

Roth ■ Peters ■ Siggelkow



# 55 Fälle Osteologie

Strategien zur Diagnostik und Therapie  
osteologischer Erkrankungen

Roth ■ Peters ■ Siggelkow

## 55 Fälle Osteologie

---

## Mit Beiträgen von

Klaus Abendroth	Franziska Jockers	Thomas Randau
Ben Abendroth	Christoph Josten	Matthias Rogalski
Reimer Andresen	Armin Keshmiri	Olaf Rolf
Christian Arnold	Jörg Klanke	Andreas Roth
Alexander Baranow	Torsten Kluba	Sebastian E. Rudolph
Jörg Böhme	Elisabeth Kornely	André Sachse
Wolfgang Böcker	Matthias Kouba	Carsten-Olliver Sahlmann
Olaf Brinkmann	Marius Kraenzlin	Stephan Scharla
Matthias Bungartz	Ioannis Kyvernitakis	Mark Schnöring
Karen Burgemeister	Uwe Lange	Anna Schrum
Peter Clarenz	Gabriele Lehmann	Eckehard Schumann
Faramarz Dehghani	Wolfgang Lehmann	Lothar Seefried
Mario Deja	Christian Lycke	Stephan Sehmisch
Cornel Eisfeldt	Jörg Maiwald	Jörg Oliver Semler
Johannes K. M. Fakler	Jan Matussek	Hans-Robert Springorum
Hartmut Fengler	Uwe Maus	Heide Siggelkow
Mohamed Ghanem	Richard Maier	Yves Stolarczyk
Szymon Goralski	Christian Meier	Carsten Straßberger
Isabel Graul	Gerrit Steffen Maier	Ulla Stumpf
Joachim Grifka	Christoph Müller	Friederike Thomasius
Peyman Hadji	Carl Neuerburg	Elena Tsourdi
Sven Harnoß	Christopher Niedhart	Arkadii Vishnevskii
Robert Hennings	Undine Ott	Anna Völker
Christoph-Eckhard Heyde	Klaus M. Peters	Katrin Luise Voith
Thibaut Hiegel	Michael Pfeifer	Rüdiger Volkmann
Andreas Höch	Alexander Pfeil	Nicolas von der Höh
Alexander Hofmann	Jan Pfränger	Rando Karl Winter
Gerold Holzer	Philipp Pieroh	Andreas T. Weber
Lukas A. Holzer	Torsten Priezel	Magdalena Wojan
Peter Hrdlicka	Tilman D. Rachner	Gunter Wolf
Michael Hüfner	Christof Rader	Dirk Zajonz
Ingmar Ipach	Sebastian Radmer	Margit Zuber

# 55 Fälle Osteologie

Strategien zur Diagnostik und Therapie  
osteologischer Erkrankungen

---

Herausgegeben von

**Andreas Roth**

**Klaus M. Peters**

**Heide Siggelkow**

Mit 313 Abbildungen und 10 Tabellen

Ihre Meinung ist uns wichtig! Bitte schreiben Sie uns unter:  
[www.thieme.de/service/feedback.html](http://www.thieme.de/service/feedback.html)

*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.

**Wichtiger Hinweis:** Wie jede Wissenschaft ist die Medizin ständigen Entwicklungen unterworfen. Forschung und klinische Erfahrung erweitern unsere Erkenntnisse, insbesondere was Behandlung und medikamentöse Therapie anbelangt. Soweit in diesem Werk eine Dosierung oder eine Applikation erwähnt wird, darf der Leser zwar darauf vertrauen, dass Autoren, Herausgeber und Verlag große Sorgfalt darauf verwandt haben, dass diese Angabe **dem Wissensstand bei Fertigstellung des Werkes** entspricht.

Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen kann vom Verlag jedoch keine Gewähr übernommen werden. **Jeder Benutzer ist angehalten**, durch sorgfältige Prüfung der Beipackzettel der verwendeten Präparate und gegebenenfalls nach Konsultation eines Spezialisten festzustellen, ob die dort gegebene Empfehlung für Dosierungen oder die Beachtung von Kontraindikationen gegenüber der Angabe in diesem Buch abweicht. Eine solche Prüfung ist besonders wichtig bei selten verwendeten Präparaten oder solchen, die neu auf den Markt gebracht worden sind. **Jede Dosierung oder Applikation erfolgt auf eigene Gefahr des Benutzers.** Autoren und Verlag appellieren an jeden Benutzer, ihm etwa auffallende Ungenauigkeiten dem Verlag mitzuteilen.

Geschützte Warennamen (Warenzeichen®) werden nicht immer besonders kenntlich gemacht. Aus dem Fehlen eines solchen Hinweises kann also nicht geschlossen werden, dass es sich um einen freien Warennamen handelt.

Das Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwendung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlages unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen oder die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

© 2018 Georg Thieme Verlag KG  
Rüdigerstr. 14, 70469 Stuttgart, Deutschland  
[www.thieme.de](http://www.thieme.de)  
Printed in Germany

Lektorat: Dipl.-Biol. Martina Kunze, Ehringshausen  
Projektmanagement: Dr. Gisela Heim, Dipl.-Biol. Sabine Poppe  
Satz: Fotosatz H. Buck, Kumhausen  
Druck: Westermann Druck Zwickau GmbH, Zwickau

DOI 10.1055/b-006-160375  
ISBN 9783132425347

1 2 3 4 5 6

Auch erhältlich als EBook:  
eISBN (PDF) 978-3-13-242535-4  
eISBN (epub) 978-3-13-242536-1

---

## Geleitwort

„**Abenteuer Diagnose**“ sind beliebte Berichte über ärztliches Handeln in komplizierten Situationen. Das Bild des Arztes wird dabei geprägt von Mühen, die Patienten von oft jahrelangem Leiden zu erlösen.

Um dieses Ziel zu erreichen, sind zum einen Erinnerungen an Ähnliches, Intuition, Ausdauer bei z. T. kriminalistischem Suchen und ein umfangreiches Wissen, aber auch Zeit für eine intensive Literaturrecherche hilfreich.

Zum anderen spielt die richtige Vernetzung zwischen dem Hausarzt, den hochspezialisierten Kollegen und verschiedenen medizinischen Einrichtungen eine Schlüsselrolle.

Unsere Patienten erwarten ganz selbstverständlich von ihrem Arzt solch ein kreatives, ausdauerndes und erfolgreiches Handeln. Doch sind der enorme Wissenszuwachs und die sich ständig verbessernden Möglichkeiten in Diagnostik und Therapie von einem einzelnen Arzt kaum noch zu bewältigen.

