

Sonderabdruck aus Band XV, Heft 1—4, 1958

**WIENER ZEITSCHRIFT  
FÜR NERVENHEILKUNDE UND DEREN GRENZGEBIETE**

Schriftleitung: H. Hoff und H. Reisner, Wien

Springer-Verlag in Wien

Alle Rechte vorbehalten

Aus der Psychiatrisch-Neurologischen Klinik der Universität Wien  
(Vorstand: Prof. Dr. HANS HOFF)

**Eine ungewöhnliche Kombination  
von zwei neurologischen Krankheitsbildern\***

Von

**Klara Weingarten und Franz Gerstenbrand**

Mit 5 Textabbildungen

Es soll in der vorliegenden Arbeit über ein ungewöhnliches, familiär hereditäres Krankheitsbild bei 4 Geschwistern berichtet werden, das sich aus zwei wohlbekanntem Syndromen, der *Dystrophia myotonica* und der *Syringomyelie* zusammensetzt.

Besonders in der Neurologie hat die Entwicklungsgeschichte der Krankheitsbegriffe gelehrt, daß einmal gefügte Krankheitseinheiten bei weiterer Zunahme der Kenntnisse nicht selten einem Wandel unterworfen werden. So können einerseits ursprünglich als selbständig anerkannte Krankheitsbilder einer immer weiteren Aufsplitterung unterliegen und dadurch zu bloßen Symptomkomplexen werden, andererseits kann auch die Verschmelzung autochthoner Syndrome zur Bildung neuer klinischer Bilder Anlaß geben. Als Beispiel hierfür ist das ROUSSY-LEVYSche Syndrom anzuführen, das von den französischen Autoren aus der FRIEDREICHschen Heredoataxie und dem Formenkreis der neuralen Muskelatrophie gewissermaßen synthetisiert wurde.

Wenn im folgenden eine *Kombination* der *Dystrophia myotonica* mit der *Syringomyelie* bei mehreren Mitgliedern einer Familie besprochen werden soll, ist zunächst die Frage offenzulassen, ob es sich bei diesem pathologischen Geschehen um ein einfaches Zusammentreffen zweier, voneinander unabhängiger Nervenkrankheiten handelt, oder ob man diese ungewöhnliche Kombination als neuartiges, familiär auftretendes Krankheitsbild sui generis auffassen soll.

Bei der Betrachtung des Stammbaumes der Familie Wa.-Wi. (Abb. 1) sind folgende Daten von Wichtigkeit: Der Großvater mütterlicherseits, Joseph Wa., wurde mit 40 Jahren an einem grauen Star operiert. Die Mutter

\* Herrn Prof. H. HOFF zum 60. Geburtstag gewidmet.

unserer Pat., Anna Wi. geb. Wa., soll der Pat. Hedwig konstitutionell sehr ähnlich gewesen sein. Auch bei ihr wurde mit 40 Jahren ein beiderseitiger grauer Star operiert. Sie hatte eine Schwäche und eine auffällige Magerkeit der Hände aufgewiesen und litt außerdem an einer Struma. Der Vater von dreien unserer Pat. — der vierte Pat. ist ein Halbbruder —, Franz Wi., zeigt einen asthenischen Habitus, längliche Gesichtsbildung und eine beiderseitige Ptose. Psychisch besteht eine hochgradige Debität. Sämtliche Geschwister des Vaters, insgesamt 13 — 8 davon stammen von einem anderen Vater, der denselben Namen wie die Mutter unserer Pat. vor ihrer Verheiratung trug und ein weitschichtiger Verwandter mütterlicherseits ist —, waren

