

# KiDS-22q11 e.V.

---

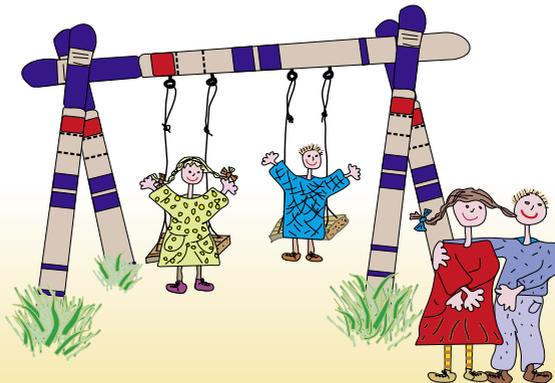
Deletions-  
syndrom

22q11

Medizinische  
Berichte

05.1

Orthopädische  
Probleme



## Impressum

„Medizinische Berichte“ wird  
herausgegeben vom Verein

**KiDS-22q11 e.V.**

Wiesstraße 13a

87435 Kempten

DEUTSCHLAND

**T** +49 (0)8379 7288-0

**F** +49 (0)8379 7288-44

info@KiDS-22q11.de

www.KiDS-22q11.de

Gemeinnützig anerkannt beim Finanz-  
amt Kempten (Allgäu), Steuer-Nr.  
109/50677, Vereinsregister AG  
Kempten (Allgäu) VR 200148

Copyright © 2012 **KiDS-22q11 e.V.**

Nachdruck, auch auszugsweise,  
nur mit ausdrücklicher Genehmigung  
des Herausgebers.

Redaktion                   Stephan Schmid  
                                  Thomas Franken  
                                  medizinischer Beirat

Layout     Dietmar Kränzle, Dimensionen

Druck       unitedprint.de, Oktober 2012

Auflage       500 Exemplare

## Korrespondenzadresse

**Prof. Dr. med. Ralf Stücker**

Leitender Arzt der Abteilung für  
Kinderorthopädie

AKK Altonaer Kinderkrankenhaus gGmbH

Bleickenallee 38

22763 Hamburg

DEUTSCHLAND

**T** +49 (0)40 88908-382

ralf.stuecker@kinderkrankenhaus.net

# Orthopädische Probleme

## Zusammenfassung

Im frühen Kindesalter sollte insbesondere bei Laufbeginn jenseits des 18. Lebensmonats eine Hüftdysplasie ausgeschlossen werden. Angeborene Fußdeformitäten können in der Regel konservativ ohne aufwendige operative Verfahren durch Gipsredressionen behandelt werden.

Etwa ab dem 3. Lebensjahr sollte auch die Halswirbelsäule röntgenologisch untersucht werden. Dazu sind auch Funktionsaufnahmen in Beugung und Streckung der Halswirbelsäule erforderlich, um Instabilitäten auszuschließen. Diese Untersuchungen sollten dann alle 3 Jahre wiederholt werden, bei Auffällig-

keiten gegebenenfalls auch häufiger. Die Wirbelsäule sollte mindestens 1x pro Jahr untersucht werden, damit die Entwicklung einer Skoliose rechtzeitig erkannt wird. Sollte eine Asymmetrie im Bereich der Wirbelsäule auffallen, ist eine röntgenologische Untersuchung erforderlich.

Ab dem 10. Lebensjahr sollte auf die Beweglichkeit der Hüftgelenke geachtet werden. Ist sie eingeschränkt, muss man an das Vorliegen einer zu tiefen Pfanne denken (Protrusio acetabuli). Bei unklaren Schmerzen oder Gelenkschwellungen ist das Vorliegen einer rheumatischen Erkrankung auszuschließen.

