

Aus der Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie  
der Universität zu Lübeck

Direktor: Prof. Dr. med. A. Paech

Klinische Relevanz kongenitaler Ellenbogengelenksfehlbildungen

Fallanalyse eines seltenen Krankheitsbildes

Inauguraldissertation

zur

Erlangung der Doktorwürde

der Universität zu Lübeck

- Aus der Sektion Medizin -

vorgelegt von

Maxi Heinichen

2021

1. Berichterstatter: Priv.-Doz. Dr. med. Jan Schagemann

2. Berichterstatter: Prof. Dr. med. Olaf Hiort

Tag der mündlichen Prüfung 10.12.2021

zum Druck genehmigt. Lübeck, den 10.12.2021

-Promotionskommission der Sektion Medizin-

# Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung.....	4
2	Grundlagen.....	5
2.1	Die kongenitale Radiusköpfchenluxation.....	5
2.1.1	Klassifikation und Epidemiologie .....	5
2.1.2	Klinischer Befund.....	5
2.1.3	Ätiologie .....	6
2.1.4	Diagnostik.....	6
2.1.5	Therapie .....	7
2.2	Die kongenitale radio-ulnare Synostose .....	8
2.2.1	Klassifikation und Epidemiologie .....	8
2.2.2	Klinischer Befund.....	9
2.2.3	Ätiologie .....	10
2.2.4	Diagnostik.....	11
2.2.5	Therapie .....	12
3	Relevanz und Fragestellung .....	13
4	Material und Methodik .....	14
4.1	Studiendesign.....	14
4.2	Bestimmung des Bewegungsausmaßes .....	14
4.4	DASH-Score .....	16
4.5	Statistik.....	17
4.6	Literatursuche .....	18
4.7	Ethikvotum .....	18
5	Ergebnisse .....	19
5.1	Demographie.....	19
5.2	Art der Fehlbildung.....	20
5.3	Begleitfehlbildungen .....	20
5.4	Klinischer Befund.....	21
5.5	Bestimmung des Bewegungsausmaßes .....	21
5.6	Radiologische Beurteilung.....	24
5.7	DASH-Score .....	26
5.7.1	Allgemeiner Teil.....	27

5.7.2	Musik-Modul .....	29
5.7.3	Arbeits- und Berufs-Modul.....	29
5.8	Therapie und Outcome .....	30
6	Diskussion.....	33
7	Zusammenfassung.....	42
8	Literaturverzeichnis.....	43
9	Anhang .....	52
9.1	Abbildungsverzeichnis.....	52
9.2	DASH-Score (modifiziert ohne Frage 21) .....	53
9.3	Anschreiben.....	59
9.4	Danksagung .....	61

# 1 Einleitung

Fehlbildungen im Bereich des Ellenbogengelenks sind extrem selten, und in nahezu allen Fällen treten dabei, neben posttraumatischen Fehlbildungen, kongenitale Luxationen des Radiusköpfchens (kRKL) oder kongenitale radio-ulnare Synostosen (kRUS) auf.

Während andere kongenitale muskuloskeletale Fehlbildungen bereits hinreichend beschrieben und gut erforscht wurden, haben Fehlbildungen am Ellenbogengelenk bisher offensichtlich einen geringeren Stellenwert. Für die Diagnostik und daraus abgeleitete Therapie von Fehlbildungen z.B. im Bereich der Wirbelsäule oder der Hüft- und Kniegelenke wurden weithin akzeptierte Algorithmen etabliert. Bzgl. der kRKL oder der kRUS beschränkt sich die verfügbare und durchaus ältere Literatur weitestgehend auf eine grobe Darstellung der Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten - so setzt sich ein Großteil der bisher veröffentlichten Fachliteratur aus Einzelfallberichten oder kleinen Fallserien zusammen. Daher sind die Kriterien zur Erkennung und diagnostischen Sicherung der Fehlbildungen nicht klar definiert, und eine therapeutische Ableitung naturgemäß kaum möglich. Das hat u.U. zur Folge, dass es zu einer verspäteten Diagnosestellung bei den Betroffenen kommt, oder die Fehlbildung gar nicht erkannt wird, und dass die Therapie oftmals eine Einzelfallentscheidung ohne klar erkennbare Evidenz ist – ohne dass dieser Umstand etwas über den unmittelbaren Nutzen oder Schaden der Behandlung für den Betroffenen aussagen muss.

Aufgrund der niedrigen Inzidenz der kRKL und der kRUS, und der Inhomogenität des Patientenkollektives ist es somit zusammenfassend schwer, einen diagnostischen und v.a. evidenzbasierten therapeutischen Algorithmus abzuleiten, was allerdings zum Wohle der Patienten Ziel weiterer wissenschaftlicher Bemühungen sein sollte.

## 2 Grundlagen

### 2.1 Die kongenitale Radiusköpfchenluxation

#### 2.1.1 Klassifikation und Epidemiologie

Das Capitulum radii kann entweder nach anterior, posterior oder lateral des Condylus radialis humeri disloziert sein. Angaben über die Häufigkeitsverteilung der verschiedenen Formen schwanken stark in der Literatur. Mordeja schreibt, die Luxation nach dorsal sei die Häufigste (1). Diese Annahme wird von Mardam-Bey bestätigt. Der Autor gibt an, die dorsale Luxation komme in 65% der Fälle vor, die ventrale in 18% der Fälle und die laterale sei mit einem Auftreten in nur 17% der Fälle die seltenste Form (2). Khoungi-Benamour beobachtete die Luxation nach dorsal nur in 47% der Fälle, nach vorn in 42% der Fälle und die laterale Form lediglich in 11% der Fälle (3). Die Luxation des Radiuskopfes kann ein- oder beidseitig auftreten. Dabei kann jedoch jede Seite unterschiedlich stark ausgeprägt und geformt sein. Sogar ein asymmetrisches Auftreten der Fehlbildung ist beschrieben (4). Desweiteren muss eine Unterteilung der kongenitalen Luxation des Capitulum radii in isolierte Formen und solche, die mit weiteren Fehlbildungen gemeinsam auftreten, erfolgen. Die isolierte Form der kRKL tritt allerdings nur bei 42% der Patienten auf (3). Lovett beobachtete weitere Fehlbildungen der anderen Knochen des Arms bei ungefähr der Hälfte der Patienten (5). Isolierte kRKL treten eher nach anterior auf, während mit anderen Fehlbildungen assoziierte Formen eher nach posterior luxiert scheinen (6). Die kRKL ist assoziiert mit verschiedenen regionalen Deformitäten, wie karpalen Synostosen (7) mit Systemerkrankungen, wie multiplen cartilaginären Exostosen (8; 9; 10; 11; 12), und mit syndromalen Erkrankungen wie dem Russel-Syndrom (10; 13).

Die Angaben zur Prävalenz der kongenitalen Radiusköpfchenluxation schwanken in der Literatur stark und reichen von 0,041% (14) bis 0,96% (1). Grundsätzlich kann die Fehlbildung bei beiden Geschlechtern auftreten. Die angeborene Luxation des Radiuskopfes tritt in 58% der Fälle beim männlichen Patienten auf (3).

#### 2.1.2 Klinischer Befund

Die Pro- und Supination des Unterarms ist meist unterschiedlich stark eingeschränkt. In einigen Fällen kann auch eine Fixierung der Unterarme in Pro- oder Supinationsstellung kongenital oder durch eine forcierte Bewegung oder ein Trauma auftreten bzw. entstehen (15). Der durchschnittliche Gradverlust im Vergleich zum gesunden Arm beträgt bei der Pronation 45°, bei der Supination 54°, bei der Flexion 9° und bei der Extension 17° (2). Ein „Schnappen“ des Radiusköpfchens über den Epicondylus externus humeri (15) oder Crepitationen können auftreten (16; 17). Der betroffene Arm befindet sich häufig in Valgusstellung (18) und das luxierte Radiusköpfchen kann als Vorwölbung an ungewöhnlicher Stelle gesehen oder getastet werden (19). Schmerzen im betroffenen Ellenbogengelenk gelten

eher als ein Spätsymptom der Fehlbildung, da sie meist in der Adoleszenz oder im Erwachsenenalter auftreten und auf degenerative Veränderungen zurückzuführen sind (6).

### 2.1.3 Ätiologie

Es wird zwischen mechanischen und genetischen Ursachen für die Entstehung einer kRKL unterschieden.

#### *Mechanische Faktoren*

Zu den mechanischen Faktoren, die eine Luxation des Radiusköpfchens begünstigen, zählt unter anderem die Hypoplasie des Capitulum humeri, die sich regelhaft bei der kRKL findet (20; 21). Durch den Wegfall des Drucks auf das Capitulum radii kommt es zu einem übermäßigen Längenwachstum des Radius, was dann zu dessen Luxation führen kann. Auch die relative Verkürzung der Ulna (3; 20), eine Absenz oder Defizienz des Ligamentum anulare radii und der Chorda obliqua (22; 23) und eine Fehlentwicklung des Musculus pronator teres scheinen die Entstehung einer Radiusköpfchenluxation zu begünstigen.

#### *Genetische Faktoren*

Auch eine Vererblichkeit der kRKL wird von diversen Autoren beschrieben (1; 10). Reichenbach et al. beschreiben eine Familie, in der bilaterale kRKL autosomal-dominant vererbt wurden (24). Insbesondere auch das gemeinsame Auftreten der kRKL mit Patellardefekt und Störungen der Nagelbildung zeigt einen dominanten Erbgang (25; 26). Andere Autoren berichten über Familien, bei denen sie einen rezessiven Erbgang für die kRKL vermuten (27; 28). Auch chromosomale Aneuploidien spielen bei der Entstehung der kongenitalen Radiusköpfchenluxation eine Rolle. So konnte beispielsweise ein gemeinsames Auftreten der kRKL mit dem Trisomie-8-Syndrom festgestellt werden (4).

In dem OMIM-Register (Online Mendelian Inheritance in Men) wird nur die posteriore RKL erfasst, aber auch hier wird ein autosomal-dominanter oder –rezessiver Erbgang vermutet und dabei o.g. Beobachtungen unter betroffenen Familien durch Gunn & Pillay sowie Reichenbach als Beispiel für einen rezessiven bzw. dominanten Erbgang angeführt (29; 27; 24).

### 2.1.4 Diagnostik

Eine anteriore RKL führt zu einer anterioren Krümmung der Ulna, eine posteriore zu einer posterioren Krümmung, und eine laterale zur Krümmung der Ulna nach lateral (30). Diese Befunde sind neben Funktionsdefiziten in der klinischen Untersuchung auffällig. Da die Patienten aber lernen zu kompensieren, können Symptome und Defizite maskiert sein, was

die Diagnosestellung erschwert. Neben der klinischen Untersuchung ist das Nativröntgen die diagnostische Modalität der Wahl. Selten ist weiterführende Schnittbildgebung erforderlich. Das Capitulum humeri ist hypoplastisch (2). Radiologisch zeigt sich bei einer anterioren Luxation das Radiusköpfchen eingewölbt und domartig mit fehlender zentraler Depression. Bei der posterioren Luxation hingegen erscheint das Radiusköpfchen vor allem elongiert und verschmälert (20). In unklaren Fällen ermöglicht eine Arthrographie die Unterscheidung zwischen kongenitaler und übersehener traumatischer Luxation des Capitulum radii. Dabei ist eine kRKL definiert als intra-artikulär, eine traumatische als extra-artikulär (31; 32).

## 2.1.5 Therapie

### *Konservative Therapie*

Isolierte kRKL sind oftmals asymptomatisch und daher nicht zwingend therapiebedürftig - so lange keine schwerwiegenden Funktionsverluste auftreten (33). Nur in letzterem Fall empfehlen Exharou & Antoniou eine physiotherapeutische Behandlung zur Verbesserung des Bewegungsausmaßes (34). Bei Schmerzen nach einem akuten Trauma kann eine kurzzeitige Ruhigstellung hilfreich sein (19). Echtler & Burkhardt beobachteten vier Patienten mit kRKL, welche nicht behandelt wurden, über einen Zeitraum von bis zu fünf Jahren. Dabei traten nur minimale funktionale Einschränkungen und keinerlei Schmerzen auf, so dass die Autoren empfehlen, eine kRKL ohne signifikante funktionelle Einschränkungen nicht zu behandeln (33). Exharou & Antoniou konnten bei einem drei Monaten alten Kind mit kRKL, welches den Unterarm in Pronationsstellung fixiert hielt, durch physiotherapeutische Beübung über ein Jahr eine normale Ellenbogenbeweglichkeit erreichen (34). Bengard et al. beobachteten sechs Patienten mit kRKL über einen mittleren Zeitraum von 15,5 Jahren. Keiner der Patienten entwickelte im Verlauf Schmerzen, einen Verlust der Beweglichkeit oder benötigte eine operative Therapie (35).

### *Operative Therapie*

Bei starker Funktionseinschränkung insbesondere von Flexion und Extension (34), persistierenden Schmerzen oder auch kosmetischer Störung (2) stehen verschiedene operative Verfahren zur Auswahl. Dazu zählt u.a. die Resektion des Radiusköpfchens (36; 37; 38; 39; 40; 34). Dieses Vorgehen ist bei ausgewachsenen Patienten mit Schmerzen im Ellenbogengelenk indiziert (35). Eine weitere Möglichkeit der operativen Therapie ist die offene Reposition des Capitulum radii mit Rekonstruktion des Ligamentum anulare radii durch einen Streifen der Tricepssehne oder ein Faszientransplantat (41; 36; 42). Bei einer Längendifferenz zwischen beiden Unterarmknochen kann eine Angleichung der Längen mittels Verlängerung der Ulna sinnvoll sein, gegebenenfalls in Kombination mit der Reposition des Capitulum radii und der Rekonstruktion des Radiusringbands (43; 44; 45). Eine

Rotationsosteotomie des Radius mit Radiusverkürzung kann bei anterioren Luxationen des Radiusköpfchens durchgeführt werden (46; 41). Wird die Verkürzung der Ulna als Ursache für die Luxation des Radiuskopfes gesehen, so kann diese durch Verlängerung der Ulna indirekt korrigiert werden (47; 48; 3). Die Vielzahl an Korrekturverfahren und unterschiedlichen Indikationen macht deutlich, dass bezüglich der Therapie der kRKL aktuell kein evidenzbasierter Therapiealgorithmus existiert.

## 2.2 Die kongenitale radio-ulnare Synostose

### 2.2.1 Klassifikation und Epidemiologie

Bei der angeborenen, primären Synostose zwischen Radius und Ulna (kRUS) handelt es sich um eine seltene Fehlbildung, bei der eine knöcherne Verbindung zwischen Radius und Ulna vorliegt. In den meisten Fällen liegt die knöcherne Verbindung im proximalen, ellenbogen-nahen Bereich (6). Distale oder bipolare Synostosen zwischen Radius und Ulna werden nur in Einzelfällen beobachtet (49; 50). Die proximale Synostose zwischen Radius und Ulna stellt die häufigste Fehlbildung der Ellenbogenregion dar (51).

Isolierte Formen werden häufiger beobachtet, nur etwa 14 bis 40% der Fälle treten in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf (51; 52; 53; 54; 55).

Zu unterscheiden ist außerdem zwischen unilateralen und bilateralen Formen. Etwa 32,5 bis 80% der Patienten mit kRUS sind bilateral, also an beiden Unterarmen von der Fehlbildung betroffen (6; 52; 56; 57; 58; 55; 54; 59; 51; 53). Die Fehlbildung tritt bei beiden Geschlechtern etwa gleich häufig auf (6), wobei einige Autoren ein leichtes Überwiegen des männlichen Geschlechts von 60 bis 77,5% nachweisen konnten (60; 52; 58; 54; 55; 51).

Die kRUS ist assoziiert mit verschiedenen regionalen Fehlbildungen, wie z.B. Oligodaktylien (61), Fehlbildungen der unteren Extremitäten, wie z.B. kongenitalen Hüftluxationen (62; 51), Fehlbildungen innerer Organe, wie z.B. der Fallot-Tetralogie (52), sowie mit syndromalen Erkrankungen wie z.B. dem Holt-Oram-Syndrom (63).

Weitere Klassifikationen der kRUS basieren auf der Anatomie der Synostose:

#### *Klassifikation nach Wilkie*

Wilkie teilt die kRUS in zwei Formen ein (64): Bei der primären RUS ist das proximale Radiusende dysplastisch und es zeigt sich eine komplette Fusion an die Ulna. Bei der RUS mit Dislokation des Radiuskopfes ist das Radiusköpfchen normal ausgebildet und nach anterior oder posterior disloziert, und der obere Radiuschaft ist auf Höhe des Processus coronoideus mit der Ulna fusioniert.

### *Klassifikation nach Cleary und Omer*

Cleary und Omer teilen die RUS in vier Formen ein (65): Bei Typ I liegt eine fibröse, nicht knöcherner Verbindung zwischen Radius und Ulna vor (19% der Patienten). Bei Typ II zeigt sich eine knöcherner Verbindung aber es treten keine weiteren Deformitäten auf (8% der Patienten). Bei Typ III ist die knöcherner Synostose kombiniert mit einer Dislokation des Radiuskopfs nach posterior (56% der Patienten), und bei Typ IV zeigt sich eine knöcherner Synostose mit pilzförmigem, nach anterior disloziertem Radiuskopf (17% der Patienten).

### *Klassifikation nach Blauth und von Rothkirch*

Blauth und von Rothkirch teilen die kRUS in vier verschiedene Schweregrade ein (59): Grad 1 entspricht einem dysplastischen Radiusköpfchen ohne eigentliche Synostose, Grad 2 einer proximalen Synostose, Grad 3 einer nach distal ausgedehnten oder bipolaren Synostose und Grad 4 einer nahezu vollständigen Unterarmsynostose.

## 2.2.2 Klinischer Befund

### *Stellung des Unterarmes*

Das Kardinalsymptom der kRUS ist die Fixation eines oder beider Unterarme in einer Position zwischen der Neutralstellung und einer extremen Hyperpronation von bis zu 255° (66; 67), bei der in Ruhestellung mit am Körper hängenden Armen die Handflächen nach außen zeigen. Insgesamt findet sich eine Fixierung des betroffenen Unterarms in einer mehr oder weniger ausgeprägten Pronationsstellung in 92% der Fälle, wobei diese durchschnittlich 40,7 bis 75° beträgt (49; 51; 54; 58; 52). Einen Cubitus valgus zeigen 9 bis 33% der Patienten, einen normalen Winkel zwischen Ober- und Unterarm 23% der Patienten und einen Cubitus varus 4,5 bis 68% der Patienten (52; 59; 65).

### *Bewegungsausmaß des Unterarms*

Geringfügige Rotationsbewegungen des Unterarms von etwa 30° können erhalten sein (65; 68; 69). Bei der kRUS ohne Luxation des Radiusköpfchens beträgt die Rotation des Unterarms durchschnittlich  $45,6 \pm 13,0^\circ$  und bei kRUS mit Luxation des Radiusköpfchens durchschnittlich  $18,7 \pm 9,8^\circ$  (70; 58).

11 bis 73% der Patienten mit kRUS weisen ein Extensionsdefizit des Ellenbogens von mehr als 10° auf (65; 71; 54; 58; 52). 19% der Patienten zeigen hingegen eine Hyperextension von mehr als 10° im Ellenbogengelenk (65). Auch das Auftreten eines Flexionsdefizits wurde beschrieben (51).

Nebenbefundlich konnte in den radiocarpalen und metacarpalen Gelenken oft eine Hypermobilität bezüglich der Rotation der Hand festgestellt werden (52; 53; 54; 51). Eine Subluxation der distalen Ulna im Handgelenk nach dorsal wurde in 67% der Fälle nachgewiesen (65). Auch im Schulter- und Ellenbogengelenk wurde eine Hypermobilität zum Ausgleich der bei kRUS eingeschränkten Unterarmrotation beobachtet (72).

#### *Begleitsymptome*

In seltenen Fällen können ab der Pubertät durch eine progrediente Subluxation des Radiusköpfchens im Ellenbogengelenk intermittierende Schmerzen auftreten (68; 53). In sehr seltenen Fällen kann sich auch ein schmerzhafter „schnappender“ Ellenbogen, vor allem während der Extension aus voller Flexion mit plötzlichen Blockaden der Extensionsbewegung zeigen (73).

#### *Funktionalität*

Patienten mit kRUS berichten häufig über geringe funktionelle Einschränkungen beim alltäglichen Gebrauch des betroffenen Arms. Insbesondere bei nur unilateral betroffenen Patienten, deren Unterarm in einem geringen Pronationsgrad fixiert ist, scheint die Fehlbildung ohne größere Behinderungen bei der Verrichtung täglicher Angelegenheiten zu kompensieren sein. Aber auch bilaterale kRUS können u.U. funktionell sehr gut ausgeglichen werden (59). Dennoch treten besonders starke funktionelle Einschränkungen ab einer Fixierung des Unterarms in mehr als 60° Pronation auf. Ist der Unterarm hingegen zwischen Neutralposition und 15° Pronation fixiert, so treten kaum Einschränkungen auf (52).

