

Agathe Beitz

Leben mit Dysmelie

Berichte aus der Medizin

Agathe Beitz

Leben mit Dysmelie

Shaker Verlag
Aachen 2016

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Copyright Shaker Verlag 2016

Alle Rechte, auch das des auszugsweisen Nachdruckes, der auszugsweisen oder vollständigen Wiedergabe, der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen und der Übersetzung, vorbehalten.

Printed in Germany.

ISBN 978-3-8440-4942-8

ISSN 0945-0890

Shaker Verlag GmbH • Postfach 101818 • 52018 Aachen

Telefon: 02407 / 95 96 - 0 • Telefax: 02407 / 95 96 - 9

Internet: www.shaker.de • E-Mail: info@shaker.de

Inhaltsverzeichnis	3
1 Definitionen zur Dysmelie	9
1.1 Modelle zur Klassifizierung von Gliedmaßenschäden	10
1.1.1 Klassifizierung nach Swanson	10
1.1.2 OMT-Klassifizierung	11
1.1.3 Dysmelie	12
1.2 Erscheinungsformen der Dysmelie	15
1.2.1 Amelie	15
1.2.2 Phokomelie	20
1.2.3 Ektromelie	26
1.2.3.1 Angeborene Defekte des Radius	31
1.2.3.2 Angeborene Defekte der Ulna	33
1.2.3.3 Angeborene Defekte des Humerus	37
1.2.3.4 Angeborene Defekte der Fibula	37
1.2.3.5 Angeborene Defekte der Tibia	39
1.2.3.6 Angeborene Defekte des Femurs	40
1.2.4 Peromelie	42
1.2.5 Rhizomelie	53
1.2.6 Syndrome	54
1.2.6.1 Adams-Oliver-Syndrom (AOS)	54
1.2.6.2 Apert-Syndrom	56
1.2.6.3 Cornelia de Lange-Syndrom	58
1.2.6.4 EEC-Syndrom	60
1.2.6.5 Femur-Fibula-Ulna (FFU)-Komplex	61
1.2.6.6 Holt-Oram-Syndrom	64
1.2.6.7 Möbius-Syndrom	66
1.2.6.8 Okihiro-Syndrom	68
1.2.6.9 Poland-Syndrom	69
1.2.6.10 Roberts-Syndrom	72
1.2.6.11 Sirenomelie (Meerjungfrauensyndrom)	74
1.2.6.12 TAR-Syndrom (thrombocytopenia-absent radius syndrome)	77
1.2.6.13 Ulnaverdopplung (Spiegelhand, mirror hand)	79

1.2.6.14	VATER/VACTERL-Syndrom	82
1.2.6.15	Weitere Syndrome mit Polydaktylie	83
1.2.6.15.1	Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)	85
1.2.6.15.2	Ellis-van Creveld-Syndrom	85
1.2.6.15.3	Laurence-Moon-Bardet-Biedl-Syndrom	86
1.2.6.15.4	McKusick-Kaufman-Syndrom (MKKS)	87
1.2.6.15.5	Meckel-Gruber-Syndrom	87
1.3	Pränatale Diagnostik	

2 Ursachen für angeborene Fehlbildungen 92

2.1	Amniotisches Bandsyndrom (ABS)	95
2.2	Sauerstoffmangel/Hypoxie	104
2.3	Krankheiten der werdenden Mutter	106
2.3.1	Rubeolavirus (Rötelnembryopathie)	106
2.3.2	Varizellen, Herpes zoster	107
2.3.3	Influenza	107
2.3.4	Hyperthermie und Fieber	108
2.3.5	α -Thalassämie	109
2.4	Genussgifte	111
2.4.1	Nikotin	111
2.4.2	Alkohol	113
2.4.3	Koffein	114
2.5	Medikamente in der Schwangerschaft	115
2.5.1	Thalidomid	115
2.5.2	Phenytoin	120
2.5.3	Valproinsäure	123
2.5.4	Misoprostol	124
2.5.5	Methotrexat	127
2.6	Mechanische Hindernisse	128
2.6.1	Chorionzottenanalyse	129