Das vorliegende Buch bietet eine Fundgrube von Beispielen und Informationen über primäre seltene, angeborene und erworbene, systemische und lokale Knochenkrankheiten, aber auch über sekundäre Knochenveränderungen bei vielfältigen extraskelatalen Erkrankungen.

Diese Auswahl soll dazu beitragen, die Faktoren „Erinnerungen an Ähnliches“, „Intuition“ und „Wissen“ zu stärken, zu erweitern und zu verbessern.

Möge das Buch in diesem Sinne zahlreiche Leser finden und damit den Anreiz zu einer weiteren Folge interessanter bisher noch zu wenig bekannter osteologischer Fälle geben.

Klaus Abendroth  
Jena, im Sommer 2018

---

## Vorwort

Das Buch „55 Fälle Osteologie“ ist eine Sammlung von interessanten Kasuistiken mit Bezug zum Knochen. Thematisch werden angeborene und erworbene, lokale und systemische Erkrankungen des Knochens behandelt.

Osteologisch tätige Kolleginnen und Kollegen verschiedener Fachrichtungen haben die Fälle zusammengetragen. Dabei zeigt sich, dass der Knochen ein Organ ist, welches unbedingt interdisziplinär betrachtet werden muss, will man den optimalen Nutzen für den Patienten erreichen. Dies betrifft sowohl die Diagnostik als auch die Therapie – immer sind interdisziplinäre Ansätze gefragt. Von großer Relevanz ist dabei, welches Symptom einer Erkrankung als Erstes auftritt und damit auch, welche Fachrichtung somit den ersten diagnostischen Schritt macht. Eine sorgfältige Anamnese und klinische Untersuchung sowie bildgebende und laborchemische Untersuchungen führen mit unterschiedlicher Gewichtung und auch Geschwindigkeit zum Ziel.

Sie haben zwei verschiedene Möglichkeiten, die Fälle kennenzulernen: Sie lesen Sie nacheinander und versuchen parallel die Diagnose zu stellen, soweit sie nicht vom Autor/von der Autorin bereits mitgeteilt wird. Oder Sie suchen Beispiele für bestimmte osteologische Erkrankungen, dann können Sie anhand des Sachverzeichnisses auch direkt danach suchen. Jeder Fall endet mit einer kurzen Zusammenfassung über die Erkrankung und die Standarddiagnostik und -therapie, sodass der Lernerfolg gesichert ist.

Sie werden sehen, nicht immer sind die Lösungsansätze bei ein- und derselben Erkrankung gleich. Manche Fälle zeigen unterschiedliche Manifestationen, brauchen aber die gleiche Therapie. Andere Fälle sind gängigen Diagnosen ähnlich, erfordern jedoch ein abweichendes therapeutisches Vorgehen, da auch die Ursache eine andere ist. Und nicht zuletzt gibt es Erkrankungen, die eine standardisierte Therapie erfordern, die jedoch nicht jedem bekannt ist, da nicht so häufig auftretend. Wir möchten Sie mit diesen Fällen auch ermutigen, die Interdisziplinarität in der Osteologie täglich zu suchen und zum Wohle der Betroffenen zu nutzen.

Wir danken allen beteiligten Kolleginnen und Kollegen für ihr Engagement, dass sie ihre interessanten Fälle in dieses Buch eingebracht haben. Die Vielfalt der Osteologie und die z. T. schwierige Diagnose- und Therapiefindung sollen das vorliegende Buch zu einem spannenden Leseerlebnis machen.

Viel Freude beim Entdecken wünschen die Herausgeber

**Andreas Roth, Klaus M. Peters, Heide Siggelkow**

Leipzig, Nümbrecht, Göttingen im Sommer 2018

---

## Anschriften

### Herausgeber

**Prof. Dr. med. Klaus M. Peters**

Dr. Becker Rhein-Sieg-Klinik  
Orthopädie und Osteologie  
Höhenstraße 30  
51588 Nümbrecht

**Prof. Dr. med. Andreas Roth**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20  
04103 Leipzig

**Prof. Dr. med. Heide Siggelkow**

MVZ ENDOKRINOLOGIKUM  
Göttingen  
Von-Siebold-Straße 3  
37075 Göttingen

Universitätsmedizin Göttingen  
Klinik für Gastroenterologie und  
gastrointestinale Onkologie  
Klinik für Gastroenterologie und  
Endokrinologie  
Robert-Koch-Straße 40  
37075 Göttingen

### Autoren

**Priv.-Doz. Dr. sc. med.**

**Klaus Abendroth**  
Drevesstraße 6  
07749 Jena

**Dr. med. Ben Abendroth**

Praxis für Rheumatologie und  
Osteologie  
Tatzendpromenade 2a  
07745 Jena

**Prof. Dr. med. Reimer Andresen**

Westküstenklinikum Heide  
Institut für diagnostische und  
interventionelle Radiologie  
Esmarchstraße 50  
25746 Heide

**Dr. med. Christian Arnold**

Helios Klinikum Berlin-Buch  
Zentrum für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Schwanebecker Chaussee 50  
13125 Berlin

**Dr. Alexander Baranow**

Nord-West Medizinische Universität I.  
I. Metschnikow  
Lehrstuhl für Unfallchirurgie und  
Orthopädie  
Abteilung Wirbelsäule  
Bajkow Straße 8  
194064 Sankt Petersburg/Russland



---

**Univ.-Prof. Dr. med. Wolfgang Böcker**

Klinikum der Universität München  
Klinik für Allgemeine, Unfall- und  
Wiederherstellungschirurgie  
Campus Innenstadt  
Nussbaumstraße 20  
80336 München  
Campus Großhadern  
Marchioninistraße 15  
81377 München

**Priv.-Doz. Dr. med. Jörg Böhme**

Klinikum St. Georg  
Klinik für Unfallchirurgie, Orthopädie  
und Spezialisierte Septische Chirurgie  
Delitzscher Straße 141  
04129 Leipzig

**Dr. med. Olaf Brinkmann**

Waldkliniken Eisenberg GmbH  
Abteilung Orthopädie / Traumatologie  
Klosterlausnitzer Straße 81  
07607 Eisenberg

**Dr. med. Matthias Bungartz**

Waldkliniken Eisenberg GmbH  
Abteilung Orthopädie / Traumatologie  
Klosterlausnitzer Straße 81  
07607 Eisenberg

