

R. Forst, A. Ingenhorst

Muskeldystrophie – Krankheitsbild und Therapie

Muscle Dystrophy – Disease and Therapy

Unter dem Begriff Muskeldystrophie (MD) wird eine Vielzahl genetisch determinierter Erkrankungen zusammengefasst, die letztlich alle zu einer Destruktion des vitalen Muskelgewebes mit Ersatz durch Fett- und Bindegewebe führen. Sie beruhen zumeist auf einem Mangel an Proteinen, die für die Funktion der Muskelzellen lebensnotwendig sind. MD manifestieren sich je nach Typ in unterschiedlichem Alter. Die Progredienz der einzelnen Erkrankungen ist sehr variabel, zum Teil auch innerhalb einer Krankheitsgruppe und sogar innerhalb von betroffenen Familien. Die häufigste MD ist die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD), die nur Jungen befällt. Der folgende Artikel stellt die mit der Muskeldystrophie einhergehenden Probleme der Scapula alata, der Skoliose, der Kontrakturen von Hüft- und Kniegelenken und der Fußdeformitäten dar sowie deren Therapiemöglichkeiten.

The term muscle dystrophy (MD) comprises a variety of genetically determined diseases, which all lead to a destruction of the vital muscle tissue substituting it by fat and connective tissue. They are mostly caused by a lack of proteins, which are vital for the function of the muscle cells. Depending on the type of muscle dystrophy, the disease becomes manifest at different ages. The progression of the different diseases is variable, sometimes even within one and the same group and even within families affected. The most frequent type of MD is the Duchenne Muscle Dystrophy (DMD), which only affects boys. The following article presents the problems accompanying muscle dystrophy, like scapula alata, scoliosis, contractions of hip and knee joints and foot deformations and their possibilities of treatment.

Klinisches Leitsymptom ist eine Muskelschwäche, die je nach Erkrankung lokalisiert oder generalisiert auftreten kann, nicht selten verbunden mit einer Bewegungsungs geschicklichkeit. Aufgrund des unterschiedlichen Befalls der Muskulatur resultieren Muskelimbilanzen, die unbehandelt im weiteren Verlauf zur Bildung von Kontrakturen und Deformitäten führen. Die meisten Patienten sind gehfähig, viele andere werden jedoch sekundär gehunfähig, wie zum Beispiel Jungen mit einer Duchenne-Muskeldystrophie im Alter von ca. zehn Jahren. Da die Rumpfmuskulatur nicht ausgespart bleibt, entwickeln die meisten der primär oder sekundär gehunfähigen Patienten rasch progrediente Skoliosen. Besonders muss auf eine Mitbeteiligung der Atem- und Herzmuskulatur mit Ausbildung einer relevanten pulmonalen/kardialen Insuffizienz geachtet werden.

Da häufig Kinder (viele auch mit einer DMD) bei ersten Zeichen einer psychomotorischen Entwicklungsverzögerung primär beim Orthopäden vorgestellt werden, sollten hier die physiologischen motorischen und zeitgebundenen Funktionen überprüft und bei Auffälligkeiten weitere diagnostische Maßnahmen (zum Beispiel insbesondere CK-Analyse, Elektrophysiologie, Humangenetik, Muskel-/Nervbiopsie) durch Neuropädiater beziehungsweise bei Erwachsenen durch Neurologen veranlasst werden.

Therapeutischerseits existiert derzeit keine kausale Behandlungsmöglichkeit, auch wenn von vielen der MD mittlerweile Genlokus und/oder -produkt bekannt sind. Gentherapeutische Ansätze sind immer noch im tierexperimentellen Stadium. Alleine für die Duchenne-Muskeldystrophie hat sich gezeigt, dass eine Medikation

mit den Steroiden Prednison oder Deflazacort während der Phase der Gehfähigkeit zu einer signifikanten Zunahme der Muskelkraft und oft zu einer Verlängerung der Gehphase führt.

