Dystrophia periostalis hyperplastica familiaris.

Von

Dr. W. Dzierzynsky,

Ordinierender Arzt des Charkower Gouvernement-Semstwokrankenhauses.

Mit 11 Textfiguren.

(Eingegangen am 26. September 1913.)

Im Jahre 1897 haben P. Marie und Sainton¹⁾ eine eigenartige Familienerkrankung beschrieben, die späterhin den Namen Dysostosis cleido-cranialis erhalten hat. Seitdem sind mehr als 20 Artikel veröffentlicht worden, die dieselben Beobachtungen zum Gegenstand haben und die eine allgemeine klinische Charakteristik dieser Erkrankung ermöglichen. Als ihre Hauptmerkmale erscheinen:

1. Mangelhafte Verknöcherung des Schädeldaches, die sich als Feinheit der Knochen selbst, als Offenbleiben der Fontanellen manchmal bis ins Greisenalter, als Bildung ziemlich breiter Rinnen zwischen den Knochen, an Stelle von Nähten, als Vorhandensein anstatt eines (Scheitel-, Hinterhaupt-, Schläfen-), mehrerer Knochen, die durch Nähte verbunden sind, äußert. Als Folge der mangelhaften Verknöcherung des Schädeldaches erscheint die typische Kopfform bei dieser Krankheit — eine ziemlich große, breite, mit scharf ausgeprägten Stirnhöckern; diese Form entsteht infolge der übermäßigen Nachgiebigkeit der Schädelhüllen gegen inneren Druck.

2. Fehlen der Schlüsselbeine oder Ersatz des größten Teiles derselben durch fibröses Gewebe und nur in geringem Maße durch kleine Knochen am Sternum; manchmal sind ähnliche kleine Knochen auch am akromialen Ende des Schulterblattes zu beobachten.

3. Vererbbarkeit dieser Veränderungen im Knochengerüst.

Weiter kommen noch weniger bedeutende und nicht obligatorische Knochenveränderungen vor, die aber doch sehr oft beobachtet werden. Das häufige Vorkommen dieser Symptome veranlaßt einen genetischen Zusammenhang mit dem Wesen der Krankheit anzunehmen und sie nicht als zufällige Komplikation irgendeiner anderen Krankheit, wie z. B. der Rachitis u. a., zu betrachten.

Die Zähne kommen sehr oft spät, manchmal erscheinen sie nicht vollzählig und sind asymmetrisch, oft werden die Milchzähne nicht durch

¹⁾ Soc. méd. des hôpitaux 14. IV. 1897.

beständige ersetzt. Bei erwachsenen Subjekten fehlen gewöhnlich viele Zähne und sind schlecht.

Sehr oft sind Wirbelsäule und Brustkasten deformiert; beschrieben sind Verflachung und Einkerbung des Brustkastens, Vorwölbung des Brustbeins, Hühnerbrust, Scoliosis, Lordosis, Kyphosis. Der Wuchs ist klein.

Rarifizierung der Knochenmassen im allgemeinen und Verdickung der medullären Höhlen der langen Röhrenknochen.

Unvollständige Ausbildung der Epiphysen.

Was die Genese dieser Krankheit anbetrifft, so muß die Theorie von Porak und Durante¹⁾ als die zutreffendste unter den vorhandenen anerkannt werden. Diese Autoren erklären diese Krankheit durch eine eigenartige Form periostaler Dysplasie, die eine unvollkommene Ausbildung der Knochen aus der Knochenhaut bei der Verknöcherung der fibrösen Massen bewirkt und mit einer Hyperfunktion der Osteoklasten, infolge trophischer oder Drüsenveränderungen, verbunden ist. Voisin, Lepinay und Infrat²⁾, Moldoresco und Parton³⁾ schreiben diese Erkrankung der Schilddrüse zu, da sie viele gemeinsame Züge mit dem Myxödem finden, wie kleinen Wuchs, späten Schluß der Fontanellen, schlechte Zähne u. a. Convelaire⁴⁾ fand, daß hier eine Systemaffektion derjenigen Knochen vorliegt, die nicht aus dem Knorpel, sondern aus dem fibrösen Gewebe gebildet werden. Die Erkrankung weist zweifellos eine elektive, wenn auch nicht ausschließliche Affektion der Periostalknochen auf; das Fehlen der Schlüsselbeine und die unvollkommene Ausbildung des Schädeldaches, die durch so viele Beobachtungen festgestellt ist, ist doch unmöglich als zufällig anzuerkennen. Diese zwei Erscheinungen machen das Typische des klinischen Bildes aus; aber außer ihnen werden noch andere Symptome beobachtet, die auf Mangelhaftigkeit in der Ausbildung der Knorpelknochen hinweisen, so die Veränderungen in der Wirbelsäule, in den Epiphysen usw. Alle diese Tatsachen weisen auf eine allgemeine Mangelhaftigkeit der osteogenen Prozesse im Organismus mit elektiver besonderer Affektion der Beleghautknochen hin. Hier liegt irgendeine Affektion der Knochenhaut vor, die eine mangelhafte Tätigkeit der osteogenen Funktion entwickelt. Da wo zuerst ein Knorpel gebildet wird, geht die Verknöcherung leichter vor sich, da sie nicht periostal, sondern auch endochondral geschieht, und ist deswegen wenn auch mangelhaft, so immer noch vollkommener als in den Periostalknochen. Welche Ursachen eine ähnliche Verminderung der Tätigkeit der Knochenhaut hervorrufen, ist bis jetzt nicht mit