**Dr. med. Karen Burgemeister**

Helios Klinikum Berlin-Buch  
Zentrum für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Schwanebecker Chaussee 50  
13125 Berlin

**Dr. med. Peter Clarenz**

Thiessenweg 2  
94051 Hauzenberg

**Prof. Dr. med. Faramarz Dehghani**

Martin-Luther-Universität Halle-  
Wittenberg  
Medizinische Fakultät  
Institut für Anatomie und Zellbiologie  
Große Steinstraße 52  
06108 Halle (Saale)

**Dr. med. Mario Deja**

Helios Klinikum Berlin-Buch  
Zentrum für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Schwanebecker Chaussee 50  
13125 Berlin

**Dr. med. Cornel Eisfeldt**

Universitätsklinikum Magdeburg AöR  
Universitätsklinik für Neurochirurgie  
Leipziger Str. 44  
39120 Magdeburg

**Dr. med. Johannes K. M. Fakler**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik und Poliklinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Prof. Dr. med. Hartmut Fengler**

Städtisches Klinikum Dresden  
Klinik für Orthopädie und  
orthopädische Chirurgie  
Friedrichstraße 41  
01067 Dresden

---

**Dr. med. Mohamed Ghanem, MBA**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20  
04103 Leipzig

**Szymon Goralski**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20  
04103 Leipzig

**Dr. med. Isabel Graul**  
Waldkliniken Eisenberg GmbH  
Abteilung Orthopädie/Traumatologie  
Klosterlausnitzer Straße 81  
07607 Eisenberg

**Prof. Dr. med. Dr. h. c. mult. Joachim  
Grifka**  
Orthopädische Klinik für die  
Universität Regensburg  
im Asklepios Klinikum  
Kaiser-Karl V.-Allee 3  
93077 Bad Abbach

**Prof. Dr. med. Peyman Hadji**  
Krankenhaus Nordwest  
Steinbacher Hohl 2-26  
60488 Frankfurt

**Dr. med. Sven Harnoß**  
Dr. Becker Rhein-Sieg-Klinik  
Orthopädie und Osteologie  
Höhenstraße 30  
51588 Nümbrecht

**Robert Hennings**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Prof. Dr. med. habil. Christoph-  
Eckhard Heyde**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Thibaut Hiegel**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik und Poliklinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Andreas Höch**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Alexander Hofmann**  
Universitätsklinikum Leipzig AÖR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

---

**Univ.-Prof. Dr. Gerold Holzer**  
Universitätsklinik für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Währinger Gürtel 18–20  
1090 Wien/Österreich

**Priv. Doz. Dr. med. Dr. med. scient.  
Lukas A. Holzer**  
Medizinische Universität Graz  
Universitätsklinik für Orthopädie und  
Traumatologie  
Auenbruggerplatz 5/6  
8036 Graz/Österreich

**Dr. med. Peter Hrdlicka**  
Zeisigwaldkliniken Bethanien  
Chemnitz  
Klinik für Innere Medizin und  
Rheumatologie  
Zeisigwaldstraße 101  
09130 Chemnitz

**Prof. Dr. Michael Hüfner**  
MVZ ENDOKRINOLOGIKUM  
Göttingen  
Von-Siebold-Straße 3  
37075 Göttingen

**Prof. Dr. med. Ingmar Ipach**  
MVZ Orthopädie Straubing  
Stadtgraben 1 (Theresientor)  
94315 Straubing

**Dr. med. Franziska Jockers**  
Universitätsspital Basel  
Klinik für Endokrinologie,  
Diabetologie und Metabolismus  
Missionsstraße 24  
4055 Basel/Schweiz

**Prof. Dr. med. Christoph Josten**  
Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebigstr. 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Priv.-Doz. Dr. med. Armin Keshmiri**  
Isar Kliniken GmbH  
Sonnenstraße 24–26  
80331 München

**Dr. med. Jörg Klanke**  
Vinzenzkrankenhaus Hannover  
Unfallchirurgie, Orthopädie und  
Chirotherapie  
Lange-Feld-Straße 31  
30559 Hannover

**Prof. Dr. med. Torsten Kluba**  
Städtisches Klinikum Dresden-  
Friedrichstadt  
Klinik für Orthopädie und  
Orthopädische Chirurgie  
Friedrichstraße 41  
01067 Dresden

**Dr. med. Elisabeth Kornely**  
Wallstraße 48–50  
47051 Duisburg

**Dr. med. univ. Matthias Kouba**  
Immunzentrum Chemnitz  
ADMEDIA MVZ GmbH  
Privatarztpraxis für Innere Medizin,  
Rheumatologie und klinische  
Immunologie  
Planitzweise 35  
09130 Chemnitz

---

**Prof. Dr. med. Marius Kraenzlin**  
endonet – Endokrinologische Praxis &  
Labor, Basel  
Missionsstraße 24  
4055 Basel/Schweiz

**Priv.-Doz. Dr. med.  
Ioannis Kyvernitakis**  
Bürgerhospital und Clementine  
Kinderhospital gGmbH  
Frauenklinik – Zentrum für Ultra-  
schalldiagnostik und Pränatalmedizin  
Nibelungenallee 37–41  
60318 Frankfurt am Main

**Univ.-Prof. Dr. med. Uwe Lange**  
Kerckhoff-Klinik  
Universität Gießen  
Abteilung Rheumatologie, Osteologie,  
Physikalische Medizin  
Benekestraße 2–8  
61231 Bad Nauheim

**Priv.-Doz. Dr. med. Gabriele Lehmann**  
Friedrich Schiller Universität Jena  
Klinik Innere Medizin III  
Rheumatologie/Osteologie  
Am Klinikum 1  
07747 Jena

**Prof. Dr. med. Wolfgang Lehmann**  
Universitätsmedizin Göttingen  
Klinik für Unfallchirurgie, Orthopädie  
und Plastische Chirurgie  
Robert-Koch-Straße 40  
37075 Göttingen

**Dr. med. Christian Lycke**  
Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik und Poliklinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Richard Maier**  
Gelenkzentrum Baden  
Friedrichstraße 45  
2500 Baden/Österreich

**Dr. med. Jörg Maiwald**  
Nephrologische Gemeinschaftspraxis  
Dres. med. Maiwald, v. Saß, Seyfarth  
Mühlengasse 15  
07545 Gera

