

David Pomarino¹

Habituellder Zehenspitzenengang

Verdacht auf hereditäre sensomotorische Neuropathie – Kasuistik

Habitual toe-walking

Suspected hereditary motor sensory neuropathy – case study

Zusammenfassung: Die erfolgreiche Therapie des habituellen Zehenspitzenengangs basiert auf der genauen Diagnostik und Klassifikation des Zehenspitzenengangs. Das klinische Befundverfahren hat sich bei über 1000 Zehenspitzengängern bewährt und besteht aus Elternbefragung, klinischer Untersuchung und Klassifikation in die Typen 1, 2 und 3a/3b. Die Typzuordnung erfolgt anhand definierter spezifischer Merkmale. Fehlen diese Merkmale, ist der Zehenspitzenengang nicht klassifizierbar und per Differenzialdiagnostik muss eine andere Diagnose ermittelt werden. Das Fallbeispiel beschreibt einen Patienten, der sich mit der Diagnose habituellder Zehenspitzenengang vorstellte. Der Patient war zuvor vom Orthopäden, Neurologen und Kinderarzt untersucht worden. Der Patient wies keine Klassifikationsmerkmale auf und konnte nicht als habituellder Zehenspitzenengänger typisiert werden. Aufgrund der Klinik wird eine hereditäre sensomotorische Neuropathie angenommen. Als Therapie wird das für den habituellen Zehenspitzenengang bewährte Stufenkonzept erprobt und angewendet. Der Patient ist kein Einzelfall; verschiedene Krankheitsbilder zeigen als Symptom den Zehenspitzenengang. Es ist wichtig, die Differenzialdiagnosen des habituellen Zehenspitzenengangs zu kennen, um eine optimale Therapie und Prognose zu gewährleisten.

Schlüsselwörter: Habituellder Zehenspitzenengang, Klassifikationsmerkmale, hereditäre sensomotorische Neuropathie

Zitierweise

Pomarino P. Habituellder Zehenspitzenengang. Verdacht auf hereditäre sensomotorische Neuropathie – Kasuistik. OUP 2015; 10: 494–499 DOI 10.3238/oup.2015.0494–0499

Summary: The successful therapy of habitual toe-walking is based on its exact diagnostic and classification. The clinical examination has been proved in more than 1000 children with idiopathic toe-walking, and it consists on the child's anamnesis, physical examination and the proper classification according to its features (type 1, 2 and 3a/3b). Defining and specifying the features has been already done in order to recognize the different types of habitual toe-walkers. This case study describes a child with idiopathic toe-walking, which was previously examined by orthopedists, neurologists and pediatricians. Their diagnosis was habitual toe-walking. This specific patient did not show any of the features that characterize the different types of ITW. Due to clinical characteristics, a hereditary sensory motor neuropathy was assumed. As a therapeutic modality the step-by-step concept was suggested, a method that has been approved and certified for the treatment of habitual toe-walking. This is not the only individual case, there are other diseases with the clinical symptom habitual toe-walking. It is important to know the differential diagnosis of habitual toe-walking to ensure the optimal therapy and prognosis.

Keywords: habitual toe-walking, features of classification, hereditary motor-sensory neuropathy

Citation

Pomarino P. Habitual toe-walking. Suspected hereditary motor sensory neuropathy – case study. OUP 2015; 10: 494–499 DOI 10.3238/oup.2015.0494–0499

Einleitung

In der täglichen Praxis begegnen einem häufig Kinder, die permanent und intermittierend auf Zehenspitzen gehen. Dabei kann es sich um den habituellen Zehenspitzenengang [2, 4, 5, 7, 9, 10, 11] handeln oder um eine Ganganomalie auf-

grund einer orthopädischen oder neurologischen Pathologie. Je nach Ausprägung und Stärke können Folgeerkrankungen wie Fußdeformitäten, Wirbelsäulenschäden und irreversible Achillessehnenverkürzungen auftreten [5, 8].