¹⁾ Iconographie de la Salpêtrière 1905.

²⁾ Iconographie de la Salpêtrière 1907.

³⁾ Iconographie de la Salpêtrière 1912.

⁴⁾ Journ. de Physiol. et de Pathol. génér. 1899.

Sicherheit festgestellt. Diese Erkrankung darf mit Recht „Dystrophia periostalis hypoplastica familiaris“ benannt werden. Ich gehe jetzt zur Beschreibung meiner Beobachtungen über, die beweisen, daß es auch eine „Dystrophia periostalis hyperplastica familiaris“ gibt, worauf bis jetzt in der Literatur noch nicht hingewiesen worden ist.

Bauernfamilie Orlow, aus dem Mediner Kreis des Charkower Gouvernements.

Fig. 1.

A. starb, 60 Jahre alt, kein Potator, trank gelegentlich, war im allgemeinen gesund; das Knochengerüst war regelmäßig ausgebildet.

B. starb mit 55 Jahren; besondere Knochenveränderungen wurden nicht beobachtet; sie machte 20 Schwangerschaften durch; 3 Kinder leben noch, ob Aborte vorgekommen, ist nicht bekannt.

1. Arseny starb mit 42 Jahren, war starker Trinker. Besaß eine Kopfform, wie 7 (Alexander). Es leben jetzt seine 4 Töchter: Maria, 24 Jahre, Anna, 20 Jahre, Nastasja 18 Jahre, Anna 12 Jahre alt. Alle zeigen keine Knochengerüstdeformationen.

2. Jermila starb mit 24 Jahren während des Militärdienstes; besaß dieselbe Kopfform wie 7. Bei ihm wurden auch Veränderungen der Metaphalangealgelenke der Hände beobachtet.

3. Anna — starb mit 50 Jahren — und ihr Sohn Iwan normal.

4. Tatjana, starb mit 45 Jahren. Veränderungen in den Fingerphalangen; ihre Töchter: Tatjana (b) und Katharina (c) zeigen auch Veränderungen in den Phalangen, beim Sohne Alexander (a) sind diese Veränderungen nicht vorhanden. Bei persönlicher Untersuchung der Katharina (4c) ist nur eine Deformation der Fingerphalangen festgestellt worden, nämlich der unteren (Grund-) und mittleren Phalangealgelenke des IV. und V. Fingers und eine unbedeutende Deformation der mittleren Phalanx des III. Fingers. Diese Phalangen zeigen eine merkbare Verdickung. Der IV. und V. Finger sind zwischen der mittleren und Grundphalanx unbeweglich, der III. Finger bewegt sich in demselben Gelenke ungenügend. Diese Veränderungen sind an beiden Händen symmetrisch. Im übrigen ist das Knochengerüst regelmäßig gebildet.

5. Jakow, 63 Jahre alt, gesund, bei ihm sind Veränderungen in den Fingerphalangen zu beobachten.

6. Iwan, 55 Jahre alt, zeigt Veränderungen in den Fingerphalangen. Seine Söhne Ossip (a) und Iwan (b) weisen auch Veränderungen der Fingerphalangen auf, bei den anderen Kindern sind diese Veränderungen nicht vorhanden.

7. Alexander, 39 Jahre alt (s. Fig. 2/3). Ist rechtzeitig geboren worden, wurde von der Muttermilch ernährt. Begann im 5. Lebensjahre zu gehen; Ärmchen und Beinchen waren damals krumm. Besonderer Erkrankungen im Kindesalter entsinnt er sich nicht. Mit 20 Jahren machte er eine katarrhalische Gelbsucht durch; war ungefähr 3 Wochen krank. Mit 21 Jahren wurde Blut in den Exkrementen beobachtet. Mit 26 Jahren allgemeine Furunculosis. Seit dem 37. Jahre hämorrhoidale Knoten. Geschlechtskrankheiten verneint er. Ist seit seiner Jugend Tagelöhner. Trinkt wenig und selten.