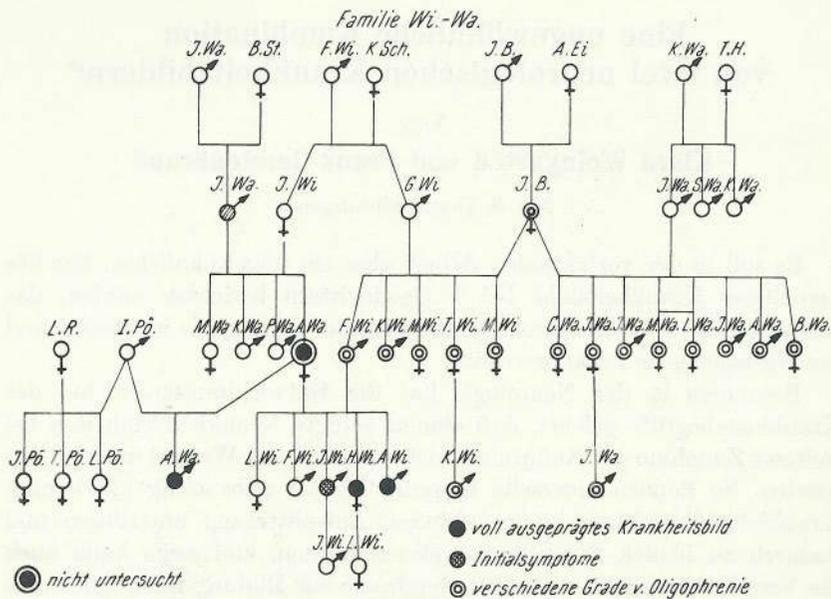


Abb. 1

psychisch abnorm, alle idiotisch. Drei davon verstarben in der Anstalt. Eine Vollschwester des Franz Wi., Marie Wi., lebt und ist taubstumm. Die Großmutter der 3 Wi.-Geschwister väterlicherseits, Josepha Wi., verwitwete Wa., geb. B., war ebenfalls hochgradig debil. Außer unseren 3 Pat. sind keine Nachkommen der Geschwister des Vaters Franz Wi. außer der erwähnten taubstummen Schwester Marie W. noch am Leben. Die Großmutter mütterlicherseits, Josepha Wa. geb. Wi., ist eine Schwester des Großvaters väterlicherseits, Georg Wi. Sowohl die Großmutter mütterlicherseits als auch deren Eltern und Geschwister starben im hohen Alter und sollen unauffällig gewesen sein. Dasselbe gilt für die Urgroßeltern väterlicherseits, die sich in einem Teil mit denen mütterlicherseits decken. Der Vater des Halbbruders, Adolf Wa., lebt und ist gesund. Verwandte der Mutter wie auch deren Nachfahren sind durchwegs gesund, niemand davon weist Krankheitszeichen wie unsere Pat. auf.

Bei den von uns stationär untersuchten Pat. handelt es sich um die Geschwister Alois, Hedwig und Johann Wi., sowie den Halbbruder Adolf Wa.