Neben den funktionellen Beschwerden kann die Fixation eines oder beider Unterarme in einer extremen Pronationsstellung aber auch ästhetisch belastende Störungen verursachen (49; 52).

### 2.2.3 Ätiologie

#### *Toxische Schädigung*

Die kRUS kann neben verschiedenen anderen Fehlbildungen auch bei der Thalidomid-Embryopathie beobachtet werden (74; 75). Auch ein mütterlicher Alkoholabusus während der Schwangerschaft kann zur Ausbildung von knöchernen Fusionen zwischen Radius und Ulna bei den Kindern führen (54; 53; 62). In einzelnen Fällen wurde die kRUS auch als Teil einer Rötelnembryopathie und nach mütterlicher Einnahme von Kortikosteroiden innerhalb der ersten sechs Schwangerschaftswochen beschrieben (52).

### *Genetische Faktoren*

Die meisten Fälle von kRUS treten sporadisch bei einem Familienmitglied auf (54). 5 bis 13% der Patienten weisen eine familiäre Disposition für das Auftreten bilateraler kRUS auf (53; 58); diese Fälle werden autosomal dominant vererbt. Männliche Individuen sind häufiger betroffen als weibliche (76; 77). Auch eine X-chromosomal dominante Vererbung ist möglich (61). In dem OMIM-Register wird ebenfalls von einer autosomal-dominanten Vererbung der kRUS ausgegangen (78). Verschiedene Autoren beschreiben ein gehäuftes Vorkommen der kRUS in Zusammenhang mit dem Klinefelter-Syndrom (79; 66; 74; 76). Auch bei supernummären Y-Chromosomen ist eine Assoziation mit kRUS erkennbar (74; 76; 80; 81). Ebenso eine Assoziation mit Azoospermie und einem pseudozentrischen Y-Chromosom wurde beobachtet (82). Yang et al. fanden eine Assoziation der nicht-syndromalen kRUS mit loss-of-function- oder Missense-Varianten des SMAD6-Gens auf Chromosom 15q22 (83).

Eine Sonderform der kRUS stellt die Assoziation mit der amegakaryozytären Thrombozytopenie dar. Für die Assoziation beider Erkrankungen konnte eine Störung in den regulatorischen Hox-Genen HOXA10 und HOXA11 nachgewiesen werden, deren Genprodukte Transkriptionsfaktoren sind, die sowohl die Knochenbildung als auch die Reifung des Knochenmarks beeinflussen (84).

### 2.2.4 Diagnostik

Die Diagnose kRUS ist oftmals ein Zufallsbefund, da die Patienten i.d.R. Funktionsdefizite gut kompensieren und beschwerdearm sind. Neben der klinischen Untersuchung ist das Nativröntgen die diagnostische Modalität der Wahl. Selten ist weiterführende Schnittbildgebung erforderlich. In 40% der Fälle ist der Radiuskopf normal geformt und befindet sich an seiner anatomisch korrekten Position. Radiologisch findet sich in 60% der Fälle eine Deformität des Radiuskopfes mit einer Dislokation dessen nach anterior oder posterior. Die Länge der Synostose beträgt durchschnittlich 21,7 mm (51). In einigen Fällen ist kein Radiusköpfchen mehr abgrenzbar, da dieses Teil der knöchernen Fusion ist (49). Wenn das Caput radii nicht an seiner anatomisch korrekten Stelle liegt, so kann ein abnorm geformtes, kugelförmiges Capitulum humeri ausgebildet sein (60; 52). Bei inkompletten Synostosen sind zwei getrennte Kortikalisbereiche von Radius und Ulna erkennbar (53).

## 2.2.5 Therapie

### *Konservative Therapie*

Viele Patienten mit kRUS profitieren aufgrund der gut erhaltenen Funktion und Kompensation durch Schulter- und Handgelenksbewegungen von einer symptomatischen, also konservativen Therapie (57; 60; 58). Kasten et al. untersuchten die Ellenbogengelenke von sieben Patienten mit kRUS. Alle Patienten konnten die untersuchten 10 Aktivitäten des täglichen Lebens mit kompensatorischen Schulter- oder Ellenbogenbewegungen durchführen (72).

### *Operative Therapie*

Derzeit wird ab einer Fixierung des Unterarms in einer Pronationsstellung von mehr als 60° die Indikation zur chirurgischen Intervention gesehen, abhängig von der Funktionalität u.U. auch bereits ab 30° (79; 52; 60; 85). Ziel der operativen Techniken ist die Wiederherstellung der Unterarmrotation. Zu den Techniken zählt u.a. die Resektion der Synostose (68; 58; 86). Weitere Möglichkeiten bestehen in der Synostosentrennung mit Interposition eines freien Faszien-Fett-Lappens (79; 67), oder in der Schaffung einer Radiuspseudarthrose unterhalb der Synostose (49). Auch das Einsetzen eines Drehgelenks in den Radius unterhalb der Synostose wurde beschrieben (60; 6; 87). Ein alternativer Ansatz zu den o.g. Verfahren ist die operative Stellungskorrektur des Unterarmes zur Herstellung einer funktionell günstigeren wenn auch statischen Position (88; 59; 54; 52; 51; 57; 89). Die Stellungskorrektur kann entweder per querer Osteotomie durch die Fusionsmasse (51; 88; 52; 54; 79), per diaphysärer Osteotomie durch den Radius distal der Fusionsmasse und anschließender Derotation des distalen Segments (52; 88; 90), oder per bifokaler Osteotomie im distalen Radiusdrittel und im proximalen Ulnadrittel mit anschließender Rotation des Unterarms in die gewünschte Position erfolgen (89; 91; 92).

### 3 Relevanz und Fragestellung

Kongenitale, ellenbogengelenksnahe Fehlbildungen sind selten, ihre Ausprägung und Manifestation variabel, und das Patientengut extrem heterogen. Viele Patienten sind beschwerdearm, die Fehlbildung ist häufig eine Zufallsdiagnose; dennoch können die überwiegend jugendlichen, betroffenen Patienten durch objektivierbare Funktions- und Bewegungsdefizite und eine resultierende schmerzhaft Belastungsinsuffizienz bei der Ausübung alltäglicher, sportlicher oder beruflicher Tätigkeiten, bei der Teilhabe und im Selbstvertrauen im persönlichen Umfeld eingeschränkt sein und entsprechend subjektiv unter der Fehlbildung leiden.

In Bezug auf einen allgemein gültigen Indikations- und Therapiealgorithmus besteht kein Konsens, was sich a.e. durch die Diskrepanz von subjektiven Beschwerden und objektivierbaren Defiziten erklärt. Evidenz fehlt. Die aktuell verfügbare Literatur umfasst nahezu ausschließlich kleine deskriptive Fallserien oder Einzelfallbeschreibungen – fast schon historischer Natur. Neben der klassischen konservativen Therapie mit bedarfsgerechter Analgesie und Physiotherapie existiert eine Vielzahl an unterschiedlichen operativen Techniken, deren Indikation individuell auf dem Boden funktioneller Einschränkungen, Schmerzen und Ausprägung der Deformität gestellt wird. Sog. *technical notes* zu innovativen operativen Ansätzen komplettieren die Unübersichtlichkeit der Datenlage. Die Ergebnisse der operativen Versorgungsansätze sind uneinheitlich, die Techniken selbst durchaus komplikationsträchtig. *Failures* beziehen sich v.a. auf Rezidive und eine postoperative Verschlechterung der eigentlich zu verbessernden Beweglichkeit.

Daher war es das Ziel der vorliegenden Arbeit, das rare und heterogene Patientengut mit kongenitalen (und posttraumatischen) Fehlbildungen des Ellenbogegelenks nämlich kRKL, ptRKL und kRUS detailliert zu erfassen und die Symptome, die Funktionalität der betroffenen Gelenke und die spezifischen Einschränkungen besser zu beschreiben und anhand eines etablierten und validierten Fragebogens zu systematisieren. Auf diese Weise sollten Kardinalsymptome für die entsprechende Fehlbildung als Hilfestellung für die Diagnosestellung herausgearbeitet werden. Übergeordnetes Ziel war es, diejenigen Faktoren und Konditionen zu identifizieren, die zu Einschränkungen im alltäglichen Leben führen und somit therapiebedürftig wären, um hieraus eine Empfehlung *pro* oder *contra* operative Versorgung abzuleiten.

## 4 Material und Methodik

### 4.1 Studiendesign

Alle Patienten mit Ellenbogengelenksfehlbildungen, sowohl kongenitale wie posttraumatische RKL und RUS, die zwischen 2002 und 2012 in der Sektion für Kinderorthopädie am Universitätsklinikum Freiburg i.Br. ambulant oder stationär behandelt wurden, wurden retrospektiv identifiziert. Kriterien für den Einschluss in die Studie waren kongenitale oder erworbene Fehlbildungen des Ellenbogengelenks. Vorausgesetzt wurde die Fähigkeit des Patienten oder dessen Eltern, bedeutungsvoll mit dem ärztlichen Personal zu kommunizieren und die komplette Studie zu verstehen, Ausgeschlossen wurden Patienten mit einer frischen d.h. akuten posttraumatischen Ellenbogenfehlbildung.

Die Erfassung der epidemiologischen Daten erfolgte mit einem standardisierten Fragebogen anhand der vorliegenden Patientenakten. Dokumentiert wurden Geschlecht, Art der bestehenden Ellenbogenfehlbildung, die betroffene Seite, mögliches bilaterales Auftreten der Fehlbildung, eventuelle Begleitfehlbildungen, ethnische Herkunft, Alter bei Erstvorstellung und Abschlussuntersuchung, Symptome und Therapiemaßnahmen. Die Bestimmung des Bewegungsausmaßes des bzw. der betroffenen Ellenbogengelenke nach der Neutral-Null-Methode erfolgte anhand der letzten dokumentierten Nachuntersuchung. Die vorliegenden Röntgenbilder wurden ausgewertet und standardisiert vermessen. Zur Beurteilung der Funktionalität der betroffenen Extremitäten bzw. der hiermit assoziierten Einschränkungen erfolgte eine schriftliche Befragung der Patienten bzw. deren Eltern mit Hilfe des standardisierten Disabilities of Arm, Shoulder and Hand –Fragebogens (DASH-Score; siehe Anhang 9.2). Aus den erhobenen Daten sollte ein Zusammenhang zwischen spezifischer Fehlbildung, Funktionalität und Einschränkungen der betroffenen Extremität, und angezeigter Therapie abgeleitet werden.

### 4.2 Bestimmung des Bewegungsausmaßes

Das Bewegungsausmaß des betroffenen Ellenbogengelenks zum Zeitpunkt der Erstvorstellung wurde bei allen eingeschlossenen Patienten nach der Neutral-Null-Methode bestimmt und aus der Patientenakte entnommen (Abb. 1). Bei denjenigen Patienten, die operativ behandelt wurden, wurden die postoperativen Werte mit den präoperativen verglichen. Eine Extension-Flexion von 0-0-150° und eine Umwendbeweglichkeit Pronation-Supination von 90-0-90° wurden als physiologisch definiert. Die Summe der Bewegungsausmaße betrug somit für ein gesundes Ellenbogengelenk 330°. Um die Ausprägung der Bewegungseinschränkung zu quantifizieren, wurde für jeden Patienten die Differenz aus dem totalen Bewegungsausmaß von 330° in einem gesunden Ellenbogen und der Summe der Bewegungsausmaße des fehlgebildeten Ellenbogens gebildet. Anschließend wurde der absolute

Verlust der Bewegungsmöglichkeit (in Grad) für Flexion, Extension, Pronation und Supination getrennt bestimmt. Aus dem absoluten Verlust in der Gesamtbeweglichkeit des Ellenbogengelenks wurde jeweils für kRKL, ptRKL und kRUS getrennt und anschließend gemeinsam der Mittelwert berechnet und verglichen.

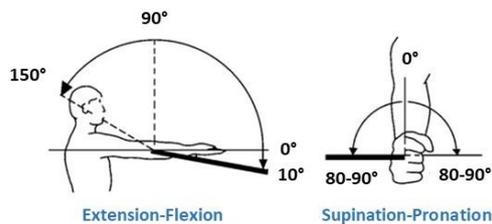


Abb. 1: Bestimmung des Bewegungsausmaßes im Ellenbogengelenk (Extension-Flexion, Pronation-Supination) mittels Neutral-Null-Methode (Abb. modifiziert nach DGUV Messblatt für obere Extremitäten).

### 4.3 Radiologische Beurteilung

Die radiologisch detektierbaren strukturellen Veränderungen der jeweiligen Fehlbildungen wurden in anterior-posterioren (a.p.) und – soweit aufgrund der durch die Fehlbildung bedingten Bewegungseinschränkungen möglich – streng seitlichen Projektion bei 90° gebeugten Arm beschrieben und miteinander verglichen (Abb. 2). Bei allen Patienten wurden dabei die zuletzt angefertigten Röntgenbilder verwendet. Bei den Patienten, die operativ behandelt wurden, wurden die präoperativ angefertigten Röntgenbilder betrachtet, um die ursprüngliche Fehlbildung beurteilen zu können. Aktuelle Röntgenaufnahmen zu Studienzwecken wurden nicht angefertigt.

Bei Patienten mit RKL (sowohl kongenital als auch posttraumatisch) wurden die Richtung der Luxation, die Form von Radiuskopf und Capitulum humeri, sowie die Biegung der Ulna erfasst. Auf den a.p. Röntgenbildern wurde der Winkel zwischen Radiushals und –schaft vermessen. Auf den seitlichen Röntgenbildern wurde das Verhältnis zwischen dem Radiuskopf an seiner breitesten Stelle und dem Radiushals an seiner schmalsten Stelle bestimmt. Die Verwendung dieser Parameter zur Quantifizierung der Deformität bei länger bestehenden Luxationen des Radiusköpfchens geht zurück auf Kim et al. (41).

Bei Patienten mit kRUS wurde die Länge der Synostose in der seitlichen Projektion ausgemessen und die Form und Stellung des Radiusköpfchens erfasst, um die Synostose entsprechend der Klassifikationen von Wilkie, Cleary und Omer, sowie Blauth und Rothkirch einteilen zu können. Des Weiteren wurden die Morphologie von Radius und Ulna, insbesondere eine Krümmung des Radiuschafts, eine Kortikalisschicht zwischen Radius und Ulna oder komplette Synostosen beschrieben.

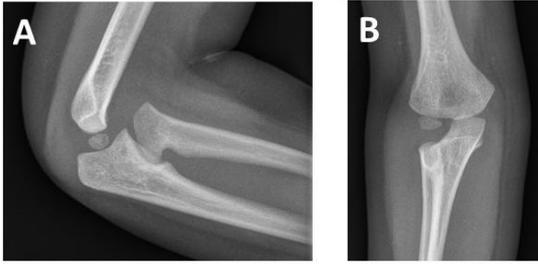


Abb. 2: Repräsentative Röntgenaufnahmen (A: seitliche und B: a.p. Projektion) eines Patienten (Patient 4) mit kRKL. Bei einer anterioren Luxation findet sich klassischerweise ein hypoplastisches, gewölbtes, domförmigem Caput radii mit fehlender zentraler Depression.

#### 4.4 DASH-Score

Zur Beurteilung der Funktionalität der betroffenen Extremitäten bzw. der hiermit assoziierten Einschränkungen erfolgte eine schriftliche Befragung der Patienten bzw. deren Eltern mit Hilfe des standardisierten Disabilities of Arm, Shoulder and Hand -Fragebogens (DASH-score). Der DASH-Score ist ein valides Mittel zur Erfassung von Symptomen und Einschränkungen bei Erkrankungen der oberen Extremität im Alltag (93), der auch für Kinder und Jugendliche geeignet ist (94).

Der Fragebogen besteht aus vier Teilen (siehe Anhang 9.2). Die Fragen 1 bis 23 beziehen sich auf Beeinträchtigungen bei alltäglichen Tätigkeiten. Die Fragen 24 bis 30 dienen zur Erfassung von Schmerzen oder anderen Symptomen. Anschließend können noch zwei optionale Teile des Fragebogens ausgefüllt werden. Der erste optionale Teil bezieht sich auf Einschränkungen beim Spielen eines Musikinstruments oder bei sportlichen Aktivitäten. Der zweite optionale Teil des Fragebogens bezieht sich auf Einschränkungen im Arbeits- oder Berufsleben. Beide optionale Teile bestehen aus jeweils vier Fragen. Die ersten beiden Teile des Tests zur Funktionsfähigkeit und Symptomatik werden getrennt von den beiden optionalen Modulen ausgewertet. In dieser Arbeit wurde die Frage 21 (Einschränkungen in der sexuellen Aktivität) aus dem Fragebogen entfernt, da es sich bei allen Patienten um Minderjährige handelte. Die Auswertung des Fragebogens ist trotzdem möglich, da bei einer Nichtbeantwortung von weniger als 10% der ersten 30 Fragen für die fehlenden Werte der Mittelwert aller anderen Fragen verwendet werden darf. Wenn weniger als 27 Fragen in den ersten beiden Teilen des DASH-Tests beantwortet wurden, wurde der DASH-Score nicht errechnet.

Alle Fragen des DASH-Scores werden mit 1 bis 5 Punkten bewertet, wobei ein Punkt für keine Einschränkungen oder Symptome, und fünf Punkte für eine Unmöglichkeit der bestimmten Tätigkeit oder sehr starke Beschwerden stehen.

Die Punkte der ersten beiden Teile des Fragebogens wurden für alle 30 Fragen summiert und bildeten den Rohwert. Der Maximalwert lag bei 150 Punkten, der Minimalwert bei 30 Punkten. Die Summe der Punktwerte für die 30 Fragen wurde anschließend in einen DASH-

Funktionswert von 0 bis 100 Punkten umgerechnet;  $n$  steht dabei für die Anzahl der beantworteten Fragen. In der vorliegenden Studie betrug  $n$  29, da eine Frage aus dem Fragebogen entfernt wurde (s.o.).

$$\left(\frac{\text{Rohwert}}{n} - 1\right) \times 25 = \text{DASH-Wert (0 - 100)}$$

Ein DASH-Wert von 0 Punkten steht für eine hohe Funktionsfähigkeit und keine Symptomatik, ein Wert von 100 Punkten dagegen für eine sehr starke Beeinträchtigung im täglichen Leben mit ausgeprägter Symptomatik. Ein DASH-Wert von 10 Punkten wurde als minimale klinisch relevante Veränderung angesehen (95).

Die beiden optionalen Module wurden getrennt bewertet. Dabei wurden die Antwortpunkte der Fragen 1 bis 4 summiert und bildeten den Rohwert. Der Maximalwert lag bei 20 Punkten, der Minimalwert bei 4 Punkten. Zur Auswertung der optionalen Module mussten alle Antworten komplettiert werden. Der gebildete Rohwert wurde dann in einen DASH-Sport- und einen DASH-Arbeit-Wert von jeweils 0 bis 100 Punkte umgerechnet:

$$\left(\frac{\text{Rohwert}}{4} - 1\right) \times 25 = \text{DASH} - \frac{\text{Sport}}{\text{Arbeit}} - \text{Wert (0 - 100)}$$

Analog zum DASH-Funktionsfähigkeits-Wert standen 0 Punkte für keine Einschränkung bei sportlicher Betätigung oder im Arbeitsleben und 100 Punkte dafür, dass bestimmte Tätigkeiten überhaupt nicht ausgeführt werden können.

Bei Patienten, die zum Zeitpunkt der Befragung besonders jung waren, wurde der Fragebogen teilweise fremdanamnestisch von den Eltern ausgefüllt.

#### 4.5 Statistik

Die Erhebung der Daten erfolgte mittels Microsoft Excel 2010 (Microsoft, Köln, Deutschland). Zur statistischen Datenanalyse wurde das Programm IBM SPSS Statistics 21 (IBM, Ehningen, Deutschland) verwendet.