Die vorliegende Arbeit beschreibt die Wichtigkeit der systematischen Di-

agnostik bei Zehenspitzengängern (ZSG). Ärzte und Physiotherapeuten, bei denen ZSG vorstellig werden, sollten mögliche Differenzialdiagnosen kennen und den Zehenspitzenengang zuordnen können, um eine adäquate und effiziente Versorgung zu gewährleisten. Anhand eines Fallbeispiels wird die heredi-

¹ Physiotherapiezentrum (PTZ) Pomarino Hamburg

² Zur besseren Lesbarkeit wird die männliche Bezeichnung verwendet, die die weibliche mit einschließt.

täre sensomotorische Neuropathie (HMSN) als mögliche Ursache für den Zehenspitzengehen erläutert und diskutiert. Die HMSN wird als Differenzialdiagnose beschrieben, signifikante Klassifikationsmerkmale werden erläutert und die bewährten Therapiemethoden erprobt und angepasst.

Methoden

Die Diagnostik des ZSG erfolgt anhand von standardisierten Fragebögen bei der Erstuntersuchung und Nachkontrolle. Die Bestandteile sind die Elternbefragung und klinische Untersuchung (11). Dabei werden die Eltern zu einer familiären ZSG-Häufigkeit und zum Verlauf des ZSG vom Kind befragt.

Ebenfalls wird das „range of motion“ (ROM) der Hüfte, der Füße und der LWS gemessen. Um den ZSG zu provozieren, werden standardisierte Tests durchgeführt. Das Gleichgewicht wird mit dem Einbeinstand und dem Fersengang begutachtet. Bei der Inspektion wird ein Fokus auf den Stand, Gang, die Füße und Wadenform gelegt. Ergänzend, um die Fortschritte in der Therapie festzuhalten, wird auf der Druckmessplatte eine Stand- und Ganganalyse und ein Elektromyogramm (EMG) durchgeführt [5]. Klinische Klassifikationsmerkmale und die Informationen aus dem Befund führen zur Typisierung des habituellen ZSG [5, 11].

Typ 1 oder **HRV-Typ**: Herzförmige Wade, Ringfalten, Vorfußpolster. Die Ursache ist eine angeborene Achillessehnenverkürzung.

Typ 2 oder **FMV-Typ**: Familiäre Häufung, Mediales Wadenpolster, V-Zeichen. Die Ursache ist erblich bedingt.

Typ 3 oder **VA2-Typ**: Vorfußgang nur durch Provokation oder nur in Belastungssituationen, Abrollphase vorhanden, stampfendes Gangbild, 2 Arten. Der Typ **3a** neigt zu Verhaltensauffälligkeiten wie Wahrnehmungsstörungen oder Tics, der Typ **3b** zeigt keine abnormen Verhaltensmuster.

Der Zehenspitzengehen ist nicht klassifizierbar, wenn sich keine der oben genannten klinischen Merkmale zeigen. In diesen Fällen handelt es sich um keinen habituellen ZSG. Mit Hilfe



Abbildung 1 Atrophie des M. extensor digitorum brevis und der kleinen Handmuskeln.

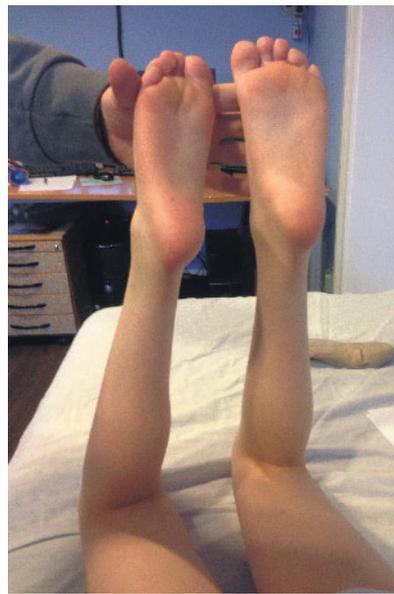


Abbildung 2 Schmale Wadenform.



Abbildung 3 Spitzfuß, Hohlfuß, Krallenzehe und ein verbreiteter Vorfuß.

klinischer Differenzialdiagnostik, beispielsweise einer neurologischen oder molekulargenetischen Untersuchung, Muskelbiopsien, elektrophysiologischer Untersuchungen und bildgebender Verfahren wie Röntgen, MRT oder CT kann eine andere Ursache für den Zehenspitzengehen entdeckt und eine adäquate Therapie in die Wege geleitet werden [3, 5].

Ein in der Praxis häufig vorkommender, nicht klassifizierbarer Phänotyp zeigt Krallenzehe, Hohlfuß und hypotrophierte Wade. Als Ursache wird eine hereditäre sensomotorische Neuropathie vermutet.