## Veränderungen am Muskel-Skelett-System

Bei vielen Kindern mit Deletionssyndrom 22q11 ist eine motorische Entwicklungsverzögerung nachweisbar, so dass die Meilensteine der Entwicklung später erreicht werden. Eine gewisse muskuläre Schwäche und eine Tendenz zur Überbeweglichkeit sind ebenfalls häufig nachweisbar.

## Arme und Beine

Angeborene Entwicklungsstörungen können im Bereich der Gliedmaßen oder des Rumpfes auftreten. Im Bereich der oberen sowie auch unteren Gliedmaßen werden gelegentlich Vielfingerigkeit und Verwachsungen von Finger- bzw. Zehenanlagen beobachtet. Aber auch angeborene Fußfehlbildungen, wie z.B. Klumpfüße, sind überzufällig häufig. Eine Klumpfußfehlbildung kann seit einigen Jahren sehr gut durch die so genannte Ponseti-Therapie mit nicht-operativen Methoden behandelt werden, was gerade für Kinder mit 22q11 DS ein großer Vorteil ist.



**Abbildung 1:** Klumpfüße beidseits bei einem Neugeborenen

## Hüftgelenk

Unbekannt ist die Häufigkeit von Hüftdysplasien (angeborene Abflachung der Hüftgelenkpfanne mit der Gefahr eines Austritts des Hüftkopfs) bei Patienten mit 22q11 DS. Eigene Erfahrungen zeigen jedoch, dass die Inzidenz, d.h. die Anzahl der Neuerkrankungsfälle/Jahr, wahrscheinlich höher ist als in der Normalbevölkerung. Dabei scheinen insbesondere Kinder gefährdet zu sein, die motorisch entwicklungsverzögert sind und das Laufen jenseits des 2. Lebensjahres erlernt haben.

## Gelenk- und Gliederschmerzen

Bei unklaren Schmerzen im Bereich der Gelenke oder im Bereich von Sehnenansätzen muss an das gleichzeitige Vorliegen einer Idiopathischen juvenilen Arthritis (einer Gelenkentzündung unklarer Ursache, die im Kindes- oder Jugendalter auftritt) gedacht werden. Aber Schmerzen im Bereich der Gliedmaßen können auch unabhängig vom Vorliegen einer Idiopathischen Arthritis vorkommen. In einigen Fällen können sie auf eine Hypokalzämie (einen erniedrigten Kalzium-Spiegel) zurückgeführt werden.



**Abbildung 2:** Röntgenbild einer ausgeprägten Skoliose

### Wirbelsäule

Fehlbildungen im Bereich der Wirbelsäule sind häufig. Auf Röntgenaufnahmen des Brustkorbs konnten in einer Studie Veränderungen des Brustkorbs und der Brustwirbelsäule in einer Häufigkeit von 30% festgestellt werden. Neben Veränderungen mit geringerer Bedeutung, wie überzählige Rippen oder Schmetterlingswirbel, wurden jedoch auch Halbwirbelfehlbildungen beobachtet, die in der Regel zu einer fortschreitenden Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung) führen. Im Rahmen einer Querschnittsuntersuchung entwickelten 10 von 60 Patienten im Jugendalter eine Kyphoskoliose (Buckelbildung bei gleichzeitiger seitlicher Verkrümmung der Wirbelsäule). Die exakte Häufigkeit von Skiosen unterschiedlicher Ursache ist nicht bekannt, derzeit kann man von einer Erkrankungshäufigkeit von 20-30% ausgehen.

### Rückenmark

Fehlentwicklungen innerhalb des Rückenmarks, wie eine Syringomyelie (Höhlenbildung innerhalb des Rückenmarks) oder ein Tethered Cord (tiefstehendes, verklebtes unteres Ende des Rückenmarks mit dadurch verursachten Bewegungs- und Empfindungsstörungen der Beine, der Harnblase und des Enddarms), sind beim 22q11-Syndrom ebenfalls überzufällig häufig zu beobachten.