**Dr. med. Jan Matussek**  
Orthopädische Klinik für die  
Universität Regensburg im Asklepios  
Klinikum  
Kaiser-Karl V.-Allee 3  
93077 Bad Abbach

**Prof. Dr. med. Uwe Maus**  
Pius-Hospital  
Universitätsklinik für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Georgstraße 12  
26121 Oldenburg

---

**Prof. Dr. med. Christian Meier**  
Klinik für Endokrinologie,  
Diabetologie und Metabolismus  
Universitätsspital Basel  
Missionsstraße 24  
4055 Basel/Schweiz

**Dr. med. Gerrit Steffen Maier**  
Pius-Hospital  
Universitätsklinik für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Georgstraße 12  
26121 Oldenburg

**Dr. med. Christoph Müller**  
Klinikum St. Georg gGmbH  
Klinik für Unfallchirurgie, Orthopädie  
und Spezialisierte Septische Chirurgie  
Delitzscher Str. 141  
04129 Leipzig

**Priv.-Doz. Dr. med. Carl Neuerburg**  
Klinik der LMU München  
Klinik für Allgemeine, Unfall- und  
Wiederherstellungschirurgie  
Campus Großhadern  
Marchioninistraße 15  
81377 München

**Prof. Dr. Christopher Niedhart**  
Osteologisches Schwerpunktzentrum  
Heinsberg  
Lieber Straße 23  
52525 Heinsberg

**Priv.-Doz. Dr. med. Undine Ott**  
KfH Kuratorium für Dialyse und  
Nierentransplantation e.V.  
Ernst-Ruska-Ring 19  
07745 Jena

**Dr. med. Michael Pfeifer**  
Klinik „DER FÜRSTENHOF“  
Institut für Klinische Osteologie  
Gustav Pommer e.V.  
Am Hylligen Born 7  
31812 Bad Pyrmont

**Priv.-Doz. Dr. med. Alexander Pfeil**  
Universitätsklinikum Jena  
Klinik Innere Medizin III  
Rheumatologie/Osteologie  
Am Klinikum 1, Haus A  
07747 Jena

**Dr. med. Jan Pfränger**  
Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebergstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Philipp Pieroh**  
Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie, Unfallchirurgie  
und Plastische Chirurgie  
Liebergstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

---

**Priv.-Doz. Dr. med. habil. Torsten  
Prietzl**

HELIOS Klinik Blankenhain  
Abteilung Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Wirthstraße 5  
99444 Blankenhain

**Dr. med. Tilman D. Rachner**

Uniklinik Dresden  
Medizinische Klinik III  
Fetscherstraße 74  
01307 Dresden

**Prof. Dr. Christof Rader**

Franziskushospital Aachen GmbH  
Praxisklinik Gelenk- und  
Extremitätenchirurgie  
Morillengang 27  
52974 Aachen  
Praxisklinik Orthopädie  
Sanatoriumstraße 10  
52064 Aachen

**Dr. med. Sebastian Radmer**

Zentrum für Bewegungsheilkunde  
Bozener Straße 17  
10825 Berlin

**Dr. med. Thomas Randau**

Universitätsklinikum Bonn AöR  
Klinik und Poliklinik für Orthopädie  
und Unfallchirurgie  
Sigmund-Freud-Straße 25  
53105 Bonn

**Dr. med. Matthias Rogalski**

Helios Klinikum Berlin-Buch  
Zentrum für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Schwanebecker Chaussee 50  
13125 Berlin

**Priv.-Doz. Dr. med. Olaf Rolf**

Niels-Stensen Kliniken  
Franziskus-Hospital Harderberg  
Akademisches Lehrkrankenhaus der  
Westfälischen Wilhelms-Universität  
Münster  
Klinik für Orthopädie und  
Unfallchirurgie  
Alte Rothenfelder Straße 23  
49124 Georgsmarienhütte

**Dr. med. Sebastian E. Rudolph**

Immunzentrum Chemnitz  
ADMEDIA MVZ GmbH  
Privatarztpraxis für Innere Medizin,  
Rheumatologie und klinische  
Immunologie  
Planitzweise 35  
09130 Chemnitz

**Dr. med. André Sachse**

Waldkliniken Eisenberg GmbH  
Deutsches Zentrum für Orthopädie  
Departement Kinder  
Klosterlausnitzer Straße 81  
07607 Eisenberg

---

**Priv.-Doz. Dr. med.  
Carsten-Olliver Sahlmann**  
Universitätsmedizin Göttingen  
Abteilung Nuklearmedizin  
Bettenhaus 2, Ebene 01  
Robert-Koch-Straße 40  
37075 Göttingen

**Priv.-Doz. Dr. med. habil.  
Stephan Scharla**  
Praxis Innere Medizin und  
Endokrinologie/Diabetologie  
Salinenstraße 8  
83435 Bad Reichenhall

**Dr. med. Mark Schnöring**  
Elblandklinikum Radebeul  
Klinik für Unfallchirurgie und  
Orthopädie  
Abteilung für Wirbelsäulenchirurgie  
Heinrich-Zille-Straße 13  
01445 Radebeul

**Dr. med. Dipl.-Biol. Anna Schrum**  
Westküstenklinikum Heide  
Institut für diagnostische und  
interventionelle Radiologie  
Esmarchstraße 50  
25746 Heide

**Dr. med. Eckehard Schumann**  
Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Lothar Seefried**  
Universität Würzburg  
Orthopädische Klinik – König Ludwig  
Haus  
Brettreichstraße 11  
97074 Würzburg

**Prof. Dr. med. Stephan Sehmisch**  
Universitätsmedizin Göttingen  
Klinik für Unfallchirurgie, Orthopädie  
und Plastische Chirurgie  
Robert-Koch-Straße 40  
37075 Göttingen

**Priv.-Doz. Dr. Jörg Oliver Semler**  
Uniklinik Köln  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Kerpenerstraße 62  
50931 Köln

**Priv.-Doz. Dr. med.  
Hans-Robert Springorum**  
Orthopädisches Fachzentrum  
Johann-Bauer-Straße 5  
82362 Weilheim

**Yves Stolarczyk**  
Wald-Klinikum SRH Gera  
Straße des Friedens 122  
07548 Gera

**Dr. med. Carsten Straßberger**  
Helios-Weißeritzklinik  
Klinik für Unfall- Wiederherstellungs-  
Hand und orthopädische Chirurgie  
Bürgerstraße 7  
01705 Freital