Das Signifikanzniveau wurde vorab mit  $\alpha = 0,05$  festgelegt, d.h. alle  $p$ -Werte  $\leq 0,05$  wurden als signifikant gewertet. In Abhängigkeit von der Variablenskalierung und -verteilung wurden unterschiedliche Tests angewandt. Bei kategorialen Variablen wurde der Chi-Quadrat-Test ( $\chi^2$ -Test) benutzt. Bei metrisch skalierten Variablen wurde zunächst untersucht, ob die Daten normalverteilt sind (mittels visueller Inspektion von Boxplots). Bei normalverteilten Daten und Vergleichsgruppen mit genau zwei Ausprägungsstufen wurde der  $t$ -Test durchgeführt. Bei Gruppen mit mehr als zwei Ausprägungsstufen wurde eine einfaktorische Varianzanalyse mit anschließenden Post-Hoc-Tests durchgeführt. Lag keine Normalverteilung vor, wurden nicht-parametrische Tests durchgeführt: Bei Vergleichsgruppen mit zwei Aus-

prägungsstufen wurde der Mann-Whitney-U-Test gewählt und bei mehr als zwei Ausprägungsstufen der Test nach Kruskal-Wallis. Des Weiteren erfolgte eine Korrelationsanalyse nach Pearson und Spearman. Die statistische Beratung erfolgte durch das Institut für Medizinische Biometrie und Statistik der Universität zu Lübeck.

#### 4.6 Literatursuche

Die Literatursuche erfolgte auf Medline Ovid, Embase auf der Basis von Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses Richtlinien (PRISMA) unter Verwendung der exhaustive search method (ESM). Suchbegriffe waren *congenital radioulnar synostosis*, *congenital synostosis radius and ulna*, *congenital dislocation radius* und *congenital radial head dislocation*. Nicht berücksichtigt wurden dabei Einzelfallberichte ohne wesentliche neue Aspekte und Artikel, die sich ausschließlich mit posttraumatischen Fehlbildungen befassen.

#### 4.7 Ethikvotum

Die Teilnahme an der Studie war freiwillig, Die Dokumentation der Studie wurde von der Ethikkommission der Universität zu Lübeck geprüft. Das positive Ethikvotum lautet 16-062A.

## 5 Ergebnisse

### 5.1 Demographie

Insgesamt wurden n=12 Patienten (weiblich n=8, männlich n=4) mit insgesamt n=15 Fehlbildungen des Ellenbogengelenks eingeschlossen. Im weiteren Verlauf behielten die Patienten Ihre anonymisierte Nummer 1-12, wohingegen die untersuchten Gelenke und somit Fehlbildungen jeweils numerisch beschrieben wurden. Bei den weiblichen Patienten fanden sich n=3 kRKL, n=4 kRUS, n=1 Radiusaplasie, und n=1 posttraumatische RKL. Bei den männlichen Patienten fanden sich n=2 kRKL und n=1 posttraumatische RKL (Abb. 3). Die Seitenverteilung war gleichmäßig (rechts n=8 zu links n=7 Fehlbildungen). Das Durchschnittsalter beim Erstkontakt betrug 5,7 Jahre (range: 0-12 Jahre). Das Durchschnittsalter bei der Abschlussuntersuchung betrug 9,3 Jahre (range: 4-17 Jahre). Einer der beiden bilateral betroffenen Patienten mit kRUS gab an, dass die gleiche Fehlbildung des Ellenbogengelenks mit charakteristischer Bewegungseinschränkung bei verschiedenen Verwandten ebenfalls vorhanden sei.

Patient	EBG	Geschlecht	Fehlbildung	Seite	Alter		Begleitfehlbildung
					Erstkontakt	Abschluss	
1	1	M	kRKL	R	7	10	Streckdefizit OSG
	2		kRKL	L			
2	3	W	kRKL	R	7	17	Ulnadysplasie 3. Grades
3	4	W	kRKL	R	8	15	Beinlängendifferenz, Minusvariante Ulna
4	5	M	kRKL	R	3	4	Entwicklungsstörung
5	6	W	kRKL	L	3	9	Exostosen, Plusvariante Radius, Trichterbrust, Innenrotationsstellung bd. Beine
6	7	W	kRUS	L	5		Keine
	8		kRUS	R			
7	9	W	kRUS	L	7	8	Keine
	10		kRUS	R			
8	11	W	kRUS	L	9	9	Verkürzung linker Arm
9	12	W	kRUS	L	0	5	Dysmelie linker Arm, einstrahlige Hand, Hypotrophie
10	13	W	Radiusaplasie	L	1		Klumphand, dreistrahlige Hand, Daumenaplasie, Minusvariante Ulna
11	14	W	ptRKL	R	4	7	Keine
12	15	M	ptRKL	R	12		Keine

Abb. 3: Insgesamt wurden n=12 Patienten mit insgesamt n=15 Ellenbogegelenksfehlbildungen eingeschlossen. Die Abbildung gibt einen Überblick über die demographische Verteilung der Individuen sowie potentieller Begleitfehlbildungen (M: männlich, W: weiblich, R: rechts, L: links, Alter [Jahre]).

## 5.2 Art der Fehlbildung

Bei den n=12 Patienten fanden sich insgesamt n=15 Fehlbildungen mit n=6 kRKL, n=6 kRUS, n=2 posttraumatische RKL, und n=1 Radiusaplasie. Bei den n=4 Patienten mit kRUS trat die Fehlbildung in n=2 Fällen bilateral auf. Hingegen fand sich bei den n=5 Patienten mit kRKL nur in n=1 Fällen eine bilaterale Fehlbildung (Abb. 3). In diesem Fall luxierte das Radiusköpfchen beidseits nach dorsal. Bei den unilateralen kRKL luxierte das Radiusköpfchen in je n=2 Fällen nach dorsal und ventral. Bei den n=2 Fällen einer posttraumatischen RKL luxierte das Radiusköpfchen in je n=1 Fällen nach dorsal und ventral.

## 5.3 Begleitfehlbildungen

Bei den insgesamt n=12 Patienten mit Fehlbildungen im Bereich des Ellenbogengelenks fanden sich in n=8 Fällen eine oder mehrere Begleitfehlbildungen oder systemische Erkrankungen (Abb. 3).

### *Subgruppenanalyse kRKL*

Alle n=5 Patienten mit einer kRKL wiesen weitere Fehlbildungen auf. Es fanden sich ein Extensionsdefizit im Sprunggelenk durch eine Verkürzung der Wadenmuskulatur, multiple Exostosen, eine Trichterbrustdeformität, eine Innenrotationsfehlstellung beider Beine mit einem Öffnungswinkel von 55°, eine Beinlängendifferenz von 1 cm, eine Hypoplasie der Ulna ipsilateral, eine Hypoplasie der Ulna 3. Grades und eine Aplasie des fünften Strahls der Hand ipsilateral, sowie eine behandlungsbedürftige Entwicklungsstörung (Abb. 3).

### *Subgruppenanalyse kRUS*

Im Gegensatz zur kRKL fand sich bei den kRUS nur in n=2 von n=4 Fällen Begleitfehlbildungen. Interessanterweise traf diese Beobachtung auf die bilateral betroffenen Patienten zu. Bei den anderen beiden Patienten fand sich eine Verkürzung des ipsilateralen Unterarms um etwa 1 cm, und eine generalisierte Hypotrophie mit einem Geburtsgewicht von 2020 g als Zwillingsneugeborenes mit einer Trinkschwäche und Hypoglykämie. Als lokale Begleitfehlbildungen zeigte diese Patientin eine Verkürzung von Radius und Ulna und eine einstrahlige Handwurzel und Handrudiment (Abb. 3).

### *Subgruppenanalyse Radiusaplasie*

Die Patientin mit einseitiger Radiusaplasie wies zusätzlich eine Verkürzung der Ulna, eine dreistrahlige Hand in Klumphandstellung mit fehlendem Daumen und eine Flexionskontraktur im Handgelenk von 90° an der gleichen oberen Extremität auf (Abb. 3).

### *Subgruppenanalyse ptRKL*

Bei den n=2 Patienten mit einer ptRKL fanden sich keine weiteren Fehlbildungen (Abb. 3).

## 5.4 Klinischer Befund

Für n=9 von den insgesamt n=12 eingeschlossenen Patienten waren subjektive Beschwerden aktenkundig. Bei der Patientin mit Radiusaplasie und bei einem Patienten mit ptRKL fand sich keine diesbezügliche Dokumentation.

Alle anderen Patienten gaben beim Erstkontakt Bewegungseinschränkungen unterschiedlichen Ausmaßes an (genaue Angaben zu den Bewegungseinschränkungen siehe Kapitel 5.5). Schmerzen im betroffenen Gelenk gaben n=8 Patienten an. Bei n=3 Patienten war eine radiale und ulnare Instabilität des Ellenbogengelenks dokumentiert. Dazu gehörte eine Patientin mit ptRKL, eine Patientin mit unilateraler kRKL nach ventral, sowie eine Patientin mit unilateraler kRKL nach dorsal. Im Verlauf traten nach der Patientenakte bei dieser Patientin auch Crepitationen und eine Instabilität im ipsilateralen Handgelenk auf.

## 5.5 Bestimmung des Bewegungsausmaßes

Von n=10 der insgesamt n=12 eingeschlossenen Patienten konnte aus den Patientenunterlagen eine Dokumentation der Beweglichkeit der betroffenen Gelenke entnommen werden (Patient 10: Radiusaplasie, Patient 12 ptRKL entfielen, es verblieben n=13 Gelenke bzw. Fehlbildungen zur weiteren Analyse). Bei den verbliebenen Fehlbildungen fand sich eine durchschnittliche Flexion von 140°, sodass die durchschnittliche Einschränkung der Flexion 10° betrug. Die durchschnittliche Extension betrug -8,46°; die Neutralposition konnte also im Durchschnitt nicht erreicht werden. Die Pronation betrug im Mittelwert 55,8°, der durchschnittliche Pronationsverlust betrug somit 34,2°. Die durchschnittliche Supination betrug 15,8° mit einem durchschnittlichen Verlust an Supination von 74,2°. Somit fand sich zusammenfassend der größte Beweglichkeitsverlust für die Supination, und der geringste Verlust für die Extension. Der Mittelwert für den durchschnittlichen Verlust im Gesamtbewegungsausmaß betrug für die n=13 betroffenen Ellenbogengelenke 126,9°. Das erhaltene Gesamtbewegungsausmaß betrug somit  $203,1 \pm 69,03^\circ$  SD (Abb. 4).

Beim Vergleich der Bewegungsausmaße von kRKL und kRUS ergab der Mann-Whitey-U-Tests einen signifikanten Unterschied im Ausmaß der Extension ( $p = 0,04$ ); für Flexion, Pro- und Supination sowie das Gesamtbewegungsausmaß ergaben sich keine signifikanten Unterschiede.

Patient	EBG	Fehlbildung	Seite	Flex	Ext	Pro	Sup	$\Sigma$	$\Delta$ Flex	$\Delta$ Ext	$\Delta$ Pro	$\Delta$ Sup	$\Delta$ Gesamt
1	1	kRKL	R	150	-10	25	-15	150	0	10	75	105	190
	2	kRKL	L	150	-10	25	-15	150	0	10	75	105	180
2	3	kRKL	R	150	-30	40	60	220	0	30	50	30	110
3	4	kRKL	R	130	-40	30	35	155	20	40	60	55	175
4	5	kRKL	R	100	0	0	45	145	50	0	90	45	185
5	6	kRKL	L	130	0	90	90	310	20	0	0	0	20
6	7	kRUS	L	150	0	90	-90	150	0	0	0	180	180
	8	kRUS	R	150	0	90	-90	150	0	0	0	180	180
7	9	kRUS	L	150	0	80	0	230	0	0	10	90	100
	10	kRUS	R	150	0	75	5	230	0	0	15	85	100
8	11	kRUS	L	150	-5	90	90	325	0	5	0	0	5
9	12	kRUS	L	130	5	0	0	135	20	0	90	90	195
11	13	ptRKL	R	130	-20	90	90	290	20	20	0	0	40

Abb. 1: Tabellarische Darstellung der Bewegungsausmaße [°] für insgesamt zur Auswertung zur Verfügung stehenden n=11 Patienten mit insgesamt n=13 Fehlbildungen. Die  $\Sigma$  setzt sich aus den Maximalwerten für Extension-Flexion, Pronation-Supination zusammen, der Verlust der entsprechenden Beweglichkeit  $\Delta$  ist die Differenz zur physiologischen Beweglichkeit (Extension-Flexion 0-0-150°, Pronation-Supination 90-0-90°, physiologischer Gesamtbewegungsumfang demnach 330°).

### Subgruppenanalyse kRKL

Bei den n=6 Extremitäten mit kRKL betrug die durchschnittliche Flexion 135°, das Flexionsdefizit lag durchschnittlich bei 15°. Das Extensionsdefizit lag bei ebenfalls 15°. Die Pro- und Supination betrug im Mittel 35-0-33,3°, das Pronationsdefizit betrug durchschnittlich 55°, das der Supination 56,7°. Das durchschnittliche Bewegungsdefizit betrug somit in der Subgruppe kRKL 141,7°, was ein erhaltenes Gesamtbewegungsausmaß von  $188,3 \pm 65,93^\circ$  SD bedeutet (Abb. 5). Zusammenfassend fand sich in dieser Gruppe das größte Defizit bei der Supination, Extension und Flexion waren gleichermaßen eingeschränkt.

Im Falle einer Luxation des Radiusköpfchens nach posterior war die Flexion kaum eingeschränkt (durchschnittliches Defizit: 5°). Umso stärker war bei den nach posterior luxierten Radiusköpfchen die Extension betroffen. Hier zeigt sich ein mittleres Defizit von 22,5°. Das mittlere erhaltene Gesamtbewegungsausmaß betrug für diese n=4 Ellenbogen 168,75°. Bei den n=2 Ellenbogen mit einer kRKL nach anterior war hingegen die Flexion stärker betroffen. Der mittlere Verlust in der Flexion betrug 35°, die Extension war bei beiden Ellenbogen frei bis 0° durchführbar. Das mittlere erhaltene Gesamtbewegungsausmaß betrug für diese beiden Ellenbogen 227,5°.

### Subgruppenanalyse kRUS

Bei n=4 Patienten fanden sich insgesamt n=6 Ellenbogengelenke mit kRUS mit einer mittleren Extension-Flexion von 0-0-146,7°, also einer freien Extension und einem mittleren Flexionsdefizit von 3,3°. Die Pronationsfähigkeit betrug im Mittel 70,8° mit einem Defizit von 19,2°. Das Ausmaß der Supination betrug im Durchschnitt -14,2°, so dass hier im Durchschnitt die Neutralposition nicht erreicht werden konnte. Das mittlere Supinationsdefizit betrug somit 104,2°. Zusammenfassend fanden sich auch in der Gruppe der kRUS die größten Defizite für die Supination. Flexion und Extension waren hingegen kaum eingeschränkt. Das mittlere vorhandene Gesamtbewegungsausmaß betrug  $203,3 \pm 72,92^\circ$  SD (Abb. 5). Das mittlere Defizit im Gesamtbewegungsausmaß lag bei den kRUS damit bei  $126,7^\circ$

Für die n=3 Ellenbogengelenke mit einer kRUS in Kombination mit einer Dislokation des Caput radii (Typ 2 nach Wilkie, Typ 3 nach Cleary und Omer) fanden wir ein mittleres Bewegungsausmaß von  $176,67^\circ$ . Die Extension und Flexion waren in allen drei Fällen frei. Das Ausmaß der Unterarmrotation betrug in n=2 Ellenbogen  $0^\circ$  mit einer Fixierung beider Unterarme in  $90^\circ$  Pronationsstellung. Bei n=1 Ellenbogengelenk Typ 2 bzw. 3 waren Rotationsbewegungen von  $80^\circ$  (Pronation-Supination  $75-0-5^\circ$ ) möglich.

Bei n=2 Ellenbogen mit einer reinen kRUS (Typ 1 bzw. 2) betrug das mittlere Bewegungsausmaß  $182,5^\circ$ . Die Flexion betrug durchschnittlich  $140^\circ$ , die Extension  $2,5^\circ$ . Rotationsbewegungen des Unterarms waren in einem der beiden Fälle vollständig aufgehoben mit Fixierung in Neutralstellung, in dem zweiten Fall waren Umwendbewegungen von  $80^\circ$  (Pronation-Supination  $80-0-0^\circ$ ) möglich.

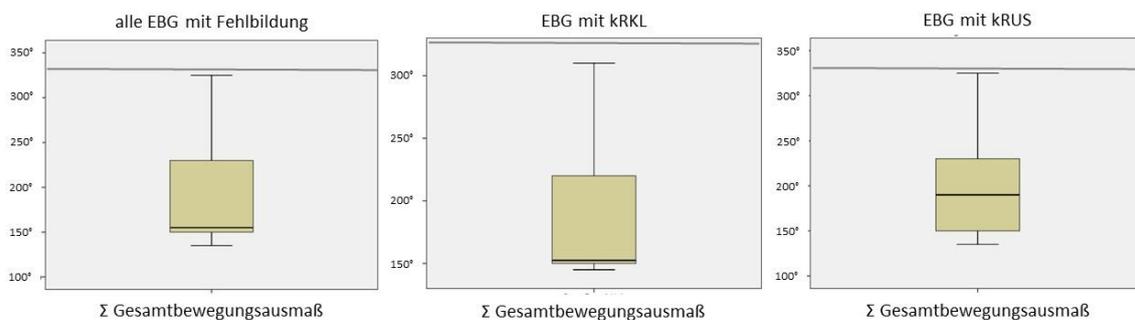


Abb. 5: Box Plots des erhaltenen Gesamtbewegungsausmaßes, welches sich aus der Summe der maximalen Extension-Flexion und Pronation-Supination zusammensetzt ( $\Sigma$  physiologisch  $330^\circ$ , graue horizontale Linie indiziert). Links: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten fehlgebildeten EBG (n=13) mit einem Mittelwert von  $203,1 \pm 69,027^\circ$  SD. Mitte: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten EBG mit kRKL (n=6) mit einem Mittelwert von  $188,3 \pm 65,929^\circ$  SD. Rechts: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten EBG mit kRUS (n=6) mit einem Mittelwert von  $203,3 \pm 72,915^\circ$  SD.

## 5.6 Radiologische Beurteilung

Für n=11 der insgesamt n=12 Patienten waren Röntgenbilder entsprechend der studienbedingten Anforderungen (siehe Kapitel 4.3) vorhanden und auswertbar. Röntgenaufnahmen lediglich zu Studienzwecken wurden nicht angefertigt.

### *Subgruppenanalyse kRKL*

Die typische domförmige Wölbung des Radiuskopfes fand sich bei n=5 der insgesamt n=6 Gelenken mit kRKL, demnach fand sich nur bei n=1 Gelenk mit kRKL die anatomische normale Form mit zentraler Depression. Eine Hypoplasie des Radiusköpfchens fand sich in n=4 Gelenken. Eine deutliche Verschmälерung des Radiuskopfes fand sich ebenfalls bei n=5 der insgesamt n=6 Gelenken mit kRKL. Bei dem Gelenk mit nicht verschmälertem Radiuskopf stellte sich radiologisch eine Neoartikulation mit der proximalen Ulna dar. Die n=4 Gelenke mit nach posterior luxiertem Radiusköpfchen hatten einen verlängerten Radius im Vergleich zur Ulna. Im Gegensatz hierzu fand sich bei den Fällen mit nach anterior luxiertem Radiusköpfchen (n=2) eher eine Verkürzung oder identische Länge im Vergleich zur Ulna. n=3 Gelenke zeigten eine Verkrümmung der Ulna nach anterior, n=2 Gelenke eine nach posterior. Bei dem verblieben n=1 Gelenk fand sich keine ulnare Verkrümmung aber eine Ulnadysplasie 3. Grades mit einer Hypoplasie des Processus coronoideus (Abb. 6). Das durchschnittliche Verhältnis von Radiuskopf zu -hals war 1,35 (range: 1,11-1,84). Die größte Ratio mit 1,48 fand sich bei dem Gelenk mit der Neoartikulation zwischen Radiuskopf und proximaler Ulna. Der Winkel zwischen Radiuschaft und Radiushals wies große Unterschiede auf (Mittelwert: 13,9°, range: 7,2-19,6°). Abb. 6 zeigt eine repräsentative Röntgenserie eines Patienten (Patient 3) mit kRKL.

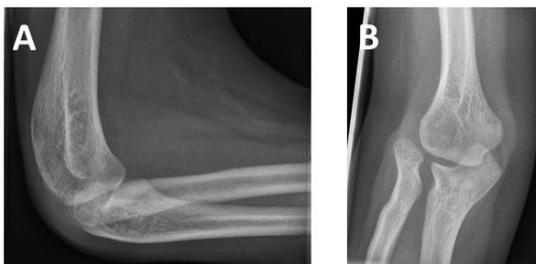


Abb. 6: Röntgenaufnahmen rechter Ellenbogen mit kRKL von Patient 3. A: siehe domförmig gewölbter Radiuskopf, der verlängerte, nach dorsal gebogene Radius und das vergrößerte Kopf-Hals-Verhältnis. Die zentrale Depression fehlt. B: Hypoplasie des Capitulum humeri, sowie der vergrößerte Kopf-Hals-Winkel des Radius.

