

(Aus der Universitätskinderklinik München. Direktion: Prof. M. v. Pfaundler.)

Über einen Typ multipler Abartungen, vorwiegend am Skelettsystem.

Von

Dr. med. Gertrud Hurler.

Mit 4 Textabbildungen.

(Eingegangen am 12. November 1919.)

Die Veröffentlichung zweier Beobachtungen von Kindern, die in weitgehender Übereinstimmung einen anscheinend scharf umschriebenen Typus von Abartung repräsentieren, dem in der einschlägigen Literatur bis jetzt nichts völlig Analoges an die Seite gestellt werden kann, dürfte vielleicht von einigem Interesse sein.

Im November 1918 kam in dem damals $4\frac{3}{4}$ jährigen Knaben Georg K. der erste Fall zur Beobachtung. Er befand sich zu dieser Zeit in Behandlung der psychiatrischen Universitätsklinik und wurde durch das freundliche Entgegenkommen von Herrn Geheimrat Prof. Dr. Kraepelin, dem auch an dieser Stelle verbindlichster Dank ausgesprochen werden soll, für einige Tage der Universitätsklinik zur Beobachtung überwiesen. Hier war der Patient übrigens schon von einem achttägigen Klinikaufenthalt im Sommer 1916 bekannt. Damals war seine Erkrankung als eine eigenartige erkannt und nur unter Vorbehalt als Rachitis florida gravis angesprochen und behandelt worden.

Anamnese: Georg K. ist das 5. Kind gesunder und durchaus normal gebauter Eltern, hat noch 4 ältere und jüngere Geschwister, die nicht vom normalen Typ abweichen. 2 Geschwister starben in den ersten Lebensmonaten.

Das Kind war leicht und spontan geboren und wurde 3 Monate lang gestillt. Seit dem 3. Monat bemerkte die Mutter eine „Verkrümmung des Rückens“, die sich allmählich verstärkte und vom 18. bis 24. Lebensmonat des Kindes ohne Erfolg im Gipsbett behandelt wurde. Mit dem 6. Lebensmonat fiel der „sonderbare“ Kopf des Kindes auf. Im 2. Lebensjahr erkrankte es nacheinander an Lungentzündung und Varizellen und blieb angeblich seit der Zeit wesentlich körperlich und geistig zurück. Sitzen konnte der Knabe ungefähr mit 1 Jahr, laufen erst mit 26 Monaten, die ersten Worte (Papa, Mama)

sprach er etwa mit 2 Jahren, hat aber seither nichts mehr zugehört. Er sei sehr langsam und unbehilflich, falle leicht um, essen könne er allein. Er kenne seine nächste Umgebung, sei im allgemeinen ruhig und nett, lache und spiele am liebsten für sich. Zuverlässig rein sei er noch nicht. Seit 2 Jahren (?) habe er „Ohrengeschwüre“, höre seit $\frac{3}{4}$ Jahren nichts mehr außer zuweilen die hohe Stimme seiner Mutter. Seit Sommer 1918 befindet er sich in der psychiatrischen Klinik, wird dort als Myxoedem angesprochen und mit Schilddrüsen-tabletten behandelt.

Status praesens: Das Kind macht den Eindruck eines dysproportionierten, fetten Zwerges. Auf dem kurzen, dicken Hals sitzt ein eigentümlich massiger Kopf, der von vorne betrachtet kammartig spitz zuläuft (Abb. 1). Der Gesichtschädel ist klein im Verhältnis zum Hirnschädel, die Nasenrücken-Augenpartie eingeschnürt, die Stirn- und Kieferpartie verhältnismäßig vorgebaut, so daß eine konkave Profilinie des Gesichts resultiert (Abb. 2). Das Kind hat einen affenartigen, etwas stumpfen Gesichtsausdruck, die alten plumpen Züge erinnern an Myxoedem. Aus der Ferne betrachtet, scheint über der oberen Gesichtshälfte ein dunkler Schatten zu liegen. Dieser Eindruck wird hervorgerufen durch einige hervortretende gestaute Venenstränge, die vertical in der Mittellinie und an den Schläfen über die Stirn ziehen und besonders durch eine reichliche dichte Lanugobehaarung, die sich auch weiterhin am Rücken findet. Die breiten starken und buschigen, etwas emporgezogenen Augenbrauen vereinigen sich über der Nasenwurzel. Auf der Oberlippe zeigt sich ein deutlicher Anflug von dunklem Schnurrbart. Die Nase ist sehr breit, flach und etwas aufgestülpt, die Lippen rüsselförmig vorgewölbt und wulstig. Beiderseits an den Schläfen täuschen dicke Fettpolster Knochenauftreibungen vor. Die Wangen sind voll und fett. Die leidlich modellierten Ohrmuscheln mit dicken fleischigen Läppchen sitzen sehr tief und schräg nach hinten. Zu dem vollen, dicken Gesicht steht der untersetzte, doch dürrtige Stamm mit den mageren Extremitäten in starkem



Abb. 1.

der Nasenwurzel. Auf der Oberlippe zeigt sich ein deutlicher Anflug von dunklem Schnurrbart. Die Nase ist sehr breit, flach und etwas aufgestülpt, die Lippen rüsselförmig vorgewölbt und wulstig. Beiderseits an den Schläfen täuschen dicke Fettpolster Knochenauftreibungen vor. Die Wangen sind voll und fett. Die leidlich modellierten Ohrmuscheln mit dicken fleischigen Läppchen sitzen sehr tief und schräg nach hinten. Zu dem vollen, dicken Gesicht steht der untersetzte, doch dürrtige Stamm mit den mageren Extremitäten in starkem

Gegensatz. Nur in der Mammargegend und an den Bauchdecken findet sich ein bemerkenswertes Fettpolster. Die Muskulatur ist spärlich entwickelt und schlaff. Die Haut im Gesicht zeigt sich zart, rosig und weich, am Körper etwas trocken, blaß, leicht schilfernd. An Brust und Rücken *Cutis laxa*. Das Haupthaar ist dicht, die einzelnen Haare dick und spröde, doch glänzend. Auf der Kopfhaut seborrhöische Schuppung.