---

**Dr. med. Ulla Stumpf**

Klinikum der Universität München  
Klinik für Allgemeine, Unfall- und  
Wiederherstellungschirurgie  
Campus Innenstadt  
Nussbaumstraße 20  
80336 München

**Dr. med. Friederike Thomasius**

Triamedis Ärztezentrum am Kranken-  
haus Nordwest  
Steinbacher Hohl 4  
60488 Frankfurt

**Dr. med. Elena Tsourdi**

Uniklinik Dresden  
Medizinische Klinik III  
Fetscherstraße 74  
01307 Dresden

**Prof. Dr. Arkadii Vishnevskii**

Nord-West Medizinische Universität I.  
I. Metschnikow  
Lehrstuhl für Unfallchirurgie und  
Orthopädie  
Abteilung Wirbelsäule  
Bajkow Straße 8  
194064 Sankt Petersburg/Russland

**Dr. med. Anna Völker**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Katrin Luise Voith**

Klinikum Stuttgart – Olgahospital  
Kriegsbergstraße 62  
70174 Stuttgart

**Priv.-Doz. Dr. med. Rüdiger Volkmann**

Klinikum Bad Hersfeld GmbH  
Klinik für Unfallchirurgie und  
Orthopädie  
Seilerweg 29  
36251 Bad Hersfeld

**Dr. med. Nicolas von der Höh**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Dr. med. Andreas T. Weber**

Städtisches Klinikum Dresden  
Klinik für Orthopädie und  
orthopädische Chirurgie  
Friedrichstraße 41  
01067 Dresden

**Dr. med. Rando Karl Winter**

Wald Klinikum SHR Gera  
Straße des Friedens 122  
07548 Gera

**Dr. med. Magdalena Wojan**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig



---

**Prof. Dr. med. Gunter Wolf, MHBA**

Universitätsklinikum Jena  
Klinik Innere Medizin III  
Rheumatologie/Osteologie  
Am Klinikum 1, Haus A  
07747 Jena

**Dr. med. Dirk Zajonz**

Universitätsklinikum Leipzig AöR  
Klinik für Orthopädie,  
Unfallchirurgie und Plastische  
Chirurgie  
Liebigstraße 20, Haus 4  
04103 Leipzig

**Priv.-Doz. Dr. med. Dr. rer. nat.**

**Margit Zuber**

Zeisigwaldkliniken Bethanien  
Chemnitz  
Klinik für Innere Medizin und  
Rheumatologie  
Zeisigwaldstraße 101  
09130 Chemnitz

---

# Inhalt

## Angeborene systemische Knochenerkrankungen

### Fall 1

- Camurati-Engelmann-Syndrom**  
(CES, syn.: progrediente diaphysäre Dysplasie) ..... 3  
K. Abendroth, A. Roth, B. Abendroth

### Fall 2

- Camurati-Engelmann-Syndrom**  
(CES, syn.: progrediente diaphysäre Dysplasie) ..... 10  
J. Pfränger, T. Prietzel, A. Roth

### Fall 3

- Monolokuläre fibröse Dysplasie bei bekanntem Mammakarzinom** ..... 14  
K. M. Peters

### Fall 4

- Ochronose/alkaptonurische Arthropathie** ..... 19  
K. Abendroth, B. Abendroth

### Fall 5

- Osteoporose und Schenkelhalsfraktur im Kontext einer Hypophosphatasie** ..... 26  
L. Seefried

### Fall 6

- Schwerste Skelettdeformitäten der unteren Extremitäten** ..... 32  
C. Arnold, M. Deja, M. Rogalski, K. Burgemeister

### Fall 7

- Komplexe Achsfehlstellung mit atypischem Phosphatdiabetes** ..... 38  
T. Hiegel, A. Roth, M. Wojan, E. Schumann

### Fall 8

- Phosphatdiabetes** ..... 44  
I. Graul, J. Fakler, M. Ghanem

### Fall 9

- Osteogenesis imperfecta – Erstdiagnose durch Bagateltrauma** ..... 50  
T.M. Randau, O. Semler

### Fall 10

- Bisphosphonate bei Osteogenesis imperfecta** ..... 55  
A. Sachse, S. Goralski, A. Roth

<b>Fall 11</b>	
<b>Multiple Wirbelkörperfrakturen bei einer Primipara mit Hajdu-Cheney-Syndrom</b> .....	61
G. Lehmann, A. Pfeil, G. Wolf	
<b>Fall 12</b>	
<b>IBMPFD-Syndrom</b> .....	65
D. Zajonz, T. Prietzel	
<b>Erworbene systemische Knochenerkrankungen</b>	
<b>Fall 13</b>	
<b>Akute Wirbelkörperfrakturen nach Absetzen einer anti-resorptiven Therapie mit Denosumab</b> .....	75
C. Niedhart	
<b>Fall 14</b>	
<b>Schwangerschaftsassozierte Osteoporose</b> .....	79
I. Kyvernitakis, P. Hadji	
<b>Fall 15</b>	
<b>Schwangerschaftsassozierte manifeste Osteoporose</b> .....	86
U. Stumpf, C. Neuerburg, W. Böcker	
<b>Fall 16</b>	
<b>Schwangerschaftsassozierte Osteoporose der Wirbelsäule</b> .....	90
N. H. von der Höh, A. Völker, C.-E. Heyde	
<b>Fall 17</b>	
<b>Schwangerschaftsassozierte Osteoporose mit Wirbelkörperfrakturen in der ersten Schwangerschaft und multiplen Knochenmarködemen in der zweiten Schwangerschaft</b> .....	96
C. Niedhart	
<b>Fall 18</b>	
<b>Anorexia nervosa und Osteoporose</b> .....	101
E. Tsourdi, T. D. Rachner	
<b>Fall 19</b>	
<b>Beidseitige Sprunggelenksfraktur, Osteoporose und Diabetes mellitus Typ 2</b> .....	107
S. H. Scharla	
<b>Fall 20</b>	
<b>Methotrexat-induzierte Osteopathie</b> .....	112
H. Siggelkow, M. Hüfner	
<b>Fall 21</b>	
<b>Therapieresistente Osteoporose bei Autoimmunhepatitis</b> .....	117
U. Maus, G. S. Maier	