Die physiotherapeutische Behandlung zielt auf eine Kräftigung der Muskulatur und die Dehnung kontrakter Gelenke ab. Eine spezifische Physiotherapie für Muskelkranke gibt es nicht. Es sollte eine Kombination verschiedener krankengymnastischer Techniken zum Einsatz kommen. Die Effizienz dieser Behandlung nimmt mit zunehmender Progredienz der Erkrankung ab. Dies ist zum einen die Folge der kontinuierlichen Reduktion trainierbarer Muskelfasern. Zum anderen sind die muskelpathologischen Veränderungen dadurch charakterisiert, dass gesundes, dehnfähiges Muskelgewebe in weniger elastisches Fett- und Bindegewebe umgewandelt wird. Insbesondere bei Kindern und Jugendlichen kommt es durch das Längenwachstum des Skeletts und die gleichzeitig verminderte Muskelelastizität zu Kontrakturen, die weder durch Physiotherapie noch durch Orthesen effizient zu beeinflussen sind.

Begleitend können zusätzliche Therapieverfahren wie Ergotherapie, Logopädie, physikalische Therapie (zum Beispiel Lymphdrainagen) individuell erforderlich werden. Darüber hinaus ist durch den Orthopäden die Notwendigkeit einer orthopädie-(schuh)-technischen Versorgung beziehungsweise einer Verordnung von Reha- und Hilfsmitteln zu überprüfen.

Da die Atemmuskulatur zum Beispiel bei der DMD obligat miterfasst wird, sollte auch der behandelnde Orthopäde frühzeitig auf Symptome einer chronischen Unterbeatmung achten. Untersuchungen im Schlaflabor (Messung des nächtlichen

pCO₂!) belegen dann häufig die Hypoventilation, die mit einer stundenweise apparativ-assistierten Beatmung therapiert wird, da dies nachweislich zu einer Verbesserung des Allgemeinzustandes sowie einer verminderten Infektanfälligkeit führt.

Orthopädische Operationen bei Patienten mit Muskelerkrankungen sind heute aufgrund mehrerer Faktoren wesentlich risikoärmer durchführbar: Moderne Narkose- und intensiv-medizinische Verfahren mit entsprechender Monitoring-Technik sind auf einem so hohen Stand angelangt, dass selbst Patienten mit gering- bis mittelgradigen kardio-pulmonalen Einschränkungen ohne wesentliche Komplikationen anästhesiert werden können. Zudem kann insbesondere in der Extremitätenchirurgie durch spezielle Operationstechniken die Phase der postoperativen Immobilisation deutlich reduziert beziehungsweise umgangen werden.

Die orthopädische Behandlung von Patienten mit MD konzentriert sich auf das Problem der Scapula alata, der Skoliose, der Kontrakturen von Hüft- und Kniegelenken und schließlich der Fußdeformitäten. Bewegungseinschränkungen der oberen Extremitäten spielen orthopädischerseits keine große Rolle, da diese oft funktionell nur gering wirksam sind oder durch eine visuelle Kontrolle oder durch den Einsatz von Hilfsmitteln kompensiert werden.

Scapula alata

Die operative Stabilisierung der Scapula alata ist nahezu ausschließlich bei der fazio-skapulo-humeralen Muskeldystrophie (FSH-MD) sinnvoll, da hier oftmals der M. deltoideus ausreichend kräftig ist. Ferner darf keine Schultergelenkinstabilität bestehen, die dann den Rehabilitationswert einer solchen Operation zunichte machen würde. Zur Retention und Fixation der Schulterblätter wurden verschiedene Behandlungsverfahren beschrieben [9], die jedoch zum Teil mit erheblichen operationstechnischen Nachteilen oder Komplikationen behaftet sind. Es wird zur Fixation der Scapulae die interscapulo-scapulo-costale Scapulopectomie mittels Trevira-Bändern verwendet. Bei dieser Methode werden die Scapulae mit sich selbst sowie jeweils mit der vierten und achten

Rippe über ein Trevira-Band verbunden. Im Vergleich zu den Techniken mit knöcherner Fixation der Scapula auf dem Thorax (Scapulodese) zeigt sich aufgrund der gefundenen Messwerte der Vorteil einer erhaltenen Vitalkapazität bei größerer Restmobilität zwischen Scapulae und Thoraxwand.