Status praesens. Knochensystem: Kopf hoch, wird nach oben immer enger, besonders von den Seiten, wodurch das Schädeldach eine Kegel-Keilform erhält, schließt durch einen scharf hervortretenden Kamm die Pfeilnaht entlang. Dieser Kamm ist 6,9 cm lang; von da aus neigt sich der Schädel sehr steil sowohl nach vorne, als nach hinten. Das Stirnbein ist übermäßig hoch; von der Nasenwurzel bis zum vorderen Ende des Kammes sind 11,8, wobei der behaarte Teil des

Fig. 2.

Fig. 3.

Kopfes 6,4 mißt. Vom hinteren Ende des Kammes bis zum Hinterhaupthöcker sind 13,6. Die mittlere sagittale Linie von der Nasenwurzel bis zum Occipitalhöcker ist keine bogenförmige, sondern eine eckige: — die Stirn, der behaarte Teil des Stirnbeins, der Kamm (die Stelle der sagittalen Naht) und beide Hälften (7,5 und 6,1) des Occipitalbeins. Abseits vom Kamm ist die Neigung eine bedeutende, aber eine bogenförmige. Alle Gesichtsknochen treten scharf hervor, besonders die Nase, die unverhältnismäßig groß ist. Die Augenhöhlen sind sehr klein; Breite 3,8, Höhe 3,8. Von der Basis der Nasenflügel bis zur Nasenspitze sind 4,0. Die Zähne: beim Schließen der Kiefer stehen die oberen Zähne auf 0,5 vor (die Schneidezähne); viele Zähne fehlen. Gaumen, Ohren sind normal. Die Wirbelsäule — nicht gekrümmt. Ungefähr in der Mitte des Brustbeins (10,0 vom Jugulum und 12,5 vom unteren Ende) eine scharfe Biegung desselben; der obere Teil des Brustbeins ist übermäßig nach vorne gewölbt, der untere Teil — nach der Wirbelsäule. Die Rippen sind am Brustbein übermäßig gewölbt, wodurch dasselbe ausgehöhlt erscheint, besonders in der Gegend der Biegung. Die mittlere Phalanx des V. Fingers der linken Hand ist kürzer und breiter als die der rechten; infolge dieser Veränderung kann der Pat. die Nagel- und mittlere Phalanx schlecht biegen.

		Grund	Nagel	Grund	mittl.	Nagel	Grund	mittl.	Nagel	Grund	mittl.	Nagel	Grund	mittl.	Nagel
Die Länge der } Fingerphalangen	Dex.	3,1	3,0	5,0	2,6	2,6	5,1	3,3	3,1	4,8	3,1	2,7	4,0	2,0	2,6
	Sin.	3,1	3,0	5,0	2,6	2,6	5,1	3,3	3,0	4,8	3,1	2,7	4,0	1,5	2,6
		I. Finger		II. Finger		III. Finger		IV. Finger		V. Finger					

Aus den Röntgenogrammen (s. Fig. 4/5) ist zu ersehen: Schädel: die Linie, die die Nasenwurzel mit dem Occipitalhöcker verbindet, verläuft 2,0 über der Sella turcica, während sie in der Norm immer unter diese kommt. Die mittlere Schädelgrube liegt sehr tief. Die Schädel- und Gesichtsknochen sind stark verdickt, sklerosiert, besonders die innere Lamelle des Schädeldaches. Die Augenhöhlen sind sehr kurz, infolgedessen kommt die mittlere Schädelgrube zu sehr nach vorne. Die Linie der oberen Wand der Augenhöhle geht übermäßig steil nach unten, in der Richtung nach der sella turcica. Die Unebenheiten im Schädelinnern sind vergrößert, sie sind massiv, wodurch die Abdrücke der Sinus verstärkt erscheinen. Die Lufthöhlen sind verkleinert. Alle Schädeldachnähte sind verwachsen. Die mittlere Phalanx des V. Fingers der linken Hand ist verdickt und kürzer als die der rechten; ihre Gelenkflächen sind nicht beinträchtigt.

Objektiv ist das ganze Nervensystem in Ordnung. Die Schilddrüse ist nicht vergrößert. Adenoiden nicht vorhanden. Atonie des Darmes. Das Gefäß- und Herzsystem ist in Ordnung. Der Kranke ist leicht erregbar, empfindsam. Zuweilen Anfälle ursachloser Schwermut, so daß er sogar weint. Ist stark hypochondrisch. Klagt immer über irgend etwas.

Verheiratet seit dem 19. Lebensjahre, die Frau war zweimal schwanger.

7 a. Ein Mädchen, starb 6 Wochen alt. Besaß dieselbe Kopfform, wie jetzt ihr Bruder (7 b). Den V. Finger der rechten Hand konnte sie nicht gut biegen; wies dieselbe Deformation wie 7 auf.

Fig. 4.

Fig. 5.