<b>Fall 22</b>	
<b>Systemische Mastozytose: fortgeschrittene Osteoporose</b> .....	120
C. Meier, F. Jockers, M. E. Kraenzlin	
<b>Fall 23</b>	
<b>Osteoporose bei Hyperparathyreoidismus</b> .....	125
H. Siggelkow, C.-O. Sahlmann	
<b>Fall 24</b>	
<b>Adyname renale Knochenerkrankung (ARBD) nach Parathyreoidektomie – Effekt einer Behandlung mit Teriparatid (Forsteo)</b> .....	132
G. Lehmann, U. Ott, J. Maiwald, G. Wolf	
<b>Fall 25</b>	
<b>Schwere Osteoporose und Vitamin-D-Mangel nach Gastrektomie</b> .....	136
T. M. Randau	
<b>Fall 26</b>	
<b>Aromataseinhibitor-induzierte Osteoporose</b> .....	140
F. E. Thomasius, P. Hadji	
<b>Fall 27</b>	
<b>Pathologische Wirbelkörperfrakturen bei multiplem Myelom</b> .....	145
C. Niedhart	
<b>Fall 28</b>	
<b>Atraumatische Symphysen- und einseitige Iliosakralgelenksinstabilität mit konsekutiver Iliumfraktur bei zentralem ACTH-abhängigem Morbus Cushing</b> .....	148
P. Pieroh, A. Höch, F. Dehghani, C. Josten, J. Böhme	
<b>Fall 29</b>	
<b>Morbus Cushing</b> .....	153
U. Maus	
<b>Fall 30</b>	
<b>Primäres Knochenlymphom – eine seltene Ursache für Knieschmerzen</b> .....	156
M. A. Zuber, M. Kouba, S. E. Rudolph, P. Hrdlicka	
<b>Angeborene lokale Knochenerkrankungen</b>	
<b>Fall 31</b>	
<b>Morbus Ollier</b> .....	163
C.-E. Heyde, E. Schumann	
<b>Fall 32</b>	
<b>Metaphysäre Dysplasie – Symptomatik und rehabilitativer Bedarf</b> .....	168
K. M. Peters, E. Kornely, S. Harnob	
<b>Fall 33</b>	
<b>Arthrogryposis multiplex congenita</b> .....	173
R. Hennings, A. Roth, E. Schumann	

---

## Erworbene lokale Knochenerkrankungen

### Fall 34

**Kleinkind mit Genua vara** ..... 181  
H. R. Springorum, J. Matussek, J. Grifka, A. Keshmiri

### Fall 35

**Multiple osteoplastische Herde – Osteopoikilie** ..... 186  
T. Kluba, K. Voith, I. Ipach

### Fall 36

**Heterotope Ossifikationen nach gelenkerhaltenden hüftchirurgischen Eingriffen** ..... 191  
C. P. Rader, O. Rolf

### Fall 37

**Peri- und intraartikuläre Verkalkungen der Hüftgelenke bei einer Patientin mit CREST-Syndrom – atypischer Befund, der in der Ausprägung an eine zusätzliche, seltene synoviale Chondromatose denken lässt** ..... 195  
A. Schrum, S. Radmer, R. Andresen

### Fall 38

**Vollbild eines Morbus Paget im 21. Jahrhundert** ..... 200  
Y. Stolarczyk, C. Eisfeldt, O. Brinkmann, G. Lehmann

### Fall 39

**Morbus Paget der Wirbelsäule** ..... 208  
N. H. von der Höh, A. Hofmann, C.-E. Heyde

### Fall 40

**Schenkelhalsfraktur bei laborchemisch inaktivem Morbus Paget** ..... 213  
U. Lange

### Fall 41

**Enchondrom der Halswirbelsäule** ..... 217  
C.-E. Heyde

### Fall 42

**Enchondrom am Femur** ..... 222  
A. Baranow, A. Vishnevskii

### Fall 43

**Aneurysmatische Knochenzyste – Defektfüllung mit Rippenspan** ..... 227  
R. Volkmann

### Fall 44

**Therapie einer aneurysmatischen Knochenzyste der proximalen Tibia beim älteren Patienten** ..... 233  
Y. Stolarczyk, R. Winter

<b>Fall 45</b>	
<b>Differenzialdiagnose Knieschmerz: Ermüdungsbruch Tibiakopf bei Vitamin-D-Mangel</b> .....	241
C. P. Rader, O. Rolf	
<b>Fall 46</b>	
<b>Atypische subtrochantäre Femurschaftfraktur nach langjähriger Bisphosphonatbehandlung</b> .....	245
M. Pfeifer, J. Klanke	
<b>Fall 47</b>	
<b>Atypische Femurfraktur bei liegender Hüfttotalendoprothese unter langjähriger Bisphosphonattherapie</b> .....	250
C. Lycke, C. Müller, J. Fakler, A. Roth	
<b>Fall 48</b>	
<b>Atypische subtrochantäre Femurfraktur und Verlauf auch im Sinne der Sekundärprävention der Osteoporose</b> .....	255
L. Holzer, R. Maier, G. Holzer	
<b>Fall 49</b>	
<b>Ermüdungsfraktur des Sakrums nach lumbosakraler Spondylodese</b> .....	264
M. Schnöring	
<b>Fall 50</b>	
<b>Schulterluxationsfrakturen im epileptischen Anfall</b> .....	269
P. Clarenz	
<b>Fall 51</b>	
<b>Pseudarthrose: Ultraschall als alternative Therapieoption</b> .....	274
O. Brinkmann, M. Bungartz, A. Roth	
<b>Fall 52</b>	
<b>Off-Label-Therapie einer Pseudarthrose</b> .....	279
S. Sehmisch, W. Lehmann	
<b>Fall 53</b>	
<b>Akute unspezifische Spondylodiszitis der Wirbelsäule – eine leicht zu übersehende Erkrankung mit konsekutiver Zerstörung des Knochens</b> . . . .	286
A. Vishnevskii	
<b>Fall 54</b>	
<b>Tuberkulose der Wirbelsäule – eine seltene Erkrankung</b> .....	291
A. Völker, N. H. von der Höh, C.-E. Heyde	
<b>Fall 55</b>	
<b>Diffuse idiopathische Skeletthyperostose (DISH) an der oberen Halswirbelsäule</b> .....	297
C. Straßberger, H. Fengler, A. Weber	