### Halswirbelsäule

Die größte Problemzone scheint jedoch die Halswirbelsäule und der Hinterhaupts-Halswirbelsäulen-Übergang bei Patienten mit 22q11 DS zu sein. In einer Röntgen-Untersuchung bei 79 Patienten wurden bei allen Beteiligten Auffälligkeiten der Halswirbelsäule oder des Hinterhaupts gefunden. Eine Platybasie (Einstülpung des Bodens der hinteren Schädelgrube) fand sich bei 91%, eine Formveränderung des Atlas (des obersten Halswirbels) bei 75%, einen offenen hinteren Atlasbogen bei 59% und eine Rückwärtsverschiebung des Atlas bei 3%. Diese Fehlbildungen rufen nicht immer Symptome/Beschwerden hervor.

Auffälligkeiten des zweiten Halswirbelkörpers (Axis) wurden ebenfalls häufig beobachtet. Eine Formveränderung fand sich bei 58% aller Patienten, und eine Biegung der hinteren Bogenstrukturen nach oben/kopfwärts wurde bei 59% beobachtet. Die Bedeutung dieser Veränderungen hinsichtlich der Prognose ist

noch nicht geklärt. Dagegen finden sich jedoch auch Veränderungen, die durchaus als krankhaft zu bewerten sind. So fand sich in 34% eine Fusion (angeborene Wirbelverschmelzung/Blockwirbelbildung) des zweiten mit dem dritten Halswirbel und sogar in 56% eine segmentale Instabilität (eine auf eine bestimmte Wirbelsäulenhöhe bezogene fehlende Festigkeit), bevorzugt zwischen Hinterhaupt und 1. Halswirbel sowie zwischen 3. und 4. Halswirbel, wenn gleichzeitig eine Wirbelverschmelzung zwischen 2. und 3. Halswirbel vorlag. Diese Befunde konn-

ten im Wesentlichen mit Hilfe von CT-Untersuchungen bestätigt werden.

Viele Fehlbildungen werden durch Nativ-Röntgenaufnahmen jedoch nicht ausreichend sicher diagnostiziert. Mittels CT- und MRT-Untersuchungen konnten in einer Untersuchung bei 32 Patienten mit 22q11 DS 40 Veränderungen festgestellt werden, welche durch Nativ-Röntgen nicht dargestellt werden konnten. 4 von den 32 Patienten hatten bereits neurologische Symptome aufgrund dieser Fehlbildungen.

## Schlussfolgerungen für die Praxis

### Füße

Angeborene Fußfehlbildungen, wie z.B. eine Klumpfußdeformität, sollten bevorzugt nicht-operativ behandelt werden. Durch die Anwendung der Ponseti-Methode kann man in etwa 90% mit guten Ergebnissen rechnen und damit aufwendige Operationen vermeiden. Die konsequente Durchführung der anschließenden Schienenbehandlung seitens der Eltern ist besonders wichtig, um Rückfälle zu vermeiden. Aber selbst ein Rückfall kann in der Regel wieder durch die Ponseti-Gipstechnik gut beherrscht werden.

Bei vielen Kindern mit 22q11 DS entwickelt sich ein flexibler Knicksenkfuß. Eine vorbeugende Einlagerversorgung ist jedoch nicht angezeigt. Bis heute gibt es keinen Nachweis, dass Einlagen die

Entwicklung des kindlichen Fußes fördern oder das Fortschreiten einer Formveränderung aufhalten können. Bei einer schweren Fußfehlstellung muss immer auch an die gleichzeitig vorliegende Verkürzung der Wadenmuskulatur gedacht werden. In solchen Fällen sind eine krankengymnastische Dehnungsbehandlung und ggf. auch die Verordnung einer knöchelhohen Polypropylenorthese erforderlich. Bei deutlicher Zunahme einer solchen Fußfehlstellung in Kombination mit belastungsabhängigen Beschwerden kommt in geeigneten Fällen ggf. ein minimal invasives Operationsverfahren (Arthrorise: Hemmung der Gelenkbeweglichkeit in einer Richtung durch operative Bildung einer Anschlagssperre, insbesondere durch Einsetzen seines Knochenanspanns; Anwendung besonders am oberen Sprunggelenk) in Betracht.