Die bemerkenswertesten Veränderungen finden sich am Skelett: Der Schädelumfang übersteigt den normalen Mittelwert um $2\frac{1}{2}$ cm. Der Schädel¹⁾



Abb. 2.

scheint in toto nach oben gestaut. Von der Nasenwurzel bis zur großen Fontanelle ist in der Richtung der Sagittalnaht eine etwa 2 cm breite Knochenvorwölbung sichtbar, die sich auf der Scheitelhöhe zu einem Höcker verdickt. Auf der Kuppe dieses Höckers dringt die palpierende Fingerspitze in die kraterförmige große Fontanelle und füllt sie eben aus, ohne jedoch ihren Grund zu erreichen. Der Vorwölbung entlang, etwas nach links abweichend, senkt sich eine deutlich fühlbare, im Durchschnitt 3—4 mm breite Rinne ein, die von der Nasenwurzel bis zur großen Fontanelle zu verfolgen ist, und die sich neben dem Haaransatz etwas zu erweitern scheint und hier eine unregelmäßig von harten, höckerigen Knochenmassen begrenzte

Diastase darstellt, deren Unterlage einen derben Widerstand bietet. Nach der Höckerbildung im Bereich der großen Fontanelle fällt der Knochenkamm ziemlich steil ab, um sich in der weiteren Richtung der Pfeilnaht allmählich wieder etwas zu erheben und in der *Protuberantia occipit.* einen neuen Kulminationspunkt zu finden. In diesem Bereich nur ganz schmale Nahtdiastasen. Die kleine Fontanelle ist nicht zu tasten. Die Kranznähte sind im ganzen Verlauf als unregelmäßig und höckerig begrenzte, etwas eingesenkte Rinnen bis zu den durch eine kleine Impression markierten Schläfenfontanellen zu verfolgen. Die Schläfenbeine sind beiderseits sehr derb, ausladend und höckerig, die Schuppe erscheint schmal. Keine nachweisbaren Spalt-

¹⁾ Röntgenbild hier nicht reproduziert.

bildungen. Der Processus mastoideus scheint beiderseits durch eine horizontal verlaufende Furche, mehr nach der Spitze zu, in 2 Portionen geteilt. Der Verlauf der Lambdanaht ist durch Palpation nicht festzustellen. Die Hinterhauptschuppe zeigt sich an der Spitze ziemlich eben und glatt. In der Gegend der Linea nuchae sup. beginnt aber ein durch Hügel und Buchten zerklüftetes Knochengebiet, in dem eine gewisse Regelmäßigkeit dadurch resultiert, daß die vorspringenden Knochenwülste vorwiegend in horizontaler Richtung ziehen. Palpatorisch sind auch hier echte Knochenlücken nicht zu finden. Der untere, eben noch zugängliche Teil des Hinterhauptbeins scheint sehr schroff gegen die Schädelbasis umzubiegen.

Der Gesichtsschädel ist ausgezeichnet durch die Einziehung der mittleren Gesichtspartie. Der zurückweichende Nasenrücken ist flach und breit. Der Interorbitalraum mißt $3\frac{1}{2}$ cm. Der obere, sowie besonders der untere Rand der Orbita springt wenig hervor; dazu überwiegt der verticale Durchmesser über den horizontalen der Augenhöhle. Es fehlt fast jede Andeutung der Supraorbitalwülste; die Jochbogen treten stark zurück.

Die Stirn an sich ist eher schmal, die Tubera frontalia sind wenig ausgeprägt. Den Eindruck des Prominierens erweckt vorwiegend die median vorspringende Knochenleiste. Kräftig entwickelte Kiefer charakterisieren die untere Gesichtshälfte. Die Proc. alveol. sind enorm breit, wie bei einem erwachsenen Mann, der harte Gaumen sehr steil, doch nicht spitzbogenförmig. Der Unterkiefer zeigt eine leichte Abknickung in der Gegend der Eckzähne, er ist nicht progn.

Der Thorax wird durch starke Trichterbrust sehr deformiert. Der vordere Thoraxumfang erscheint schmal. Das Sternum senkt sich schon in der Gegend des Manubriums muldenförmig ein, um mit dem unteren Teil in einer tiefen Grube zu verschwinden. Die sehr derben, deutlich palpablen Schlüsselbeine passen sich der schmalen Thoraxform durch starke Biegung an. Seitlich ist der Brustkorb nicht wesentlich abgeflacht, die untere Apertur erweitert sich aber stark gegen das enorme Abdomen zu. Die Rippen fühlen sich derb an, zeigen indessen keine wesentlichen Auftreibungen oder Defekte. Im Bereich der unteren Brust- und der Lendenwirbelsäule sitzt eine gibbusartige Kyphose. Keine Skoliose, kein Rippenbuckel. Am Extremitätenskelett fällt nichts Wesentliches auf. Die distalen Unterarm- und Unterschenkelenden sind mäßig verdickt (Röntgenbild); die langen Röhrenknochen weisen stärkere Verbiegungen nicht auf. Genua valga und pedes plani geringen Grades beiderseits.

