessiven Formen eingesetzt werden. Sie sollte aufgrund der Progredienz der Erkrankung so rasch wie möglich durchgeführt werden. Hierbei sind alle krankheitsspezifischen Symptome weitestgehend reversibel bis auf bereits eingetretene
 - Störungen des Sehvermögens
 - Minderwachstum
 - Neurologische Störungen
- Symptomatische Therapie bei Tarda-Formen
 - Schmerztherapie
 - Konservative und operative Frakturversorgung
 - Infektvermeidung, frühzeitige Antibiotikatherapie bei Osteomyelitis

Prognose

- Die HSCT führt bei der infantilen Form teils zu Heilungsraten von 40–70 %

Melorheostose

Grundlagen

- Synonyme: Léry-Joanni-Syndrom, Kerzenwachskrankheit
- Definition: Angeborene, gutartige, aber progressive Hyperostose vorwiegend im Bereich der Extremitätenknochen
- Ätiologie und Pathogenese
 - Alle Erkrankungsfälle beruhen auf einer Spontanmutation („loss-of-function“) des *LEMD3*-Gens (kodiert Protein der inneren Kernmembran) mit Störung der enchondralen Ossifikation
 - Pathogenetisch scheint ein früh embryonaler Defekt eines Somiten vorzuliegen, da die Melorheostose häufig sklerotombezogen auftritt (z. B. Befall von Humerus, Ulna, 4./5. Strahl) und auch Malformationen von Weichteilen vorkommen können. Meist ist nur ein Knochen (monostotisch) bzw. einzelne Knochen einer Extremität (monomelisch) betroffen. Selten ist der Befall der Wirbelsäule
 - CAVE: Die Knochenstabilität ist nicht beeinträchtigt

- Histologisch besteht die Hyperostose aus lamellärem Knochen mit mehr oder weniger unreifen Anteilen im Sinne eines Knochenumbaus
- Gleichzeitiges Vorkommen verschiedener hyperostotischer Knochen dystrophien (Osteopoikilie, Osteopathia striata) ist beschrieben („mixed sclerosing bone dystrophy“)
- Epidemiologie
 - Inzidenz: 1/1.000.000

Klinik

- Der Krankheitsverlauf ist langsam fortschreitend. Meist besteht keine Symptomatik, und die Diagnose ist ein radiologischer Zufallsbefund. Die untere Extremität ist häufiger befallen als die obere
- Lokal mechanische Irritationen an Sehnen und Knochen führen teils zu Beschwerden
- Gelenkhypomobilität kann vorhanden sein und ist selten primär auf die lokal mechanische Störung der Hyperostose zurückzuführen, sondern basiert auf Weichteilbefall der Erkrankung mit Muskelkontraktur, -verknöcherung und Fibrose (u. a. sklerodermieartige Hautveränderungen, Hyperpigmentationen). Blut- und Lymphgefäße können ebenfalls fehlgebildet sein (Schwellung, Ödem, Schmerzen)
- Ist die Wachstumsfuge betroffen, kann es zu Knochenfehlwachstum (Beinlängendifferenz, Deviation) kommen

Diagnostik

- Bildgebung (■ Abb. 1.10)
 - Projektionsradiografisch zeigen sich kortikale Hyperostosen mit periostaler und teils auch endostaler Ausdehnung ähnlich dem Wachs einer fließenden Kerze. Selten sind Weichteilverkalkungen und sogar -verknöcherungen zu sehen
 - Die Ausdehnung kann epidiaphysär und sogar gelenküberbrückend sein
 - MRT: Normales Knochensignal mit T1- und T2-Hypointensität
 - Szintigrafie: Mehrspeicherung möglich
- Labor: Unauffällig



■ **Abb. 1.10** Röntgenaufnahme einer rechten Hand mit Melorheostose des 2. und 3. Mittelhandstrahls und teils der Handwurzel

Differenzialdiagnostik

- Arthrogryposis multiplex congenita
- M. Paget
- Osteopoikilie
- Osteosarkom (bei lokalisierten Formen)

Therapie

- Bei milden Verläufen ist keine Therapie notwendig
- Bei lokaler Beschwerdesymptomatik besteht die Möglichkeit der intraläsionalen Resektion der Herde. Knochendeformitäten und Kontrakturen werden nach den üblichen Standards therapiert. Amputationen bei therapieresistenten Schmerzen sind beschrieben