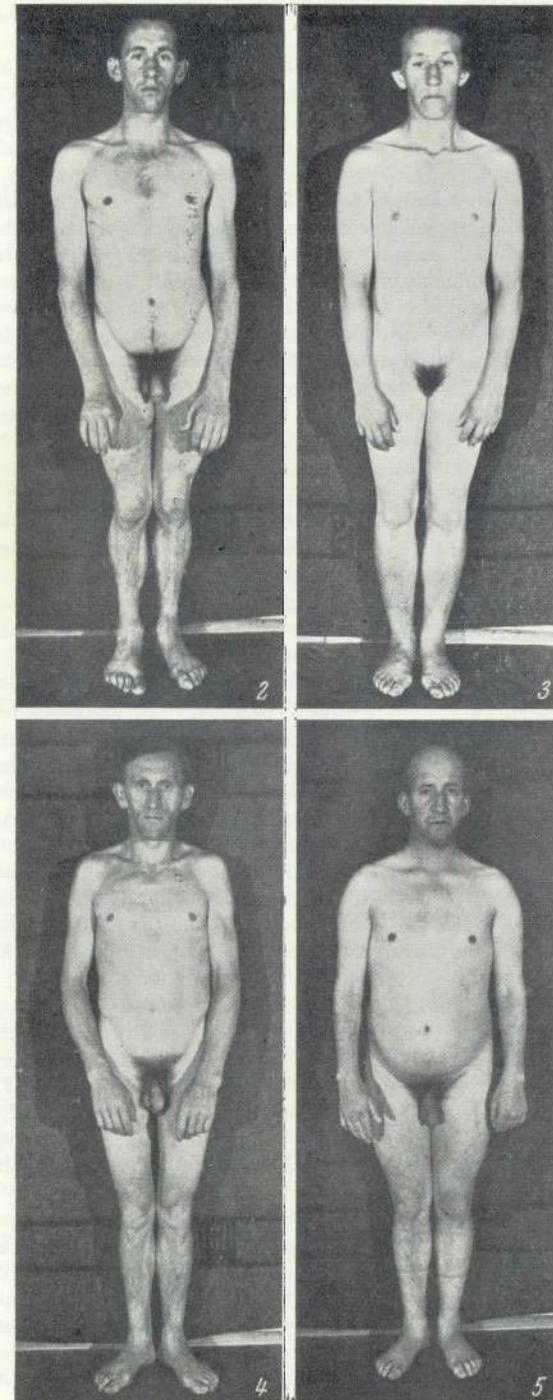


Abb. 2—5

Die Schwester Leopoldine Wi. konnten wir ambulant untersuchen. Ein weiterer Bruder, Franz Wi., verstarb als Kleinkind. Die 3 Geschwister und auch der Halbbruder weisen konstitutionell große Ähnlichkeiten auf, wobei allerdings der Halbbruder vom asthenischen Habitus seiner Geschwister abweicht (Abb. 2, 3, 4, 5). Alle 3 Wi.-Kinder sind klein, zeigen eine auffallend lange Gesichtsform, bei Hedwig und Alois ist die Atrophie im Temporalis- und Masseterbereich besonders deutlich, ebenso der sogenannte Schwanenhals und die grazil gebauten Extremitäten. Aber auch bei den beiden anderen sind diese Merkmale, wenn auch in geringerem Ausmaß, vorhanden. Bei allen 4 Geschwistern und auch der derzeit gesunden Schwester Leopoldine Wi. besteht eine Struma in verschiedener Stärke. Eine Stirnglatze findet sich bei Alois und Hedwig Wi. sowie bei Adolf Wa., eine Hodenatrophie bei Alois und Adolf. Außer dem Johann Wi. sind alle 3 Pat. debil. Ebenso weisen diese anderen drei typische Myotoniekatarakte auf.

Zu den einzelnen Pat. ist folgendes aufzuführen: 1. Alois Wi. (Abb. 2). Er weist eine Abmagerung der Hände auf, die im 16. Lebensjahr gleichzeitig mit einer Kraft- und Gefühllosigkeit, letztere im distalen Bereich der oberen Extremitäten, bemerkt wurde. Der Pat. erlitt häufig Verletzungen an den Fingern, ohne dabei Schmerzen zu empfinden. Später kam es zu einer bläulichen Verfärbung der Haut an den Händen und zu einer Auftreibung der Fingergelenke. Mit 19 Jahren stellen sich eine Schwäche und Gefühllosigkeit für Schmerz und Temperatur sowie Atrophien auch in den Beinen ein. Zu dieser Zeit war es schon zu einer hochgradigen Krafttherabsetzung im Bereich der unförmig gewordenen Hände gekommen. Geringe Sehstörungen, die auf eine beiderseitige Katarakta zurückzuführen sind, werden seit zirka einem Jahr vermerkt. Wegen einer beträchtlichen Debilität bestanden Schwierigkeiten in der Schule und in der späteren Berufsausbildung. Der I. Q. beträgt 66.

Aus dem Status: Facies myopathica, myotonische Reaktion der Zunge, Atrophie der kleinen Handmuskel und der Unterarmmuskulatur, Finger klobig mit trophischen Störungen. Die schlaffen Paresen verdecken teilweise die myotonische Reaktion beim Faustschluß. Hochgradige Atrophie mit Krafttherabsetzung im Unterschenkel und der kleinen Fußmuskulatur beiderseits, geringer im Oberschenkel, fast mit fehlender Bewegungsmöglichkeit im Fußgelenk, der Gang watschelnd, ausgesprochener Steppergang. Sehr deutliche streng dissoziierte Sensibilitätsstörungen, strumpf- und handschuhförmig im Bereich der Extremitäten und segmental zwischen D 4 und L 1. fehlende BDR.

Die EEG.-Untersuchung zeigte ein typisch myotonisches Bild, ebenso der elektrische Befund. Der Liquorbefund war wie der Blutzucker und das Blutbild unauffällig. Kreatin und Kreatinin waren im Rahmen der Norm. Die 17-Ketosteroide zeigten normale Werte, der Calciumspiegel im Serum war ebenfalls normal. Ein Insulintest wies einen normalen Ablauf auf. Der Augenbefund stellte eine Cataracta corticalis posterior incipiens beiderseits und eine beiderseitige Ptose fest. Der interne Befund inklusive eines Elektrokardiogramms waren unauffällig.