Ist der Zehenspitzengehen als habituelles ZSG klassifizierbar, wird er entsprechend therapiert. Das therapeutische Vorgehen folgt der für den habitu-

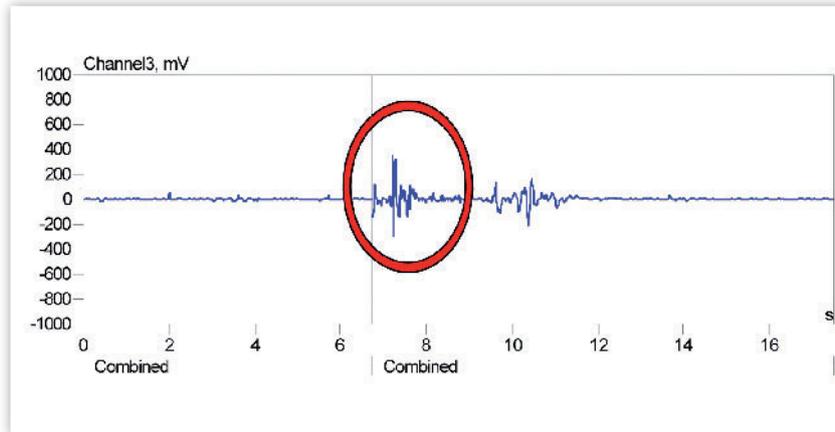


Abbildung 4 Fibrillationen des M. gastrocnemius medialis rechts bei 7 Sekunden.

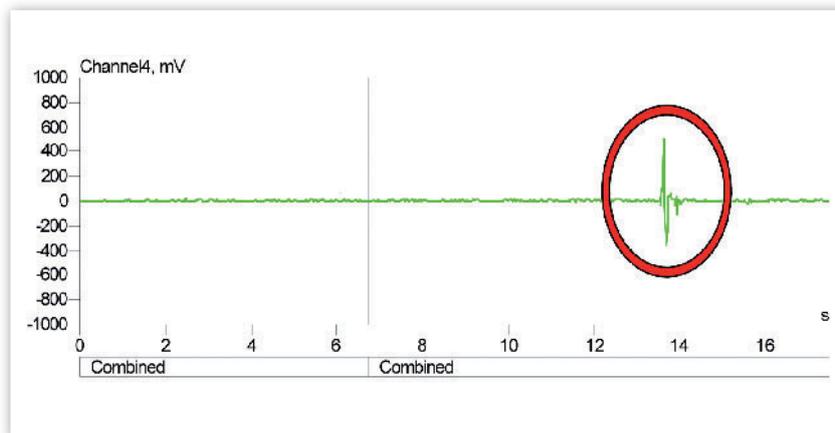


Abbildung 5 Fibrillationen des M. gastrocnemius medialis links bei 14 Sekunden.

ellen Zehenspitzenengang entwickelten Stufentherapie [12]:

Die mehrstufige Therapie (Stufe 0–3) besteht aus

- **Stufe 0** Abwarten/Beobachten
- **Stufe 1** Pyramideneinlagen
- **Stufe 2** Nachtschienen
- **Stufe 3** Botoxinfiltrationen

Der Zehenspitzenengang wird bei der Erstuntersuchung „eingestuft“ und entsprechend therapiert. Der Therapieprozess und die Ziele werden bei den Nachkontrollen (alle 8–12 Wochen) evaluiert. Der Verlauf und die Testergebnisse beeinflussen die weitere Therapie: Es können weitere Maßnahmen auf der gleichen, einer höheren oder einer niedrigeren Therapiestufe folgen. In neuen Studien und nach guten Therapieerfolgen beim habituellen ZSG wird die Stufentherapie auch für Differenzialdiagnosen wie die HMSN getestet und angepasst.

Fallbeispiel

Diagnose: Habituellem ZSG mit Verdacht auf hereditäre sensomotorische Neuropathie

Der männliche Patient A, geboren 2001, kam im Alter von 9 Jahren mit der Diagnose „habituellem Zehenspitzenengang“, nachdem er beim Orthopäden, Neurologen und Kinderarzt mit der Symptomatik vorgestellt worden ist. Orthopädische Hilfsmittel wie Einlagen, Orthesen und Physiotherapie hatte der Junge vorher über mehrere Jahre erhalten.