### *Subgruppenanalyse kRUS*

Für n=5 der insgesamt n=6 Gelenken mit einer kRUS standen Röntgenaufnahmen zur Verfügung. Alle diese Gelenke konnten 2. Grades nach Blauth und von Rothkirch klassifiziert werden, d.h. die betroffenen Gelenke wiesen eine proximale Synostose zwischen Radius und Ulna auf. Bei n=3 Fällen war der Radiuskopf nicht in die Synostose eingeschlossen, son-

dern deformiert und nach dorsal luxiert. Es handelte sich hierbei ausschließlich um komplette Synostosen. In n=4 Fällen fand sich eine Verbiegung des Radius nach anterior, in n=1 Fall eine starke Verkürzung von Radius und Ulna. In diesem Fall war die kRUS mit einer einstrahligen Hand vergesellschaftet. Komplette Synostosen, d.h. ohne Kortikalisausbildung zwischen Radius und Ulna, fanden sich in n=4 Fällen, inkomplette mit Ausbildung einer Kortikalis in n=1 Fall. Die Klassifikation der kRUS in unserem Kollektiv kann der Abb. 8 entnommen werden. Abb. 7 zeigt repräsentative Röntgenbilder kompletter und inkompletter kRUS.

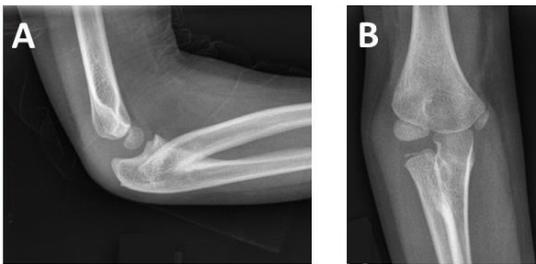


Abb. 7: A: Seitliche Projektion der rechten Seite, Patient 6: komplette proximale Synostose mit dorsaler Radiuschaftkrümmung. Das Radiusköpfchen ist hypoplastisch und nach dorsal luxiert. B: a.p. Projektion der rechten Seite, Patient 7: inkomplette Synostose mit angedeuteter Kortikalisschicht zwischen Radius und Ulna. Das Radiusköpfchen ist abgrenzbar

Patient	EBG	Alter	Seite	Luxation des RK	Deformierung des Radius	Wilkie	Klassifikation		Synostose
							Cleary / Omer	Blauth/Rothkirch	
6	1	5	L	dorsal	anterior	2	3	2	komplett
	2	5	R	dorsal	anterior	2	3	2	komplett
	3	5	L	dorsal	anterior	1	2	2	komplett
7	4	5	R	nein	anterior	2	3	2	inkomplett
	9	5	4	L	nein	Verkürzung	1	2	komplett

Abb. 8: Tabellarische Darstellung der röntgenologischen Merkmale der insgesamt n=5 untersuchten Ellenbogengelenke mit kRUS bei n=3 Patienten im Alter von 4-5 Jahren zum Zeitpunkt der Röntgenuntersuchung. Klassifikation nach Wilkie, Cleary und Omer, und Blauth und Rothkirch.

### Subgruppenanalyse ptRKL

Bei den beiden Patienten mit je einer von einer ptRKL betroffenen Extremität fand sich keine Deformation oder Verschmälerung des Radiusköpfchens, und auch keine Hypoplasie des Capitulum humeri. Auch die zentrale Depression im Radiuskopf war normal ausgebildet (Abb. 9). Das Verhältnis zwischen dem Durchmesser des Radiuskopfes und -halses im streng seitlichen Röntgenbild betrug 1,61 bzw. 1,597. Dies spricht gegen eine Verschmälerung und Deformierung des Radiusköpfchens. Der Winkel zwischen Radiushals und -schaft im a.p. Röntgenbild betrug 9,5° bzw. 7,7° (Abb. 10).

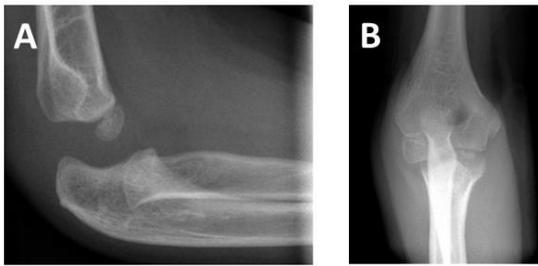


Abb. 9: Veraltete ptRK (Patient 11) in seitlicher (A) und a.p. (B) Projektion. Das Radiusköpfchen ist nach dorsal luxiert, die posteriore prox. Ulnakante ist nach anterior gekrümmt. Eine Deformation des Radiuskopfes, eine Hypoplasie des Capitulum humeri oder ein vergrößerter Winkel zw. Radiushals und -schaft zeigen sich nicht.

Patient	EBG	Fehlbildung	Alter	Seite	Luxation Radiuskopf	Hypoplasie Capitulum	Deformierung Radiuskopf	Deformierung Radius	Verbiegung Ulna	Ratio	Winkel
1	1	kRK	9	R	posterior	J	verlängert, schmal, gewölbt, ohne Depression	verlängert, nach post. Gekrümmt	post. prox. nach ant.	1,39	11,2
	2	kRK	9	L	posterior	N	verlängert, schmal, gewölbt, ohne Depression	verlängert, nach post. gekrümmt	post. prox. nach ant.	1,11	15,0
2	3	kRK	17	R	posterior	J	verlängert, gewölbt, leichte Depression	verlängert, nach post. und lat. gekrümmt	Ulnadysplasie, post. prox. nach ant., PC Hypoplasie	1,46	7,2
3	4	kRK	13	R	dorsolat.	J	verlängert, gewölbt, schmal, Radiushals nach lateral verbogen, seitr. humeroradiale Gelenkbildung	verlängert, nach post. gebogen mit starker Krümmung nach lat.	Konkav	1,2	19,6
4	5	kRK	3	R	anterior	J	schmäler kurzer Hals, gewölbt, ohne Depression, Neoartikulation	verkürzt, leichte Krümmung nach dorsal	konkav prox. ant. mit Neoartikulation	1,84	14,3
5	6	kRK	7	R	anterior	N	schmal, verlängert, keine Wölbung,	nein	knöcherner PC Neubildung	1,11	16,1
11	7	ptRK	4	R	posterior	N	nein	nb	post. prox. nach ant.	1,61	9,5
12	8	ptRK	12	R	anterior	N	nein	nein	nein	1,6	7,7

Abb. 10: Tabellarische Darstellung der röntgenologischen Merkmale der insgesamt n=8 untersuchten Ellenbogengelenke mit kRK bei n=5 Patienten und mit ptRK bei n=2 Patienten im Alter von 4-17 Jahren zum Zeitpunkt der Röntgenuntersuchung.

## 5.7 DASH-Score

Der DASH-Fragebogen wurde von n=7 Patienten beantwortet, vollständig von n=6. Hierunter waren n=3 kRK und n=3 kRUS. Bei n=3 Patienten trat die Fehlbildung bilateral auf, so dass insgesamt n=9 DASH-Scores vollständig vorlagen. Zum Zeitpunkt der Befragung war der jüngste Patient drei Jahre alt, die beiden ältesten Patienten waren 21 Jahre alt.

Das Sport- und Musik-Modul wurde von n=6 Patienten vollständig ausgefüllt. Ein Patient gab an, weder ein Musikinstrument zu spielen, noch Sport zu treiben, so dass das Modul ausgelassen wurde. Das Arbeits- und Berufsmodul wurde nur von n=1 Patienten vollständig ausgefüllt. Alle anderen Patienten gaben an, zum Zeitpunkt der Befragung noch zur Schule zu gehen, so dass die Fragen nicht beantwortet werden konnten.

In der Auswertung des ersten Teils des Fragebogens wurde bei jedem Patienten wegen der entfernten 21. Frage des DASH-Fragebogens nach der sexuellen Aktivität die Anzahl der beantworteten Fragen  $n$  mit 29 angegeben (siehe Kapitel 4.4). In einem der Fragebögen

wurden in den ersten beiden Teilen nur 28 Fragen beantwortet, die siebte Frage nach schwerer Hausarbeit wurde nicht beantwortet.

### 5.7.1 Allgemeiner Teil

Die Auswertung des allgemeinen Teils des DASH-Scores ergab für alle n=9 ausgewerteten Ellenbogengelenksfehlbildungen einen Mittelwert von  $15,9 \pm 13,426$  SD (min: 4,31, max: 39,66; Abb. 11 und Abb. 12). N=4 Patienten mit n=6 Fehlbildungen (Patient 2, 6, 7, 9) erzielten einen DASH-Score von <20, was definitionsgemäß minimale Funktionseinschränkung und kaum Symptome bedeutet. N=2 Patienten mit n=3 Fehlbildungen (Patient 1 und 3) erzielten einen DASH-Score >20, was eine deutliche Funktionseinschränkung und deutliche Symptome bedeutet. Es fanden sich keine Unterschiede zwischen den beiden Ellenbogengelenken bei den bilateral von einer Fehlbildung betroffenen Patienten.

Patient	EBG	Geschlecht	Fehlbildung	Seite	DASH-Score
1	1	M	kRKL	R	29,31
	2		kRKL	L	29,31
2	3	W	kRKL	R	12,93
3	4	W	kRKL	R	39,66
6	5	W	kRUS	L	5,17
	6		kRUS	R	5,17
7	7	W	kRUS	L	8,62
	8		kRUS	R	8,62
9	9	W	kRUS	L	4,31

Abb. 11: Tabellarische Darstellung der Ergebnisse des allgemeinen Teils des DASH-Scores für die ausgewerteten n=6 Patienten mit n=9 Fehlbildungen.

Für jedes der 29 Items des DASH-Scores wurde der Mittelwert bestimmt, um die durch Funktionseinschränkungen im Ellenbogengelenk besonders betroffenen alltäglichen Tätigkeiten zu identifizieren und die Ausprägung der verschiedenen Symptome zu erfassen. Einschränkungen mit einem DASH-Score  $\geq 2$  fanden sich für die Items *ein neues oder fest verschlossenes Glas öffnen, einen schweren Gegenstand (> 5 kg) tragen, Freizeitaktivitäten, die wenig körperliche Anstrengung benötigen (z. B. Karten spielen, Stricken usw.), Freizeitaktivitäten, bei denen auf Ihren Arm Druck oder Stoß ausgeübt wird (z. B. Golf, Hämmern, Tennis), Einschränkungen durch die Schulter-, Arm- oder Handprobleme in der vergangenen Woche in der Arbeit oder anderen alltäglichen Aktivitäten, und Schmerzen in Schulter, Arm und Hand*. Ein Mittelwert von 1,8 fand sich für das Item *Aufgrund der Probleme in Schulter-, Arm- oder Handbereich die eigenen Fähigkeiten als eingeschränkt empfinden, weniger Selbstvertrauen haben und sich das Gefühl, sich weniger nützlich machen zu können*. Für dieses Item bedeutet ein Wert von 2 „stimme nicht zu“, sodass wir den Wert diesbzgl. nicht als Einschränkung gewertet haben. Die restlichen Items hatten einen mittleren DASH-Score von <2.

### Subgruppenanalyse kRKL

Der DASH-Score konnte für n=3 Patienten mit insgesamt n=4 kRKL ausgewertet werden. Der Mittelwert des DASH-Scores lag bei  $27,8 \pm 11,04$  SD (min: 12,93, max: 39,66; Abb. 10 und Abb. 11). Für jedes der 29 Items des DASH-Scores wurde der Mittelwert bestimmt, um die durch Funktionseinschränkungen im Ellenbogengelenk besonders betroffenen alltäglichen Tätigkeiten zu identifizieren, und die Ausprägung der verschiedenen Symptome zu erfassen. Einschränkungen mit einem DASH-Score  $\geq 2$  fanden sich für 15/29 Items, nämlich *ein neues oder fest verschlossenes Glas öffnen, Schreiben, einen Gegenstand über Kopfhöhe auf ein Regal stellen, schwere Hausarbeit (z. B. Wände abwaschen, Boden putzen), Garten- oder Hofarbeit, einen schweren Gegenstand tragen (>5kg), eine Glühbirne über Ihrem Kopf auswechseln, ein Messer benutzen, um Lebensmittel zu schneiden, Freizeitaktivitäten, bei denen auf Ihren Arm, Schulter oder Hand Druck oder Stoß ausgeübt wird (z. B. Hämmern, Golf, Tennis), Freizeitaktivitäten, bei denen Sie Ihrem Arm frei bewegen (z. B. Badminton, Frisbee), Einschränkungen in der vergangenen Woche durch Schulter-/Arm- oder Handprobleme in der Arbeit oder anderen alltäglichen Aktivitäten, Schmerzen in Schulter, Arm oder Hand, Schmerzen in Schulter, Arm oder Hand während der Ausführung einer bestimmten Tätigkeit, Kribbeln (Nadelstiche) in Schulter, Arm oder Hand, und Schlafstörungen in der letzten Woche aufgrund von Schmerzen im Arm-, Schulter- oder Handbereich*. Die restlichen Items hatten einen mittleren DASH-Score von  $<2$  und somit keine oder geringe Einschränkungen.

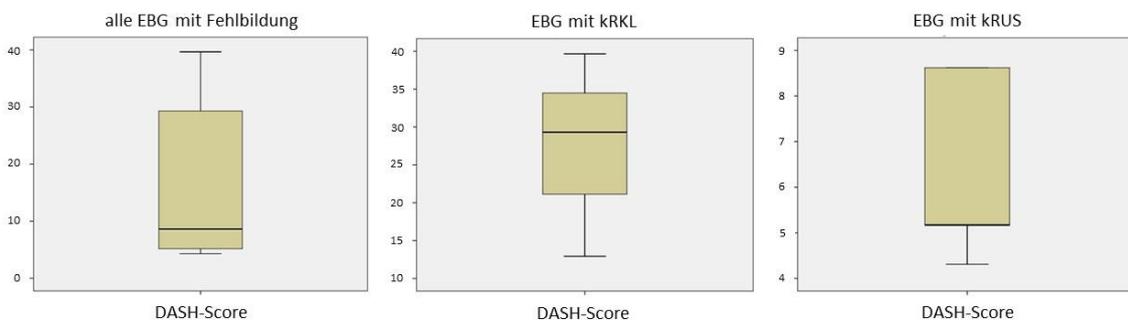


Abb. 12: Box Plots des DASH-Scores aller Ellenbogengelenke mit Fehlbildungen (n=9) mit einem Mittelwert von  $15,9 \pm 13,426$  SD, aller Ellenbogengelenke mit kRKL (n=4) mit einem Mittelwert von  $27,8 \pm 11,04$  SD, und aller Ellenbogengelenke mit kRUS (n=5) mit einem Mittelwert von  $6,38 \pm 2,077$  SD.

### *Subgruppenanalyse kRUS*

Der DASH-Score konnte für n=3 Patienten mit insgesamt n=5 kRUS ausgewertet werden. Der Mittelwert des DASH-Scores betrug  $6,38 \pm 2,077$  SD (min: 4,31, max: 8,62). Für jedes der 29 Items des DASH-Scores wurde der Mittelwert bestimmt, um die durch Funktionseinschränkungen im Ellenbogengelenk besonders betroffenen alltäglichen Tätigkeiten zu identifizieren, und die Ausprägung der verschiedenen Symptome zu erfassen. Einschränkungen mit einem DASH-Score  $\geq 2$  fanden sich für lediglich 1/29 Items, nämlich Freizeitaktivitäten, die wenig körperliche Anstrengung benötigen. Die restlichen Items hatten einen mittleren DASH-Score von  $< 2$  und somit keine oder geringe Einschränkungen.

### 5.7.2 Sport-Modul

Das optionale Sport-Modul des DASH-Fragebogens wurde von n=6 Patienten mit n=3 kRKL und n=3 kRUS ausgefüllt; n=3 der Patienten waren bilateral von der Fehlbildung betroffen, so dass der Sport-DASH für insgesamt n=9 Ellenbogengelenke erfasst werden konnte. Der mittlere Sport-DASH-Score betrug  $29,87 \pm 40,714$  SD. n=3 Patienten gaben an, keinerlei Einschränkungen oder Schmerzen beim Sport oder beim Spielen eines Instrumentes zu haben (Sport-DASH-Score = 0). Die Angaben zur Einschränkung beim Ausüben einer Sportart variierten zwischen den verschiedenen Patienten dennoch stark, auch wenn die gleiche Aktivität ausgeübt wurde, z.B. Turnen Sport-DASH-Score 0-87,5 oder Fußball Sport-DASH-Score 0-18,75.

Der mittlere Sport-DASH-Score bei n=3 Patienten mit n=4 kRKL betrug  $67,22 \pm 32,766$  SD bei den Sportarten Schulsport, Tanzen und Fußball.

Der Sport-DASH-Score bei n=3 Patienten mit n=5 kRUS betrug jeweils 0 für Kinderturnen, Fußball und Reiten.

### 5.7.3 Musik-Modul

Das optionale Musik-Modul wurde von n=2 bilateral betroffenen Patienten mit n=2 kRKL und n=2 kRUS ausgefüllt. Die genannten Instrumente waren Querflöte und Klarinette. Der Patient mit kRKL hatte einen Musik-DASH-Score von 12,5, der mit kRUS einen Score von 0.

### 5.7.4 Arbeits- und Berufs-Modul

Nur n=1 der befragten Patienten war bereits berufstätig, die anderen waren noch im Vor- oder Schulalter. Der berufstätige Patient war von einer unilateralen kRUS betroffen und

hatte einen spezifischen DASH-Score von 6,25. Lediglich die Frage *haben Sie Schwierigkeiten, in der üblichen Art und Weise zu arbeiten* wurde mit 2 Punkten beantwortet, die übrigen Fragen mit jeweils 1 Punkt.

## 5.8 Therapie und Outcome

Von den n=12 Patienten mit insgesamt n=15 Ellenbogegelenksfehlbildungen wurden n=8 Patienten konservativ behandelt. Operativ behandelt wurden n=4 der insgesamt n=12 eingeschlossenen Patienten.

### *Konservative Therapie*

Die konservativen Therapiemaßnahmen umfassten eine gewichtsadaptierte analgetische Therapie, sowie eine angepasste physiotherapeutische und ergotherapeutische Beübung:

Patient 2 (unilaterale kRKL, Extension-Flexion 0-30-150°, Pronation-Supination 40-0-60°): Konservative Therapie, stabiles Bewegungsausmaß über mehrere Jahre, Patientin gut adaptiert, Therapieende mit 18 Jahren.

Patientin 3 (unilaterale kRKL, Extension-Flexion 0-25-140°, Pronation-Supination 90-0-40°): Im Kleinkindalter *alter loci* voroperiert, postoperativ o.g. Defizit, konservative Therapie und Orthesenversorgung, hierunter Verschlechterung der Beweglichkeit (Extension-Flexion 0-40-130°, Pronation-Supination 30-0-35°), dennoch beschwerdearm und sportlich ambintioniert aktiv.

Patient 4 (unilaterale kRKL, Extension-Flexion 0-0-130°, Pronation-Supination 90-0-10°): Unter der konservativen Therapie über ein Jahr Verschlechterung der Beweglichkeit (Extension-Flexion 0-0-100°, Pronation-Supination 0-0-45°). Kontrollen wurden vereinbart.

Patient 6 (bilaterale kRUS, Extension-Flexion 0-0-150°, Pronation-Supination 90-90-0°): Konservative Therapie, suffiziente Kompensation durch Ausgleichsbewegungen im Schultergürtel, subjektiv beschwerdefrei.

Patient 8 (unilaterale kRUS, Extension-Flexion 0-5-150°, Pronation-Supination 90-0-90°): Subjektiv beschwerdefrei unter konservativer Therapie.

Patient 9 (unilaterale kRUS, Extension-Flexion 5-0-130°, Pronation-Supination 0-0-0°): Unter konservativer Therapie gute Kompensation und Funktion, subjektiv keine Beschwerden.

Patientin 11 (ptRKL rechts, Extension-Flexion 0-20-130°, Pronation-Supination 90-0-90°): Konservative Therapie über zwei Jahre nach dem Trauma, stabiles Bewegungsausmaß, offene Reposition empfohlen aber zum Erfassungszeitpunkt durch die Eltern abgelehnt.

Patient 1 (bilaterale kRKL, Extension-Flexion 0-10-150° mit Pronation-Supination 25-15-0°): Gar *keine* Therapie. Stabiles Bewegungsausmaß über einen Beobachtungszeitraum von zwei Jahren.

