

Achondroplasie – Kinderorthopädische Besonderheiten und mögliche Therapieansätze

„Das Lebensglück wächst nicht wie ein Knochen!“

Dr. Gabriel T. Mindler
Prim. Priv.-Doz. Dr. Rudolf Ganger

Abteilung für Kinderorthopädie und Fußchirurgie
Orthopädisches Spital Speising, Wien
www.oss.at

Im Zuge des 21. BKMÖ-Österreich-Treffens in Windischgarsten durften wir über kinderorthopädische Besonderheiten bei Achondroplasie referieren. Die Einladung selbst, die nette Betreuung vor Ort und das rege Interesse aller Beteiligten ehrten und freuten uns enorm. Dieser Beitrag soll die Themen des Vortrags noch einmal kurz in Erinnerung rufen. Eine umfassende Zusammenstellung ist auf wenigen Seiten natürlich nicht möglich, aber Denkanstöße können gegeben und Interesse geweckt werden. Aus Platzgründen werden wir die Grundlagen der Achondroplasie, also Allgemeines über die Erkrankung, Genetik, etc. überspringen und auf die kinderorthopädisch relevanten Themen näher eingehen.

Therapieoptionen

Zur medikamentösen Therapie wird derzeit intensiv geforscht. Das Medikament BMN 111 wird derzeit als Spritze an wenigen Kindern mit Achondroplasie getestet. Der Behandlungserfolg und mögliche Risiken und Nebenwirkungen sind noch weitgehend unklar. Für Interessierte ist es jedoch möglich, den aktuellen welt-

weiten Forschungsstand auf www.clinicaltrials.gov nachzulesen.

Während die medikamentöse Therapie im kinderorthopädischen Alltag derzeit keine Rolle spielt, sind die Physiotherapie und physikalische Therapie (vor allem bei Erwachsenen) eine gern genutzte Therapieform.

Schließlich ist die chirurgische Versorgung häufig notwendig beziehungsweise sinnvoll. Dabei überschneidet sich der orthopädische Bereich vor allem im Bereich der Halswirbelsäule und des Schädels mit den Kollegen der Neurochirurgie. Kinderorthopädisch ist vor allem die Versorgung von Achsfehlstellungen an der unteren Extremität von größter Bedeutung.

Wachstum

Bei Menschen mit Achondroplasie ist bekannterweise das Wachstum reduziert und somit eine verminderte Endgröße nach Wachstumsabschluss zu erwarten. Im klinischen Alltag helfen uns Wachstumskurven bei der Überprüfung der kindlichen Entwicklung. Diese Kurven gibt es mittlerweile auch speziell für Kinder mit Achondroplasie. Dabei wird nicht nur die Körpergröße beachtet, sondern auch Entwicklungsparameter wie der Kopfumfang, das Körpergewicht, der Body-Mass-Index und die Größe des Foramen Magnum können nachgelesen werden.

Tipp: *Viele der Wachstumskurven sind auf der „Little People of America“-Website abzurufen.¹*

In Zeiten der Smartphones gibt es jedoch auch die flotteste und modernste Methode zur Bestimmung der ausgewachsenen Körpergröße. Die kostenlose „Multiplier“-App ermöglicht uns, komplexe Wachstumsprognosen für eine Vielzahl an Erkrankungen zu machen. Eine Feature ist die Endgrößen-Abschätzung bei Achondroplasie. Diese ermöglicht eine ungefähre Einschätzung des zu erwartenden Restwachstums basierend auf den zuvor genannten Wachstumskurven.

Neben dem verringerten Wachstum ist auch häufig die motorische Entwicklung deutlich verzögert. Das muss Eltern jedoch nicht sofort Grund zur Sorge geben. Eine Publikation gibt das durchschnittliche Alter für freies Sitzen mit 12.6 ± 5.5 Monaten, für freies Gehen mit 21.1 ± 7.8 Monaten an.² Eine deutliche Verspätung beim Erlernen dieser Meilensteine liegt dementsprechend bei Säuglingen und Kleinkindern mit Achondroplasie häufig vor.