Die Hände sind weich, breit, kurz und plump. Die Endphalangen der Finger stehen in Kontrakturstellung zur Mittelphalanx mit Ausnahme der Daumen und zwar bei den lateralen Fingern in stärkerem Maße, als beispielsweise beim Zeigefinger. Die kleinen Finger sind etwas nach innen verbogen (Röntgenbild). Unproportionierte Längenverhältnisse der Finger fallen nicht auf.

Die Bewegung der Arme im Schultergelenk ist eingeschränkt, Heben gelingt nur bis zur Schulterhöhe durch starke Mitbewegung des Schulterblatts. Rotationsbewegungen bei fixierter Scapula nach vorn und rückwärts

in geringem Umfang möglich. Die Hüftgelenke sind frei. Gang stark x-beinig, unbeholfen und steif.

Augen: Lidspalte weit, stark gefaltete Lider, eigentümlich trüber Blick. Bei näherer Betrachtung zeigt sich die ganze Cornea gleichmäßig leicht getrübt. An der Corneoscleralgrenze verdichtet sich die Trübung zu einem gerontoxonartigen graubläulichen Ring.

Sehfunktion scheinbar nicht stark beeinträchtigt. Keine Pupillen- und keine Augenmuskelerkrankungen.

Nase: s. o.

Ohren: Bei einer Ohrenuntersuchung durch Herrn Universitätsprofessor Wanner am 4. November 1918 wurde festgestellt: Akute Mittelohreiterung rechts, Trommelfell l. eingesunken, im hinteren unteren Quadranten unregelmäßige Reflexe. Bei wiederholter Prüfung mit der Glocke wird ein geringer Rest von Hörfähigkeit festgestellt.

Reflexe: o. B.

Motilität: s. o.

Die Sensibilitätsprüfung stößt auf unüberwindliche Schwierigkeiten.

Psychisches Verhalten: Pat. sitzt oder liegt zumeist still in seinem Bett, hat wenig Bewegungsantrieb. Zuweilen spielt er etwas phlegmatisch, doch offenbar besonnen und verständnisvoll mit Spielzeug. Durch Gesten begleitete Aufforderungen versteht er und befolgt sie sofort. Personen, die ihm angenehm sind, begrüßt er durch ein Schmunzeln. Sprechen hörte man ihn in der Klinik nie. Essen kann er allein. Durch unbehagliches Hin- und Herutschen im Bett meldet er seine Bedürfnisse. Im allgemeinen ist er freundlich und folgsam, beim Ausgekleidetwerden bricht er jedoch sofort in rauhes lautes Weinen aus.

Am Lymphdrüsenapparat nichts Besonderes. Die Schilddrüse ist nicht genau zu tasten.

Herz und Lungen o. B. Das Abdomen tritt stark hervor und überragt bei weitem das Thoraxniveau, die Bauchdecken sind fett, meteoristisch gespannt, so daß eine Palpation der inneren Bauchorgane nicht möglich ist. An dem etwas tiefstehenden Nabel sitzt ein gut welschnußgroßer, reponierbarer Nabelbruch.

Genitale gut entwickelt, o. B.

Zähne: In den breiten Alveolarfortsätzen der — an Größe etwa den Verhältnissen bei einem erwachsenen Mann entsprechenden — Kiefer stecken in weiten Abständen die kleinen, stiftförmigen mit vielen Schmelzdefekten versehenen Zähne des vollständigen Milchgebisses. Die Eckzähne sind besonders nadelförmig spitz. Zahnfleischbelag an den Incisivis, leichte Gingivitis und Foetor ex ore. Die Zunge ist fleischig und breit, erscheint aber nicht in der Mundspalte. Stuhl- und Urinbefund o. B. Die Untersuchung des Blutserums auf die Wassermannsche Reaktion war wiederholt negativ.

Aus der Krankengeschichte, die gelegentlich seines ersten Aufenthalts in der Kinderklinik über den damals $2\frac{1}{4}$ Jahre alten Pat. angefertigt wurde, und aus Photographien geht hervor, daß dieser sich im allgemeinen nicht

sehr verändert hat. Er war damals im ganzen etwas voller, doch scheinbar mehr proportioniert. Die Venenstauung am Kopf wird stärker beschrieben. Dagegen haben sich die Gesichtszüge entschieden vergrößert. Die Knochenveränderungen am Schädel scheinen stationär geblieben zu sein, die große Fontanelle wird auch damals als fingerkuppengroß beschrieben.

Als wesentlicher Beitrag zur Beurteilung des Falles erscheint die Bekanntschaft mit einem zweiten analogen, den ein Mitglied der Universitätskinderklinik zufällig auf dem Lande kennen lernte und wegen des völlig an den Fall K. erinnernden Habitus in die Klinik empfahl, wozu die Operation einer großen Leistenhernie willkommenen Anlaß bot.

Dieser 23 Monate alte Knabe, Paul O., ist das erste und einzige Kind gesunder und im Aussehen durchaus normaler Eltern. Er ist spontan und leicht, angeblich um 3 bis 4 Wochen zu früh geboren, zeigte bei der Geburt keinerlei Besonderheiten und wurde 3 Monate gestillt. Mit 4 Wochen trat ein doppelseitiger Leistenbruch und ein Nabelbruch in Erscheinung. Mit 7 Monaten Masernerkrankung. Seit der Abstillung sei er körperlich und geistig deutlich zurückgeblieben. Sitzen lernte er mit $\frac{1}{2}$ Jahr, mit Unterstützung stehen mit $\frac{3}{4}$ Jahren. Im „Kreuz war er immer schwach“, mit 1 Jahr hatte er einen deutlichen Buckel, der sich später aber wieder besserte. Seit dem 20. Lebensmonat läuft er allein um einen Stuhl herum. Eine Schädeldeformität wird erst seit 6 Wochen bemerkt, damals habe er „eine Höhlung am Kopf bekommen“.