Die Erstuntersuchung wurde standardisiert durchgeführt. Die Elternbefragung ergab, dass der Patient in der 40. Schwangerschaftswoche komplikationslos geboren wurde und im Alter von 12 Monaten erstmals freihändig ging. Die motorische Entwicklung war ebenfalls unauffällig gewesen. Der ZSG trat

im Alter von 6 Jahren auf. Das daraufhin durchgeführte MRT und CT zeigte sich ohne Befund; in der elektrophysiologischen Untersuchung waren Fibrillationen des Muskels sichtbar. Eine hereditäre sensomotorische Neuropathie wurde vermutet. Der ZSG verschlechterte sich im Laufe der Jahre bis heute deutlich. Der ZSG tritt ebenfalls bei seiner Mutter und dem Bruder der Mutter auf. Der Junge klagt über sporadische Schmerzen in den Fersen.

Die klinische Untersuchung zeigte einen stark ausgeprägten ZSG ohne Seitenbetonung. Durch den Provokationstest konnte der ZSG nach einer Drehung ausgelöst werden. Der Fersengang war nur unter Hüftbeugung und Außenrotation möglich; der Einbeinstand zeigte sich unauffällig. Die LWS war mit 45° hyperlordosiert und die Hüftgelenke waren beidseits in der Extension eingeschränkt. Die Beweglichkeit des oberen Sprunggelenks nach der Neutral-Null-Methode betrug in DE/PF 0/5/50. Außerdem zeigte A eine Atrophie des M. extensor digitorum brevis und der kleinen Handmuskeln (Abb. 1).

Bei der Inspektion der Füße war keine Hornhaut an den Fersen sichtbar. Es zeigten sich jedoch beidseits ein Hohlfuß, Krallenzehnen, ein verbreiteter Vorfuß und eine schmale Wadenform (Abb. 2, 3). Die fehlenden Klassifikationsmerkmale (s. o.), die nicht vergrößerte Wade und das unauffällige Elektromyogramm des M. tibialis anterior und des M. gastrocnemius charakterisieren A nicht als habituellem Zehenspitzenengänger [9]. Das Oberflächenelektromyogramm zeigte hingegen Ausschläge als Reaktion auf einen Dehnreiz (Abb. 4–7, bei 7 und 14 Sekunden); diese Fibrillationen konnte der Untersuchende auch deutlich palpieren. Die neurologische Untersuchung ergab eine Schwäche des Patellareflexes und des Achillessehnenreflexes beidseits. Aufgrund der diagnostischen Ergebnisse und der klinischen Merkmale wird eine hereditäre sensomotorische Neuropathie (HMSN) angenommen. Die HMSN zeigt sich in vielfältiger Ausprägung und ist mit 40 % aller Neuropathien die häufigste Ursache chronischer Neuropathien [1]. Dabei können die Symptome von Geburt an ausgeprägt sein (schwerer Verlauf) oder erst im Laufe der ersten Lebensdekade auftreten (milder Verlauf). Diese Kinder fallen durch eine distale Schwäche, Sensi-