Eine australische Studie fand erfreulicherweise bei 48 Kindern mit Achondroplasie keinen Zusammenhang zwischen Größe, Gewicht, Kopfumfang und motorischer Entwicklung.³

Wirbelsäule

Die Wirbelsäule bei Achondroplasie ist grundsätzlich ein komplexes Thema und kann hier nur oberflächlich angeschnitten werden.

Ein sehr ernstzunehmendes Problem bei Achondroplasie ist die Enge des großen Hinterhauptlochs (Foramen magnum Stenose). Obgleich die Behandlung und Betreuung hier eindeutig eine Domäne der Neurochirurgie ist, sollten auch Kinderorthopäden und Betroffene/Angehörige von der Grundproblematik wissen.

Die Enge kann nämlich zu schweren neurologischen Problemen führen und muss in manchen Fällen auch operiert werden. Operationen an der Wirbelsäule bzw. der Schädelbasis sind naturgemäß heikel und können schwere Komplikationen nach sich ziehen. Die Operation wird in Österreich von Neurochirurgen durchgeführt. Dennoch ist die Operation der Dekompression (Entfernung der Enge) derzeit die einzige Behandlungsmöglichkeit und zeigt klinisch gute Ergebnisse.

Die mögliche Enge und Instabilität in der Halswirbelsäule und im Übergang zum Schädel ist aus ärztlicher Sicht eine der größten Sorgen bei der Betreuung von Menschen mit Achondroplasie. Häufig ist es ein Grund für die Empfehlung zur Einschränkung gewisser Aktivitäten (siehe unten: Sport und Achondroplasie).

Häufig beobachtete Fehlstellungen betreffen die Lordose (Hohlkreuz) der Lendenwirbelsäule und die etwas höher liegende Kyphose (Buckelbildung) im Bereich des Übergangs von Brust- zu Lendenwirbelsäule.

Gerade die Kyphose fällt häufig schon im Babyalter auf und ruft bei Eltern und behandelnden Ärzten Sorgen hervor. Meist ist sie jedoch flexibel und bessert sich in den ersten Lebensjahren. Durch die Stärkung der geschwächten Muskulatur im Wachstum kommt es zu stabileren Verhältnissen im Bereich des Rückens. Laut mehrerer Studien haben 50-100 % der Kinder mit Achondroplasie eine Kyphose⁴. Manche Experten meinen, das Stützen des Rückens mit der Hand bei Babys mit Achondroplasie und das Fördern von Krabbeln am Bauch könnten sich positiv auf die Kyphose auswirken. Studien gibt es dazu jedoch keine. Eine Kyphose kann, muss sich aber nicht rückbilden, vor allem wenn die Form der Wirbelkörper verändert ist. Das wird

auch eindrücklich mit Bildern in der Publikation von Ahmed und Kollegen gezeigt.⁵

Zusammengefasst ist die Kyphose im Säuglings- und Kleinkindalter häufig und vor allem bei Fehlen von Symptomen und Beschwerden nicht besorgniserregend. Die Röntgenkontrolle und die Beobachtung der Entwicklung sind wichtige Elemente. Oft bildet sich die Fehlstellung zurück, nur selten ist eine Operation bei älteren Kindern bzw. Adoleszenten tatsächlich notwendig.

Tipp: Ihr Kind hat einen Hohlrücken, Buckel oder O-Beine? Sie können zwischen den ärztlichen Kontrollen zuhause in regelmäßigen 3-6-monatigen Abständen Fotos anfertigen und diese dann gut vergleichen. Auch für den behandelnden Arzt können diese Bilder hilfreich sein. Dabei ist es wichtig, die Fotos immer auf Höhe der Fehlstellung und immer aus dem gleichen Blickwinkel anzufertigen um eine möglichst gute Vergleichbarkeit zu garantieren.