2. Adolf Wa. (Abb. 5). Der Pat. bemerkte mit 14 Jahren, daß es ihm unmöglich war, die fest geschlossene Faust rasch zu öffnen. Er konnte deshalb nicht, wie vorgesehen, das Fleischhauerhandwerk erlernen. Zu dieser Zeit bestand bereits eine leichte Kraftlosigkeit in beiden Händen und es stellten sich in der Folgezeit Atrophien in der kleinen Handmuskulatur ein. Ab dem 24. Lebensjahr fiel eine ausgeprägte Stirnglatze sowie eine Abflachung in der Schläfengegend auf. Zur gleichen Zeit kam es zu Sehstörungen, die im

29. Lebensjahr zur Operation einer beiderseitigen Cataracta führten. Im gleichen Jahr wurden auch in den Beinen bei raschen Bewegungen Schwierigkeiten bemerkt und es traten Potenzstörungen auf. In den letzten Jahren zunehmende Unempfindlichkeit an den Händen, die zu häufigen Verletzungen ohne Schmerzempfindung führen. Dazu gürtelförmige Schmerzen im Brustbereich. Im folgenden auch Unempfindlichkeit an den Füßen. Durch hochgradige Atrophien mit gleichzeitiger Schwäche im Bereich der Hände und Unterarme Arbeitsunfähigkeit. Bereits in der Schule bedeutende Schwierigkeiten, mehrmals repetiert. Der psychologische Test ergab einen I. Q. von 72.

Aus dem Status: Facies myopathica, temporale Atrophie beiderseits, Schwanenhals, Zunge deutlich myotone Reaktion, Kataraktarezidiv rechts, schwere myotone Reaktionen beim Faustschluß. Deutliche Atrophien und leichte trophische Störungen in den Händen, diffuse Atrophien im Bereich der Unterschenkel und der kleinen Fußmuskulatur mit leichter Kraftreduktion an den Extremitäten; strumpf- und handschuhförmige Sensibilitätsstörungen nur für dissoziierte Qualitäten, eine solche Sensibilitätsstörung auch segmental zwischen D 4 und D 10. Elektrisch und im EEG. finden sich typische Zeichen der Myotonie. Das Blutbild, Blutzucker, Insulintest im Rahmen der Norm. Kreatinin zeigt normale Werte, die 17-Ketosteroide sind stark herabgesetzt (4,7 mg/d). Intern inklusive EKG. ohne pathologischen Befund. Für ein Megacolon fand sich kein Anhaltspunkt.

3. Hedwig Wi. (Abb. 3). Seit 4 Jahren bemerkt die Pat. eine leichte Krafttherabsetzung in den Händen, außerdem stellt sie seit der gleichen Zeit fest, daß bei den ersten Schritten eine Störung besteht, die anfangs die Beine nicht richtig bewegen läßt. Auch die Faust kann nicht rasch geöffnet werden. Es entwickeln sich im Verlaufe der letzten Jahre Atrophien im Bereich der kleinen Handmuskulatur. Außerdem wurde eine Sensibilitätsstörung für Stich und Temperatur strumpf- und handschuhförmig an Beinen und Armen bemerkt. Seit mehreren Jahren bestehen Sehstörungen, die auf eine beginnende Cataracta myotonica zurückzuführen sind. In letzter Zeit klagt Pat. über gürtelförmige Schmerzen in der Brustgegend.

Auch hier waren Schwierigkeiten in der Schule. Im psychologischen Test wird eine Debilität festgestellt.

Aus dem Status: Facies myopathica, temporale Atrophie beiderseits, ange deuteter Schwanenhals, Cataracta myotonica, beiderseits beginnend nachweisbar, myotone Reaktion beim Faustschluß, mäßige Atrophien und ange deutete trophische Störungen in den Händen. Strumpf- und handschuhförmige Sensibilitätsstörungen nur für dissoziierte Qualitäten an Beinen und Armen. Elektrisch und im EMG. findet sich eine myotone Reaktion. Blutbild, Blutzucker, Kreatin, Kreatinin im Rahmen der Norm. Normaler gynäkologischer Befund, normaler interner Befund inklusive EKG. 17-Ketosteroide an der unteren Grenze der Norm.

Die Pat. hatte erst im 17. Lebensjahr die Menarche, die Menstruation ist sehr unregelmäßig und in langen Abständen bis zu 8 Wochen. Vor 8 Jahren hatte Pat. eine Geburt. Die Tochter verstarb im 2. Lebensmonat.