	Typ I	Typ II	Typ III	HMSN mit ZSG
Anatomie des Fußes	Faltenbildung in der Mitte der Achillessehne Spitzfußstellung Spitzferse Vorfußverbreiterung	Spitzferse möglich Verstärkte Hornhautbildung II-III MT Vorfußverbreiterung	Typ IIIa: normal Typ IIIb: ab 7. Lbj. Vorfußverbreiterung	Hohlfuß Krallenzehen Vorfußverbreiterung
Anatomie der Wade	Verschiebung des Bauchs des M. gastrocnemius nach proximal	Hypertrophie der Wadenmuskulatur V-Zeichen der Achillessehne	Normal	Wadenform verschmälert „Delle“ im M. gastrocnemius
Lendenwirbelsäule	Hyperlordose ab 4. Lbj.	Hyperlordose ab 6. Lbj.	Normal	Hyperlordose
Stand auf gesamter Fußsohle	Nur anfangs möglich	Anfangs möglich, später nur unter Außenrotation der Hüfte möglich	Möglich	Möglich
Gangbild	Vorfußgang und Tippelgang	Vorfußgang und stampfender Gang, später wippend	Normalgang und Vorfußgang	Normalgang und Vorfußgang
Seitendifferenz	Nicht vorhanden	Vorhanden	Nicht vorhanden	Nicht vorhanden
Fersengang	Nicht möglich	Nur unter Hüftaußenrotation möglich	Möglich	Nur unter Außenrotation und Flexion der Hüfte möglich
Drehtest	Ab 1. Drehung Vorfußstand/-gang	Ab ca. 3. Drehung Vorfußstand/-gang; Seitendifferenz	Vorfußstand/-gang erst nach 8–9 Umdrehungen	Ab 1. Drehung Vorfußstand/-gang
Beweglichkeit Oberes Sprunggelenk	Deutliche Einschränkung	Leichte Einschränkung; Seitendifferenz	Normal	Deutliche Einschränkung
Familiäre Häufung	Nein	Ja	Nein	Ja
Gleichgewicht	Beeinträchtigt	Nicht beeinträchtigt	Nicht beeinträchtigt	Nicht beeinträchtigt
Oberflächen-EMG des M. tibialis ant. im Stehen	Erhöhte Aktivität	Bis 5. Lbj. Normalbefund, dann erhöhte Aktivität	Normal	Normal, bei Dehnreiz punktuelle Fibrillationen sichtbar
Reflexe (Patellareflex, Achillessehnenreflex)	Normal	Normal	Normal	Bis zum 8. Lbj. normal, dann abgeschwächte Reflexe
Sonstige Auffälligkeiten	Keine	Keine	Keine	Atrophie des M. extensor digitorum brevis und der kleinen Handmuskeln

Tabelle 1 Klassifikation Zehenspitzengehen [7] und Differenzierung von der HMSN.

bilitätsstörungen, charakteristisch einen Hohlfuß mit Krallenzehne und Atrophie der kleinen Handmuskeln auf [13, 14].

Der Patient A wurde bei Verdacht auf eine hereditäre sensomotorische Neuropathie zur Abklärung einer neurophysiologischen Untersuchung unterzogen, die als unauffällig befunden wurde. Unserer Beobachtung nach vermuten wir, dass die bei uns vorstelligen Kinder eine Neuropathie eines neuen, noch nicht genau beschriebenen Typs der HMSN zeigen. Klinisch weisen diese Kinder zusätzlich zu den klassischen Merkmalen einen Zehenspitzengehen

auf. Die Aktivitäten und Partizipation des Patienten sind in der Regel nicht eingeschränkt; der therapeutische Fokus muss meist auf bestimmte Körperstrukturen und -funktionen gelegt werden. Begleitende Physiotherapie, eine regelmäßige Beobachtung der Hand- und Fußfunktion und eventuell eine Hilfsmittelversorgung der Deformitäten sind wichtige Bestandteile der medizinischen Versorgung. In sehr schweren Fällen werden auch operative Maßnahmen wie Achillessehnenverlängerungen, Osteotomien oder Arthrodesen empfohlen.

Da der Zehenspitzengehen bei A recht stark ausgeprägt war, empfehlen wir folgende Therapie: Der Patient sollte Nachtschienen und Pyramideneinlagen tragen; Botox sollte vorerst noch nicht gespritzt werden. In regelmäßigen Nachkontrollen wurde der Junge untersucht und die Therapie angepasst. Das Ziel war bei einer guten Compliance das Vermindern des Zehenspitzengehens und Erweitern des Bewegungsausmaßes der Oberen Sprunggelenke und der Hüftgelenke. Bei der ersten Nachkontrolle nach 8 Wochen zeigte sich eine Besserung des Bewegungsausmaßes im

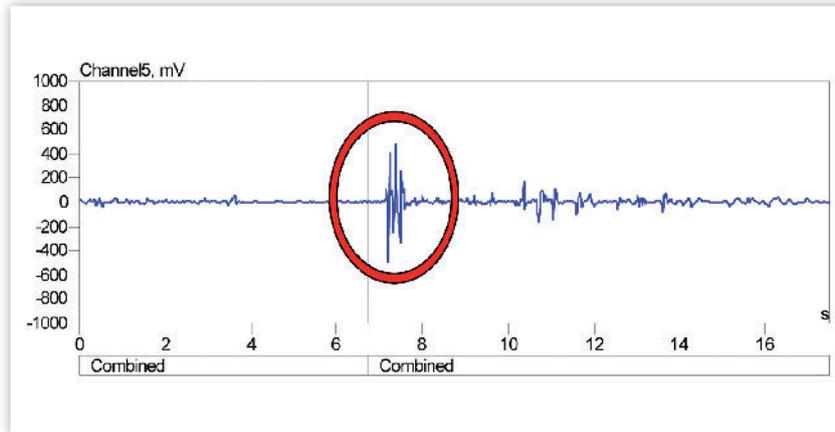


Abbildung 6 Fibrillationen des M. gastrocnemius lateralis rechts bei 7 Sekunden.