Arme und Beine

Die Achondroplasie gehört zu den dysproportionierten Kleinwuchsformen. Die Proportion von Armen, Beinen und Rumpf zum Kopf ist verändert. Die Arme und Beine sind zu kurz und die Bänder und Muskulatur sind eher locker angelegt (Bandlaxizität).

Im Alltag ergeben sich häufig Beschwerden bei alltäglichen Handlungen. Wenn die Funktionseinschränkung (zu kurze Arme) an der oberen Extremität nicht zufriedenstellend mit z.B. Hilfsmitteln kompensiert werden kann, besteht gelegentlich der Wunsch nach einer Armverlängerung.

Bei dieser Operation wird mit externem Fixateur oder ganz modern auch mit einem Verlän-

gerungsmarknagel meist der Oberarm verlängert. Dabei gilt es jedoch zu beachten, dass Verlängerungen an der oberen Extremität ein höheres Komplikationsrisiko bergen.⁶ Dennoch kann die Verlängerung des Oberarms oder die Korrektur von Fehlstellungen an den Armen eine Verbesserung der Funktionsfähigkeit der oberen Extremität bedeuten. Patienten können im besten Fall auf viele Hilfsmittel verzichten.

An den Beinen treten häufig Fehlstellungen, vor allem **O-Beine und verdrehte Knochen** auf. Da diese Fehlstellungen zu Gelenksbeschwerden wie Schmerzen und verfrühte Abnutzung sowie zu eingeschränkter Funktion führen können, sind sie häufig Grund für eine Operation am Knochen.

Bei weniger ausgeprägten, aber pathologischen Fehlstellungen im Wachstumsalter verwenden wir heutzutage gerne **wachstumslenkende Operationen**.⁷ Dabei wird die Wachstumsfuge



auf einer Seite mit einem Plättchen und Schrauben gebremst und die Fehlstellung wächst sich über die nächsten Wochen und Monate aus. Wenn das Bein wieder gerade ist, müssen die Plättchen in einer zweiten Operation entfernt werden. Diese Operation ist deutlich weniger invasiv und hat weniger Komplikationen als eine Behandlung mit einem externen Fixateur (TSF Apparat), aber sie kann nicht bei allen Fehlstellungen verwendet werden, und es muss ausreichend Restwachstum vorhanden sein.

Für stärkere Fehlstellungen oder für Knochenverlängerungen werden häufig externe Fixateure verwendet. Der **Taylor Spatial Frame** (TSF) ist ein Beispiel für einen zirkulären (Ring-)Apparat. Am Oberschenkel werden aber auch gerne monolaterale Fixateure mit einer Stange statt der Ringe angebracht. Die Wahl des Apparats ist von vielen Faktoren abhängig. Der Ringfixateur ermöglicht eine sehr präzise Softwaregestützte Korrektur. Damit können wir mehrere Zentimeter pro Knochen verlängern. Diese Therapie ist für alle Beteiligten recht aufwendig und muss gut überlegt sein.

Tipp: *Wie sich so eine Behandlung mit externem Fixateur anfühlt können die Patienten am besten selbst beschreiben. Gut nachzulesen ist dies zum Beispiel im Bericht von Nina Hoanzl (Der kleine Bote, Ausgabe Dez. 2015) und von Emma Gredler (Der kleine Bote, Ausgabe Dez. 2016). Oder beim nächsten Treffen mal nachfragen...*

Eine sehr moderne und für Patienten deutlich angenehmere Verlängerungsmethode ist der intramedulläre Verlängerungsnagel. Bei dieser Operation wird der Knochen durchbrochen, ein Nagel mit Magnetmechanismus in den Röhrenknochen eingebracht, mit Schrauben verriegelt und danach durch den Patienten mit einem externen Controller langsam verlängert.