## Beine

Schmerzen im Bereich der unteren Gliedmaßen, besonders nachts, werden gelegentlich als Wachstumsschmerzen bezeichnet. Sie werden insbesondere zwischen dem 3. und 6. Lebensjahr beobachtet, also im X-Bein-Alter, und ereignen sich ein bis zwei Mal im Monat. Ursache ist wahrscheinlich eine relative Überlastung der medialen (innenseitigen) Bandstrukturen, welche sich dann als abendlicher Schmerz äußert. Schmerzen entstehen jedoch gelegentlich auch auf dem Boden eines Knicksenkfußes als belastungsabhängiger Schmerz. Weiterhin muss an das gleichzeitige Vorliegen einer Idiopathischen juvenilen Arthritis (einer Gelenkentzündung unklarer Ursache, die im Kindes- oder Jugendalter auftritt) gedacht werden. Beschwerden durch eine Sehnenansatzentzündung treten häufig im Bereich der Ferse oder des Trochanter major (am Oberschenkelknochen außenliegender Rollhügel) auf.



**Abbildung 3:** Hüftdysplasie beidseits. Auf der linken Seite (im Bild rechts) kommt es bereits zu einer Hüftluxation (der Hüftkopf tritt aus der Hüftgelenkpfanne heraus)

## Hüftgelenke

An Probleme im Bereich der Hüftgelenke (Hüftdysplasie) sollte man denken, wenn die motorische Entwicklung der Kinder deutlich verzögert verlief oder wenn Zeichen einer Hüftdysplasie wie Abduktionsbehinderung (Behinderung des seitlichen Abspreizens des Beines im Hüftgelenk), positives Galeazzi-Zeichen (kompensatorische Wirbelsäulen-Skoliose bei angeborener Hüftluxation) oder ein positives Trendelenburg-Zeichen (Absinken der gesunden Beckenseite beim Stehen auf dem kranken Bein und Anheben des in Hüfte und Knie gebeugten gesunden Beines, beim Stehen auf dem gesunden Bein kann das Becken horizontal gehalten werden) vorliegen (ärztliche Untersuchung). In solchen Fällen sollte eine Röntgenaufnahme des Beckens veranlasst werden. Bei Nachweis einer Hüftdysplasie richtet sich die Therapie nach den allgemeinen Richtlinien und ist in der Regel operativ.

## Wirbelsäule

Die gesamte Wirbelsäule sollte mindestens ein Mal pro Jahr sorgfältig untersucht werden. Im Bereich des Halswirbelsäule sollte die passive Beweglichkeit (Kopfdrehbewegung, Seitneigung) und der Kinn-Jugulum (Drosselgrube)-Abstand gemessen werden. Ein niedriger Haaransatz oder ein kurzer Hals in Kombination mit einer verminderten Beweglichkeit der Halswirbelsäule sprechen für Segmentationsstörungen im Sinne eines Klippel-Feil-Syndroms (genetisch bedingtes Syndrom mit Blockwirbelbildung der Halswirbelsäule). Eine verspannte Nackenmuskulatur oder häufige Kopfschmerzen können manchmal erstes Indiz einer sich entwickelnden Instabilität im Bereich der Halswirbelsäule sein. Klare Richtlinien für die Anwendung bildgebender Verfahren im Bereich der Halswirbelsäule existieren nicht. Aufgrund der Häufigkeit von Fehlbildungen der Halswirbelsäule bei Kindern mit 22q11 DS sollten im Alter ab etwa 3 Jahren Röntgenaufnahmen der Halswirbelsäule inklusive Aufnahmen in Beugung und Streckung durchgeführt werden. Bei nachgewiesener Entwicklungsstörung sind regelmäßige Röntgen-Verlaufskontrollen erforderlich. Kinder mit entsprechenden Störungen sollten im Kindergarten, Schule oder im Sport keine hypermobilisierenden Übungen durchführen (Rolle vorwärts, Rolle rückwärts, Trampolin etc.). Ein radiologischer Nachweis von Fehlbildungen sollte auch dazu führen, eine neurologische (nervenärztliche) Untersuchung inklusive der Bestimmung evozierter Potentiale (Überprüfung

