

Eva Katrin Rochel
Dr. med.

Klinische und radiologische Befunde bei Patienten mit einem Léri-Weill Syndrom

Geboren am 02.02.1974 in Karlsruhe
Reifeprüfung am 19.05.1993 in Ettlingen
Studiengang der Fachrichtung Medizin vom SS 1995 bis WS 2001
Physikum am 21.03.1997 an der Universität Heidelberg
Klinisches Studium in Heidelberg
Praktisches Jahr in Bad Mergentheim und in Singapur
Staatsexamen am 08.05.2001 an der Universität Heidelberg

Promotionsfach: Radiologie
Doktorvater: Prof. Dr. med. Jochen Tröger

Bei der Dyschondrosteose (Synonym: Léri-Weill Syndrom) handelt es sich um eine kongenitale Anomalie mit disproportioniertem, symmetrischem, mesomelen Minderwuchs und somit einer Verkürzung der Unterarme und Unterschenkel. Durch eine Subluxation des distalen Ulnaendes nach dorsal (Madelung'sche Deformität), ergeben sich Veränderungen an angrenzenden knöchernen Strukturen.

Langer beschrieb im Jahre 1965 zwölf typischerweise bei der Dyschondrosteose auftretende Kriterien als Hilfe zur Diagnosestellung der Erkrankung, welche seither ihre Anwendung finden.

Die bisherigen Berichte über Patienten mit einer Dyschondrosteose sind Einzelfallbeschreibungen bzw. Untersuchungen an 2 bis maximal 13 Personen. Allerdings liegt noch keine ausreichende Anzahl von Familienstudien vor. In unserem Fall konnten 27 deutsche PatientInnen aus 12 Familien mit einem Leri-Weill Syndrom klinisch untersucht und in 11 Familien die Röntgenaufnahmen von 14 Erwachsenen und 7 Kindern ausgewertet werden. Hierbei zeigte sich, daß die Erkrankung sowohl vom Vater, als auch von der Mutter an die Nachkommen weitergegeben werden kann, was im Widerspruch zu bisherigen Meinungen steht. Der genaue Erbgang wird derzeit noch erforscht.

Von besonderem Interesse war, neben der klinischen Untersuchung und den anthropometrischen Messungen, die radiologische Überprüfung der von Langer für die Dyschondrosteose beschriebenen 12 Röntgenkriterien, die Suche nach weiteren charakteristischen röntgenologischen Zeichen, sowie Winkel- und Längenmessungen anhand der zur Verfügung stehenden Röntgenaufnahmen, um sowohl leichte Formen der Erkrankung, als auch beginnende Ausprägungen beim Kind diagnostizieren zu können.

Neben der bereits etablierten Messung von Ulna, Radius, Tibia und Fibula wurden auch die Metakarpallänge, die Metakarpalbreite, der Metakarpalindex, die sogenannte „wahre Länge“ des Radius zur Abschätzung des Längenverlusts, der Karpalwinkel und der Axialwinkel ermittelt.

Bei der Auswertung wurde zum einen die intrafamiliäre, als auch die interfamiliäre Variabilität betrachtet. Es zeigt sich, daß nicht nur unter den einzelnen Patienten und Familien, sondern auch innerhalb der Familie Unterschiede in der Expressivität der Erkrankung bestehen können. Hinzu kommt, daß sich die von uns untersuchten Patienten durch die Erkrankung in ihrem täglichen Leben kaum eingeschränkt fühlten. Daher sollte man mit Prognosen über den möglichen Krankheitsverlauf der Dyschondrosteose, insbesondere der Erwachsenenendgröße, sehr zurückhaltend sein.

Die Handgelenksveränderungen erwiesen sich eindeutig als Hauptbefund der Dyschondrosteose. Bereits klinisch zeigte sich bei allen Erwachsenen und 6 von 7 Kindern eine typische Bajonettstellung der Hand.

Richtungsweisend für die Diagnosestellung des Leri-Weill Syndroms ist des Weiteren die generelle Verkürzung der langen Röhrenknochen des mittleren Segments, die sogenannte mesomele Dysplasie, und der damit verbundene Kleinwuchs. In unserem Kollektiv ermittelten wir eine zu erwartende Erwachsenenendgröße von 156-168 cm bei den Männern bzw. 135-164 cm bei den Frauen. Hilfreich ist in diesem Zusammenhang außerdem der Nachweis eines disproportionierten Wachses anhand anthropometrischer Messungen.

Neben dem gelegentlichen Auftreten von Metakarpalverkürzungen zeigten sich keine weiteren röntgenologischen Veränderungen, die für die Erkrankung typisch sein könnten. Auch eine herabgesetzte Knochendichte an der ulnaren Grenze des Radius (Kriterium 7 nach Langer) und eine Hyperkondensation des ulnaren Gelenkkopfes (Kriterium 10 nach Langer), war auf keiner der uns vorliegenden Röntgenaufnahmen festzustellen. Es sollte daher weiter geprüft werden, ob diese beiden Kriterien wirklich als Indikator für die Dyschondrosteose gelten.

Bei den Kindern ergaben sich einige Besonderheiten. Die röntgenologischen Veränderungen beobachtet man aufgrund der noch unvollständigen Verknöcherung der knorpeligen Knochenanlagen erst im Laufe des Wachstums. Allerdings war bereits bei allen drei von uns untersuchten fünfjährigen Patienten sowohl eine beginnende Doppelkrümmung und Verkürzung des Radius, als auch ein dreieckiger Verlauf der distalen radialen Epiphyse zu beobachten.

Bereits in den ersten Lebensjahren kann es zu einer vorzeitigen Verschmelzung der Epiphysenfuge des distalen Radius kommen.

Auf den Röntgenaufnahmen der hier untersuchten älteren Kinder, sind nach und nach jene Röntgenkriterien festzustellen, welche wir auch bei den erwachsenen Patienten beobachten konnten.

Die Meßmethoden haben einen unterschiedlich großen Nutzen für die Diagnosestellung. Am wichtigsten sind die Messung von Radius, Ulna, Tibia und Fibula zum Nachweis der Mesomelie.

Gegebenenfalls kann der Karpalwinkels, als Zeichen für die veränderte Stellung des Handgelenks, bestimmt werden. Liegt eine Verkürzung der Metakarpalia vor, gibt dies zusätzlich Hinweise auf das Vorliegen einer Dyschondrosteose.

Somit ergibt sich für die Diagnosestellung des Leri-Weill Syndroms folgendes Vorgehen: Zuerst sollte eine gründliche klinische Untersuchung einschließlich anthropometrischer Messungen durchgeführt werden. Wird der Verdacht bestätigt, sind Röntgenaufnahmen der Hand, des Unterarmes und der Unterschenkel anzuraten.

Diese ermöglichen eine Analyse der Röntgenbilder auf das Vorhandensein der röntgenologischen Kriterien nach Langer und eine Durchführung der bereits erwähnten Längen- und Winkelmessungen.

Wird die Erkrankung bestätigt, so sollten möglichst alle anderen Familienmitglieder untersucht und über die Erkrankung und ihren Verlauf aufgeklärt werden. Bei Kindern von erkrankten Eltern sind Röntgenaufnahmen in großem zeitlichem Abstand empfehlenswert.