7 b. Maxim, 12 Jahre alt (s. Fig. 6/7). Masern im ersten Lebensjahre. Begann mit 4 Jahren zu gehen; die Beinchen waren krumm, und das Kind selbst sehr schwach. Zu sprechen begann er mit 2 Jahren. Vom 9. bis zum 11. Jahre

Fig. 6.

Fig. 7.

litt er an Kopfschmerzen mit Ohrensausen. Nach der Aussage der Mutter hatte er schon bei der Geburt fast dieselbe Kopfform wie jetzt.

Status praesens: Kopfform — die Scheitelgegend -- hoch, nach oben verengt, aber ohne Kamm in der Mitte; hinten zwischen dem Hinterhaupt- und dem

Scheitelbein eine deutliche Ausbuchtung, infolgedessen steht das Hinterhaupt in Form eines Höckers hervor. Die Stirn geht steil nach oben, die Augenhöhlen sind eng. Beim Zubeißen stehen die oberen Schneidezähne auf 0,5 vor. Die oberen mittleren und unteren Seitenschneidezähne sind schief gestellt. Das Brustbein ist in der oberen Hälfte übermäßig nach vorne gewölbt. Die Röntgenogramme (Fig. 8) des Kopfes erweisen, daß der Schädel im allgemeinen in derselben Weise wie der des Vaters gebaut ist. Die mittlere Schädelgrube liegt zu niedrig und nach vorne. Die Augenhöhlen sind sehr kurz; ihre oberen Wände gehen sehr steil nach unten und hinten. Die Schädelknochen sind im allgemeinen verdickt, sklerotisiert.

Fig. 8.

An der inneren Fläche des Schädeldaches sind viele Unebenheiten. Die Nähte sind verwachsen.

Objektiv ist das Nervensystem in Ordnung. Lernt sehr schwer und schlecht.

Wladimir P. S., 40 Jahre alt, ein Bauer des Dmitroschen Bezirks des Moskauer Gouvernements (s. Fig. 9/10). Wurde auf dem Lande geboren, wo er bis zum 12. Lebensjahre lebte. Lernte beim Dorfküster, das Lernen fiel ihm leicht. Dann diente er als Junge in einem Fleischladen, wurde Kommis, diese Stellung

Fig. 9.

Fig. 10.

füllt er bis jetzt aus. Arbeitet in einem kalten Raume, stehend 12 Stunden täglich. Zu gehen fing er im 3. Lebensjahre an. Machte in der Kindheit Scharlach durch. Mit 32 Jahren erkrankte er an akutem Gelenkrheumatismus. In den letzten Jahren leidet er zeitweise an Kopfschmerzen. Zurzeit leidet er an einem Herzfehler.

Status praesens. Abnormer Schädelbau, der seit frühester Kindheit besteht. Der Kopf ist hoch, ein wenig spitz nach oben zulaufend. Da wo der Scheitel zum Hinterkopf wird, neigt sich die Linie der Schädelkontur steil nach unten, was den Eindruck macht, als ob ein Teil des Schädeldaches abgeschnitten wäre; dieser Eindruck wird noch dadurch verstärkt, daß in der Gegend der Lambda eine gewisse Hervorwölbung des Hinterhauptbeins vorhanden ist. Auf den Röntgenogrammen (s. Fig. 11) des Schädels ist eine ausgeprägte Verdickung sowohl des

Fig. 11.

Schädeldaches, als der Schädelbasis zu sehen. Die Nähte sind verwachsen. Infolge der übermäßigen Verdickung des Hinterhauptbeins bildet die äußere Schädellinie beim

Übergänge von den Scheitelbeinen zum Hinterhauptbein in der Lambdagegend auf der Außenfläche eine Einkerbung, während die innere Fläche des Schädels an dieser Stelle keine Unebenheiten zeigt. Die Pyramiden der Schläfenbeine sind massiv. Die Lufthöhlen der Schädelbasis und die des Stirnbeins sind infolge der Verdickung der entsprechenden Knochen schwach ausgeprägt. Die Sella turcica ist nach unten und vorne hineingedrückt, infolgedessen stehen die Gesichtsknochen hervor. Alle Unebenheiten im Innern des Schädels sind übermäßig ausgeprägt. Verdickung und Sklerosierung des Jochbeins. Die Nase ist groß und krumm; der Abstand vom Subnasalpunkt bis zur Nasenspitze 2,8. Kein Exophthalmus. Die Zähne sind sehr schlecht. Der Gaumen hoch. Die Extremitäten- und Rumpfknochen sind sehr dick und massiv, mit übermäßig ausgeprägten Höckern und anderen Unebenheiten. Besonders fällt die Dicke der Schlüsselbeine auf. Infolge der Verdickung erscheinen die Knochen kurz, obgleich sie in Wirklichkeit eine genügende Länge haben.

Der Umfang des Radiokarpalgelenkes = 17,5.