der Reizantwort des Zentralnervensystems auf Nervenreizungen) zu veranlassen. Außerdem sollte eine Kernspintomographie der gesamten Wirbelsäule erfolgen, um Rückenmarksveränderungen auszuschließen. Die Häufigkeit von Veränderungen im Bereich der Halswirbelsäule sollte vor einer Operation Veranlassung sein, die Halswirbelsäule radiologisch abzuklären, weil Instabilitäten der Halswirbelsäule zu besonderen Vorsichtsmaßnahmen bei der Intubation durch den Anästhesisten (Narkosearzt) führen müssen.

Verformungen der Wirbelsäule, wie z.B. Skoliosen, können schon im frühen Kindesalter auftreten, führen jedoch meistens erst vor oder während der Pubertät zu Beschwerden. Zur Untersuchung gehört der so genannte Adam-Bending-Test (sichtbarer Lendenwulst oder Rippenbuckelbildung bei Rumpfbeugung).



**Abbildung 4:** Beim Vorneigen ist die Asymmetrie bzw. die Skoliose gut zu erkennen

Ein Skoliometer ist hilfreich, um geringgradige Asymmetrien besser beurteilen zu können. Auch das seitliche Profil sollte beurteilt werden. Eine Hypokyphose der Brustwirbelsäule (verminderte Brustwirbelsäulen-Wölbung/Flachrücken) ist immer ein Risikofaktor für die Entstehung von Skoliosen und bedarf besonderer Beobachtung. Im Zweifelsfall sollte eine Röntgenuntersuchung der Wirbelsäule vorgenommen werden. Skoliosen bis zu  $25^\circ$  können beobachtet und einer krankengymnastischen Behandlung zugeführt werden. Über  $25^\circ$  und bei noch nicht abgeschlossenem Längenwachstum (Risser 0-2) sollte eine Korsettbehandlung erfolgen. Eine kontrollierte Studie, die die Wirksamkeit einer Korsettbehandlung bei Kindern mit 22q11 Syndrom belegt, gibt es nicht. Daher sollte die Korsetttherapie als derzeit einzig wirksame nicht-operative Maßnahme zur Vermeidung einer fortschreitenden Wirbelsäulenverkrümmung eingesetzt werden. Gegenanzeigen können bestehen, wenn schwere Herz- oder Lungenfunktionsstörungen bestehen. Bei angeborenen Skoliosen, die mit einer Formstörung von Wirbelkörpern einhergehen (Halbwirbel, unilateraler Bar [einseitige Segmentationsfehlbildung hinterer Anteile von Wirbelkörpern] etc.) ist eine Korsettbehandlung unwirksam und allenfalls zur Kontrolle von Sekundärkrümmungen angezeigt.

Operationen bei angeborenen Wirbelsäulenverkrümmungen sind angezeigt bei Entwicklung und Fortschreiten einer relevanten Sekundärkrümmung. Halbwirbel können heute sehr sicher herausoperiert und die benachbarten Wirbel miteinander verbunden werden. Bei komplexen angeborenen Krümmungen bietet sich das VEPTR-Verfahren an. Dabei werden teleskopartige Implantate zwischen der Wirbelsäule und dem Brustkorb eingebracht, die neben einer Korrektur der Wirbelsäulenkrümmung auch eine Vergrößerung des Brustkorbvolumens ermöglichen. Dieses Instrumentarium muss in der Regel alle 6 Monate durch einen kleinen operativen Eingriff nachgestellt werden.