Das Kind war von jeher ruhig, weinte und lachte auffallend wenig, erkannte jedoch mit $\frac{1}{2}$ Jahr seine Eltern. Die Augen waren von Anfang an trübe, eine Zeitlang konnte er das Licht nicht vertragen, eine Augenentzündung wurde nie bemerkt. Er spricht nur „Mama“ und „Papa“.

Status praesens: Torpides, breitgebautes, fettes Kind mit etwas einfältigem Gesichtsausdruck und sehr auffallender Schädelform (Abb. 3). Der Kopf ist nach vorn gestaut, d. h. das Vorderhaupt wird durch eine tiefe Furche im Verlauf der Kranznähte abgeschnürt, die Stirnbeine stark vorgewölbt. Das Gesicht erscheint breit und eben, die Stirn an sich schmal. Der sehr flache,

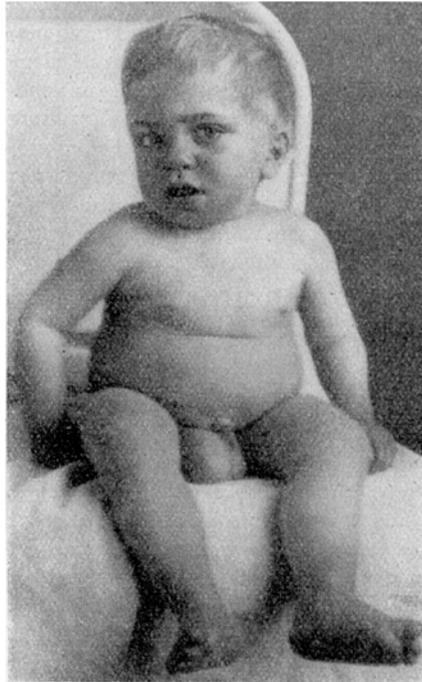


Abb. 3.

eingezogene Nasenrücken bedingt einen Interorbitalraum von 3 cm Breite. Die Lidspalten sind weit. Zwischen den etwas wulstigen Lippen erscheint zuweilen die ziemlich voluminöse Zunge. Auffallend sind bei dem hellblonden Kind die starken dunkeln Augenbrauen. Auch die Stirn, die Ohren, die seitlichen Gesichtspartien bedeckt ein dichter Flaum. Das spärliche, grobe Haupthaar ist glatt und glänzend. Frische, weiche, etwas sonngebräunte Gesichtshaut, runde Wangen, guter Turgor. Die Haut am übrigen Körper erscheint schlaff und läßt sich an der Brust in großen Falten abheben.

Die Muskulatur ist wenig entwickelt.

Dem im allgemeinen derben und plumpen Knochenbau des Kindes entspricht der schwere Schädel, der das normale Mittel um $2\frac{1}{2}$ cm an Umfang übertrifft. Die Stirnbeine und die Schläfenschuppen laden stark aus. Von der Nasenwurzel bis zur großen Fontanelle springt die Sagittalnaht kielförmig vor. An der Stelle der großen Fontanelle ist eine $1\frac{1}{2}$ Querfinger im Durchmesser weite, von harten, wulstigen Knochenmassen umschlossene Einsenkung mit festem Grunde fühlbar. Die Kranznaht ist sattelartig eingezogen, ohne wesentliche hyperostotische Auflagerungen. Die Stelle der kleinen Font. ist nicht markiert, die Lambdanaht und die Linea nuchae sup. imponieren als etwas erhabene und höckrige Knochenleisten. Am übrigen Schädel keine besonderen Unebenheiten, besonders auch keine äußerlich feststellbaren Diastasen. Die stark ausgebildeten Processus mastoid. springen weit hervor.

Der Thorax ist verhältnismäßig breit und tief, die seitliche Wand etwas eingedrückt, das Sternum nach vorn gedrängt. Es besteht ein mäßiger Grad von pectus carinatum, dabei eine sehr weite untere Thoraxapertur. Leichter Rosenkranz. An der oberen Lendenwirbelsäule besteht eine starke runde Kyphose. Derbe, stark geschwungene Klavikeln. An den Extremitäten, besonders an den Vorderarmen stark verdickte Gelenkenden. Bewegungen in den Gelenken frei. Beim Heben der Arme wird der Schulterblattwinkel sehr stark nach außen rotiert, eine Fixation besteht jedoch nicht.

Die Hände sind tatzenartig breit, die Finger kurz und plump, die beiden kleinen Finger radialwärts verkrümmt. Die Endphalangen sämtlicher Finger außer denen der Daumen stehen in leichter fixierter Beugestellung zu den Mittelphalangen, die Beweglichkeit im Metacarpo-Phalangealgelenk ist dagegen eine übernormale. Die Köpfchen der Grundphalangen sind in leichter Subluxationsstellung in der Hohlhand zu fühlen.

Augen: Verschleierter Blick. Es findet sich eine diffuse Trübung der Hornhaut, wobei sowohl die Corneoscleralgrenze verwischt, als auch die Pupilleniridsgrenze unklar wird. Das Sehvermögen erscheint, soweit es sich bei dem kleinen Kind beurteilen läßt, leidlich gut.