4. Johann Wi. (Abb. 4) ist der einzige außer der noch völlig gesunden Schwester Leopoldine Wi., der gut lebensangepaßt ist. Er hat einen Sohn, der ebenfalls völlig gesund und unauffällig erscheint. Bisher verspürt der Pat. subjektiv keine Beschwerden.

Klinisch weist er Atrophien im Temporalisbereich beiderseits auf. Die Finger und Hände sind etwas klobig mit reichlichen Narben. An den Fingerspitzen besteht eine geringgradige Hypaesthesia für Schmerz. Im Augenbefund ist

derzeit keine Linsentrübung festzustellen. Der elektrische Befund und das EMG. zeigen jedoch eine myotone Reaktion. Das Blutbild und Blutzucker waren im Rahmen der Norm, Kreatin, Kreatinin, Kalium, Calciumspiegel im Rahmen der Norm. 17-Ketosteroide zeigen normale Werte. Der interne Befund, inklusive EKG. waren normal.

Bei den vorgestellten Fällen handelt es sich um praktisch identische Bilder in verschiedener Intensität bei 4 Geschwistern einer Familie. Die das Krankheitsbild zusammensetzenden Komponenten sind relativ häufige neurologische Syndrome. Das Gesamtbild in Form einer familiären Erkrankung ist aber unseres Wissens bisher nicht beschrieben.

In jeder zusammenfassenden Darstellung der Myotonia dystrophica wird betont, daß Sensibilitätsstörungen nicht zur typischen Symptomatik gehören. Die sporadischen Fälle mit geringgradigen und uncharakteristischen Sensibilitätsstörungen für alle Qualitäten in den Extremitätenenden (ROSSOLIMO, HIRSCHFELD, SCHALTENBRAND) wurden von CURSCHMANN als vasomotorischen Ursprungs aufgefaßt. BECKER ist sogar bezüglich der Störung der Vibrationsempfindung, die MAASS bei einzelnen Fällen der Dystrophia myotonica fand, skeptisch. Bei der von MAASS beschriebenen Störung der Vibrationsempfindung war keine direkte Relation zwischen Schwere der Atrophien und dieser feststellbar. Der Autor konnte kein anatomisches Äquivalent im Bereich der Hautnerven für den Ausfall finden. Auch wir finden, seitdem wir darauf achten, sporadische Fälle von Myotonia dystrophica mit leichten Hypaesthesien für alle Qualitäten im Bereich der Fingerspitzen.

Wenn wir die syringomyelitische Facette des Krankheitsbildes betrachten, so kann kurz folgendes festgestellt werden: H. SCHLESINGER hat in seiner ausgezeichneten Monographie über die Syringomyelie Fälle von myotonischen Syndromen bei Syringomyelie erwähnt. Diese wiesen aber weder familiär noch klinisch eine Ähnlichkeit mit unseren Pat. auf. Es handelt sich hierbei um typische Syringomyelien mit rudimentären myotonischen Symptomen wie z. B. Kältesteifigkeit bei fehlender myotonischer elektrischer Reaktion. FRANKL-HOCHWART hat einen Fall mitgeteilt, bei dem durch Jahre das Bild einer Muskelatrophie mit myotonischer Reaktion bestand und der sich später als Syringomyelie entwickelte. Auch RINDFLEISCH hat einen sporadischen Fall von Kombination einer Syringomyelie und Syringobulbie mit Muskelatrophien und Myotonia publiziert. Auch hier fehlten allerdings die meisten für die Myotonia dystrophica charakteristischen endokrinen und psychischen Veränderungen, das syringomyelitische Syndrom stand weitgehend im Vordergrund. Der Autor nahm eine kongenital vorhandene latente myotonische Anlage an, die durch den syringomyelitischen Prozeß in der Pubertät aktiviert wurde.

Was familiäre Fälle von Syringomyelie betrifft, hat u. a. VAN BOGAERT 2 Geschwister publiziert, einer davon war mit einem Tumor der hin-

teren Schädelgrube kombiniert; seine Beobachtungen weichen wie die meisten anderen familiären Syringomyeliefälle nicht wesentlich in klinischer und überhaupt nicht in histologischer Hinsicht von dem üblichen Bild ab. OSTERTAG hat eine vererbare Erkrankung mit dem histologischen Bild der Syringomyelie bei Kaninchen beschrieben, die in einer Gliose der Hinterstränge bei mangelndem Schluß des Zentralkanal bestand. In der menschlichen Pathologie ist die Klassifikation dieser familiären Syringomyeliefälle schwierig, weil nicht genügend anatomische Daten vorhanden sind. Am ehesten dürfte es sich um eine Degeneration der grauen Substanz im Rückenmark handeln. Die geringen Abweichungen in der Klinik gegenüber den sporadischen Syringomyelien bestehen in dem früheren Beginn, dem stärkeren Betroffensein der Beine gegenüber den Armen sowie dem Mangel an Blasenstörungen und Schmerzen.