	I		II		III		IV		V	
Fingerlänge	6,0	6,0	9,8	9,8	11,0	11,0	10,0	10,0	8,7	8,7
Grundphalanx . . .	4,0	4,0	4,3	4,3	5,7	5,7	4,3	4,3	4,0	4,0
Mittlere Phalanx. . .	—	—	2,4	2,4	2,8	2,8	3,6	3,6	2,4	2,4
Nagelphalanx . . .	2,0	2,0	3,1	3,1	2,5	2,5	2,1	2,1	2,3	2,3
	Dex.	Sin.	Dex.	Sin.	Dex.	Sin.	Dex.	Sin.	Dex.	Sin.

Verheiratet seit dem 20. Lebensjahre. Die Frau war sechsmal schwanger. Zwei Kinder starben klein mit 9 und 2 Monaten. Es leben jetzt: 1. Warwara, 13 Jahre alt, sie begann im 3. Lebensjahre zu gehen, zu sprechen mit 1½ Jahren; sie hat dieselbe Kopfform wie ihr Vater; die Nase ist krumm, lernt gut; 2. Philipp, 9 Jahre alt, im 3. Lebensjahre begann er zu gehen, mit 2 Jahren zu sprechen; Kopfform normal; 3. Marja, 6 Jahre alt, im 3. Lebensjahre fing sie an zu gehen; Kopf normal; 4. Jegor, 5 Jahre alt, fing an mit 2 Jahren zu gehen, Kopf normal. Der Vater, seine Brüder, Schwestern und Kinder haben alle sehr dicke und mächtige Knochen.

Die anthropologischen Messungen des Alexander (I) und Maxim (II), Orlov und des Wladimir P. S. (III) ergaben folgende Zahlen:

Kopf:	I	II	III
1. Horizontaler Umfang	52,0	51,0	53,0
2. Längsbogen	32,5	31,5	33,0
3. Querbogen.	34,5	35,0	37,0
4. Der größte Längsdurchmesser	17,0	17,0	17,5
5. Der größte Querdurchmesser.	13,2	14,0	15,0
6. Der kleinste Stirndurchmesser	10,8	9,0	11,5
7. Ohrendurchmesser	13,0	12,0	13,0
8. Gesichtslänge.	18,0	14,0	17,0
9. Der größte Abstand zwischen den Jochbeinbögen	14,0	12,5	14,0
10. Der Jochbeindurchmesser	12,5	11,0	13,0
11. Die obere Gesichtswerte.	10,5	10,0	9,5
12. Die untere Gesichtswerte	12,0	11,0	11,0
13. Der Abstand von der Nasenwurzel bis zum Alveolarrand	7,1	6,5	6,8
14. Abstand der Nasenwurzel bis zum Subnasalpunkt	6,0	4,8	5,7
15. Abstand vom Subnasalpunkt bis zur Kinnmitte	6,3	5,3	7,2
16. Größte Nasenweite	3,2	3,1	3,5
17. Weite d. Nasenrückens zwischen den inneren Augenwinkeln	2,25	2,3	2,2
18. Größte Ohrlänge	6,7	6,0	6,5
19. Größte Ohrweite	3,4	3,2	3,9
20. Der Gesichtswinkel	71°	84°	80°
21. Der sphenoidale Winkel.	169°	157°	141°

Die Höhe über dem Boden:

1. Des Scheitels (die Höhe)	165,0	140,0	164,0
2. Der äußeren Ohröffnung	150,5	126,0	151,0
3. Der Kinnspitze	142,0	119,0	145,0
4. Der 7. Halswirbel	138,0	113,0	139,0
5. Des oberen Schulterfortsatzes	137,0	110,0	139,5
6. Des Epicondylus des Ellenbogens	103,0	86,0	106,0
7. Des Processus styloideus des Radius	80,0	66,0	81,5
8. Des unteren Endes des Mittelfingers	64,0	52,0	62,5
9. Des Jugulum des Brustbeins.	137,0	112,5	136,0
10. Der Brustwarzen	121,5	105,0	120,0
11. Des oberen Randes der Symphysis oss. pubis	88,0	72,0	84,5
12. Der Spina iliaca anterior superior	96,0	86,0	97,5
13. Des Trochanter major	84,0	72,0	90,0
14. Der Naht des Dammes	78,0	69,0	79,0
15. Der Linie des Kniegelenkes	54,0	44,0	51,5
16. Des inneren Fußknöchels	7,0	6,0	7,0
1. Brustumfang in der Höhe der Achselhöhlen.	67,0	90,0	88,0
2. Die große Armspannweite	126,0	167,0	168,0
3. Länge der Fußsohle	21,0	25,0	25,0
4. Umfang in der Nabelhöhe.	58,0	84,0	78,0