In Speising haben wir mit dem Fitbone und dem **Precice-Nagel** viel Anwendungserfahrung. Zurzeit verwenden wir nur noch den Precice-Nagel, welcher seit kurzem auch in besonders kurzer Variante auf den Markt gekommen ist. Damit erhoffen wir uns, besonders Patienten mit Kleinwuchs eine Alternative zu den externen Fixateuren anbieten zu können. Gerade

bei Patienten mit Achondroplasie waren die bisherigen Nägel einfach zu lang für die verkürzten Knochen. Nachteil dieser Methode je nach Zugangsart ist, dass die Wachstumsfugen verschlossen sein sollten oder zumindest ein Alter von etwa >12 Jahre vorliegen muss. Des Weiteren muss der Nagel nach erfolgreicher Verlängerung in einer weiteren Operation wieder entfernt werden. Außerdem darf der Knochen nicht zu stark verkrümmt sein, und wir müssen zuvor einige Röntgenbilder analysieren um zu wissen, ob eine Verlängerung mit Nagel überhaupt möglich ist. Wöchentliche Röntgenkontrollen während der Verlängerungsphase sind auch bei dieser Methode weiterhin notwendig. Die Vorteile sind dafür eine viel angenehmere Verlängerung und weniger störende Narben.

Unterschiedliche knochenverlängernde Operationen werden bei Achondroplasie schon seit langem durchgeführt.⁸ Eine gute Übersichtsarbeit über die Anwendung von beinverlängernden



den Verfahren bei Achondroplasie wurde von den Kollegen Schiedel und Rödl zusammengestellt.⁹

Knochenverlängernde Operationen sind keineswegs kleine Operationen. Deshalb muss auch betont werden, dass es zu **ernstzunehmenden Komplikationen** kommen kann, sowohl während den Operationen als auch bei der Nachbehandlung und Verlängerung selbst. Die häufigsten Probleme sind der Schmerz und Entzündungen bei den Pinstellen – die meisten Patienten brauchen bei der Verlängerung Schmerzmittel und auch gelegentlich Antibiotika. Schlimmere Infektionen sind glücklicherweise selten. Es können Probleme mit wichtigen Nerven und Gefäßen entstehen. Der Knochen kann zu schnell oder zu langsam heilen. Eher selten kann auch der Apparat selbst durch Bruch von Stangen oder Drähten eine erneute Operation notwendig machen.

Auch die Narkoseverfahren sind bei der Achondroplasie erschwert, und hier besteht ein deutlich erhöhtes Risiko für Komplikationen.

Sport und Achondroplasie

Sport bei Achondroplasie ist ein durchaus heikles Thema. Die Grundsatzfrage ist: Ist Sport für Kinder mit Achondroplasie gefährlich oder hilfreich? Sollen wir es eher fördern oder verbieten? Die diesjährigen siebenten World Dwarf Games in Kanada zeigten eindrucklich, wie topaktuell das Thema „Sport und Achondroplasie“ ist. Und die erste österreichische Teilnahme durch Miriam Gfellner beweist, dass Kleinwuchssport nicht nur in Übersee mehr Aufmerksamkeit verdient hat. Trotzdem ist es im Einzelfall bei aller Sportbegeisterung häufig schwer eine Entscheidung für die sichere Durchführung gewisser Sport-

arten zu fällen. Zum einen können Veränderungen an der Halswirbelsäule und am Schädel mit damit einhergehenden möglichen schwerwiegenden Komplikationen nicht wegdiskutiert werden, zum anderen ist eine aktive Lebensgestaltung vor allem in Hinsicht auf eine höhere Lebensqualität entscheidend. Aus ärztlicher Sicht ist Bewegung zu begrüßen und zu unterstützen, aber Sicherheit geht klar vor. Entscheidungen müssen gemeinsam mit Eltern und Kindern individuell getroffen werden.

Tipp: Manchmal lässt sich die Sportbegeisterung bei Kindern etwas lenken. Es erscheint für Eltern sinnvoll, besonders verletzungsanfällige Sportarten (z.B. Trampolinspringen,...) nicht aktiv zu fördern, sondern eher die Wahl schonenderer Sportarten zu unterstützen.