### *Operative Therapie*

Bei n=2 Patienten (Patient 5: unilateral kRKL, Patient 7: bilateral kRUS) wurde die jeweilige Ellenbogenfehlbildung operativ korrigiert und der postoperative Verlauf dokumentiert, so dass die operative Intervention auf ihr Ergebnis hin retrospektiv bewertet werden konnte. Bei n=2 Patienten (Patient 10: Radiusaplasie, Patient 12: unilateral ptRKL) wurde eine operative Korrektur *alter loci* vorgenommen, so dass die postoperativen Untersuchungsergebnisse nur bedingt zur Auswertung zur Verfügung standen.

Bei dem Fall einer unilateralen kRKL (Patient 5) lag am linken Ellenbogengelenk eine Exostose des Processus coronoideus ulnae vor, die im Verlauf aufgrund der Progredienz der Exostose zu einer Luxation des Radiusköpfchens nach anterior führte (Abb. 13C). Daraus resultierte eine Einschränkung der Flexion im Ellenbogengelenk auf 130°. Die Extension, sowie Pro- und Supination waren frei. Aufgrund der eingeschränkten Flexion und Progredienz der Exostose wurde die Indikation zur Resektion der Exostose gestellt und durchgeführt. Die Luxation des Radiusköpfchens konnte durch die Operation nicht beseitigt werden. Einen Monat postoperativ fand sich eine Extension-Flexion von 0-0-110° und vier Monate postoperativ von 0-0-90°; d.h. die Beweglichkeit hatte sich unter der operativen Intervention sogar verschlechtert. Die Umwendbeweglichkeit blieb unverändert frei. 11 Monate postoperativ kam es zu einem Rezidiv, die Exostose wurde erneut reseziert. Einen Monat post revisionem kam es durch die entstandene Ulnaverkürzung zu einer Subluxation im linken Handgelenk nach palmar. Die Luxation des Radiusköpfchens blieb bestehen (Abb. 13D). Vier Monate post revisionem wurde eine Extension-Flexion von 0-0-110° dokumentiert, Pro- und Supination waren weiterhin frei.

Bei dem Fall mit bilateraler kRUS (Patient 7; Abb. 13A) fanden sich präoperativ eine Extension-Flexion von 0-0-150° beidseits und eine Pronation-Supination von 75-0-5° rechts und 80-0-0° links. In Zusammenschau der erhobenen Befunde sowie zunehmender Beschwerden im Alltag wurde die Indikation zur operativen Korrektur mit Synostosenresektion gestellt. Zunächst erfolgte die operative Versorgung der rechten Seite über einen ventralen Zugang. Die Synchondrose zwischen Caput radii und Caput ulnae wurde mit einem Skalpell entfernt. Die proximale und distale Begrenzung der Synostose wurde mit einem Kirschner-Draht markiert und die knöcherne Fusion mit einer Diamantfräse durchtrennt. Die Insertion des Musculus biceps brachii wurde dabei erhalten. Anschließend wurden die Knochen mit der Fräse sphärisch geformt. In den Zwischenraum zwischen Radius und Ulna wurde ein blutstillendes Hämostyptikum eingebracht (Abb. 13B). Zwei Wochen postoperativ betrug die Pronation-Supination 50-0-15°, Extension-Flexion weiterhin frei. Daraufhin erhielt die Patientin intensive krankengymnastische Beübungen. Sechs Wochen postoperativ betrug

die Pronation-Supination 80-0-20°; die Patientin war subjektiv beschwerdefrei. Acht Monate postoperativ kam es zu einer deutlichen Verschlechterung mit einer Pronation-Supination von 45-0-0°. Von einer Revision wurde allerdings abgesehen, da die Patientin angab, keinerlei Einschränkungen im Alltag zu haben.

Bei dem Fall mit Radiusaplasie links (Patient 10) lagen eine Daumenaplasie, eine dreistrahlige Hand, eine Ulnaverkürzung und eine Flexionskontraktur von 90° im Handgelenk vor. In Zusammenschau der erhobenen Befunde sowie der gebotenen Klinik erfolgte *alter loci* eine Distraction im Handgelenk mit Achskorrektur über einen unilateralen Fixateur externe (Hoffmann-Fixateur) mit Befestigung in Ulna und einem Metakarpalknochen, sowie eine Pollisation des dritten Fingers.

Bei Patient 12 bestand nach einem Bagatelltrauma eine ptRKL nach anterior. Über eine longitudinale Inzision über dem Condylus radialis humeri wurden Caputulum humeri und Caput radii nach Längsspaltung der Extensoren des Unterarms dargestellt, und das Caput radii unter dem Caputulum humeri reponiert und mittels Kirschner-Draht für drei Wochen temporär fixiert. Der Unterarm wurde in maximaler Supination und 90° Flexion für drei Wochen ruhiggestellt. Intraoperativ stellte sich die Einstellung des Radiusköpfchens an seine anatomisch korrekte Stelle als schwierig dar, da der Radius zu lang erschien und kein eigentliches Lager für das Radiusköpfchen vorhanden war. Traumatische Schäden waren an keiner Stelle während der Operation zu erkennen. Differentialdiagnostisch musste auch an eine kongenitale Ursache der Luxation gedacht werden.

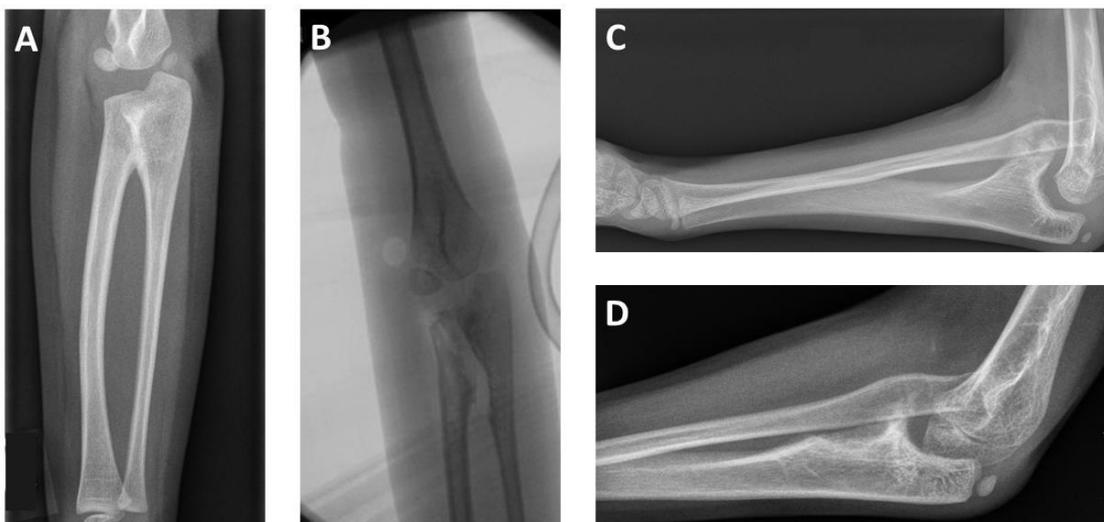


Abb. 13: A: a.p. Röntgenbild von Patient 7 mit einer KRUS. Die Synostose zwischen prox. Radius und Ulna ist deutlich, das Radiusköpfchen nicht abgrenzbar. B: Selber Patient intraOP Durchleuchtung nach Synostosenresektion. C: Seitliches Röntgenbild von Patient 5 mit kRKL aufgrund einer großenprogredienten, rezidivierenden Exostose. Diese wurde zweimalig reseziert, die Luxationsstellung des Radiusköpfchen konnte nicht verbessert werden (D).

### *Komplikationen der operativen Therapie*

Bei n=3 der insgesamt n=4 operierten Patienten und Fehlbildungen traten intra- oder postoperativ Komplikationen auf. Diese umfassten Haut-/Weichteilschäden, Pininfekte, Rezidive und v.a. eine Verschlechterung der Bewegungsausmaße.

## 6 Diskussion

Die vorliegende Arbeit analysierte retrospektiv ein rares Patientengut; Patienten mit kongenitalen (und posttraumatischen) Fehlbildungen des Ellenbogegelenkes nämlich kRKL, ptRKL und kRUS. Ziel war es, das durchaus heterogene Patientengut detailliert zu erfassen und Symptome, die Funktionalität der betroffenen Gelenke und spezifische Einschränkungen zu beschreiben und als diagnostisches Kriterium zu systematisieren. Übergeordnetes Ziel war es, diejenigen Symptome und Funktionsdefizite zu identifizieren, die zu Einschränkungen im alltäglichen Leben führen und somit therapiebedürftig wären.

### *Patientengut*

Zwischen 2002 und 2012 konnten insgesamt n=12 Patienten mit insgesamt n=15 Ellenbogengelenksfehlbildungen in die Studie eingeschlossen werden. Das Auftreten einer kRKL oder einer kRUS war gleich häufig (je 40% aller Fehlbildungen), Radiusaplasie und ptRKL waren selten (7% respektive 13%). 67% der Patienten hatten unterschiedlichste Begleitfehlbildungen oder systemische Erkrankungen. Weibliche Patienten waren doppelt so häufig betroffen, und auch doppelt so häufig bilateral. Die Seitenverteilung war gleichmäßig. Das Patientenalter beim Erstkontakt lag zwischen 0 und 12 Jahren, das Alter bei der Abschlussuntersuchung zwischen 4 und 17 Jahren. Obwohl der Zeitraum zum Einschluss von Patienten auf 10 Jahre definiert wurde, und es sich um ein universitäres, kinderorthopädisches Zentrum mit entsprechender Expertise und großem Einzugsgebiet handelte, resultierte ein kleines und äußerst heterogenes Kollektiv. Diese Beobachtung deckt sich mit der verfügbaren Literatur aus den letzten zwei Jahrzehnten, welche nahezu ausschließlich Einzelfallberichte oder kleine retrospektive Fallstudien mit weniger als zehn Patienten umfasst (96; 44; 97; 91; 92; 98; 99; 72; 100). Fokus dieser Arbeiten war mehr die Evaluation neuer Operationstechniken als die der subjektiven Einschränkungen. Neuere und umfangreichere Daten insbesondere für die kRKL liegen kaum vor. Auch wenn das kleine und heterogene Kollektiv der vorliegenden Studie denen vergleichbarer Publikationen entspricht, schränkt es die Aussagekraft ein. Perspektivisch wären große multizentrische Studien wünschenswert. Dennoch ist die Analyse unseres kleinen und heterogenen Patientengutes relevant, da sie Wissen schafft und zur Evidenz beiträgt: Angeborene Fehlbildungen des Ellenbogengelenks, insbes. die kRKL und die kRUS sind seltene Erkrankungen. Eine international akzeptierte Definition des Begriffes „*seltene Erkrankung*“ existiert nicht. In der Europäischen Union werden Erkrankungen mit einer Prävalenz von von fünf oder weniger Fällen pro 10.000 als selten angesehen. In den Vereinigten Staaten dagegen gilt eine Erkrankung mit

weniger als 200.000 Betroffenen als selten. Geschätzte 25 Millionen Nordamerikaner und 30 Millionen Europäer leiden an einer der 5000-6000 bekannten seltenen Erkrankungen (101; 102). Dies macht deutlich, dass die sog. seltenen Erkrankungen insgesamt ein großes Patientenkollektiv betreffen und daher für unsere Gesellschaften durchaus von Bedeutung sind.

Die Schwierigkeiten der Erforschung seltener Erkrankungen liegen insbesondere in der Rekrutierung von Patienten *ergo* Studienprobanden. Internationale, interdisziplinäre Kooperationen wären unabdingbar, staatliche Förderungen und eine Legitimation durch den Gesetzgeber essentiell (102; 101; 103). Darüberhinaus ist eine systematisierte Sammlung und Verfügbarkeit von Informationen über seltene Erkrankungen z.B. in Form von Datenbanken wie die der Ophanet Enzyklopädie für seltene Erkrankungen oder das Online Mendelian Inheritance in Men Register (OMIM). Dabei liefert die Ophanet Enzyklopädie Informationen zu 2100 seltenen Erkrankungen von 4712 erfassten Erkrankungen (103), während das OMIM mit dem Fokus auf einen Zusammenhang zwischen Geno- und Phänotyp Informationen zu genetischen Erkrankungen und zu über 150000 Genen und ihren Mutationen bereitstellt (104). Eine solche Datenbank für kongenitale Fehlbildungen, aus welcher relevante Informationen zur Ätiologie der Fehlbildung, deren Hauptsymptome und Behandlungsmöglichkeiten abgeleitet werden könnten, existiert aktuell nicht.

#### *Ätiologie und Anatomie*

Weder für die kRKL noch die kRUS fand sich in unserem Kollektiv eine familiäre Häufung. Keiner unserer Patienten litt an einer syndromalen Erkrankung.

Einen Hinweis auf eine Vererbung mit autosomal-dominantem Erbgang der kRKL, wie ihn einige Autoren vermuten (27), können wir für unser Kollektiv nicht bestätigen. Interessanterweise trat die kRKL in zwei Fällen auf, die eine Fehlbildung der ipsilateralen Ulna aufwiesen. Nur in einem Fall mit kRKL fand sich ein strukturelles, pathogenes Korrelat. Bei diesem Fall führte eine am Processus coronoideus ulnae wachsende kartilaginäre Exostose zu einer Luxation des Caput radii nach ventral. Dennoch war die dorsale Luxation des Caput radii in unserem Kollektiv mit kRKL am häufigsten, was den historischen Angaben von Mardam-Bey und Ger, Mordeja sowie Blonski entspricht (1; 2; 40). Pathognomonisch war weiterhin die Verschmälerung und rundliche Wölbung des Caput radii, oder eine Hypoplasie des Capitulum humeri (105; 106). Ersteres fanden die e.g. Autoren ebenfalls in nahezu 100% aller Fälle, letzteres in 82% der Fälle (2). Caravias beschrieb zudem eine typische posteriore Krümmung der proximalen Ulna bei posterioren kRKL und eine anteriore Krümmung bei anterioren Luxationen (30). Die Verbiegung der proximalen Ulna in unserem Kollektiv hingegen war in den Fällen einer posterioren kRKL nach anterior. Die kRKL scheint somit mit typischen Deformitäten des Humeroradialgelenks und deren Artikulationspartnern vergesellschaftet, die begleitende Verbiegung der proximalen Ulna scheint vielmehr variabel zu sein.

Bei den Patienten mit kRUS fand sich ein Fall mit von Fehlbildungen betroffenen Familienangehörigen. In diesem Fall könnte eine genetische Ursache gemutmaßt werden. Bei einem weiteren Fall mit multiplen Begleitfehlbildungen muss von einer endogenen Ursache ausgegangen werden. Lediglich die Tatsache, dass die Zwillingsschwester der Patientin keinerlei Fehlbildungen trug, spräche gegen eine genetische Ursache. Alle kRUS unseres Kollektivs waren im proximalen Radioulnargelenksbereich lokalisiert. Diese Form der kRUS wurde als eine der häufigsten beschrieben (51) und entspricht dem Typ 2 nach Blauth und von Rothkirch (59). In den Fällen einer kRUS mit Dislokation des Caput radii Typ 2 nach Wilkie fanden wir eine Luxation des Radiusköpfchens nach posterior. Diese Beobachtung steht im Widerspruch zu den Beschreibungen von Wilkie, dass die Dislokation nach anterior die häufigere sei (64). Nach Cleary und Omer entsprechen diese Synostosen mit posteriorer Dislokation des Radiuskopfs dem Typ III. Die Autoren geben an, diesen Typ der kRUS bei 56% ihrer Patienten gefunden zu haben (65). Somit scheint – wie auch bei den kRKL – die Lokalisation der Synostose relativ konstant, die häufig einhergehende Luxationsrichtung des Caput radii hingegen variabel. Eine reine kRUS Typ 1 nach Wilkie bzw. Typ II nach Cleary und Omer mit kompletter proximaler Fusion ist eher selten (8% aller RUS) (65). Die Biegung des Radiuschafts mit der Konvexität nach anterior, wie sie Wilkie für beide Typen der Synostosen beschrieb (64) ist allerdings relativ konstant zu beobachten. Darüberhinaus fanden wir in der Gruppe der kRUS eine Verkürzung des ipsilateralen Unterarms. Andere Autoren beziffern die Verkürzung als seltener mit 27% (49) bis 32%, wobei die Verkürzung meist weniger als 2 cm beträgt (53).

### *Bewegungsausmaße*

Im Gesamtkollektiv fanden wir das größte Funktionsdefizit bei der Supination, das niedrigste Defizit bei der Extension. Die Subgruppenanalyse zeigte für die Gruppe der kRKL die größten Defizite in Bezug auf die Pro- und Supination (ca. 55° Defizit), Extension und Flexion waren gleichermaßen eingeschränkt mit einem Defizit von 15°. In der Gruppe der kRUS fand sich hingegen *kein* Extensionsdefizit und nur ein geringes Flexionsdefizit von ca. 3°. Anders als bei der kRKL fand sich bei der Gruppe der kRUS eine starke Einschränkung der Umwendbeweglichkeit mit einem Defizit der Pronation von ca. 20° und einer stark eingeschränkten Supination von -14°. Statistisch fand sich eine signifikant bessere Extensionsfähigkeit in der Gruppe der kRUS im Vergleich zu den kRKL; die übrigen Unterschiede waren nicht statistisch signifikant. Vergleichbare Bewegungsausmaße wurden von Mardam-Bey und Ger beschrieben (2). Andere Autorengruppen hingegen beschrieben Extensionsdefizite von >10° auch bei 11 bis 26% der Patienten mit einer kRUS (65; 71; 54; 58). Zusammenfassend kann aber konstatiert werden, dass ein Extensionsdefizit typische Manifestation der kRKL ist, wohingegen die Aufhebung der Rotationsbewegung mit Fixierung des betroffenen Unterarms zwischen Neutralstellung und Hyperpronation als Kardinalsymptom der kRUS gilt (88). Unsere Ergebnisse legen nahe, dass es zwischen reinen Synostosen und solchen mit Luxation des Caput radii keinen Unterschied in Bezug auf die Rotationsdefizite gibt. Dies steht jedoch im Widerspruch zu den Ergebnissen von Oka et al.,

die bei kRUS ohne Luxation des Radiusköpfchens ein Bewegungsausmaß der Rotation im Unterarm von durchschnittlich 46° und bei kRUS mit Luxation des Radiusköpfchens von durchschnittlich 19° fanden (70). Kanaya et al. fanden ein Bewegungsausmaß der Unterarmrotation von 41° bei kRUS mit anteriorer Radiusköpfchenluxation, 35° ohne Radiusköpfchenluxation und 50° bei kRUS mit posteriorer Radiusköpfchenluxation (96). Aus unseren Untersuchungen lässt sich schließen, dass die Fixierung des Unterarms in Pronationsstellung und Einschränkung der Unterarmrotation bei kongenitaler Synostose nicht zwingend vorhanden sein müssen. Die Unterarmrotation kann gegenteilig sogar vollständig frei sein. Auch eine regelhafte Flexionskontraktur konnten wir nicht beobachten. Die Bewegungseinschränkung bei kRUS kann also sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Nur anhand der radiologisch diagnostizierten knöchernen Fusion zwischen Radius und Ulna dürfen u.E. keine Rückschlüsse auf die zu erwartende Bewegungsfähigkeit des Unterarms gezogen werden (107).

### *Funktionalität*

Zur Beurteilung der Funktionalität der betroffenen Extremitäten erfolgte eine Befragung der Patienten bzw. deren Eltern mit dem DASH-Scores. Dieser Score ist ein valides Mittel zur Erfassung von Symptomen und Einschränkungen bei Erkrankungen der oberen Extremität im Alltag (93), der auch für Kinder und Jugendliche geeignet scheint (94). In der Praxis stellte sich jedoch heraus, dass der Test nicht ellenbogenspezifisch und sehr umfangreich ist (95), und u.E. nicht speziell für Kinder und Jugendliche entwickelt wurde. Unser Patientenkollektiv war naturgemäß sehr jung, sodass der Fragebogen teils fremdanamnestisch komplettiert werden musste. Desweiteren erschienen einige Fragen für Kinder inadäquat, z.B. *Schwierigkeiten beim Ausüben schwerer Hausarbeit*, oder *Schwierigkeiten in der sexuellen Aktivität*. Daher wurde zumindest letztere Frage ausgelassen. Eine Auswertung des DASH-Scores war aber dennoch möglich, da der Test seine Gültigkeit behält, wenn weniger als 10% der Fragen nicht beantwortet werden können. Die Tatsache, dass der Test nicht nur ellenbogenspezifische Beschwerden erfasst, wird in unserer Untersuchung aber als Vorteil angesehen, da die Kompensation von Bewegungseinschränkungen des Ellenbogengelenks durch Schulter- und Handgelenkbewegungen für die Funktionalität eine große Rolle spielt (85; 107; 72). Kasten et al. fanden Kompensationsmechanismen bei kRUS Patienten insbes. bei Rotationsbewegungen (72). Blauth und Rothkirch gaben an, dass selbst Träger bilateraler, in starker Pronationsstellung fixierter kRUS über geringe Beschwerden aufgrund guter Kompensation klagen (59). Durch die Miterfassung von Kompensationsbewegungen in der Patientenbefragung konnten somit diejenigen Aktivitäten identifiziert werden, die trotz solcher Ausgleichsbewegungen noch Schwierigkeiten bereiten. Für die Verwendung des DASH-Tests spricht auch die Möglichkeit, Einschränkungen bei Freizeitaktivitäten wie Sport oder dem Spielen eines Musikinstruments zu erfassen. Besonders für Kinder und Jugendliche stellen diese Aktivitäten oft einen wichtigen Bestandteil der Freizeitgestaltung und auch der schulischen Ausbildung dar.