---

## Abkürzungen

1,25(OH) <sub>2</sub> -D <sub>3</sub>	1,25-Dihydroxy-Vitamin D <sub>3</sub>
25-OH-D <sub>3</sub>	25-Hydroxy-Vitamin D <sub>3</sub>
Abd	Abduktion
ACA	Anti-Centromer-Antikörper
Add	Adduktion
AED	Antiepileptika
AKZ	aneurysmatische Knochenzyste(n)
Alb	Albumin
aLDFW	anatomischer lateraler distaler Femurwinkel
AN	Anorexia nervosa
AP	alkalische Phosphatase
a.-p.	anterior-posterior
AR	Außenrotation
ARBD	adynome renale Knochenerkrankung
ASIA	American Spinal Injury Association
AZ	Allgemeinzustand
bAP	knochenspezifische Alkalische Phosphatase
bds.	beidseits
BCE	bone collagen equivalent
BMD	Knochendichte
BMI	Body-Mass-Index
BSG	Blutsenkungsgeschwindigkeit
BWK	Brustwirbelkörper
Ca	Calcium
CEA	karzinoembryonales Antigen
CES	Camurati-Engelmann-Syndrom
CREST	Calcinosis cutis – Raynaud phenomenon – Esophageal dysmotility – Sclerodactyly – Teleangiectasia
CRH	Corticotropin-Releasing-Hormon
CRP	C-reaktives Protein
CT	Computertomografie
CTX	C-terminales Telozeptid
CUP	Cancer of unknown primary
DEXA	Dual Energy X-ray Absorptiometry
DGGG	Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e. V.
DHS	dynamische Hüftschraube
DISH	diffuse idiopathische Skeletthyperostose
DVO	Dachverband Osteologie e. V.
DXA	Dual Energy X-ray Absorptiometry

---

ECOG	Eastern Cooperative Oncology Group
Ext	Extension
EZ	Ernährungszustand
FGF	Fibroblast Growth Factor
Flex	Flexion
FSH	Follikel-stimulierendes Hormon
GC	Glucocorticoid(e)
GFR	glomeruläre Filtrationsrate
GT	Glutamytransferase
GGT	Gamma-Glutamytransferase
Hb	Hämoglobin
HFF	Harnstoff
HLA	humanes Leukozyten-Antigen
HPP	Hypophosphatasie
HPTH	Hyperparathyreoidismus
HTEP	Hüft-Totalendoprothese
HWK	Halswirbelkörper
IBMPFD	Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease and frontotemporal dementia
IGF	Insulin-like growth factor
INH	Isoniazid
IPI	internationaler prognostische Index
IR	Innenrotation
ISG	Iliosakralgelenk
KG	Kraftgrad
Krea	Kreatinin
LDH	Laktatdehydrogenase
LH	Luteinisierendes Hormon
LIPUS	low-intensity pulsed ultrasound
LVA	lateral vertebral assessment
LWK	Lendenwirbelkörper
LWS	Lendenwirbelsäule
MCP	Metacarpophalangealgelenk
MLDFW	mechanischer lateraler distaler Femurwinkel
MLDTW	mechanischer lateraler distaler Tibiawinkel
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
MMPTW	mechanischer medialer proximaler Tibiawinkel
MRT	Magnetresonanztomografie
MRSE	methicillinresistenter Staphylococcus epidermidis
MTX	Methotrexat
NHL	Non-Hodgkin-Lymphom
NOTCH	Neurogenic locus notch homolog
NSAID	nonsteroidal anti-inflammatory drugs



---

NSAR	nichtsteroidales Antirheumatikum
NTx	N-Telopeptid
OI	Osteogenesis imperfecta
P1NP	Prokollagen-1-N-terminales Propeptid
PBL	primäres Knochenlymphom (engl.: primary lymphoma of bone)
PEA	Phosphoethanolamin
PFNA	proximaler Femurnagel Antiration
Ph	Phosphat
PHEX	Phosphate regulating Endopeptidase on the X chromosome
PLP	Pyridoxalphosphat
PSA	Prostata-spezifisches Antigen
PTH	Parathormon
PTX	Parathyreoidektomie
PUVA	Psoralen plus UV-A (Ultraviolett-A-Strahlung)
Py(rs)	Packyear(s)
QCT	quantitative Computertomografie
RANK	Receptor Activator of NF- $\kappa$ B
RHK	Rotating Hinge Knee
Rö.	Röntgen
RR	Riva-Rocci
RSV	respiratorisches Syncytial-Virus
RTW	Rettungswagen
SAO	schwangerschaftsassozierte Osteoporose
SD	Standardabweichung
SM	systemische Mastozytose
SOST	Sclerostin
SPECT	single photon emission computed tomography
SSOPO	schwangerschaftsassozierte Osteoporose
STIR	Short-Tau Inversion Recovery
SWK	Sakralwirbelkörper
T	Tesla
TEP	Totalendoprothese
TGF	Transforming growth factor
TGFB	Transforming growth factor beta
TIRM	Turbo-Inversion Recovery-Magnitude
TKO	Tibiakopfosteotomie
TNSALP	gewebeunspezifische Alkalische Phosphatase
TSH	Thyreoida-stimulierendes Hormon
UAG	Unterarmgehstütze
US	Ultraschall
VAS	Visuelle Analogskala
VCP	valosin-containing protein
WS	Wirbelsäule

# Angeborene systemische Knochenerkrankungen

---

This page intentionally left blank

# Camurati-Engelmann-Syndrom (CES, syn.: progrediente diaphysäre Dysplasie)

Fall 1

K. Abendroth, A. Roth, B. Abendroth

30-jährige Frau mit zunehmender Muskelschwäche, disproportioniertem Wachstum, Skoliose und „Watschelgang“

## Einleitung

Lokalisierte diaphysäre Hyperostosen sind seltene, meist genetisch geprägte Entwicklungsstörungen der langen Extremitätenknochen, die mit Sklerosierungen im Bereich des Schädels und eher osteopenischen Veränderungen der Wirbelsäule sowie Knochenmarkveränderungen kombiniert sein können. Klinisch dominiert initial eine Myopathie mit Muskelfunktionsstörungen und Schmerzen, besonders in den Beinen.