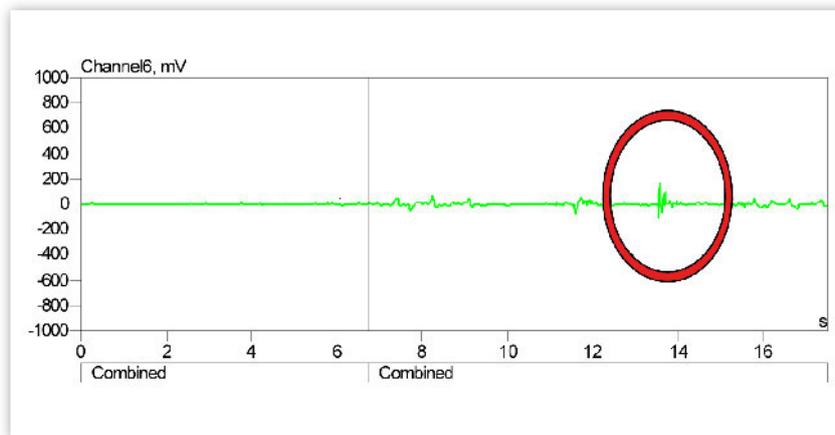


Abbildung 7 Fibrillationen des M. gastrocnemius lateralis links bei 14 Sekunden.

Oberen Sprunggelenk auf 0/0/50 und der Hüftbeweglichkeit; die LWS wies weiter eine starke Hyperlordose auf. Der

Zehenspitzenengang war ebenfalls noch in den Provokationstests sichtbar, das Gangbild hatte sich jedoch um 50 % verbessert. Im Laufe der nächsten Nachkontrollen stabilisierte sich das Ergebnis und der Therapieplan sah ein Fortsetzen der Anwendung von Nachtschienen für die nächsten 16 Wochen bis zum Ende der Wachstumsphase vor, um den Status quo zu halten und operative Eingriffe zu vermeiden. Begleitende Physiotherapie wurde ebenfalls verordnet.

Diskussion

Das Fallbeispiel betont die Wichtigkeit der systematischen Diagnostik bei Zehenspitzengängern, um unterschiedliche Ätiologien zu berücksichtigen. Ebenfalls wird deutlich, dass die HMSN in vielen Fällen schwer zu diagnostizieren und den zahlreichen Untergruppen

zuzuordnen ist. Die Differenzierung und Gegenüberstellung (Tab. 1) des habituellen Zehenspitzenengangs und der HMSN soll die Diagnostik erleichtern und gleichzeitig den Fokus auf die HMSN als Ursache für den ZSG verstärken. Das Stufenkonzept findet als Therapiekonzept auch bei hereditären sensomotorischen Neuropathien Anwendung. Es unterscheidet sich in der Versorgung zum habituellen Zehenspitzenengang in einem veränderten Prozedere (längere Behandlungsdauer, engmaschigere Betreuung zur Beobachtung von Veränderungen, keine Botoxgabe). In Bezug auf die Prognose müssen noch weitere Nachkontrollen abgewartet werden; es lässt sich aber vermuten, dass die Progredienz der Erkrankung die Prognose verschlechtert und gegebenenfalls eine lebenslange Begleitung fordert.

Fazit für die Praxis

Der ZSG kann verschiedene Pathologien zur Ursache haben, wie beispielsweise Syringomyelie, Spina bifida, Muskeldystrophie, Muskelatrophie, infantile Cerebralparese oder auch Hereditäre sensomotorische Neuropathie. Es ist wichtig, die Klassifikation des habituellen Zehenspitzenengangs zu kennen, um schon durch leichte Beeinträchtigungen Krankheiten zu erkennen und anhand von Differenzialdiagnostik vom habituellen Zehenspitzenengang abzugrenzen. Die Hereditäre sensomotorische Neuropathie rückt aktuell als Ursache eines ZSG und Differenzialdiagnose des habituellen ZSG immer stärker in den Vordergrund. Die spezifischen klinischen Merkmale sollten bekannt sein und weitere Erfahrungen mit diesem Typen gesammelt und alternative konservative Therapiekonzepte entwickelt und verbreitet werden, um einer effizienten Therapie ein Stück näher zu kommen.