Ohren: Die Ohrmuscheln sind gut geformt, die Läppchen dick und fleischig. Keine Hörstörung. Nase sehr breit und eingedrückt.

Das Nervensystem bietet außer dem noch bestehenden physiologischen Babinskischen Phänomen nichts Besonderes.

Psychisches Verhalten: Kind benimmt sich ruhig, freundlich und anspruchslos. Vorgänge in seiner Umgebung verfolgt es augenscheinlich interessiert,

spricht aber keine verständlichen Worte. Aufforderungen durch Gesten kommt es nach. Es ist noch völlig unrein.

Drüsenapparat: o. B.

Schilddrüse nicht vergrößert. Herz und Lungen o. B.

Das Abdomen überragt das Niveau des Brustkorbs um ein Beträchtliches. Die Bauchdecken sind fett. Breite Rectusdiastase, kegelförmige, kleinpflaumen-große Nabelhernie. Links hühnereigroße, rechts etwas größere Skrotalhernie, beide reponibel. Ein längere Zeit getragenes Bruchband hat beiderseits in der Inguinal-gegend einen Decubitus verursacht und die tiefe Einschnürung an den Glutaei hervorgerufen (Abb. 4).

Die Milz ist 2 Querfinger unter dem Rippenbogen als derber Tumor zu tasten; Leber nicht fühlbar.

Genitale: Penis verschwindet fast völlig zwischen den beiden Bruchsäcken.

Gaumen hoch, nicht spitzbogenförmig, Alveolarfortsätze auffallend breit und stark.

$$\text{Zahnformel} = \frac{c}{c} \frac{aa}{aa} \left| \frac{aa}{aa} \right. (c)$$

Schneidezähne und r. Eckzähne vorhanden, l. Eckzähne im Durchbruch. Die oberen Incisivi sind sehr massig und breit, der untere Rand leicht sichelförmig ausgeschnitten, die oberen lateralen dick aber schmal, desgleichen die unteren. Die unteren mittleren Schneidezähne stehen in stumpfem, nach vorn offenem Winkel zu einander. — Im Rachen nichts Besonderes. Stuhl und Urin o. B. — Wassermannsche Serumreaktion negativ.

Diese beiden Kinder bieten außer der äußerlichen Ähnlichkeit in der Tat sehr viele gemeinschaftliche Züge. Beide stammen aus gesunden Familien, sind scheinbar normal geboren, beide zeigen schon im ersten Lebensjahr abwegige Entwicklung. Es bilden sich dysproportionierte, plumpe, untersetzte Zwerge mit sehr auffallenden Veränderungen des Skeletts: Deformität des Schädels mit Nahtanomalien, Ossifikationshemmung der Schädelbasis, Dentitionsstörungen und Veränderungen an anderen Knochen, Kyphose. Dazu bei beiden ein sehr charakteristi-



Abb. 4.

schcr übereinstimmender Augenbefund und die gleichen Kontrakturen an den Endphalangen der Finger. Psychisch erweisen sich beide als weit zurück, besonders in der Sprachentwicklung, aber nicht als völlig idiotisch. Tuberkulose und Lues spielen bei beiden keine Rolle.

Es handelt sich also bei den 2 Kindern offenbar um eine Abartung, die vorwiegend das Skelett betrifft und bei der außerdem psychische Defekte im Vordergrund stehen.

Diese groben Merkmale eignen einer Gruppe von Erkrankungen des Kindesalters gemeinsam, nämlich der Rachitis, der Hypothyreose, dem Mongoloid.

Der Fall K. wurde bei seinem ersten Klinikaufenthalt im Alter von $2\frac{1}{4}$ Jahren als Rachitis angesprochen, wenn auch mit Vorbehalt. Die Kyphose bemerkte die Mutter mit 3 Monaten, wahrscheinlich bestand sie schon vorher. Die Annahme einer rachitischen Kyphose, die erst aufzutreten pflegt, wenn das Kind sitzt (oder lange in einer Polstermulde liegt), ist hier also unwahrscheinlich. Auch hat dieser Buckel nicht den abgerundeten, mehr flachen Charakter des rachitischen, sondern ist gibbusartig spitz. Weder jetzt, noch im Alter von $2\frac{1}{4}$ Jahren, konnte bei dem Knaben ein deutlicher Rosenkranz konstatiert werden. Auch die Veränderungen am Thorax — die geringe seitliche Abflachung scheint nur relativ gegen das große Abdomen — gehören wohl nicht streng genommen zum Bild der Rachitis, die starke Trichterbrust ist eher als allgemein degeneratives Stigma aufzufassen. Größere Dekurvationen und Infraktionen der langen Röhrenknochen fehlen. Die Beschaffenheit der großen Fontanelle spricht direkt gegen Rachitis. Sie ist offen noch mit 5 Jahren, die Ränder sind mächtig hyperostotisch, sehr hart. Dieser Zustand ist seit dem 3. Lebensjahr konstant geblieben. Die Epiphysen scheinen aufgetrieben, doch im Röntgenbild erweisen sich die Verdickungen als nur den Weichteilen angehörend (Röntgenbild)¹⁾. Die Vorderarmepiphysen sind relativ schlank; jedenfalls fehlt die für Rachitis so bezeichnende Auffaserung der Randzone und die Becherform. Es findet sich hier eine gewisse Behinderung der Exkursionsfähigkeit der Gelenke im Gegensatz zu der Hyperflexibilität der Rachitiker. Das Kind schwitzt ferner fast absolut nicht.

¹⁾ Anmerkung bei der Korrektur. Die Röntgenplatten wurden beim Postversand zerschlagen, so daß leider von ihrer Wiedergabe hier abgesehen werden mußte.