Skoliose

Die operative Behandlung der Skoliose gehunfähiger Patienten ab einem Alter von über zehn Jahren mit rasch progredienten Muskelkrankheiten stellt die einzig wirksame Behandlungsmethode dar. Problematisch ist die fatale Pathogenese der Skoliose bei diesen Krankheiten: Die Muskelschwäche induziert zum einen eine muskuläre Destabilisierung des Achsenorgans und zum anderen eine zunehmende Schwäche der Atemmuskulatur. So resultiert zum einen die Skoliose, in der Regel als so genannte „collapsing spine“, und zum anderen eine restriktive Ventilationsstörung. Zu den charakteristischen Merkmalen der Skoliose bei Muskelkranken zählt, dass diese Skoliosen auch nach Wachstumsabschluss noch progredient sind, die Wirbelsäule ihr Gleichgewicht verliert und damit eine Rumpfinstabilität und eine Beckenschiefte („pelvic obliquity“) mit Rippenimpingement induziert werden und eine erhebliche, progrediente Lungenfunktionseinschränkung durch die parallel verlaufende Schwäche der Atemmuskulatur verstärkt wird.

Konservative Therapie

Eine Sitzschalenversorgung im Sinne einer „kausalen“ Therapie ist aufgrund der Dreidimensionalität dieser Deformität und der nur zweidimensionalen Angriffsmöglichkeit der Sitzschale kein adäquates Therapeutikum. Eine Sitzschalenversorgung für den Rollstuhl kann allerdings bei sehr kleinen Kindern oder in schwierigen Versorgungssituationen in erheblich fortgeschrittenen Krankheitsstadien bei älteren inoperablen Patienten indiziert sein. Das Korsett sollte nur im Sinne einer Kompromisslösung für diejenigen Fälle verstanden werden, bei denen die Kinder noch zu jung für eine Operation sind, die Operation abgelehnt wird oder eine operative Behandlung aus allgemein-medizi-

nischen Gründen nicht mehr möglich ist. Gerade bei jungen Kindern muss man daran denken, dass durch eine Korsettbehandlung Brustwanddeformierungen und damit natürlich sekundär auch negative Einflüsse auf die Lungenfunktion zustande kommen können [4, 7].

Operative Therapie

Die frühzeitige operative Stabilisierung der Wirbelsäule gehunfähiger Patienten mit nachgewiesenen progredienten Skoliosen von über 20 Grad nach Cobb und einer FVC von über 35 Prozent stellt heute die Methode der Wahl dar [10]. Die Prinzipien der operativen Behandlung von Skoliosen bei Muskelsystemerkrankungen weichen in wesentlichen Punkten von denjenigen bei idiopathischen Skoliosen ab: Die dreidimensionale Korrektur, das heißt, die Ausrichtung des Rumpfes über dem Becken, ist wesentlich wichtiger als die endgültige Krümmungskorrektur. Eine Optimierung der Beckenschiefte ist anzustreben. Bezüglich der Instrumentationstechnik bieten sich heute die Luque- und CD-Instrumentation beziehungsweise deren zahlreiche Modifikationen an. Es sollte von Th2 oder Th3 bis zum Sakrum, gegebenenfalls mit zusätzlicher Fusion des LWS-Abschnittes, instrumentiert werden. Eine orthetische Nachbehandlung mit Korsett ist nicht erforderlich. Ausdrücklich muss an dieser Stelle auf die Problematik von Skolioseoperationen gehfähiger Muskelpatienten hingewiesen werden, da diese zumeist das Pendeln des Oberkörpers (Duchennehinken) zur Rumpfstabilisierung bei der Fortbewegung benötigen und eine langstreckige Instrumentation mit Beckenfixierung das hohe Risiko des Gehverlustes und damit des Verlustes der Selbstständigkeit in sich birgt. Hier ist die OP-Indikation besonders kritisch zu überprüfen.