Zwei Drittel unserer Patienten gaben minimale Funktionseinschränkungen und Beschwerden an, deutliche Einschränkungen und Beschwerden fanden sich bei lediglich einem Drittel aller Patienten; wobei das bilaterale Auftreten einer Fehlbildung keinen Einfluss zu haben schien. Einschränkungen fanden sich insbesondere bei Tätigkeiten, die Rotationsbewegungen des Unterarms, wie das *Öffnen eines fest verschlossenen Glases*, oder die größere Kraft, wie *schwere Hausarbeit oder Hämmern*, erfordern. Die verfügbare Literatur zeichnet ein ähnliches Bild, Defizite bei eingeschränkter Unterarmrotation werden insbesondere bei sportlichen Aktivitäten, wie *Werfen eines Balls* (67), oder *Halten von Gegenständen nur in „Rückhandstellung“ möglich* (52) beschrieben. Auch wenn die Rotationsfähigkeit relevant zu sein scheint, fand sich in unserem Kollektiv eine signifikante Korrelation zwischen Extensionsdefizit und schlechter Funktionalität, Belastung und Symptomen. Desweiteren fand sich eine signifikante negative Korrelation zwischen Diagnose (kRKL und kRUS) und dem DASH-Score, d.h. Patienten mit einer kRKL waren von ihrer Fehlbildung stärker eingeschränkt als Patienten mit einer kRUS, welche kaum Beschwerden oder Einschränkungen angaben. Dies entspricht den Daten von Cleary und Omer (65). Die Autoren beschrieben, dass sich >80% der Patienten mit einer kRUS *nicht* oder lediglich minimal eingeschränkt fühlen. Diese Beobachtungen stehen denen von Griffet et al. gegenüber (54). Die Autoren beschrieben bei 86% der Patienten mit einer kRUS Einschränkungen, bei 54% sogar teils starke. Andere Studien richten sich bzgl. der Funktionalität eher nach der Pronationsfähigkeit. So schlussfolgerten Ogino & Hikino (51), dass die Funktionalität und Beschwerdesymptomatik bei der Gruppe der kRUS vom Ausmaß der fixierten Pronationsstellung abhängt. Dies widerspricht unseren Ergebnissen. Selbst bei einer bilateralen kRUS waren die Einschränkungen minimal; was im Übrigen auch auf Pronationsdefizite in der Gruppe der kRKL zutraf. Dennoch fanden wir die schlechteste Funktionalität bei zwei Patienten mit kRKL. Diese beiden Patienten fühlten sich subjektiv stark durch die Fehlbildung eingeschränkt, insbesondere auch in Bezug auf Selbstvertrauen und Teilhabe. Diese Tatsache, und dass Patienten mit einer kRKL grundsätzlich stärker eingeschränkt waren, lässt vermuten, dass die Diagnosestellung *Ellenbogengelenksfehlbildung* insbesondere bei der Gruppe der kRUS vielmehr aus der Aufmerksamkeit des direkten Umfeldes der Patienten als aus deren subjektive Wahrnehmung unter dem Einfluss von Gewöhnung und Kompensation resultiert (58). Die Ergebnisse des allgemeinen Teils des DASH-Tests liessen sich auch auf die Bereiche Musik und Sport übertragen: Wer im Alltag gut zurechtkam, konnte sich auch sportlich und musikalisch betätigen. Und bei Patienten mit Extensionsdefizit fanden sich signifikante Einschränkungen auch in diesen beiden Teilbereichen; wobei wiederum insbesondere die Gruppe der kRKL eingeschränkt war. Das Ausmaß der Beeinträchtigung beim Ausführen von Freizeitaktivitäten kann bei dem gleichen Patienten für verschiedene Aktivitäten aber unterschiedlich stark ausfallen, so dass immer eine individuelle Beratung bzgl. sportlicher Aktivitäten erfolgen sollte (98).

## Therapie

Genauso heterogen wie das Patientengut, die Ausprägung der Deformität, und das Beschwerdebild ist das Portfolio der therapeutischen Möglichkeiten. Bei einer unserer Patienten war eine größenprogrediente, rezidivierende Exostose ursächlich für die RKL mit konsekutivem Flexionsdefizit. Die Resektion selbiger erfolgte zweimalig. Bei einer anderen Patientin mit bilateraler kRUS fand sich unilateral eine deutliche Einschränkung der Rotationsfähigkeit, woraus die Indikation zur Synostosenresektion abgeleitet wurde. Bei beiden Patienten fand sich postoperativ eine *Verschlechterung* der Beweglichkeit des operierten Gelenkes. Interessanterweise führte dies aber *nicht* zu einer Verschlechterung der subjektiven Funktionalität. Daher wurde von weiteren operativen Revisionen abgesehen.

Im Gegensatz zur kRKL scheinen sich zur Behandlung der kRUS operative Therapien durchgesetzt zu haben. Derzeit wird ab einer Fixierung des Unterarms in einer Pronationsstellung von  $> 60^\circ$  die Indikation zur OP gesehen (79; 52; 60). In Fällen mit geringerer, aber dennoch einschränkender Pronationsstellung von  $\sim 30^\circ$  wird die Indikation zur OP nicht nur anhand des Fehlstellungsgrades, sondern insbesondere auch in Abhängigkeit von der Unterarmfunktion getroffen (85). Bei bilateralen Fällen wird empfohlen, zunächst die dominante Seite zu versorgen (60). Primäres Ziel ist die Wiederherstellung der Rotationsfähigkeit. Die Resektion der Synostose in Längsrichtung wird als *das* Mittel der Wahl angesehen; ungeachtet der Tatsache, dass diese Technik i.d.R. nicht zu einer Verbesserung der Rotationsfähigkeit führt und mit einer hohen Rezidivrate vergesellschaftet ist (68; 58; 86; 108; 55). Eine weitere Möglichkeit besteht in der Synostosentrennung mit Interposition eines freien Faszien-Fett-Lappens (79; 67). Die sogenannte Methode nach Kanaya ergänzt die Synostosentrennung durch eine Radiusosteotomie und Interposition eines freien Fett- und/oder Fasziellappens (96). Die e.g. Autoren verfolgten 10 Patienten mit kRUS nach Kanaya-OP über einen Zeitraum von 10 Jahren und fanden eine leichte Verbesserung der Extension-Flexion aber v.a. der Pronation-Supination von  $14-0-0^\circ$  präoperativ zu  $35-0-23^\circ$  und später zu  $35-0-7^\circ$  postoperativ. Muskuläre Dysfunktionen oder Kontrakturen der Membrana interossea und des umgebenden Weichgewebes wurden als ursächlich für den Beweglichkeitsverlust diskutiert (96; 109). Alternativ zu dem freien Fettlappen kann ein an der A. interossea posterior gestielter Lappen am ipsilateralen Unterarm mobilisiert werden. In diesem Fall sind keine Gefäßanastomosen notwendig, so dass der Eingriff technisch einfacher und sicherer ist. Funakoshi et al. berichteten von einem beidseits nach dieser Methode operierten Jungen. Die Unterarme waren präoperativ bds. in  $10^\circ$  bzw.  $15^\circ$  Pronation fixiert. Sechs Monate postoperativ betrug die Pronation-Supination beidseits  $60-0-10^\circ$ . Eine erneute knöchernen Fusion trat nicht auf (110). Sakamoto et al. folgten 14 Patienten mit kRUS, bei denen ebenfalls eine Radiusosteotomie mit Interposition eines freien Fett-/Fasziellappens durchgeführt wurde (107). Die Autoren fanden ein durchschnittliches postoperatives Bewegungsausmaß für die Unterarmrotation von  $56^\circ$ , bei anteriorer Radiusköpfchenluxation von  $57^\circ$ , ohne Radiusköpfchenluxation von  $72^\circ$ , und bei posteriorer Radiusköpfchenluxation von  $32^\circ$  (107). Die Schaffung einer Radiuspseudarthrose unterhalb

der Synostose zeigte enttäuschende Operationsergebnisse mit einem gleichfalls hohen Rezidivrisiko (49). Auch das Einsetzen eines Drehgelenks in den Radius unterhalb der Synostose hat sich nicht bewährt (60; 6; 87). Ein alternativer Ansatz zu o.g. Verfahren ist die operative Stellungskorrektur des Unterarmes zur Herstellung einer funktionell günstigeren wenn auch statischen Position. Die optimale Position der Hände liegt in bilateralen Fällen an der nicht-dominanten Extremität bei 0-35° Supination und an der dominanten Extremität 10-45° Pronation, um Tätigkeiten wie Schreiben zu ermöglichen. Bei unilateral betroffenen Patienten ist eine Operation nur bei extremer Pronationsstellung zu erwägen, und es wird empfohlen, den Unterarm in diesen Fällen in 10-30° Supination einzustellen (88; 59; 54; 52; 51; 57; 89; 111). Zur Benutzung von Tastaturen ist aber eine Unterarmposition in 10-20° Pronation günstiger, so dass eine Stellungskorrektur des Unterarms auch mit der Zielstellung einer leichten Pronationsstellung favorisiert werden könnte (72). Dies kann mit einer queren Osteotomie durch die Fusionsmasse erfolgen (51; 88; 52; 54; 79). Zur Korrektur der Unterarmstellung kann auch eine diaphysäre Osteotomie durch den Radius distal der Fusionsmasse und anschließender Derotation des distalen Segments erfolgen (52; 88; 90). Studien von Horii et al., Hwang et al., und Shingade et al. konnten entweder eine funktionelle Verbesserung oder aber zumindest eine hohe subjektive Zufriedenheit mit dem operativen Ergebnis belegen (85; 90; 111). Alternativ kann eine bifokale Osteotomie im distalen Radiusdrittel und im proximalen Ulnadrittel durchgeführt werden mit anschließender Rotation des Unterarms in die gewünschte Position (89; 91; 92). All diese Eingriffe sind durchaus als komplikationsträchtig (teils  $\geq 12\%$ ) anzusehen. Ischämische (Volkman-) Kontrakturen, die Ausbildung von Pseudarthrosen (54), neurovaskuläre Schäden (108; 112; 52), sowie Korrekturverluste wurden beschrieben (65; 58). Durch Kombination mit prophylaktischen Fasziotomien konnte zumindest das Risiko für neurovaskuläre Komplikationen gesenkt werden (108). Um vaskuläre Komplikationen zu vermeiden, scheint auch die graduelle Korrektur von Pronationsfehlstellungen möglich. Dazu wird die quere Osteotomie durch die Fusionsmasse durchgeführt, anschließend erfolgt eine graduelle Korrektur mittels Fixateur externe (113; 114).

In Bezug auf die Therapie der kRKL ist die Literatur rar. Eine Indikation zur Operation wird bei Extensions- und Flexionsdefiziten, bei persistierenden Schmerzen oder kosmetischen Problemen gesehen (34; 2). In zahlreichen Publikationen wird die Radiusköpfchenresektion als *das* Mittel der Wahl herausgestellt (36; 37; 38; 39; 40; 34). Der Schmerz kann durch diese operative Vorgehensweise durchaus adressiert werden, eine Verbesserung der Beweglichkeit konnte hingegen bislang für diese Technik nicht belegt werden. Bengard et al. verglichen Patienten mit kRKL, die entweder konservativ oder per Radiusköpfchenresektion behandelt wurden. Es fanden sich keine signifikanten Unterschiede bzgl. Bewegungsausmaß und DASH-Score, es fand sich aber eine signifikante Schmerzreduktion für die operativ versorgten Patienten (35). Eine weitere Möglichkeit ist die offene Reposition des Capitulum radii mit Rekonstruktion des Ligamentum anulare radii durch einen Streifen der Tricepssehne oder ein Faszientransplantat (41; 36; 42). Eine Stabilisierung des Radiuskopfes und eine Verbesserung des Bewegungsausmaßes kann aber nicht konstant erzielt werden

(23; 43). Als Komplikationen einer Rekonstruktion des Ligamentum anulare radii können vielmehr eine Beschränkung der Umwendbeweglichkeit durch zu große Spannung im rekonstruierten Ringband oder bei Kindern eine wachstumsbedingte Deformität beobachtet werden(43). Bei gleichzeitig bestehender Längendifferenz zwischen Ulna und Radius kann additiv eine Verlängerungsosteotomie der Ulna (43; 44; 45) u.U. nach Ilizarov sinnvoll sein (47; 48; 3). Bei anterioren Luxationen des Radiusköpfchens wurde die Rotationsosteotomie des Radius mit Radiusverkürzung als erfolgreiches Verfahren beschrieben (46; 41). Die Autoren beschrieben jedoch auch einen postoperativen Verlust der Pronationsfähigkeit sowie des Gesamtbewegungsausmaßes. Liu et al. führten hingegen eine Rotationsosteotomie der Ulna durch und fanden postoperativ eine Reposition des Radiusköpfchens, eine Stabilisierung des Ellenbogengelenks sowie eine verbesserte Flexion (44). Im Vergleich zu den konservativ behandelten Patienten fanden sich allerdings keine Unterschiede bzgl. Schmerz, Gesamtbewegungsausmaß oder alltäglicher Aktivitäten.

Die o.g. detaillierte Diskussion zeigt, dass zur Therapie kongenitaler Ellenbogengelenksfehlbildungen unterschiedlichste operative Techniken Anwendung finden, deren Ergebnisse inkonstant, teils nicht zielführend und komplikationsträchtig sind. Konsens bzgl. Art der Versorgung und v.a. Indikation für selbige existiert nicht. Viele Autoren sehen eine Indikation zur operativen Versorgung bei Patienten mit kRUS mit einer fixierten Pronationsstellung des Unterarms von mehr als 60° (79; 52; 60), einige bereits ab einer Pronationsstellung von 30° (85). Diese generelle Operationsindikation gilt es zu hinterfragen, da die funktionellen Beschwerden nicht nur von der Fixierung des Unterarms in unterschiedlichem Pronationsausmaß, sondern auch vom Ausmaß der möglichen Kompensationsbewegungen im Schultergürtel und Handgelenk, von einem potentiellen bilateralen Auftreten der Deformität, oder von Begleitfehlbildungen abhängen können (98; 92; 85). Patienten unseres Kollektivs mit kRUS waren beschwerdearm bis -frei, und mit einem mittleren DASH-Score von 6,38 lediglich minimal eingeschränkt, und somit trotz signifikanter Defizite des erhaltenen Bewegungsausmaßes u.E. *nicht* therapiebedürftig. Obwohl die Literatur bzgl. der Indikationsstellung zur operativen Versorgung der kRUS inkonklusiv ist, werden aber dennoch Empfehlungen zum Zeitpunkt der Operation abgegeben, nämlich frühzeitig – vor der Einschulung –, um eine möglichst große funktionelle Anpassung und ein problemloses Erlernen der Schreibfähigkeiten zu ermöglichen und psychische Probleme durch die Fehlstellung zu verhindern (49). Und auch eine Operation bei der kRKL sollte frühzeitig erfolgen, um arthrotische Gelenksveränderungen mit Schmerzen und Instabilität zu vermeiden (46). Diese Empfehlungen entbehren jegliche Evidenz und sind somit ebenfalls zu hinterfragen. Mardam-Bey und Ger sehen bei kRKL eine Operationsindikation nur bei starker Funktionseinschränkung, Schmerzen oder auch kosmetischer Störung (2). Andere Autoren empfehlen die operative Korrektur einer kRKL bei Streck- und Beugedefiziten (34). In unserem Patientenkollektiv mit kRKL fand sich zwar ein signifikant schlechterer DASH-Score und ein signifikantes Extensionsdefizit im Vergleich zur Gruppe der kRUS. Dennoch empfanden sich nur zwei der Patienten mit kRKL stark eingeschränkt, und dies vor allem in Bezug auf Selbstvertrauen und Teilhabe. Und auch diese Patienten wurden – wohl auch weil letztere

Kriterien eher als weich zu klassifizieren sind – erfolgreich konservativ behandelt. Die konservative Therapie von Ellenbogengelenksfehlbildungen mit Physiotherapie und bedarfsgerechter Analgesie wird als sicher und effizient beschrieben (34; 19). Dennoch existiert der Trend, kRKL zumindest bei starken Schmerzen operativ zu versorgen (116).

### *Schlussfolgerungen*

Kongenitale Fehlbildungen des Ellenbogengelenkes sind selten und deren Ausprägung extrem variabel. Als Kardinalsymptom der kRKL - und somit neben Schmerzen als OP Indikation definiert - galt bislang ein Extensions- *und* Flexionsdefizit. Unsere Ergebnisse belegen hingegen ausschließlich eine signifikante Korrelation zwischen dem Extensionsdefizit und schlechter Funktionalität, sodass u.E. nur das durch die kRKL verursachte Extensionsdefizit therapiebedürftig ist. Die fixierte Pronation ist pathognomonisch für die kRUS, welche es operativ zu adressieren galt. Unsere Ergebnisse bestätigen dieses Kardinalsymptom, jedoch weisen Patienten mit einer kRUS eine sehr gute (kompensatorische) Funktionalität auf. Tests wie der DASH-Score sind zwar hilfreich, defizitäre Konditionen wie Rotationsfähigkeit und Belastbarkeit zu identifizieren, jedoch nicht beweisend, da subjektive Beschwerden und objektivierbare Befunde diskrepant sind; die wenigsten Patienten empfanden sich als eingeschränkt, sodass sich aus unseren Ergebnissen auch unter Berücksichtigung der aktuell verfügbaren Literatur weder für die kRKL noch die kRUS eine konstante OP Indikation ableiten lässt. Ein evidenzbasierter Therapiealgorithmus existiert nicht, die operativen Verfahren führen selten zu einer signifikanten Verbesserung der Beweglichkeit und sind komplikationsträchtig, und eine Überlegenheit der operativen Therapie gegenüber der konservativen ist nicht belegt. Vielmehr legen die Ergebnisse unserer Studie und die unserer Literaturrecherche nahe, dass die Indikation zu einer operativen Korrektur oder eben einer konservativen Therapie immer individuell in Abhängigkeit von funktionellen Einschränkungen im Alltag eines Patienten, seinen Hobbys und seinem angestrebten Berufswunsch getroffen werden muss (85; 111). Große multizentrische Studien interdisziplinär mit human-genetischer und neuroorthopädischer Kompetenz sind erforderlich, um Evidenz zu etablieren.

## 7 Zusammenfassung

Kongenitale, ellenbogengelenksnahe Fehlbildungen sind selten, Ausprägung und Manifestation variabel, und das Patientengut heterogen. Als Kardinalsymptom für die Radiusköpfchenluxation (kRKL) gilt das Extensions- und Flexionsdefizit, das der radioulnaren Synostose (kRUS) die fixierte Pronation. In Bezug auf einen allgemein gültigen Indikations- und Therapiealgorithmus besteht jedoch kein Konsens. Die verfügbare Literatur ist veraltet und umfasst nahezu ausschließlich kleine deskriptive Fallserien oder Einzelfallbeschreibungen.

Ziel der vorliegenden Arbeit war, das rare und heterogene Patientengut mit Fehlbildungen des Ellenbogengelenkes detailliert zu erfassen und Symptome, die Funktionalität der betroffenen Gelenke und spezifische Einschränkungen besser zu beschreiben und anhand eines etablierten Fragebogens zu systematisieren. So sollten Kardinalsymptome für die entsprechende Fehlbildung als Hilfestellung für die Diagnosestellung herausgearbeitet werden. Übergeordnetes Ziel war, diejenigen Konditionen zu identifizieren, die zu Einschränkungen im alltäglichen Leben führen und somit therapiebedürftig wären, um hieraus eine Empfehlung *pro* oder *contra* operative Versorgung abzuleiten.