Fast die gleichen Verhältnisse bei dem 2. Kind. Auch hier erweisen sich die vermeinten Epiphysenverdickungen als Weichteilaufreibungen, das Röntgenbild zeigt fast normale Verhältnisse der Knochen. Der auch bei diesem Kind vorhandene, allerdings runde Buckel zeigt Besserungstendenz. Am Thorax leichter Rosenkranz, Andeutung von Hühnerbrust. Keine Dekurvations-, keine Infraktionen der langen Knochen. Die Fontanelle auch hier von sehr derben, wallartigen Rändern umgeben.

Es blieben bei beiden Knaben die so prägnanten Veränderungen an den Augen und an den Fingern auch durch die Annahme einer Rachitis noch ungeklärt. Eine begleitende Rachitis ganz abzulehnen, dürfte mangels anatomischer Befunde und in Anbetracht des Gesamteindrucks, den besonders das kleinere Kind mit seiner nach vorn gestauten, mächtig vorgebuckelten Stirn und dem auch röntgenologisch derben Knochenbau macht, nicht zugänglich sein.

Dieses Eingeständnis jedoch würde dann den Gedanken an Myxoedem von vorne herein ausschließen.

Wenn auch eine kongenitale Thyreoaplasie für beide Fälle strikte abzulehnen ist, so finden sich doch sowohl bei Fall 1, besonders aber auch bei Fall 2 mancherlei Anzeichen, die wir als hypothyreotische anzusprechen gewohnt sind. Dahin gehört erstens die zurückgebliebene Entwicklung, die geringe geistige Regsamkeit, der mangelnde Bewegungsantrieb, überhaupt das gesamte torpide Verhalten der kleinen Patienten. An rein körperlichen Zeichen sind zu nennen die etwas groben Gesichtszüge (bes. bei Fall K.), die wulstigen Lippen, die voluminöse Zunge, eine gewisse Cutis laxa, der Nabelbruch, die plumpen, tatzenartigen Hände, die struppigen Haare, die geringe Schweißneigung auch nach Pilocarpininjektionen und eine langanhaltende Mydriasis nach Homatropininstillation ins Auge.

Andererseits muß zugegeben werden, daß der Gesamteindruck von dem der Hypothyreotiker auch wesentlich verschieden ist. Beide Kinder haben eine weit offene Lidspalte, der Gesichtsausdruck ist nicht kretinoid, sie lassen gänzlich das rauhe, heisere Schreien und Grunzen des Myxoedems vermissen, es fehlen deutliche trophische Störungen an Haaren und Nägeln. Auch das psychische Verhalten ist bei beiden nicht das von Myxidioten. Bei K. dürfte die geistige Entwicklung durch die schwere Hörstörung wesentlich hintangehalten sein, weiterhin auch durch den wiederholten lang-

dauernden Spitalaufenthalt. Das kleinere Kind war zu wenig eingewöhnt und durch die vorgenommene Hernienoperation zu schwer beeinträchtigt, als daß man mit Sicherheit auf eine grobe Intelligenzstörung hätte schließen dürfen. Beide Kinder schienen nicht ohne Beobachtungsgabe und eine gewisse Anstelligkeit. Zum Bilde der Hypothyreose fehlt ferner, freilich als nicht ganz obligat die Hypothermie und der Hypogonitismus (bemerkenswert bei K. der Schnurbart und bei beiden Kindern eine gewisse Hypertrichose), ferner die alimentäre Glykosurie auf Adrenalin. Das Blutbild ist bei beiden keineswegs charakteristisch für Hypothyreose. Wir finden eine leichte Anämie, jedoch keineswegs eine Verminderung der neutrophilen Leukoeyten, eine Vermehrung der großen Mononucleären oder der eosinophilen Zellen.

Fall I wurde überdies fast ein Jahr lang ohne sinnfälligen Erfolg mit Thyroidin behandelt.

Wenn über einen positiven Effekt dieser Behandlung subjektive Zweifel bestehen sollten, so zeigt jedenfalls das Röntgenbild objektiv nichts von jenem charakteristischen Befund, der bei behandelten Myxoedemen zu beobachten ist.

Zum Schluß sei bemerkt, daß die Anlage der Handwurzelknochenkerne bei beiden Kindern etwa dem Alter entsprechend erfolgt ist.

Schließlich blieben auch hier die Augenstörungen und die Fingerkontrakturen unerklärt.

Nach dem Vorhergesagten erübrigt sich die Gegenüberstellung unserer Fälle mit dem mongoloiden Typ.

Im Vordergrund des Krankheitsbildes unserer kleinen Patienten steht die eigentümliche Mißgestaltung von Skeletteilen, nämlich der gesamten Kopfform, insbesondere auch des Hinterhauptes, der Schlüsselbeine, des proximalen Humerusendes und des Schulterblattes. Wie die Röntgenbilder zeigen, handelt es sich um Formveränderungen besonders durch mächtige Hyperostosen und Lückenbildungen (Nahtdehiszenzen) am Schädel, offenbar durch Ossifikationsstörungen. Die Klavikeln imponieren als klobige, derbe, stark gebogene Knochengebilde. Die Substanz des Schulterblattes scheint sehr kompakt, das Akromion mächtig aufgetrieben, die Gelenkpfanne seicht und klein. Dazu kommt bei beiden Kindern eine starke Kyphose, bei dem einen Trichter-, bei dem anderen Hühnerbrust, bei beiden diffuse Hornhauttrübun-

gen, die von spezialärztlicher Seite als *Hydrophthalmie*, also als angeborene Mißbildung angesprochen wurden, ferner bei beiden Verbiegung der Kleinfinger als weiteres Degenerationszeichen und Fingerkontrakturen.