Die entscheidenden Vorteile einer operativen Frühbehandlung von Skoliosen sind seltenere pulmonale Komplikationen, eine günstigere kardiale Situation sowie das Erreichen einer vollständigeren Krümmungskorrektur. Zusätzlich ist eine leichtere postoperative Adaptation der Patienten zu beobachten. Die funktionellen Vorteile der Skolioseoperation zeigen sich in einer Verbesserung der Sitzposition,

langfristig durch einen funktionellen Gewinn der Arme, eine Erleichterung der Rollstuhlbedienung, weniger Rücken- und Sitzschmerzen, dem fehlenden Impingement der Rippen am Becken, einer Verbesserung des kosmetischen Erscheinungsbildes und nicht zuletzt in einem nicht zu unterschätzenden Einfluss auf das Selbstwertgefühl der Patienten. Es darf nicht unerwähnt bleiben, dass es sich gerade bei Skolioseoperationen von Muskelkranken um komplikationsreiche Eingriffe handelt, die zur Minimierung des OP-Risikos hierfür spezialisierten operativen Zentren vorbehalten bleiben sollten.

Hüft- und Kniekontrakturen

Für die Hüft- und Kniekontrakturen hat sich gezeigt, dass eine prophylaktische Versorgung mit Nachtschienen nicht effizient ist [1]. Um der Kontraktorentwicklung wirksam zu begegnen, sollten aus heutiger Sicht, insbesondere bei der DMD, frühzeitig bei noch gehfähigen Patienten ab einem Alter von vier bis sechs Jahren Operationen im Sinne eines Weichteilreleases an beiden Beinen durchgeführt werden [8]. Bei denjenigen Patienten, die nach einem solchen Eingriff nicht mehr eigenständig geh- und/oder stehfähig sind, sollten postoperativ zusätzlich Beinorthesen oder eine Stehtrainerbehandlung eingesetzt werden.

Fußdeformitäten

Bei zahlreichen Muskelerkrankungen kommt es infolge einer typischen Muskelimbalance mit Schwäche der intrinsischen Fußmuskulatur, der Peroneen und des M. tibialis anterior bei gleichzeitig noch gut erhaltener Muskelkraft des M. triceps surae und des M. tibialis posterior zur Ausbildung einer Klumpfußdeformität. Darüber hinaus sind unter anderem isolierte Achillessehnenverkürzungen mit Spitzfußausbildung, Ballenhohlfüße, Knick-Senkfüße sowie Krallenzehen zu beobachten. Diese Fußdeformitäten behindern zunehmend das Gangbild, erschweren die schuhtechnische Versorgung und führen im weiteren Verlauf letztlich zur Gehunfähigkeit. Auch hier

sind prophylaktisch eingesetzte Nachtschienen wirkungslos. Bei flexiblen Deformitäten sind als wirksame Maßnahmen auch hier frühzeitig durchgeführte weichteilige Operationen zu nennen. In Abhängigkeit von der individuellen Deformität werden eine z-förmige Verlängerung der Achillessehne und gegebenenfalls zusätzliche Weichteilverfahren wie ein Tibialis posterior-Transfer durch die Membrana interossea auf den lateralen Fußrücken, eine Plantarfaszienspaltung sowie gegebenenfalls ein Peroneus longus-Transfer vorgenommen. Additiv können Sehnentransfers an den Zehen oder knöchernen Zehenkorrekturen erforderlich werden. Auch nach solchen Eingriffen ist unmittelbar postoperativ das Stehen und/oder Gehen wieder zu fördern. Bei fixierten Fußdeformitäten gehfähiger Patienten sollte eine zusätzliche knöchernen Korrektur nach Erreichen der Skelettreife erfolgen. Bei fixierten Klumpfüßen gehunfähiger DMD-Patienten kann unter Umständen lediglich eine Fußstenotomie mit nachfolgender Gips-/Schienenredression zur besseren Positionierung der Füße im Rollstuhl ratsam sein.