Zwischen 2002 und 2012 konnten in einem kinderorthopädischen Zentrum n=12 Patienten mit insgesamt n=15 Ellenbogengelenksfehlbildungen in die retrospektive Studie eingeschlossen werden. Epidemiologische Daten und das Bewegungsausmaß der betroffenen Ellenbogengelenke wurden erfasst. Die vorliegenden Röntgenbilder wurden standardisiert vermessen. Die Funktionalität der betroffenen Extremitäten erfolgte mit Hilfe des Disabilities of Arm, Shoulder and Hand-Fragebogens (DASH-Score). Statistische Tests inkl. einer Korrelationsanalyse wurden durchgeführt.

Es fand sich eine Geschlechterverteilung von weiblich zu männlich von 2:1. Die Verteilung der Fehlbildungen war gleichmäßig, deren Ausprägung jedoch höchst variabel. Kardinalsymptom der kRKL war das Extensionsdefizit, welches signifikant mit einer schlechten Funktionalität korrelierte. In der Gruppe der kRUS fand sich eine signifikant bessere Extensionsfähigkeit im Vergleich zur Gruppe der kRKL, jedoch eine stark eingeschränkte Umwendbeweglichkeit, was allerdings nicht mit einer schlechten Funktionalität korrelierte. Patienten mit einer kRKL waren von ihrer Fehlbildung signifikant stärker eingeschränkt als Patienten mit einer kRUS, welche kaum Beschwerden oder Einschränkungen angaben.

Funktionstests sind hilfreich, defizitäre Funktionen zu identifizieren, jedoch sind subjektive Beschwerden und objektivierbare Befunde diskrepant; die wenigsten Patienten empfanden sich als eingeschränkt, sodass sich aus unseren Ergebnissen - auch unter Berücksichtigung der aktuell verfügbaren Literatur - weder für die kRKL noch die kRUS eine OP Indikation ableiten lässt. Ein evidenzbasierter Therapiealgorithmus existiert nicht, die operativen Verfahren führen selten zu einer signifikanten Verbesserung der Beweglichkeit und sind komplikationsträchtig, und eine Überlegenheit der operativen Therapie gegenüber der konservativen ist nicht belegt.

## 8 Literaturverzeichnis

1. **Mordeja.** Die angeborene Radiusluxation. *Archiv für orthopädische und Unfall-Chirurgie.* 1956, Bd. 48, S. 474-493.
2. **Mardam-Bey und Ger.** Congenital radial head dislocation. *The Journal of Hand Surgery.* 1979, Bd. 4, S. 316-320.
3. **Khoungi-Benamour.** *Luxation congénitale de la tête radiale. A propos de quatre cas et revue de la littérature.* Thèse de médecine université HASSAN II : s.n., 1990.
4. **Dougall und Gibson.** Bilateral Asymmetrical Congenital Dislocation of the Radial Heads in Trisomy 8 Syndrome. *Bulletin Hospital for Joint Diseases.* 1997, Bd. 56, S. 113-114.
5. **Lovett.** Dislocation of the head of the radius. [Buchverf.] Keen. *Surgery, its Principles and Practice, Volume II.* Philadelphia : W. B. Saunders Company, 1907, S. 541-542.
6. **Mital.** Congenital Radioulnar Synostosis and Congenital Dislocation of the Radial Head. *Orthopaedic Clinics of North America.* 1976, Bd. 7, S. 375-383.
7. **Bever, van, Dijkstra und Hennekam.** Autosomal-dominant familial radial luxation, carpal fusion and scapular dysplasia with variable heart defects. *American Journal of Medical Genetics,* 65. 1996, S. 213-217.
8. **Schmale, Conrad und Raskind.** The Natural History of Hereditary Multiple Exostoses. *The Journal of Bone and Joint Surgery.* 1994, Bd. 76, S. 986-992.
9. **Bessel-Hagen.** Über Knochen- und Gelenkanomalien insbesondere bei partiellem Riesenwuchs und bei multiplen cartilaginären Exostosen. *Archiv für klinische Chirurgie.* 1891, Bd. 41, S. 420-466.
10. **Almquist.** Congenital dislocation of the head of the radius. *The Journal of Bone and Joint Surgery.* 1969, Bde. 51-A, S. 1118-1127.
11. **Wiley, Loehr und McIntyre.** Isolated Dislocation of the Radial Head. *Orthopaedic Review.* 1990, Bd. 20, S. 973-976.
12. **Jo, Jung, Kim, Oh und Min.** An Evaluation of Forearm Deformities in Hereditary Multiple Exostoses: Factors Associated With Radial Head Dislocation and Comprehensive Classification. *The journal of hand surgery, American volume.* 2017, Bd. 42, S. 292.e1-292.e8.
13. **Kunze.** Silver-Russel-Syndrom. *Wiedemanns Atlas der klinischen Syndrome.* Stuttgart : Schattauer, 2010, S. 294.
14. **Gonzales-Ferre.** Luxation congénitale de la tête du radius. *Chirurgie.* 1994-1995, Bd. 120, S. 290-292.

15. **Kim, H.-J., Kim, P.-T., Lee und Deslivia.** Elbow locking in a patient with a congenital radial head dislocation: Case report. *Orthopaedics & Traumatology*. 2017, Bd. 103, S. 319-321.
16. **Goerlich.** Über einige Radiusmißbildungen. *Beiträge zur klinischen Chirurgie*. 1908, Bd. 59, S. 421-440.
17. **Maruyama, Takahara, Kikuchi, Ito, Watanebe und Ogino.** Snapping Elbow with Congenital Radial Head Dislocation: Case Report. *The Journal of Hand Surgery*. 2010, Bd. 35A, S. 981-985.
18. **Rose.** Bilateral congenital dislocation of the head of the radius. *The Medical Journal of Australia*. 1938, Bd. 1, S. 741-742.
19. **White.** Congenital dislocation of the head of the radius. *The British Journal of Surgery*. 1943, Bd. 30, S. 377-379.
20. **Miura.** Congenital dislocation of the radial head. *The Journal of Hand Surgery*. 1990, Bd. 15, S. 477-481.
21. **Guilleminet und Leclerc.** Trois cas de luxation congénitale bilatérale des coudes. *Revue d' Orthopédie*. 1937, Bd. 24, S. 596-605.
22. **Kruger und Breyan.** A study of radial head dislocation in children with transverse partial hemimelia of the upper limb. *Inter-clinic information bulletin*. 1970, Bd. 10, S. 1-4.
23. **Sachar und Mih.** Congenital radial head dislocations. *Hand Clinics*. 1998, Bd. 14, S. 39-47.
24. **Reichenbach, Hörmann und Theile.** Hereditary Congenital Posterior Dislocation of Radial Heads. *American Journal of Medical Genetics*. 1995, Bd. 55, S. 101-104.
25. **Trauner und Rieger.** Eine Familie mit 6 Fällen von Luxatio radii congenita mit übereinstimmenden Anomalien der Finger- und Kniegelenke, sowie der Nagelbildung in 4 Generationen. *Archiv für klinische Chirurgie*. 1925, Bd. 137, S. 659-666.
26. **Turner.** An hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails. *The Journal of the American Medical Association*. 1933, Bd. 100, S. 882-884.
27. **Gunn und Pillay.** Congenital Posterior Dislocation of the Head of the Radius. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. 1964, Bd. 34, S. 108-113.
28. **Schröder.** Familiäre kongenitale Luxationen. *Zeitschrift für orthopädische Chirurgie einschliesslich der Heilgymnastik und Massage*. 1932, Bd. 57, S. 580-596.
29. **OMIM.** *Online Mendelian Inheritance in Men % 179200*. [Online] 2017. [Zitat vom: 2. 1 2019.]

<https://www.omim.org/entry/179200?search=luxation%20radial%20head&highlight=head%20radius%20luxation%20radial>.

30. **Caravias.** Some observations on congenital dislocation of the head of the radius. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1957, Bd. 39B, S. 86-90.

31. **Mizuno, Usui, Kohyama und Hirohata.** Familial Congenital Unilateral Anterior Dislocation of the Radial Head: Differentiation from Traumatic Dislocation by Means of Arthrography. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1991, Bd. 73A, S. 1086-1090.

32. **Kosay, Akcali, Manisali, Ozaksoy und Ozcan.** Congenital anterior dislocation of the radial head: a case with radiographic findings identical to traumatic dislocation. *European Journal of Radiology*. 2002, Bd. 43, S. 57-60.

33. **Echtler und Burckhardt.** Isolated congenital dislocation of the radial head. *Acta Orthopaedica Scandinavica*. 1997, Bd. 68, S. 598-600.

34. **Exharou und Antoniou.** Congenital dislocation of the head of the radius. *Acta Orthopaedica Scandinavica*. 1970, Bd. 41, S. 551-556.

35. **Bengard, Calfee, Steffen und Goldfarb.** Intermediate-term to long-term outcome of surgically and non-surgically treated congenital, isolated radial head dislocation. *The Journal of Hand Surgery, American Volume*. 2012, Bd. 37A, S. 2495-2501.

36. **Tonkin.** Radial head dislocation. [Buchverf.] Green, Hotchkiss und Pederson. *Green's Operative Hand Surgery, Vol. 1. 4.* . New York : Churchill Livingstone, 1999, S. 523-528.

37. **Scharf und Hertz.** Indikation, Technik und Ergebnisse der Speichenköpfchenresektion. [Buchverf.] Czurda, Klare und Schwagerl. *Der Ellenbogen*. Uelzen : ML Verlag, 1985, S. 103.

38. **McFarland.** Congenital Dislocation of the Head of the Radius. *The British Journal of Surgery*. 1936, Bd. 24, S. 41-49.

39. **Detzel.** Zur Behandlung der angeborenen Radiusköpfchenluxation. *Archiv für orthopädische und Unfall-Chirurgie*. 1953, Bd. 45, S. 536-542.

40. **Blonski, Podgórski, Zakrzewski und Pomianowski.** Surgical Management of Congenital Radial Head Dislocation. A case report. *Ortopedia, Traumatologia, Rehabilitacja*. 2012, Bd. 14, S. 385-391.

41. **Kim, Conjares, Suh und Yoo.** Chronic Radial Head Dislocation on Children, Part 1 and 2. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2002, Bd. 22, S. 583-597.

42. **Ghinea, Gavrilu, Georgescu, Vlad, Japie, Pârvan und Ghita.** Burnei's Technique in the treatment of radial head displacement; innovative surgery. Study on two cases. *Journal of Medicine and Life*. 2013, Bd. 6, S. 26-33.
43. **Hirayama, Takemitsu, Yagihara und Mikita.** Operation for chronic dislocation of the radial head in children. Reduction by osteotomy of the ulna. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1987, Bd. 69B, S. 639-642.
44. **Liu, Miao, Mu, Wu, Qu und Wu, Y..** Ulnar rotation osteotomy for congenital radial head dislocation. *The journal of hand surgery, American volume*. 2015, Bd. 40, S. 1769-1775.
45. **Song, Ramnani und Cho.** Long term follow-up of open realignment procedure for congenital dislocation of the radial head. *The Journal of Hand Surgery*. 2011, Bd. 36, S. 161-162.
46. **Futami, Tsukamoto und Fujita.** Rotation osteotomy for dislocation of the radial head. *Acta Orthopaedica Scandinavica*. 1992, Bd. 63, S. 455-456.
47. **Villa, Paley, Catagni, Bell und Cattaneo.** Lengthening of the Forearm by the Ilizarov Technique. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. 1990, Bd. 250, S. 125-137.
48. **Bilen, Kocaoglu und Eralp.** Indirect reduction of the radial head using an external fixator to treat chronic radial head dislocations. *Acta Orthopaedica et Traumatologica Turcica*. 2010, Bd. 44, S. 14-19.
49. **DalMonte, Andrisano, Mignani und Bungaro.** A critical review of the surgical treatment of congenital proximal radio-ulnar synostosis. *Italian journal of orthopaedics and traumatology*. 1987, Bd. 13, S. 181-206.
50. **Pollnow und Levy-Dorn.** Angeborene Verwachsung von Radius und Ulna (Synostosis radio-ulnaris). *Berliner klinische Wochenschrift*. 1911, Bd. 10, S. 427-429.
51. **Ogino und Hikino.** Congenital radio-ulnar synostosis: compensatory rotation around the wrist and rotation osteotomy. *The Journal of Hand Surgery*. 1987, Bde. 12-B, S. 173-178.
52. **Simmons, Southmayd und Riseborough.** Congenital radioulnar synostosis. *The Journal of Hand Surgery*. 1983, Bd. 8A, S. 829-838.
53. **Yamine, Salon und Pouliquen.** Congenital radioulnar synostosis: Study of a series of 37 children and adolescents. *Chirurgie de la main*. 1998, Bd. 17, S. 300-308.
54. **Griffet, Berard, Michel und Caton.** Les synostoses congénitales radio-cubitales supérieures. *International Orthopaedics*. 1986, Bd. 10, S. 265-269.

55. **Miura.** Congenital Radio-Ulnar Synostosis. *The Journal of Hand Surgery.* 1984, Bde. 9-B, S. 153-155.
56. **Maass.** Die kongenitale Vorderarmsynostose. *Deutsche medizinische Wochenschrift.* 1913, Bd. 15, S. 704-706.
57. **Poureyron, Caro, Dubrana, Le Nen und Lefevre.** Chirurgie de la synostose radio-ulnaire congénitale: Erreur technique et stratégie thérapeutique. *Revue de Chirurgie Orthopédique.* 1996, Bd. 82, S. 80-84.
58. **Hansen und Anderson.** Congenital radioulnar synostosis: report of 37 cases. *Acta orthopaedica Scandinavica.* 1970, Bd. 41, S. 225-230.
59. **Blauth und von Rothkirch.** Zur Frage der operativen Behandlung von isolierten angeborenen radioulnären Synostosen. *Zeitschrift für Orthopädie und ihre Grenzgebiete.* 1989, Bd. 127, S. 631-638.
60. **Wood.** Congenital Radio-Ulnar Synostosis. [Buchverf.] Buck-Gramcko. *Congenital Malformations of the Hand and Forearm.* London : Chuchill Livingstone, 1998, S. 509-515.
61. **Manouvrier, Moerman, Coeslier, Devisme, Boute und Le Merrer.** Radioulnar Synostosis, Radial Ray Abnormalities, and Severe Malformations in the Male: A New X-Linked Dominant Multiple Congenital Anomalies Syndrome? *American Journal of Medical Genetics.* 2000, Bd. 90, S. 351-355.
62. **Spiegel, Pekman, Rich, Versteeg, Nelson und Dudnikov.** The Orthopedic Aspects of Fetal Alcohol Syndrom. *Clinical Orthopaedics and Related Research.* 1979, Bd. 139, S. 58-63.
63. **Wall, Piper, Habenicht, Oishi, Ezaki und Goldfarb.** Defining Features of the Upper Extremity in Holt-Oram-Syndrome. *The journal of hand surgery, American Volume.* 2015, Bd. 40, S. 1764-1768.
64. **Wilkie.** Congenital radio-ulnar synostosis. *The British Journal of Surgery.* 1913, Bd. 1, S. 366-375.
65. **Cleary und Omer.** Congenital Proximal Radioulnar Synostosis. Natural History and Functional Assessment. *Journal of Bone and Joint Surgery.* 1985, Bde. 67-A, S. 539-545.
66. **Gaulrapp und Heimkes.** Beiderseitige angeborene radioulnare Synostose mit Hyperpronation - Befund und operative Therapie. *Handchirurgie, Mikrochirurgie, plastische Chirurgie.* 1998, Bd. 30, S. 234-238.
67. **Kanaya und Ibaraki.** Mobilization of a Congenital Proximal Radioulnar Synostosis with Use of a Free Vascularized Fascio-Fat Graft. *The Journal of Bone and Joint Surgery.* 1998, Bde. 80-A, S. 1186-1192.

68. **Sachar, Akelman und Ehrlich.** Radioulnar Synostosis. *Hand Clinics*. 1994, Bd. 10, S. 399-404.
69. **Lescault, Mulligan und Williams.** Congenital Radioulnar Synostosis in an Active Duty Soldier: Case Report and Literature Review. *Military Medicine*. 2000, Bd. 165, S. 425-428.
70. **Oka, Doi, Suzuki, Murase, Goto, Yoshikawa, Sugamoto und Morimoto.** In-Vivo Three-Dimensional Motion Analysis of the Forearm with Radioulnar Synostosis Treated by the Kanaya Procedure. *Journal of Orthopaedic Research*. 2006, Bd. 24, S. 1028-1035.
71. **Masuko, Kato, Minami, Inoue und Hirayama.** Surgical Treatment of Acute Elbow Flexion Contracture in Patients with Congenital Proximal Radioulnar Synostosis. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 2004, Bde. 86-A, S. 1528-1533.
72. **Kasten, Rettig, Loew, Wolf und Raiss.** Three-dimensional motion analysis of compensatory movements in patients with radioulnar synostosis performing activities of daily living. *Journal of Orthopedic Science*. 2009, Bd. 14, S. 307-312.
73. **Shionara, Horii, Tatebe, Yamamoto, Okui und Hirata.** Painful Snapping Elbow in Patients With Congenital Radioulnar Synostosis: Report of Two Cases. *The Journal of Hand Surgery*. 2010, Bd. 35, S. 1336-1339.
74. **Walter.** Die familiäre kongenitale radio-ulnare Synostose. *Fortschritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen*. 1978, Bd. 129, S. 241-245.
75. **McCredie.** Congenital Fusion of Bones: Radiology, Embryology and Pathogenesis. *Clinical Radiology*. 1975, Bd. 26, S. 47-51.
76. **Elliott, Kibria und Reed.** The developmental spectrum of proximal radioulnar synostosis. *Skeletal radiology*. 2010, Bd. 39, S. 49-54.
77. **Rizzo, Pavone, Corsello, Sorge, Neri und Opitz.** Autosomal Dominant and Sporadic Radio-Ulnar Synostosis. *American Journal of Medical Genetics*. 1997, Bd. 68, S. 127-134.
78. **OMIM.** Online Mendelian Inheritance in Men 179300 Radioulnar Synostosis. *Online Mendelian Inheritance in Men: 179300 Radioulnar Synostosis*. [Online] 2009. [Zitat vom: 2. 1 2019.]  
<https://www.omim.org/entry/179300?search=radioulnar%20synostosis&highlight=synostosi%20radioulnar>.
79. **Tonkin.** Forearm Synostosis. [Buchverf.] Green, Hotchkiss und Pederson. *Green's Operative Hand Surgery, Volume 1*. 4. Edition. New York : Churchill Livingstone, 1999, S. 488-492.

80. **James, Robson, Jackson und Smith.** 46,XY/47,XY/48,XXXX Karyotype in a 3-Year-Old Boy Ascertained because of Radioulnar Synostosis. *American Journal of Medical Genetics*, 56. 1995, S. 189-392.
81. **Cleveland, Arias und Smith.** Radioulnar synostosis, behavioural disturbance and XYY chromosomes. *The Journal of Pediatrics*. 1969, Bd. 74, S. 103-106.
82. **Syed und Quinton.** Congenital radioulnar synostosis, azoospermia and pseudocentric Y chromosome. *Fertility and sterility*. 2008, Bd. 90, S. 425-426.
83. **Yang, Zheng, Li, Li, Tu, Zhao, Mei, Zhu, Zhu.** SMAD6 is frequently mutated in nonsyndromic radioulnar synostosis. *Genet. Med.* 2019, Bd. 21, S. 2577-2585.
84. **Thompson und Nguyen.** Amegakaryocytotic thrombocytopenia and radio-ulnar synostosis are associated with HOXA11-Mutation. *Nature Genetics*. 2000, Bd. 26, S. 397-398.
85. **Shingade, V., Shingade, R. und Ughade.** Results of single-staged rotational osteotomy in a child with congenital proximal radioulnar synostosis: subjective and objective evaluation. *Journal of Pediatric Orthopedics*. 2014, Bd. 34, S. 63-69.
86. **Crasselt.** Zur operativen Behandlung der radio-ulnaren Synostose. *Zeitschrift für Orthopädie und ihre Grenzgebiete*. 1962, Bd. 96, S. 478-488.
87. **Tachdijan und Mihran.** Congenital radioulnar synostosis. [Buchverf.] Tachdijan. *Pediatric Orthopedics, Second Edition*. Philadelphia : W. B. Saunders Company, 1990, S. 180-184.
88. **Green und Mital.** Congenital Radio-Ulnar Synostosis: Surgical Treatment. *Journal of Bone and Joint Surgery*. 1979, Bde. 61-A, S. 738-743.
89. **Lin, Strecker, Manske, Schoenecker und Seyer.** A Surgical Technique of Radioulnar Osteoclasia to Correct Severe Forearm Rotation Deformities. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 15. 1995, S. 53-58.
90. **Horii, Koh, Hattori und Otsuka.** Single osteotomy at the Radial Diaphysis for Congenital Radioulnar Synostosis. *The Journal of Hand Surgery, American Volume*. 2014, Bd. 39 (8), S. 1553-1557.
91. **Ramachandran, Lau und Jones.** Rotational osteotomies for congenital radioulnar synostosis. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 2005, Bde. 87-B, S. 1406-1410.
92. **El-Adl.** Two-stage double-level rotational osteotomy in the treatment of congenital radioulnar synostosis. *Acta orthopaedica Belgica*. 2007, Bd. 73, S. 704-709.