Prognose

- Maligne Entartung in ein Osteosarkom ist beschrieben, aber umstritten (fraglich primäre Fehldiagnose)

Osteopoikilie

Grundlagen

- Synonyme: Osteopoikilose, Osteopathia condensans disseminata

- Definition: Angeborene, gutartige, sklerosierende Osteodysplasie des spongösen Knochens mit resultierender Ossifikationsstörung
- Ätiologie und Pathogenese
 - Autosomal-dominante Vererbung mit variabler Penetranz bzw. Spontanmutationen
 - Der Erkrankung liegt eine Störung der enchondralen Ossifikation zugrunde
 - Die Herde stellen sich als clusterartige Verdichtungszone der Spongiosa dar. Die Kompakta ist nicht betroffen
 - Histologisch entsprechen sie Kompaktinseln, d. h. lamellärem Knochen. Die Herde entstehen bereits intrauterin und weisen eine Zunahme oder Abnahme bis zum Abschluss des Wachstums auf. Im Erwachsenenalter zeigen sie sich i. d. R. stabil

➤ Die Herde sind klinisch meist ohne jegliche Relevanz. Sie weisen keine negativen Folgen auf Knochenstabilität oder Frakturheilung auf

- Beschriebene maligne Entartungen sind als Koinzidenz maligner Tumoren zu betrachten und stehen nicht im Zusammenhang mit einer Osteopoikilie. Selten sind progrediente Formen beschrieben

Epidemiologie

- Inzidenz: 10/100.000

Klinik

- In der Regel sind betroffene Patienten beschwerdefrei, und die Erkrankung wird als radiologischer Zufallsbefund entdeckt
- Assoziierte Störungen: Multiple Störungen bzw. Syndrome sind in Kombination mit einer Osteopoikilie beschrieben, u. a.:
 - Haut: Dermatofibrose (Buschke-Ollendorff-Syndrom), Keloide, Sklerodermie, diskoider Lupus u. a.
 - Skelett: Melorheostose, Tumoren (Osteochondrome, Chondromatose, Osteosarkom u. a.)
 - Auge: Dacryocystitis (Gunal-Seber-Basaran-Syndrom)



■ **Abb. 1.11** Röntgenaufnahme der Hand mit Osteopoikilieherden

Diagnostik

- Bildgebung (■ **Abb. 1.11**)
 - Projektionsradiografisch zeigen sich multiple punktförmige (Durchmesser bis ca. 30 mm, durchschnittlich 10 mm) Osteosklerosen im spongiosen Knochen
 - Befallen sind i. d. R. die Metaepiphysen der Röhrenknochen, Hand- und Fußwurzelknochen sowie Becken- und Schulterregion. Das Verteilungsmuster ist oft symmetrisch. Wirbelsäule und Schädel sind meist nicht befallen
 - Szintigrafie: Keine Mehrspeicherung
- Labor: Unauffällig

Differenzialdiagnostik

- Osteome
- Knocheninfarkt
- Osteomyelitis
- Osteopathia striata

Therapie

- Bei asymptomatischer Erkrankung keine Therapie nötig
- Bei progredienten Formen kann eine Bisphosphonattherapie versucht werden

Prognose

- Die Osteopoikilie gilt i. d. R. als radiologischer Zufallsbefund ohne Krankheitswert

Osteopathia striata (OS)

Grundlagen

- Synonyme: Streifenförmige Osteopoikilose, Osteorhabdotose, Voorhoeve-Syndrom
- Definition: Angeborene, gutartige sklerosierende Osteodysplasie mit meist longitudinalen, streifenförmigen Skleroselinien
- Ätiologie und Pathogenese
 - Einteilung
 - OS der Röhrenknochen
 - OS mit kranialer Sklerose (OSCS)
 - Meist sind Spontanmutationen für die Erkrankung verantwortlich. Autosomal-rezessive und auch X-chromosomal-dominante (bei OSCS) Vererbungsmuster sind möglich. Eine Verwandtschaft zur Osteopoikilie wird angenommen
 - Pathogenetisch könnte der OS neben einem prädisponierenden unklaren Gendefekt eine juvenil-metaphysäre Knochennekrose zugrunde liegen, wobei Verkalkungen der Nekrosen gepaart mit Längenwachstum die streifigen Skleroselinien erzeugen
 - Die Herde sind im Bereich der Röhrenknochen klinisch meist ohne jegliche Relevanz. Im Bereich des Schädels und Gesichts können relevante Folgen entstehen