Besondere Aspekte in der Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie

Unbehandelte DMD-Patienten zeigen einen fast regelhaften Verlauf. Die meisten Patienten werden „gesund“ geboren und fallen zunächst durch eine motorische Ungeschicklichkeit auf. Nach diesem „maskierten Verlauf“ werden die Patienten zunehmend gehunsicherer, fallen häufig, zeigen das Gowers-Phänomen und den typischen Watschelgang. Um das zehnte Lebensjahr werden sie gehunfähig und entwickeln in der Rollstuhlphase zumeist ausgeprägte Hüft- und Kniebeugekontrakturen sowie Fußdeformitäten (Klumpfuß). Parallel dazu entstehen in über 90 Prozent fortschreitende Skiosen. Die restriktive Ventilationsstörung oder die begleitende Kardiomyopathie führt um das 16. bis 18. Lebensjahr zum Tod. Dieser so genannte „natürliche Verlauf“ lässt sich heute durch orthopädisch-operative Maßnahmen entscheidend verbessern.

Wesentliche Erkenntnis ist, dass bereits frühzeitig Bewegungseinschränkungen der Gelenke der unteren Extremitäten zu beobachten sind, die allerdings nur bei subtiler Untersuchungstechnik erkannt werden können [3]. Es sind nicht so sehr die manifesten Beugekontrakturen, die im Frühstadium relevant sind, sondern vielmehr der Verlust der physiologischen Überstreckfähigkeit von Hüft-, Knie- und Sprunggelenken sowie eine deutliche Adduktionseinschränkung der Hüftgelenke, hervorgerufen durch eine Kontraktur des Tractus ilio-tibialis. In über 80 Prozent finden sich diese frühen Bewegungseinschränkungen bereits bei Patienten im Alter von vier bis sechs Jahren. Da ab einem Alter von sechs Jahren die Krankheitsentwicklung weiter progredient ist, empfehlen wir heute bei Patienten, die frühe Bewegungseinschränkungen der Gelenke zeigen, eine Gesamtmuskelkraft von über 70 Prozent aufweisen (Quadrizepskraft mindestens drei MRC) und in weniger als fünf Sekunden aus Rückenlage vom Boden in den Stand kommen, eine kontrakturprophylaktische Operation der unteren Extremitäten vorzunehmen.

Hierbei werden die Spinamuskeln (M. tensor fasciae latae, M. sartorius, M. rectus femoris) abgelöst und zusätzlich der Tractus ilio-tibialis proximal bis in die Glutealfaszie eingekerbt. Es folgt die komplette Aponeurektomie des Tractus ilio-tibialis mit anhängendem Septum intermusculare, kombiniert mit einer Durchtrennung der fibrotischen Fasern des M. biceps femoris. Die Achillessehne wird frontal durchtrennt und in entspannter Position zusammengenäht. Abgeschlossen wird die Operation durch eine subkutane mediale Kniebeuge-sehnenotomie. Beide Beine werden in einer Sitzung operiert. Die Patienten werden am ersten Tag postoperativ bereits in den Stand mobilisiert, erfahrungsgemäß sind sie spätestens nach einer Woche wieder alleine gehfähig. In einer Zehn-Jahres-Studie konnte nachgewiesen werden, dass Patienten durch dieses Behandlungskonzept um fast zwei Jahre länger selbstständig gehfähig bleiben als Patienten mit natürlichem Verlauf [8]. Darüber hinaus ist diesen Patienten auch nach Verlust der Gehfähigkeit

der orthesen-unterstützte Stand mit all den damit verbundenen Vorteilen weiterhin möglich. Es ist belegt, dass tägliches Stehen (mit Unterbrechung), zum Beispiel in einem Stehtrainer, von bis zu zwei Stunden zu einer deutlichen Verlangsamung der Progredienz der allfälligen Skoliose und der restriktiven Ventilationsstörung führt. Patienten, die erst zu Beginn des Rollstuhlstadiums vorgestellt werden, sollten ebenfalls zur Kontrakturprophylaxe in oben angeführter Weise operativ versorgt werden. Beginnende Skoliosen sollten in oben angeführter Weise frühzeitig operativ behandelt werden, um langfristig die Sitzqualität dieser Patienten zu erhalten.