Indem wir die Ergebnisse der Untersuchung in bezug auf die Familie Orlow zusammenfassen, müssen wir vor allem die Erkrankung als eine Familienerkrankung anerkennen, von 22 Mitgliedern leiden 12 an Deformationen des Knochengerüsts. Hauptsächlich sind das Deformationen des Schädelbaues, und der Fingerphalangen. Gewiß konnten nur stark ausgeprägte Abweichungen vom normalen Schädelbau die Aufmerksamkeit der Umgebung auf sich lenken, es ist daher anzunehmen, daß mehr als 5 Familienmitglieder diese Abweichungen aufwiesen. Persönlich habe ich die nicht normal gebauten Köpfe bei 7 und 7b untersucht. In beiden Fällen handelt es sich um akrocephale Schädelform, das heißt um eine solche, die durch vorzeitiges Verwachsen der Coronar- und Pfeilnähte bedingt ist. 7b weist außerdem ein übermäßiges Hervortreten der Occipitalschuppe auf, was in Zusammenhang mit dem kompensatorischen Wuchse dieses Knochens infolge der Verknöcherung der erwähnten Nähte gebracht werden muß. Außer dem Verwachsen der Schädeldachnähte ist auf den Röntgenogrammen eine starke Verdickung und Induration der Knochen zu sehen. Die Gesichtsknochen sind auch stark verdickt. Alle diese Erscheinungen sind gewiß das Resultat der osteogenen Hyperfunktion der Knochenhaut, die als Bildner der Belegknochen erscheint.

Die Schädelbasis ist auch stark verändert. Eine starke Inklination der oberen Augenhöhlenwand nach unten, eine übermäßig niedrige Lage der mittleren Schädelgrube und horizontale Lage des Foramen occipitale magnum. Da solche Veränderungen der Schädelbasis bei sporadischen Oxy-, Akro- und anderen Cephalien im Zusammenhange mit vorzeitiger

Verwachsung der Schädeldachnähte beobachtet werden, muß man annehmen, daß sie als kompensatorische bei diesen Deformationen erscheinen. Die Schädelbasis ist knorpeligen Ursprungs, deshalb müssen diese Deformationen mit der abnormen Entwicklung der Knorpellamellen, beeinflußt durch die Verletzung der harmonischen Verknöcherung und Wuchses des ganzen Schädels, in Zusammenhang gebracht werden. Die Senkung der mittleren Schädelgrube ist von hinten durch den abnormen Knochenwuchs sowohl an der Stelle der Synostosis der Hinterhaupt- und Keilbeine, als auch im Gebiete der Knorpellamelle zwischen dem hinteren und vorderen Paare der Verknöcherungszentren der beiden Keilbeine bedingt; von vorne hängt die übermäßige Neigung der Augenhöhlen von der abnormen Inklination der Ala parva, auch von der Neigung des Orbitalfortsatzes des Stirnbeins und in geringerem Maße von dem Ethmoidalbein ab. Die horizontale Lage des Foramen occipitale hängt von dem abnormen Zusammenwachsen der vier embryonalen Knochen ab, die diese Öffnung umgeben. Der Prognatismus des Oberkiefers ist hier ein Pseudopognatismus, da er nicht durch die übermäßige Entwicklung desselben, sondern durch die niedere Lage des Keilbeinkörpers bedingt ist.

Als nächstes charakteristisches Merkmal dieser Familiendysostosis erscheinen die Veränderungen in den Phalangen. Anamnestisch sind sie bei zehn Familienmitgliedern festgestellt, persönlich habe ich sie bei 7 und 4c feststellen können. Diese Veränderungen erscheinen als Verdickung und Verkürzung der Phalangen und Deformation der Gelenke, was die Verminderung der Bewegungsamplitude hervorruft. 7 wies eine Affektion des einen Fingers, 4c symmetrisch auf drei Fingern auf. Die Verkürzung hängt von der vorzeitigen Verknöcherung des Knorpels der betroffenen Phalangen und die Verdickung von der übermäßigen periostalen Verknöcherung ab. Auf diese Weise muß auch dieses Symptom der osteogenen Hyperfunktion der Knochenhaut angerechnet werden.

Weiter kommt das wesentliche, aber charakteristische Merkmal dieser Dysostosis, nämlich das übermäßig gewölbte Brustbein bei 7 und 7b. Das erscheint auch als Resultat derselben Ursache.

Aus den anamnestischen Angaben ist zu ersehen, daß die Kopfdeformation von der Geburt an beobachtet wurde.

7 und 7b fingen spät an zu gehen, Beinchen und Ärmchen waren bei ihnen krumm. Das Angeborensein der Knochendystrophie und die hyperplastischen Knochenveränderungen sind ein genügender Beweis gegen die Annahme eines rachitischen Ursprungs dieser Knochenveränderungen.