In der Fachliteratur findet man Krankheitsbilder beschrieben, die bemerkenswerte Ähnlichkeit mit unseren Fällen aufweisen. So erwähnt Scheuthauer im Jahre 1871 als erster eine auffallende Bildungsanomalie unter dem Namen der *Dysostosis cleidocranialis hereditaria*. P. Marie und Sainton traten 1897 mit einer weiteren Veröffentlichung über diesen Gegenstand hervor, nach ihnen noch verschiedene Autoren, bis im Jahre 1908 Hultkrantz eine umfassende Monographie über die *Dysostosis cleidocranialis* veröffentlichte. Diese besteht im Auftreten von Schädelanomalien, die sich in der Schädelform und in den Ossifikationsverhältnissen ausdrücken, ferner in gewissen Veränderungen im Bereich des Schultergürtels und begleitenden anderen Mißbildungen, z. B. Belastungsdeformitäten, deren Zusammenhang mit der *Dysostosis* nicht ganz klar ist. Hultkrantz schildert die Anomalie als angeboren und vererblich. „Die dysostotischen Veränderungen können größtenteils als Verspätung oder Hemmung der normalen Entwicklungsvorgänge betrachtet werden oder auf komplette Störung der Osteogenese hindeuten. Die innere Natur ist völlig unbekannt, die störenden Momente scheinen hauptsächlich im Fötalleben wirksam zu werden.

Wenn wir unsere Fälle mit den etwa 60 über *Dysostosis cleidocranidis* von Hultkrantz aus der Weltliteratur gesammelten vergleichen, so finden sich viele gemeinsame Züge: Persistenz der großen Fontanelle, Nahtdehiszenzen, Wachstumsheimmung des Gesichtsskeletts, mangelhafte Entwicklung der Nasen-, Tränen- und Jochbeine, Einziehung der mittleren Gesichtspartie, erklärt durch Wachstumsheimmung der Schädelbasis, schmaler, hoher Gaumen, Zahnanomalien.

Als begleitende Mißbildungen werden auch bei Hultkrantz in der Regel Thoraxdeformitäten wie *Pectus carinatum* und Trichterbrust, Rückgratverkrümmungen, *Genu valgum*, Plattfuß, Mißbildung der Fingergelenke und anderes beschrieben.

Im Ganzen stellen jedoch die Hultkrantzsehen *Dysostotiker* völlig andere Typen dar als unsere Fälle. Sie sind meist klein und *grazil*, von guter, bis überdurchschnittlicher Intelligenz im Gegensatz zu unseren

etwas torpiden, plumpen Patienten. Die Schädelform ist brachy- und platycephal, fast nie wird die „überhängende Olympierstirn“ vermißt. Unser Patient I bietet mit seinem Trigonocephalus im Gegensatz zu dem breit- und doppelbuckelig ausladenden Schädel der Dysostotiker einen ganz anderen Anblick. Fall II würde eher entsprechen, doch sowohl dieser wie Fall I tragen statt einer medianen Einsenkung an der Stirn hier einen stark prominierenden Knochenwulst. Die Fontanellen und Nahtlücken zwischen den durchgehend dünnen Schädelknochen mit den unvollständig verknöcherten Rändern bilden das Gegenstück zu den Verhältnissen bei unseren Kranken mit den mächtigen, derben hyperostotischen Auflagerungen. Nur am Hinterhaupt werden auch bei jenen zuweilen Höcker- und Warzenbildungen angetroffen, desgleichen am Os temporale.

Die typischen Veränderungen am Schultergürtel bei *Dysostosis cleidocranialis* sind wesentlich verschieden von jenen unserer Fälle. Dort Hypoplasie oder gar Fehlen der Schlüsselbeine und abnorme Beweglichkeit des Schultergelenks, hier mächtige Auftreibung der Clavicula und des Akromions, in einem Falle starke Hemmung im Schultergelenk durch eigentümliche Winkelstellung des Humerushalses (Röntgenbild). Ferner ist die Anomalie bei unseren Patienten nicht familiär; auch erwähnt Hultkrantz keine Augenveränderungen.

Dzierzynski möchte die *Dysostosis cleidocranialis hereditaria* in Anbetracht eigener, im Jahre 1913 veröffentlichter Beobachtungen, die er als *Dysostosis periostalis hyperplastica* bezeichnet, *Dysostosis periostalis hypoplastica familiaris* nennen. Seine Patienten sind Leute von normalem Wuchs mit massivem Knochengestüst, übermäßiger Dicke der Schlüsselbeine, mit vorspringendem Gesichtsprofil, starker Nase, kompakten Schädelknochen und eigenartiger Kopfform. Durch frühzeitigen Naht- und Fontanellenverschluß entstehen je nach der Reihenfolge des Verwachsens Oxy-, Akro- oder andere Cephalien. Außerdem sind Veränderungen an den Fingern im Sinne der Unregelmäßigkeit im Längenwachstum der einzelnen Phalangen und Bewegungshemmungen die Regel. Auch Trichterbrust wird fast als konstant angeführt. Dzierzynskis *Dysostosis hyperplastica* ist eine angeborene Veränderung und eine familiäre.

Die Schädelform unseres Patienten K. entspricht fast völlig derjenigen eines eingehend beschriebenen Falles von Dzierzynski.