3 Funktionsverbessernde Operationen 131

3.1	Syndaktylie	134
3.2	Numerische Anomalie: Polydaktylie, Oligodaktylie	135
3.2.1	Rekonstruktion eines Daumens durch Pollizisation	137
3.3	Metrische Anomalie: Hyperphalangie, Triphalangie des Daumens	138
3.4	Hypoplasie und Aplasie der Gelenke	139
3.5	Symbrachydaktylie	139
3.5.1	Zehentransplantation	140
3.5.2	Krukenberg-Plastik	141
3.6	Spalthand, Spaltfuß	143
3.7	Schnürfurchen	144
3.8	Methoden zur Verlängerung einer vorhandenen Extremität	145
3.8.1	Verlängerung eines Arm- oder Beinstumpfes	145
3.8.2	Verlängerung von Fingern	147
3.9	Stumpfglättung für bessere prothetische Versorgung	148

4 Prothesen 148

4.1	Bauprinzipien einer Prothese	149
4.2	Arm- und Handprothesen	151
4.2.1	Historisches	151
4.2.2	Formale Klassifikation von Armprothesen	155
4.2.2.1	Kosmetische Hand- und Fingersersatzprothesen	155
4.2.2.2	Zugbetätigte Armprothesen	157
4.2.2.3	Myoelektrisch gesteuerte Arm- und Handprothesen	158
4.2.2.4	Hybridprothesen	161
4.2.2.5	Fluidische Handprothese	161
4.2.2.6	Gedankengesteuerte Arm- und Handprothesen	162
4.2.2.7	Fühlende Handprothesen	163
4.3	Fuß- und Beinprothesen	165
4.4	Zeitpunkt der Erstversorgung	169
4.5	Akzeptanz von Prothesen	175

5	Historisches	183
5.1	Der behinderte Mensch in der Gesellschaft	183
5.2	Historische Berichte über Menschen mit Fehlbildungen von Gliedermaßen	197
5.2.1	Amelie	198
5.2.2	Phokomelie	198
5.2.3	Ektromelie	200
5.2.4	Peromelie	200
5.2.5	Polydaktylie und überzählige Gliedermaßen	201
5.2.5.1	Polydaktylie	201
5.2.5.2	Überzählige Gliedermaßen	203
5.2.6	Rhizomelie	207
5.3	Zur Bedeutung der menschlichen Hand	207
5.4	Künstliche Glieder	216
5.4.1	Fuß- und Beinprothesen	218
5.4.2	Arm- und Handprothesen	228
5.4.2.1	Die „Eiserne Hand“ des Götz von Berlichingen	232
5.4.2.2	Die künstliche Hand von Ambroise Paré	234
5.4.2.3	Der Arm gebaut von Carl Heinrich Klingert	235
5.4.2.4	Die Ballif-Hand	236
5.4.3	Prothesenbau im 20. Jahrhundert	237
6	Folgen der Dysmelie	240
6.1	Erziehung eines Kindes mit Dysmelie	241
6.2	Psychische Entwicklung	248
6.3	Physische Entwicklung	252
6.4	Körperwahrnehmung	254
6.5	Phantomglieder	256
6.5.1	Phantomempfindungen	257
6.5.2	Phantomschmerz	258
6.5.3	Stumpfempfindungen	259
6.5.4	Stumpfschmerz	260

6.5.5	Historisches über Phantomempfindungen	261
6.5.6	Phantomempfindungen bei Dismelie	264
6.5.7	Ätiologie des Phantomschmerzes	268
6.5.7.1	Periphere Mechanismen	269
6.5.7.2	Spinale Faktoren	270
6.5.7.3	Zentrale Faktoren	270
6.6	Erwachsene mit Dismelie	272

7 Bekannte Persönlichkeiten mit Dismelie 275

7.1	Thomas Schweicker	278
7.2	Peter Stadelmann	279
7.3	Magdalena Rudolfs Thuinbuj	279
7.4	Matthias Buchinger	280
7.5	Johan Schierlund	280
7.6	Cäsar Ducornet	281
7.7	Dr. Karl Lohmeyer	281
7.8	Carl Herrmann Unthan	282
7.9	Adam Siepen	283
7.10	Nikolai Wassiliewitsch Kobelkoff	284
7.11	Charles Tripp	285
7.12	Denise Legrix	285

Literaturverzeichnis 287

Personenregister 328

Sachwortverzeichnis 337