Zusammenfassung

Die orthopädische Behandlung von Patienten mit Muskeldystrophien hat sich in den letzten 20 Jahren im Sinne eines prophylaktisch orientierten Behandlungskonzeptes grundlegend gewandelt. Mo-

derne Narkose- und Operationsverfahren mit nur kurzen postoperativen Immobilisationszeiten haben gezeigt, dass die Progression dieser Erkrankungen keine prinzipielle Kontraindikation für das operative Vorgehen darstellt. Das orthopädische Therapiespektrum umfasst, neben frühzeitig durchzuführenden Operationen an den unteren Extremitäten und der Wirbelsäule, die begleitende krankengymnastische Behandlung sowie die Versorgung mit Orthesen, Hilfs- und Rehabilitationsmitteln. Ziel dieser Behandlungsstrategie ist es, die Lebensqualität der Patienten mit diesen bis heute noch immer nicht kausal behandelbaren Krankheiten zu verbessern.

Die Autoren:

Prof. Dr. Raimund Forst

Dr. med. Anne Ingenhorst

Orthopädische Universitätsklinik
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg
Rathsberger Straße 57
91054 Erlangen

Literatur:

- [1] Diller, K. G.: Zur Wirkung von Nachtlagerungsschienen bei Kontrakturen infolge von Muskeldystrophie Duchenne, Diss. Univ. Mainz, 1989
- [2] Forst, R.: Therapie bei Kindern mit Duchenne-Muskeldystrophie. In: Neuromuskuläre Erkrankungen, (Hrsg.: G. Weimann), München, Pflaum Verlag (1994), 68-88
- [3] Forst, R.: Die orthopädische Behandlung der Duchenne-Muskeldystrophie, Stuttgart, Enke Verlag, 2000
- [4] Forst, R., J. Benning, J. Forst, K. Hengstler: Indikation und Grenzen der Korsettversorgung bei Muskelkrankheiten, Med Orthop Techn 110 (1990), 88-95
- [5] Forst, R., A. Krönchen-Kaufmann, J. Forst: Duchenne-Muskeldystrophie – kontraktur-prophylaktische Operationen der unteren Extremitäten unter besonderer Berücksichtigung anästhesiologischer Aspekte, Clin. Pediat. 203 (1991), 24-27
- [6] Forst, R., J. Forst: Importance of lower limb surgery in Duchenne muscular dystrophy, Arch Orthop Trauma Surg 114 (1995), 106-111
- [7] Forst, R., J. Forst, K. D. Heller, K. Hengstler: Besonderheiten in der Behandlung von Skoliosen bei Muskelsystemerkrankungen, Z Orthop 137 (1997), 95-105
- [8] Forst, J., R. Forst: Lower limb surgery in Duchenne muscular dystrophy, Neuromuscular Disorders 9 (1999), 176-181
- [9] Heller, K.-D., R. Forst, J. Forst, A. Prescher: Interscapulo-scapulo-costale Scapulopexie mit Trevira-Band bei Scapula alata durch fazio-scapulo-humerale Muskeldystrophie – morpho-anatomische Untersuchungen und Ausreißversuche zur Optimierung der Bandinsertion. In: Jahrbuch der Orthopädie (Hrsg. R. A. Venbrocks und G. Salis-Soglio), Zülpich, Biermann Verlag (1994), 173-186
- [10] Hopf, C., R. Forst, H. Stürz, C. Carstens, P. Metz-Stavenhagen: Indikation zur Operation bei kongenitalen und neuromuskulären Skoliosen, Dtsch. Ärztebl. 90A (43) (1993), 2845-2852
- [11] Imhäuser, G.: Die Behandlung des schweren Hohlklumpfußes bei der neuralen Muskelatrophie, Z. Orthop. 122 (1984), 827-834
- [12] Reitter, B.: Prednisolone versus deflazacort. In: 47th ENMC Workshop report, Neuromuscular Disorders 7 (1997), 264-265
- [13] Rideau, Y.: New therapeutic propositions in muscular dystrophy, Update in Muscle Diseases, Hammersmith Hospital London, 1987