Lebensqualität bei Achondroplasie

Ist ein verlängerter Knochen eine Verbesserung für den Patienten? Erleichtert die gewonnene Körpergröße das Alltagsleben? Können wir Patienten mit knochenverlängernden Operationen wirklich helfen?

Um diese Frage besser zu beleuchten, haben





wir uns in den Studien-Datenbanken umgesehen. Dabei sind wir auf sehr spannende Studien zur Lebensqualität bei Achondroplasie gestoßen und haben diese vorgestellt. Entscheidend bleibt für uns auch hier die individuelle Beratung der Patienten und ihrer Eltern. Ob die Operation bei der Lebensqualität helfen kann, ob die Erwartungen an die Operation realistisch sind und ob der Weg zum verlängerten Knochen mit allen Hürden und möglichen Komplikationen aufgenommen werden soll.

Abschließend kann also zusammengefasst werden, dass die kinderorthopädische Betreuung im gesamten Wachstumsalter ein entscheidender Teil der medizinischen Versorgung von Kindern mit Achondroplasie ist. Fehlstellungen und Probleme am Bewegungsapparat sollen so früh wie möglich erkannt werden um möglichst einfach korrigiert werden zu können. Dennoch gilt „Das Lebensglück wächst nicht wie ein Knochen!“ Knochenverlängernde Operationen sind selten notwendig und müssen sehr gut überlegt sein. Diese Verfahren können aber bei gut

gestellter Indikation und Betreuung die Lebensqualität deutlich erhöhen.

In diesem Sinne freuen wir uns auf ein nächstes Treffen bei einer Jahrestagung oder vielleicht bei uns in der Ambulanz im Orthopädischen Spital Speising.

1. <https://ipamrs.memberclicks.net>.
2. Margalit A, McKean G, Lawing C, Galey S, Ain MC. Walking Out of the Curve: Thoracolumbar Kyphosis in Achondroplasia. *J Pediatr Orthop*. September 2016;1.
3. Ireland PJ, Ware RS, Donaghey S, et al. The effect of height, weight and head circumference on gross motor development in achondroplasia. *J Paediatr Child Health*. 2013;49(2):E122-7.
4. Engberts AC, Jacobs WCH, Castelijns SJAM, Castelein RM, Vleggeert-Lankamp CLA. The prevalence of thoracolumbar kyphosis in achondroplasia: a systematic review. *J Child Orthop*. 2012;6(1):69-73.
5. Ahmed M, El-Makhy M, Grevitt M. The natural history of thoracolumbar kyphosis in achondroplasia. *Eur Spine J*. December 2016.
6. Farr S, Mindler G, Ganger R, Girsch W. Bone Lengthening in the Pediatric Upper Extremity. *J Bone Jt Surg*. 2016;98(17):1490-1503.
7. Radler C, Mindler GT, Ganger R. Korrektur von Achsabweichungen und Längendifferenzen der unteren Extremitäten im Wachstumsalter. *Wachstumslenkung kompakt*. OUP. 2016;58(7):7-8.
8. Pfeil J, Grill F, Graf R. Verlängerungstechniken bei der Achondroplasie. In: *Extremitätenverlängerung Deformitätenkorrektur Pseudarthrosenbehandlung*. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 1996:235-244.
9. Schiedel F, Rödl R. Lower limb lengthening in patients with disproportionate short stature with achondroplasia: a systematic review of the last 20 years. *Disabil Rehabil*. 2012;34(12):982-987.

Abbildung 1: 18 Jahre alter Patient mit Achondroplasie. Buckelbildung im Bereich der Lendenwirbelsäule (Kyphose).
Abbildung 2: 6 Jahre alter Knabe mit Achondroplasie. Beinröntgen mit TSF zur Beinverlängerung und Fehlstellungskorrektur am rechten Unterschenkel.
Abbildung 3: Nina; Mit dem TSF Angeln.
Abbildung 4: Nina; Freizeitaktivitäten sind auch mit dem TSF Apparat möglich.