In der Familie W. P. S. ist bei zwei Mitgliedern (bei Vater und Tochter) eine oxycephalische Schädelform zu beobachten, die durch das vorzeitige Verwachsen der Seitenteile des Coronar- und des hinteren Teiles

der Sagittalnaht bedingt ist. Die Röntgenogramme des Schädels von W. P. zeigen eine übermäßige Verdickung des Schädeldaches und das Verwachsen aller Nähte, und der Kopfform entsprechend eine Senkung der Sella turcica. Das weist zweifellos auf eine osteogene Hyperfunktion der Knochenhaut hin.

Die bei vielen Mitgliedern derselben Familie beobachtete allgemeine übermäßige Dicke und Mächtigkeit der Knochen bei normalem Wuchs weist auch auf diese Hyperfunktion hin. Die photographische Aufnahme des W. P. zeigt, wie dick die Finger und die Schlüsselbeine sind.

Auf diese Weise müssen wir in dieser Familie eine allgemeine übermäßige knochenbildende Funktion der Knochenhaut anerkennen, die in einzelnen Fällen ein vorzeitiges Verwachsen der Schädelnähte verbunden mit einer entsprechenden Deformation, hervorgerufen hat.

Es gelang mir trotz der genauesten Nachforschungen nicht, in der Literatur ähnliche Fälle zu finden. Möglicherweise hängt das davon ab, daß ähnliche Kranke entweder die Defekte ihres Knochensystems nicht empfinden oder wenn die Schädeldeformation sehr auffällt, bemüht sind, dieselbe aus falscher Scham zu verbergen.

Beide Familien sind von mir zufällig entdeckt worden, da 7 (Orlow) wegen Dermatonie und W. P. S. wegen seines Herzfehlers bei mir ärztlichen Rat suchten.

Wir werden deshalb solche Fälle aus der Literatur erwähnen, die nur einen gewissen Zusammenhang mit unseren Beobachtungen haben. Dazu gehören die Beobachtungen von Kopfdeformation, die durch vorzeitiges Verwachsen der Nähte hervorgerufen wurde und bei einigen Familienmitgliedern festgestellt wurde. Manchot¹⁾ berichtet von einem Säugling, der einen oxycephalischen Kopf besaß. Seine Mutter und Tante zeigten dieselbe Deformation. Bei der Mutter entstand späterhin eine zweiseitige Atrophie der Sehnerven, die der Meinung des Autors nach durch die Verengung des Sehnervkanals hervorgerufen wurde.

Öller²⁾ hatte bei Zwillingen eine oxycephalische Schädelform beobachtet, dieselben wiesen auch eine Atrophie der Sehnervpapillen auf. Velhagen³⁾ beobachtete eine Oxycephalie bei Bruder und Schwester; der Bruder wies auch eine Atrophie der Sehnervpapillen auf. Da in diesen Fällen die Autoren ihre Aufmerksamkeit hauptsächlich der Augenauffektion schenkten, so wurde, außer dem Schädel, das Knochengerüst nicht genügend untersucht. Möglich, daß auch hier eine primäre hyperplastische periostale Dystrophie vorhanden war, möglich aber nicht, da ein partielles Verwachsen der Schädelnähte auch durch andere örtliche Ursachen bedingt sein konnte.

¹⁾ Berl. Klin. Wochenschr. 1911.

²⁾ Atlas der Ophthalmoskopie 1897.

³⁾ Münchn. med. Wochenschr. 1904.

Apert¹⁾ berichtet von folgender Beobachtung: Ein Kind von 15 Monaten hat einen sehr hohen Kopf, die Stirn hebt sich steil in die Höhe; die vordere Fontanelle befindet sich auf dem obersten Punkte des Schädels; von dieser Fontanelle senkt sich der Schädel nach hinten und unten, in der Hinterhauptgegend senkrecht dem Halse zu, ohne eine Hinterkopfwölbung zu bilden. Diese Schädelform nannte der Autor in Betracht ihrer Höhe eine akrocephalische, was aber nicht ganz zutreffend ist, da unter diesem Namen anthropologisch hohe Köpfe mit einer Inklination des Stirnbeins nach oben und hinten gemeint werden. Bei demselben Kinde wurde auch an den Händen und Füßen Syndaktylie beobachtet.

Von Galippe und Magnan wurde ein debiles Subjekt beobachtet, das einen brachy-plagio-oxycephalischen Kopf, ein asymmetrisches Gesicht, eine Atresie der Lippen und Syndaktylie an allen Extremitäten aufwies. Galippe hatte auch einen zweiten ähnlichen Fall beobachtet. Fournier hat ein syphilitisches Kind mit Oxycephalie und Syndaktylie an den Händen und Füßen beschrieben. Ähnliche Fälle werden auch von Dubrisay und Wheaton erwähnt. Da die Schädeldeformation hier, stereotyp mit Syndaktylie aller Extremitäten verbunden, in mehreren Fällen auftritt, so muß hier eine gemeinsame Ursache angenommen werden, die dieses Syndrom hervorruft. Der Schädelbau ist durch das teilweise vorzeitige Verwachsen der Nähte bedingt und die Syndaktylie möglich durch die abnorme vorzeitige Verknöcherung der entsprechenden Knorpel; das ist aber nur eine Vermutung, da wir bis jetzt noch keine genauen Kenntnisse über die Genesis dieses Syndroms besitzen und nur die Zukunft kann uns über seine Beziehung zu anderen Knochendystrophien belehren.