OUP

Interessenkonflikt: Der Autor ist Inhaber einer Praxis für Ganganomalien und entwickelte eine eigene Behandlungsmethode für den ZSG.

Korrespondenzadresse

David Pomarino
Rahlstedter Bahnhofstraße 9
22143 Hamburg Rahlstedt
info@ptz-pomarino.de

Abkürzungen

CT	Computertomografie
DE	Dorsalextension
EMG	Elektromyogramm
HMSN	Hereditäre sensomotorische Neuropathie
MRT	Magnetresonanztherapie
PF	Plantarflexion
ROM	Range of Motion „Bewegungsausmaß“
ZSG	Zehenspitzenengang/ Zehenspitzengänger

Literatur

1. Aksu F. Neuropädiatrie. 4. Auflage. UNI-MED SCIENCE, Bremen, 2011
2. Bernard M, Merckenschlager A, Pomarino D. Neue Therapiekonzepte des idiopathischen Zehenspitzengehens. Kinder- und Jungenmedizin 2006; 6: 260–262
3. Hirsch G, Wagner B. The neutral history of idiopathic toe-walking: a long term follow-up of fourteen conservatively treated children. Acta Paediatrica 2004; 93, 196–199
4. Korinthenberg R. Differenzialdiagnose des Zehenspitzengehens. Neuropädiatrie 2002; 3: 98–102
5. Kühl A, Pomarino D. Neue Behandlungskonzepte bei idiopathischem Zehenspitzengehen. Praxis Physiotherapie 2008; 2: 57–59
6. Masuhr KF, Neumann M. Neurologie. 4. überarbeitete Auflage. Stuttgart: Hippokrates Verlag, 1998
7. Pomarino D, Pomarino A. Der idiopathische Zehenspitzengehen. päd Praktische Pädiatrie 2010; 16, 117–121
8. Pomarino D, Klawonn M, Stock S, Pomarino A. Morphologische Veränderungen bei Erwachsenen mit persistierendem Zehenspitzengehen. Internistische Praxis 2010; 50: 313–321
9. Pomarino D, Klawonn M, Stock S, Mundt D, Pomarino A. Morphologische Veränderungen am Musculus tibialis anterior bei Zehenspitzengehern. Pädiatrie 2009; 3: 186–189
10. Pomarino D, Hengfoss C, Pomarino A. Der idiopathische Zehenspitzengehen. Häufigkeit und Ursachen. Pädiatrische Praxis 2009; 73: 453–460
11. Pomarino D, Klawonn M, Stock S, Zörnig L, Pomarino A, Walther C. Der kindliche Zehenspitzengehen- Häufigkeit- Verlauf- Auffälligkeiten. Orthopädische Praxis 2010; 10: 481–488
12. Pomarino D, Klawonn M, Stock S, Zörnig L, Martin S, Pomarino A. Stufen- therapie des habituellen Zehenspitzengehens. Orthopädische Praxis 2010; 4, 161–168
13. Panteliadis CP, Korinthenberg R. Paediatric Neurology. Stuttgart: Thieme Verlag, 2005
14. Schlotter-Weigel B, Abicht A, Lochmüller H. Hereditäre sensomotorische Neuropathien im Kindes- und Jugendalter. Neuropädiatrie in Klinik und Praxis 2007; 6, 103–115

!!! NEU !!! **modiCAS** Hüftgelenkersatz in 3D! **!!! NEU !!!** a 4plus company >>>

Wir zeigen Ihnen anhand einer CT-Becken-
aufnahme, wie Sie elegant computerassistent im
3D-Raum präoperativ planen können.

- 3D-Volumendarstellung
- Markierung anatomischer Referenzpunkte im 3D-Raum und CT-Schnitten
- Automatische Berechnung planungsrelevanter Kenngrößen
- Intelligente Implantatauswahl und -positionierung, basierend auf anatomischen Landmarken



Wir freuen uns auf Ihren Besuch auf dem DKOU in Halle 2.2, Stand 48.