Ab dem 11. bis 12. Lebensjahr sollte bei Krümmungen von mehr als  $50^\circ$  eine Spondylodese (Versteifung bestimmter Wirbelsäulenabschnitte) durchgeführt werden. Vor großen Operationen sollte der Immunstatus sowie die Lungen- und Herzsituation abgeklärt werden. In den meisten Fällen kann man aufgrund moderner Operationsverfahren auf Bluttransfusionen verzichten. Bei unklarem Immunität sollten bestrahlte Erythrozytenkonzentrate (Konzentrate roter Blutkörperchen) bereitgestellt werden. Eine antibiotische Prophylaxe im Rahmen solcher Operationen ist dringend zu empfehlen.

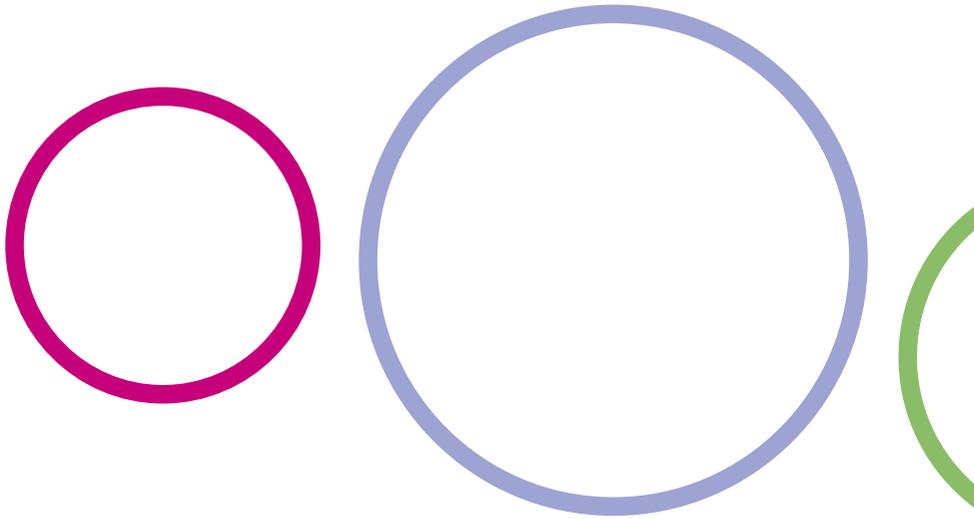
Im Bereich der Halswirbelsäule sind Operationsindikationen gegeben, wenn sich neurologische Symptome entwickeln oder wenn radiologisch nachgewiesene Instabilitäten fortschreiten. Außerdem ergibt sich die Indikation zu einer Operation, wenn im MRT (Kernspintogramm) erste Zeichen einer Myelopathie (Erkrankung des Rückenmarks) nachweisbar sind. Meistens ist eine Fusion (operative Verbindung) instabiler Wirbelsäulensegmente erforderlich. Im jungen Kindesalter sind Instrumentierungen nicht immer möglich, so dass in solchen Fällen eine rein knöchernen Fusion unter Zuhilfenahme einer Halo-Weste (spezielles Gestell zur äußeren Fixierung der Halswirbelsäule bei Instabilitäten) erfolgen muss.

## Verfasser

**Prof. Dr. med. Ralf Stücker**

Abteilung für Kinderorthopädie, Altonaer Kinderkrankenhaus, Hamburg





**KiDS-22q11 e.V.**

Geschäftsstelle

Wiesstraße 13a

87435 Kempten

DEUTSCHLAND

**T** +49 (0)8379 7288-0

**F** +49 (0)8379 7288-44

[info@KiDS-22q11.de](mailto:info@KiDS-22q11.de)

[www.KiDS-22q11.de](http://www.KiDS-22q11.de)

ISSN 1863-1576