Crouzon²⁾ beschrieb unter dem Namen Dysostosis cranio-facialis hereditaria eine Krankheit bei Mutter und Sohn, bei denen beobachtet wurde — in der Stirnbeingegend — ein Knochenhöcker, Prognatismus, krumme Nase, Exophthalmus, Strabismus, Krampfanfälle, hohe Lage der Sella turcica, trigono-scapulo-cephalischer Kopf. Nach der Beschreibung zu urteilen, ist das eine örtliche Dysostosis familiaris gewesen und keine allgemeine, wie in meinen Beobachtungen.

Zu erwähnen sind noch sporadische Fälle von Oxy- und anderen Cephalien, die durch vorzeitiges Verwachsen der Schädelnähte bedingt sind. Nach den literarischen Angaben und eigenen Beobachtungen von 18 Fällen stehen die sporadischen Oxycephalien überhaupt in keinem Zusammenhang mit der allgemeinen Hyperplasie der Knochen; das wird durch das Fehlen einer allgemeinen Verdickung der Knochen, durch die oft zu beobachtende Verdünnung der Schädelknochen und die durch die

¹⁾ Maladies familiales 1907.

²⁾ La presse médicale 1912.

Anamnese festgestellte häufige Rachitis, die ihre Spuren bei Erwachsenen hinterlassen, bestätigt. Es ist aber anzunehmen, daß in Zukunft auch sporadische Fälle dieser Dystrophie zu beobachten sein werden.

Indem wir die sporadischen Oxycephalien erwähnen, müssen wir darauf hinweisen, daß die Erklärung für die Genese der Sehnervenatrophie, die von Bertolotti¹⁾ u. a. stammt, für dieses Syndrom kaum zutreffend ist. Diese Autoren bringen die Atrophie und die Lordose in Zusammenhang. Ich habe aber auf keinem der Röntgenogramme dieser Forscher eine derart kolossale Lordose, wie bei A. Orlow feststellen können, bei letzterem sind aber die Sehnerven vollständig intakt.

Zum Schlusse werde ich eine vergleichende Tabelle der Krankheitserscheinungen der gegenüberstehenden Krankheiten, nämlich der von P. Marie und der von mir beschriebenen, anführen.

I. Dystrophia periostalis hypoplastica familiaris (Dysostosis cleido-cranialis):

1. Langes Offenbleiben der Fontanellen.
2. Vorhandensein weiter freier Zwischenräume in den normalen Nähten und vieler übriger Nähte, die lange nicht verwachsen.
3. Verdünnung der Schädeldachknochen.
4. Hydrocephalische Kopfform.
5. Kyphosis der Schädelbasis.
6. Flaches Gesicht mit Einsenkung der Nase.
7. Niedriger Wuchs.
8. Unvollständige Entwicklung und Erweiterung der medullaren Kanäle in den Röhrenknochen.
9. Unvollständige Entwicklung der Schlüsselbeine.
10. Familiärer Charakter und Angeborensein der Erkrankung.

II. Dystrophia periostalis hyperplastica familiaris:

1. Vorzeitiger Schluß der Fontanellen.
2. Vorzeitiges Verwachsen der Nähte.
3. Verdickung der Schädeldachknochen.
4. Kopfform, entsprechend der Reihenfolge, in welcher die Nähte verwachsen (Oxy-, Akro- und andere Cephalien).
5. Lordose der Schädelbasis.
6. Hervorspringendes Gesicht ohne Naseneinsenkung.
7. Normaler Wuchs.
8. Übermäßig massives Knochengüst; Verdickung der langen und kleinen Knochen.
9. Übermäßige Dicke der Schlüsselbeine.
10. Familiärer Charakter und Angeborensein der Erkrankung.

¹⁾ Iconographie de la Salpêtrière 1912.

Die Ursache der osteogenen Hyperfunktion der Knochenhaut muß als nicht genau bekannt anerkannt werden; höchstwahrscheinlich hängt sie von irgendwelchen Veränderungen im allgemeinen Stoffwechsel ab, die durch abnorme innere Drüsensekretion hervorgerufen sind.

Ob diese Dystrophie sekundäre Erscheinungen seitens des Gehirns infolge der abnormen Schädelentwicklung hervorrufen kann — wird die Zukunft zeigen.

Figuren 1, 2, 3, 4 = Alexander Orlow; 5, 6, 7 = Maxim Orlow; 8. 9 und 10 = Wladimir P. S.