93. **Jester, Harth und Germann.** Disabilities of Arm, Shoulder and Hand-Fragebogen. 2008, Bd. 10, S. 381-383.
94. **Colovic, Stancovic, Dimitrijevic, Zivkovic und Nikolic.** The value of modified DASH questionnaire for evaluation of elbow function after supracondylar fractures in children. *Vojnosanitetski Pregled.* 2008, Bd. 65, S. 27-32.
95. **Longo, Franceschi, Loppini, Maffulli, Denaro.** Rating systems for evaluation of the elbow. 2008, Bd. 87, S. 131-161.
96. **Kanaya, Iba und Yamashita.** Long-term results after a free-vascularized adipofascial graft for congenital proximal radioulnar synostosis with an average follow-up of 10 years: a series of four cases. *Journal of Shoulder and Elbow Surgery.* 2016, Bd. 25, S. 1258-1267.
97. **Fujimoto, Kato und Minami.** Rotational osteotomy at the diaphysis of the radius in the treatment of congenital radioulnar synostosis. *The journal of pediatric orthopaedics.* 2005, Bd. 25, S. 676-679.
98. **Satake, Kanauchi, Kashiwa, Ishigaki, Takahara und Takagi.** Long-term results after simple rotational osteotomy of the radius shaft for congenital radioulnar synostosis. *Journal of shoulder and elbow surgery.* 2018, Bd. 27, S. 1373-1379.
99. **Murase, Tada, Yoshida und Moritomo.** Derotational osteotomy at the shafts of the radius and ulna for congenital radioulnar synostosis. *The journal of hand surgery.* 2003, Bd. 28A, S. 133-137.
100. **Rosenbaum, Leonard, Uhl, Mulligan und Bagchi.** Diagnosis: Congenital Posterior Dislocation of the Radial Head. *Orthopedics.* 2014, Bd. 37, S. 62-63.
101. **Wästfeld, Fadeel, Henter.** A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *Journal of Internal Medicine.* 260 2006, S. 1-10.
102. **Griggs, Batshaw, Dunkle, Gopal-Srivastava, Kaye, Krischer, Nguyen, Paulus, Merkel.** Clinical research for rare disease: opportunities, challenges and solutions. *Mol Genet Metab.* Januar 96 2009, S. 20-26.
103. **Aymé, Schmidtke.** Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsbl. - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz.* 50 2007, S. 1477-1483.
104. **Hamosh, Ada, Scott, Alan, Amberger, Joanna, Bocchini, Carol, McKusick und Victor.** Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of human genes and genetic disorders. *Nucleic Acids Research.* 2005, Bd. 33, S. D514–D517.
105. **Al-Qattan, Al-Shaar und Alkattan.** The pathogenesis of congenital radial head dislocation/subluxation. *Gene.* 2016, Bd. 586, S. 69-76.

106. **Koulal-Idrissi, Rafai, Largab, Trafah.** Luxation isolée de la tête radiale chez un adulte (à propos d'un cas et revue de la littérature). *Chirurgie de la main.* 24 2005, S. 103-105.
107. **Sakamoto, Doi, Hattori, Dodakundi und Montales.** Modified osteotomy for congenital proximal radioulnar synostosis. *The journal of hand surgery/European Volume.* 2014, Bd. 39E, S. 541-548.
108. **Simcock, Shah, Waters und Bae.** Safety and Efficacy of Derotational Osteotomy for congenital radioulnar synostosis. *Journal of pediatric orthopedics.* 2015, Bd. 35, S. 838-43.
109. **Chen, CL, Kao, Chen, CC, Chen, HC.** Long-term follow-up of microvascular free tissue transfer for mobilization of congenital radioulnar synostosis. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2012, Bd. 65, S. e363-5.
110. **Funakoshi, Kato, Minami, Suenaga und Iwasaki.** The use of a pedicled posterior interosseus fat graft for mobilization of congenital radioulnar synostosis. *The journal of hand surgery: American volume.* 2004, Bd. 13, S. 230-234.
111. **Hwang, Kim, Lee, Chung und Park.** One-stage rotational osteotomy for congenital radioulnar synostosis. *The Journal of Hand Surgery, European Volume.* 2015, Bd. 40E, S. 855-861.
112. **Hankin, Smith, Kling und Louis.** Ulnar Nerve Palsy Following Rotational Osteotomy of Congenital Radioulnar Synostosis. *Journal of pediatric orthopaedics.* 1987, Bd. 7, S. 103-106.
113. **Bolano und Lexington.** Congenital Proximal Radio-Ulnar Synostosis: Treatment with the Ilizarov Method. *The Journal of Hand Surgery.* 1994, Bde. 19-A, S. 977-978.
114. **Hernigou und Goutallier.** Synostose congénitale radio-cubitale supérieure. *Revue de Chirurgie Orthopédique.* 1989, Bd. 75, S. 405-407.
115. **Hirayama, Takemitsu, Yagihara und Mikita.** Operation for chronic dislocation of the radial head in children. *The Journal of Bone and Joint Surgery, 69-B.* 1987, S. 639-642.
116. **Bengard.** Intermediate-term to long-term outcome of surgically and non-surgically treated congenital radial head dislocation. *The Journal of Hand Surgery, American Volume.* Dec 2012, S. 2495-2501.

## 9 Anhang

### 9.1 Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Bestimmung des Bewegungsausmaßes im Ellenbogengelenk (Extension-Flexion, Pronation-Supination) mittels Neutral-Null-Methode (Abb. modifiziert nach DGUV Messblatt für obere Extremitäten).....	15
. Abbildung 2: Repräsentative Röntgenaufnahmen (A: seitliche und B: a.p. Projektion) eines Patienten (Patient 4) mit kRK.....	16
Abbildung 3: Insgesamt wurden n=12 Patienten mit insgesamt n=15 Ellenbogengelenksfehlbildungen eingeschlossen. Die Abbildung gibt einen Überblick über die demographische Verteilung der Individuen sowie potentieller Begleitfehlbildungen (M: männlich, W: weiblich, R: rechts, L: links, Alter [Jahre]).....	19
.Abbildung 4: Tabellarische Darstellung der Bewegungsausmaße [°] für insgesamt zur Auswertung zur Verfügung stehenden n=11 Patienten mit insgesamt n=13 Fehlbildungen.....	22
Abb. 5: Box Plots des erhaltenen Gesamtbewegungsausmaßes. Links: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten fehlgebildeten EBG (n=13) mit einem Mittelwert von $203,1 \pm 69,027^\circ$ SD. Mitte: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten EBG mit kRKL (n=6) mit einem Mittelwert von $188,3 \pm 65,929^\circ$ SD. Rechts: Gesamtbewegungsausmaß aller untersuchten EBG mit kRUS (n=6) mit einem Mittelwert von $203,3 \pm 72,915^\circ$ SD.....	23
. Abbildung 6: Röntgenaufnahmen rechter Ellenbogen mit kRKL von Patient 3. A: siehe domförmig gewölbter Radiuskopf, der verlängerte, nach dorsal gebogene Radius und das vergrößerte Kopf-Hals-Verhältnis. Die zentrale Depression fehlt. B: Hypoplasie des Capitulum humeri, sowie der vergrößerte Kopf-Hals-Winkel des Radius. ....	24
Abbildung 7: A: Seitliche Projektion der rechten Seite, Patient 6: komplette proximale Synostose mit dorsaler Radiuschaftkrümmung. B: a.p. Projektion der rechten Seite, Patient 7: inkomplette Synostose .....	25
Abbildung 8: Tabellarische Darstellung der röntgenologischen Merkmale der insgesamt n=5 untersuchten Ellenbogengelenke mit kRUS bei n=3 Patienten im Alter von 4-5 Jahren zum Zeitpunkt der Röntgenuntersuchung. Klassifikation nach Wilkie, Cleary und Omer, und Blauth und Rothkirch.....	25
Abbildung 9: Veraltete pRKL (Patient 11) in seitlicher (A) und a.p. (B) Projektion.....	26

Abbildung 10: Tabellarische Darstellung der röntgenologischen Merkmale der insgesamt n=8 untersuchten Ellenbogengelenke mit kRKL bei n=5 Patienten und mit ptRKL bei n=2 Patienten im Alter von 4-17 Jahren zum Zeitpunkt der Röntgenuntersuchung. .... 26

Abbildung 11: Tabellarische Darstellung der Ergebnisse des allgemeinen Teils des DASH-Scores für die ausgewerteten n=6 Patienten mit n=9 Fehlbildungen..... 27

Abbildung 12: Box Plots des DASH-Scores aller Ellenbogengelenke mit Fehlbildungen (n=9) mit einem Mittelwert von  $15,9 \pm 13,426$  SD, aller Ellenbogengelenke mit kRKL (n=4) mit einem Mittelwert von  $27,8 \pm 11,04$  SD, und aller Ellenbogengelenke mit kRUS (n=5) mit einem Mittelwert von  $6,38 \pm 2,077$  SD..... 28

Abbildung 13: A: a.p. Röntgenbild von Patient 7 mit einer kRUS. B: Selber Patient intraOP Durchleuchtung nach Synostosenresektion. C: Seitliches Röntgenbild von Patient 5 mit kRKL aufgrund einer großen-progredienten, rezidivierenden Exostose.(D).....32

## 9.2 DASH-Score (modifiziert ohne Frage 21)

Bitte schätzen Sie ihre Fähigkeiten, wie Sie die folgenden Tätigkeiten in der vergangenen Woche ausführen konnten ein, indem Sie die entsprechende Zahl ankreuzen.

Falls Sie in der letzten Woche keine Möglichkeit hatten, die entsprechende Tätigkeit auszuüben, so wählen Sie diejenige Zahl aus, die Ihrer Meinung nach am ehesten zutrifft.

	Keine Schwierigkeiten	Geringe Schwierigkeiten	Mäßige Schwierigkeiten	Erhebliche Schwierigkeiten	Nicht möglich
1. Ein neues oder fest verschlossenes Glas öffnen	1	2	3	4	5
2. Schreiben	1	2	3	4	5
3. Einen Schlüssel umdrehen	1	2	3	4	5
4. Eine Mahlzeit zubereiten	1	2	3	4	5
5. Eine schwere Tür aufstoßen	1	2	3	4	5
6. Einen Gegenstand über Kopfhöhe auf ein Regal stellen	1	2	3	4	5
7. Schwere Hausarbeit (z. B Wände abwaschen, Boden putzen)	1	2	3	4	5
8. Garten- oder Hofarbeit	1	2	3	4	5

9. Betten machen	1	2	3	4	5
10. Eine Einkaufstasche oder einen Aktenkoffer tragen	1	2	3	4	5
11. Einen schweren Gegenstand tragen (über 5kg)	1	2	3	4	5
12. Eine Glühbirne über Ihrem Kopf auswechseln	1	2	3	4	5
13. Ihre Haare waschen oder föhnen	1	2	3	4	5
14. Ihren Rücken waschen	1	2	3	4	5
15. Einen Pullover anziehen	1	2	3	4	5
16. Ein Messer benutzen, um Lebensmittel zu schneiden	1	2	3	4	5

17. Freizeitaktivitäten, die wenig körperliche Anstrengung verlangen (z.B. Karten spielen, Stricken, usw.)	1	2	3	4	5
18. Freizeitaktivitäten, bei denen auf Ihren Arm, Schulter oder Hand Druck oder Stoß ausgeübt wird (z. B. Golf, Hämmern, Tennis)	1	2	3	4	5
19. Freizeitaktivitäten, bei denen Sie Ihren Arm frei bewegen (z. B. Badminton, Frisbee)	1	2	3	4	5
20. Mit Fortbewegungsmitteln zurecht kommen (um von einem Ort zum anderen zu gelangen)	1	2	3	4	5

	Überhaupt nicht	Ein wenig	Mäßig	Ziemlich	Sehr
21. In welchem Ausmaß haben Ihre Schulter-, Arm oder Handprobleme Ihre normalen sozialen Aktivitäten mit Familie, Freunden, Nachbarn oder anderen Gruppen während	1	2	3	4	5

der vergangenen Woche beeinträchtigt?

22. Waren sie in der vergangenen Woche durch Ihre Schulter-, Arm- oder Handprobleme in Ihrer Arbeit oder anderen alltäglichen Aktivitäten eingeschränkt?

1                      2                      3                      4                      5

Keine                      Leichte                      Mäßige                      Starke                      Sehr starke

23. Schmerzen in Schulter, Arm oder Hand

1                      2                      3                      4                      5

24. Schmerzen in Schulter, Arm oder Hand während der Ausführung einer bestimmten Tätigkeit

1                      2                      3                      4                      5

25. Kribbeln (Nadelstiche) in Schulter, Arm oder Hand

1                      2                      3                      4                      5

26. Schwächegefühl in Schulter, Arm oder Hand

1                      2                      3                      4                      5

27. Steifheit in Schulter, Arm oder Hand

1                      2                      3                      4                      5

Keine                      Geringe                      Mäßige                      Erhebliche                      Nicht möglich

28. Wie groß waren Ihre Schlafstörungen in der letzten Woche aufgrund von Schmerzen im Schulter-, Arm- oder Handbereich?

1                      2                      3                      4                      5

	Stimme über- haupt nicht zu	Stimme nicht zu	Weder Zu- stimmung noch Ableh- nung	Stimme zu	Stimme sehr zu
29. Aufgrund meiner Probleme in Schulter, Arm- oder Handbereich empfinde ich meine Fähigkeiten als eingeschränkt, ich habe weniger Selbstvertrauen oder ich fühle, dass ich mich weniger nützlich machen kann	1	2	3	4	5

## SPORT- UND MUSIK-MODUL (OPTIONAL)

Die folgenden Fragen beziehen sich auf den Einfluss Ihres Schulter-, Arm- oder Handproblems auf das Spielen Ihres Musikinstrumentes oder auf das Ausüben Ihres Sports oder auf beides. Wenn Sie mehr als ein Instrument spielen oder mehr als eine Sportart ausüben (oder beides), so beantworten Sie bitte die Fragen in bezug auf das Instrument oder die Sportart, die für Sie am wichtigsten ist.

Bitte geben Sie dieses Instrument bzw. diese Sportart hier an:

.....

Ich treibe keinen Sport oder spiele kein Instrument (Sie können diesen Bereich auslassen).

Bitte kreuzen Sie die Zahl an, die Ihre körperlichen Fähigkeiten in der vergangenen Woche am besten beschreibt.

Hatten Sie irgendwelche Schwierigkeiten:

	Keine Schwie- rig-keiten	Geringe Schwierig- keiten	Mäßige Schwierig- keiten	Erhebliche Schwierig- keiten	Nicht möglich
1. In der üblichen Art und Weise Ihr Musikinstrument zu spielen oder Sport zu treiben?	1	2	3	4	5
2. Aufgrund der Schmerzen in Schulter, Arm oder	1	2	3	4	5

---

**Hand Ihr Musikinstrument zu spielen oder Sport zu treiben?**

**3. So gut Ihr Musikinstrument zu spielen oder Sport zu treiben, wie Sie es möchten?**

1

2

3

4

5

**4. Die bisher gewohnte Zeit mit dem Spielen Ihres Musikinstrumentes oder mit Sporttreiben zu verbringen?**

1

2

3

4

5

---

## ARBEITS- UND BERUFS-MODUL (OPTIONAL)

Die folgenden Fragen beziehen sich auf den Einfluss Ihres Schulter-, Arm- oder Handproblems auf Ihre Arbeit (einschließlich Haushaltsführung, falls dies Ihre Hauptbeschäftigung ist).

Bitte geben Sie Ihre/n Arbeit/Beruf hier an:

.....

Ich bin nicht berufstätig (Sie können diesen Bereich auslassen).

Bitte kreuzen Sie die Zahl an, die Ihre körperlichen Fähigkeiten in der vergangenen Woche am besten beschreibt.

Hatten Sie irgendwelche Schwierigkeiten:

	Keine Schwierigkeiten	Geringe Schwierigkeiten	Mäßige Schwierigkeiten	Erhebliche Schwierigkeiten	Nicht möglich
1. In der üblichen Art und Weise zu arbeiten?	1	2	3	4	5
2. Aufgrund der Schmerzen in Schulter, Arm oder Hand Ihre übliche Arbeit zu erledigen?	1	2	3	4	5
3. So gut zu arbeiten, wie Sie es möchten?	1	2	3	4	5
4. Die bisher gewohnte Zeit mit Ihrer Arbeit zu verbringen?	1	2	3	4	5

## 9.3 Anschreiben

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG  
Department Orthopädie und Traumatologie Hugstetter Straße 55, 79106 Freiburg

---

Department Orthopädie und Traumatologie

Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001

### Sektion Kinderorthopädie

Geschäftsführender Direktor:

Univ.-Prof. Dr. med. N. P. Südkamp

Hugstetter Straße 55

79106 Freiburg

**Ärztlicher Leiter**  
**Dr. med. L. Schwering**

Sekretariat A. Jitten / D. Bähr  
*Terminvergabe Privatsprechstunde:*

Tel 0761 270-26100

Fax 0761 270-26130

E-Mail [angelika.jitten@uniklinik-freiburg.de](mailto:angelika.jitten@uniklinik-freiburg.de)

*Terminvergabe Allgemeinsprechstunde:*

Tel 0761 270-26110

Fax 0761 270-25200

Ablage: Original

Freiburg, 17.04.2012

Schw/Bähr

Sehr geehrte Eltern, liebe Patienten,

wegen einer bestehenden Unterarmdeformität befinden Sie sich seit einiger Zeit in der Behandlung der Kinderorthopädie des Universitätsklinikums Freiburg.

Wie schon in der Ambulanz besprochen, bemühen wir uns in Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen kinderorthopädischen Behandlungszentren um die Weiterentwicklung und Verbesserung der Behandlung von Fehlbildungen.

In Ihrem ganz speziellen Fall geht es um den Unterarm.

Diesbezüglich ist in der vorliegenden Fachliteratur noch völlig unklar, ob eine operative Intervention tatsächlich eine Verbesserung im Alltag mit sich bringt.

Aus diesem Grunde erstellt Frau Maxi Heinichen im Rahmen einer Doktorarbeit eine Studie, um die Funktionalität der betroffenen Extremität zu untersuchen.

Da das Krankheitsbild sehr selten ist und wir mit Mühe eine große Anzahl von Patienten in der

Freiburger Kinderorthopädie zusammenführen konnten, ist die Mithilfe jedes Einzelnen von allergrößter Bedeutung.

Aus diesem Grunde möchte ich Sie ganz herzlich darum bitten, den beiliegenden Fragebogen möglichst vollständig und nach bestem Wissen und Gewissen auszufüllen und in dem beigefügten Freiumschlag an meine Doktorandin Frau Maxi Heinichen zurück zu senden.

Falls nicht alle Fragen genau auf Sie zutreffen, oder Sie Probleme bei der Beantwortung der Fragen haben, ist eine telefonische Rücksprache mit Frau Heinichen (Telefonnummer: .....) oder mit mir unter der Telefonnummer: 0761/270-26120 jederzeit möglich.

Schon jetzt Danke ich Ihnen ganz herzlich für Ihre Mitarbeit und verbleibe

mit den besten Grüßen Ihr

Dr. med. L. Schwering

Ärztlicher Leiter der Kinder- und

Behindertenorthopädie

Frau Maxi Heinichen

Doktorandin der Kinderorthopädie

## 9.4 Danksagung

Ich danke Herrn Professor Dr. med. A. Paech für das Überlassen des Themas und die Möglichkeit, die Arbeit in der Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie des UKSH Campus Lübeck durchführen zu dürfen. Mein Dank gilt des Weiteren Herrn PD Dr. med. J. Schagemann für die Übernahme der Betreuung meiner Arbeit, die Unterstützung bei der Datenanalyse und Interpretation, und die Korrektur des Manuskriptes. Insbesondere auch für die konstruktive Kritik und aufgebrachte Geduld möchte ich mich bedanken. Besonderer Dank gilt Herrn Professor Dr. med. A.P. Schulz und Herrn Dr. med. L. Schwering für die Anregung zum Thema und Hilfestellung bei der Patientenbefragung und Untersuchung. Abschließend möchte ich allen Patientinnen und Patienten, die diese Studie ermöglicht haben, sowie deren Eltern einen herzlichen Dank aussprechen.