## Anamnese

Es stellte sich eine **30-jährige Frau** vor. Seit dem **6. Lebensjahr** zeigte sie ein auffälliges steifes, z. T. „watschelndes“ Gangbild. Seit sie **9 Jahre** alt ist, leidet sie an zunehmender Muskelschwäche, Schmerzen in den Beinen und glänzend straffer Haut über der Tibia. Im Alter von **13 Jahren** kamen weitere Symptome hinzu wie allgemeine muskuläre Hypotonie, Muskelschmerzen in den Beinen, verschlechterte Mobilität, linkskonvexe flache Skoliose mit Scapula alata bds., außerdem ein Rippenbuckel links. Mit **15 Jahren** traten zunehmende Kopfschmerzen auf. Ferner war ein disproportioniertes Wachstum im Vergleich Körperstamm zu Extremitäten auffällig. Die Patientin war zu diesem Zeitpunkt 149 cm groß, bei einem Körpergewicht von 25,7 kg. Ihr BMI lag bei 11,5. Des Weiteren wurde bei ihr eine Thorakolumbalskoliose mit einem Cobb-Winkel von 27 Grad festgestellt. Das Ausmaß der Rotation entsprach einem Nash-Grad I, das Skeletalter einem Risser-Stadium 0. Die Patientin wurde mit einem Korsett versorgt. Mit **16 Jahren** zeigte die Patientin weiterhin ein auffälliges Gangbild. In diesem Alter war sie 154 cm groß, bei einem Gewicht von 32 kg. Der BMI lag bei 13,5. Darüber hinaus war eine anhaltende Pubertas tarda zu beobachten. Bei progredienter Skoliose, jetzt mit einem Cobb-Winkel von 50 Grad, wurde eine Skoliose-OP (dorsoventrale Korrekturspondylodese von T5 bis L1) durchgeführt. Mit **18 Jahren** zeigte die Patientin weiterhin ein watschelndes, stelziges Gangbild. Sie konnte nur 500 m durchgehend laufen, eine Kniebeuge war nicht möglich, sie kam aus der Hocke nicht ohne Hilfe hoch. Die Menarche wurde medikamentös ausgelöst. Mit **20 Jahren** betrug ihre Größe 160 cm, das Gewicht lag bei 37,3 kg (Sollgewicht 48 kg) und der BMI bei

### Fall 1

14,5. Es war weiter ein auffälliger Stelzengang vorhanden, aus der Kniebeuge war ein Aufstehen nicht möglich. Auch konnte die Patientin eine nur sehr begrenzte Laufstrecke zurücklegen. Mit **26 Jahren** betrug die Größe 160 cm, das Gewicht lag bei 47 kg, der BMI bei 18. Es waren keine Schmerzen vorhanden, das immer noch stelzige Gangbild hatte sich leicht gebessert. Die Patientin konnte eine Gehstrecke von ca. 1 km zurücklegen, eine Kniebeuge war nicht möglich.

### Klinik

Die Frau zeigte einen asthenisch wirkenden, aber leicht adipösen Habitus. Ihre Extremitätenmuskulatur war pastös-fest und äußerlich kaum strukturiert (Beine wie Säulen). Ihre Gelenke waren passiv frei beweglich, ohne dass dabei Schmerzen ausgelöst wurden. Aktive Bewegungen der Extremitäten waren verlangsamt, die Kraft war leicht vermindert.

Es lag ein leichter Exophthalmus (Augenlider schließen noch) vor, Visus und Gehör waren zurzeit nicht sicher eingeschränkt. Die Wirbelsäule war orthograd, stabil und in ihrer Beweglichkeit nicht eingeschränkt.

### Differenzialdiagnosen

- craniodiaphysäre Dysplasie
- Kenny-Caffey-Syndrom Typ 2
- hämatodiaphysäre Dysplasie Typ Ghosal
- juveniler Morbus Paget
- SOST-bedingte sklerosierende Knochendysplasien (einschließlich Sklerosteose und Van-Buchem-Krankheit)

### Diagnostik

#### Labor

Die Laboruntersuchung ergab eine deutliche Entzündungssymptomatik (BSG, CRP, Alpha-1- und Alpha-2- sowie Gammaglobuline erhöht), einen zeitweisen latenten 25-OH-D<sub>3</sub>-Mangel, einen erheblich gesteigerten Knochenumbau (Alkalische Phosphatase, Ostase, Prokollagen-1-Peptid,  $\beta$ -Crosslaps), einen sehr niedrigen Kreatininwert, normale Calcium-, Phosphat- und Natriumwerte und ein normales Blutbild (in ► Tabelle 1-1 Mittelwerte der letzten 5 Jahre). Die exzessive Erhöhung des Prokollagen-1-Peptides als Knochenanbaumarker ist immer dominant.

Tab. 1-1 Laborwerte

Parameter (Serum)	Normwerte	Messwerte Patientin	Abweichung von der Norm (x-fach)
BSG	≤20 mm/h	45	2,3
CRP	≤5 mg/l	25	5
Calcium	2,1–2,6 mmol/l	2,23	normal
Phosphat	2,6–4,5 mg/dl	3,3	normal
Kreatinin	0,6–1,1 mg/dl	0,4	0,7
Alkalische Phosphatase	35–104 U/l	251	2,4
Ostase	2,9–14,5 µg/l	94	3,8
Prokollagen-1-Peptid	15–59 µg/l	424	6,2
β-Crosslaps	<0,58 ng/ml	2,74	3,7
Parathormon	14–72 pg/ml	69	normal
25-OH-D <sub>3</sub>	20–70 ng/ml	21	normal
1,25(OH)67,50-D <sub>3</sub>	17–53 pg/ml	47	normal

## Bildgebung

Das Ganzkörperszintigramm zeigte eine deutlich erhöhte Knochenumbauaktivität in den Diaphysen der langen Röhrenknochen der Arme und Beine sowie im Schädel (► Abb. 1-1), vergleichbar mit dem Bild des Wholebody-DXA-Scans (► Abb. 1-2). Densitometrisch waren Knochenmasse und -dichte erheblich gesteigert (T-Score +12, Knochenmasse bis 4,6 kg). Konventionelle Röntgenbilder zeigten in den Diaphysen, z. T. auch in den Metaphysen der langen Röhrenknochen eine interne und externe Apposition von knochendichtem, unregelmäßig strukturiertem Material mit deutlicher Größenzunahme dieser Knochenpartien. Die Epiphysen waren hinsichtlich Größe, Dichte und Struktur normal, siehe z. B. Hüftkopf und Patella (► Abb. 1-3 u. 1-4). Die Knochenstrukturen in der Schädelbasis und in der Kalotte waren erheblich verdickt und verdichtet (► Abb. 1-5). In der CT der Schädelbasis waren einengende Sklerosierungen im Felsenbein und in der Orbita zu beobachten (► Abb. 1-6).