Auch dort die spitze Kopfform mit der kammartigen Verdickung an Stelle der Sagittalnaht, das steile Abfallen des Hinterkopfes, die derbe ausladende Hinterhauptschuppe. Allerdings kein Persistieren der Fontanelle, keine Nahtlücken; auch hat der Patient eine mächtig vorspringende Nasenpartie, die Dzierzynsky als Folgezustand bestimmter Veränderungen an der Schädelbasis anspricht. Durch Wachstumsstörungen verändern sich die Raumverhältnisse im Schädelinnern, die Schädelbasis erleidet eine Deformierung im Sinne einer lordotischen Abknickung. Bei den Hultkrantz'schen Typen wurde durch exakte Messungen an Sektionsmaterial eine Kyphose der Schädelbasis festgestellt. Dzierzynski meint, das Primäre bei der *Dysostosis periostalis hyperplastica* sei die osteogene Überfunktion der Knochenhaut. Diese manifestiere sich in der Bildung mächtiger hyperostotischer Belegknochen und in dem frühzeitigen Verschuß beliebiger Schädelnähte. Dadurch werden bestimmte Schädelknochen, z. B. die Hinterhauptschuppe zu kompensatorischem Wachstum angeregt.

Eine Ursache für die osteogene Überfunktion weiß Dzierzynski nicht anzugeben. Eine weitergehende Übereinstimmung von Dzierzynskis Fällen mit den unseren ist nicht festzustellen. Geistig scheinen seine Patienten nichts Besonderes geboten zu haben, auch lassen sie jeden endokrinen Einschlag vermissen, der bei K. und O. doch wohl vorhanden ist.

Crouzon erwähnt noch weitere Beobachtungen unter dem Namen einer *Dysostosis craniofacialis hereditaria*, die für die Beurteilung unserer Fälle von Interesse sind. Seine Kranken tragen an der Stirn einen Knochenbuckel, der kammartig beiderseits nach den Schläfen oder in der Richtung der Stirnnaht verläuft. Er notiert ferner verspäteten Fontanellenverschuß, Prognathie, Hackennase, Strabismus divergens, Exophthalmus. Eine Identität dieser Veränderungen mit denjenigen der *Dysostosis cleidocranialis* lehnt Verf. ab, meint vielmehr, daß es sich um eine spezielle Mißbildung handle.

In unseren beiden Patienten haben wir unzweifelhaft analoge Fälle einer merkwürdigen Anomalie vor uns, die in der Literatur u. W. bis jetzt nicht beschrieben wurde. Es zeigt sich bei ihnen eine Summe von Mißbildungen oder Mißbildungstendenzen, verbunden mit degenerativen Zeichen und Anklängen an endokrine Zustandsbilder. Eine endgültige Klassifizierung ist namentlich im Hinblick auf die fehlenden ana-

tomischen Untersuchungen am Skelett nicht möglich. Doch dürfte es sich wahrscheinlich um eine der Dysostosis cleidocranialis (Hultkrantz), der Dysostosis craniofacialis (Crouzon) und der Dysostosis periostalis hyperplastica (Dzierzynski) wesensverwandte Abartung handeln. Die Mißbildungen oder Mißbildungstendenzen unserer Patienten, wie derjenigen der vorerwähnten Autoren sind angeboren. Als ursächliches Moment kann Lues und Tuberkulose ausgeschlossen werden. Hultkrantz entscheidet sich für die Annahme von Mutationen im Sinne de Vries. Man wird auch von unseren Fällen mit einiger Wahrscheinlichkeit sagen können, daß es sich um eine multiple Abartung verschiedener Organsysteme durch abwegige Keimqualitäten handeln dürfte.

Die Veröffentlichung weiterer analoger Fälle, besonders solcher, die zu anatomischen Untersuchungen Gelegenheit bieten, wäre bei der Seltenheit dieser Mißbildungen von großem Interesse.

Literaturverzeichnis.

- Crouzon, Dysostose cranio-faciale héréditaire. Ref. Jahrb. f. Kinderheilk. **39**, III. Folge, H. 6.
- Dzierzynski, Dysostosis periostalis hyperplastica familiaris. Zeitschr. f. d. ges. Neur. u. Psych. **2**, 1. H. 1913.
- Falta, Die Erkrankungen der Blutdrüsen. Berlin 1913.
- Hultkrantz, Über Dysostosis cleidocranialis. Zeitschr. f. Morph. u. Anthropol. **11**.
- Hutinel & Tixier, Dysostose cleido-cranienne héréditaire. Les maladies des enfants par Hutinel. Tome II. Paris 1909.
- Klar, Über kongenitale Osteodysplasie der Schlüsselbeine, der Schädeldeckknochen und des Gebisses. Sonderabdr. aus d. Zeitschr. f. orthopäd. Chirurgie **15**. Bd.
- Marie & Sainton, Bull. et Mém. Soc. méd. d. hôp. Paris. 14. V. 1897, 20. V. 1898.
- Peritz, Der Infantilismus. Sonderabdr. aus d. spez. Pathol. und Therap. innerer Kr.
- Preleitner, 2 Fälle von angeborenem part. Claviculardefekt. Wiener klin. Wochenschr. Nr. 3, S. 70. 1903.
- Raubitschek, Zur Kenntnis der Dysostosis cleidocranialis. Beitr. z. path. Anat. u. allg. Path. **61**, 1. H. 1915.
- Scheuthauer, Allgem. Wiener med. Zeitung **16**, 1871.
- Sterling, Über eine eigentümliche Form progressiver Knochen- und Muskel-erkrankung. Zeitschr. f. d. ges. Neur. u. Psych. **19**, 1. H. 1913.