

Skelettdeformationen der Hände bei Laurence-Moon-Bardet-Biedl-Syndrom (LMBB-Syndrom)

G. Cocco, S. Kohn

Korrespondenz:
Dr. med. Giuseppe Cocco
PF 119
Marktgasse 10 A
CH-4310 Rheinfelden 1

gcocco@bluewin.ch

Das LMBB-Syndrom ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung mit zahlreichen möglichen Komplikationen. Deformationen der Hände und Füße mit Syndaktylie und Polydaktylie sind ein hervorstechendes Merkmal dieses Syndroms, dessen Ausprägung allerdings variiert [1]. Neben anderen möglichen Komplikationen kann eine Nierenbeteiligung vorliegen: es kann zur Hydronephrose, eingeschränkter Nierenfunktion gefolgt von renaler Hypertonie, kommen [2].

Ein 58jähriger Patient wurde vorgestellt wegen einer Herzinsuffizienz infolge eines Nierenversagens bei langjähriger Hydronephrose. Seine Hände und Füße waren auffallend und führten zur Abklärung der Ätiologie. Der Patient hatte zwei Nieren rechts mit Hydronephrose, links fand sich eine Schrumpfniere. In der Familie waren sämtliche Verwandte väterlicherseits und die zwei Söhne an LMBB-Syndrom erkrankt. Weitere Zeichen des Syndroms waren Veränderungen der Retina und eine HNO-Pathologie.

Abbildung 1.
Syn- und Polydaktylie.



Abbildung 2.

Linke Hand. Weitgehend symmetrische Anomalie mit hirschgeweihartiger partieller Duplikation von Metacarpale III. Der 3. Strahl (von 6!) artikuliert sehr weit proximal mit dem kürzeren, radialseitigen Anteil. Der längere Anteil des 3. Strahls und das hypoplastische Köpfchen des 4. Strahls artikulieren mit einem distal gedoppelten, proximal fusionierten proximalen Phalanxpaar. Weitere kleinere pathologische Befunde werden ignoriert.



Literatur

1 Rudling O, Riise R, Tornqvist K, Jonsson K. Skeletal abnormalities of hands and feet in Laurence-Moon-

Bardet-Biedl syndrome: A radiological study. *Skeletal Radiol* 1996;25: 655-60.

2 Kiratli PO, Erbas B, Bekdik FC. Laurence-Moon-Biedl syndrome: scintigraphic appearance of kidneys. 1997; 11:159-61.