Wenn wir noch einmal kurz auf die Klinik der vorgestellten Fälle zurückkommen, so soll betont werden, daß die Krankheit stets mit myotonischen Symptomen begann, später erst traten die syringomyelitischen Beschwerden hinzu. Im Vordergrund stehen immer die myotonisch-dystrophischen Störungen. Es besteht ein familiär hereditäres Auftreten, wobei beide Geschlechter betroffen werden. Wie bei der typischen Dystrophia myotonica werden mehrere Mitglieder der gleichen Generation mit demselben Krankheitstypus, allerdings nicht im gleichen Lebensalter, befallen. Auch das Symptom der Progressivität läßt sich nachweisen. Der Großvater litt an einer Katarakta, die Mutter an Katarakta und Schwäche in den Händen, in der dritten Generation trat dann das vollentwickelte Krankheitsbild auf.

Was die Pathogenese des Krankheitsbildes betrifft, wird einerseits die myogene Entstehung, die sich auf die oft nachgewiesenen pathologisch-anatomischen Muskelveränderungen, auf das EMG. und auf die klinische Symptomatik stützt, von den meisten Autoren angenommen. Daneben spielen noch endokrine Faktoren (Veränderungen in Hoden und Hypophyse) eine gewisse Rolle. Von CURSCHMANN u. a. wurde eine auf dem Boden angeborener, spezifischer Minderwertigkeit entstandene Degeneration der hypothalamischen vegetativen Kerne als übergeordnete Ursache angesehen. Ob koordiniert oder subordiniert diesen hochzentralen Veränderungen, finden sich in den relativ seltenen Sektionsbefunden manchmal auch Veränderungen im Rückenmark, die im klinischen Bild das nicht selten gefundene Faszikulieren der Muskulatur erklären könnten. STEINERT beschrieb eine Degeneration der Hinterstränge, PURVES-STEWART anatomische Veränderungen in den Seitenhörnern, GUILLAIN, BERTRAND und ROUQUÉS Zellveränderungen in den Vorderhörnern. SEC nimmt eine primäre Störung vornehmlich der Formationen um den Zentralkanal des Rückenmarks und um die Hirnventrikel an.

Da in unseren Fällen pathologisch-anatomische Befunde fehlen, kann nur die in den syringomyelischen Symptomen sich manifestierende Beteiligung des Rückenmarkes als Hinweis darauf aufgefaßt werden, daß bei dem in Rede stehenden Krankheitsbild die Veränderungen im Rückenmark doch mehr als zufällig sind und einen integrierenden Bestandteil des Krankheitsgeschehens bilden. Dies führt zu der im Beginn offengelassenen Frage, wie man sich das Erscheinen der beschriebenen Symptomatik erklären könnte. Die 3 Möglichkeiten sind:

1. Es könnte sich einfach um eine Kombination zweier verschiedener Syndrome handeln.

2. Es könnte sich um ein neues, durch Vererbung entstandenes, hereditäres auftretendes Leiden handeln, oder aber, was uns am wahrscheinlichsten erscheint, es besteht

3. hier ein bekanntes, in seinen Charakteristiken genau umschriebenes Leiden, das plötzlich eine noch unbekannt Variation erkennen läßt. In unseren Fällen differenziert sich die altbekannte Myotonia dystrophica in die Richtung der Syringomyelie und weist eine charakteristische und konstante Veränderung des Symptombildes auf. Die Ursachen für das sprunghafte Auftreten derartiger Variationen lassen sich, wie allgemein so auch hier, nicht mit Sicherheit feststellen. Vielleicht spielt die Blutsverwandtschaft der Eltern unserer Pat. eine gewisse Rolle. Sollte es sich aber nur um eine Kombination zweier neurologischer Syndrome handeln — wie wir im Titel dieser Arbeit um nichts zu präjudizieren geschrieben haben —, so glauben wir doch, daß die Seltenheit dieser Kombination und ihr konstantes Symptombild sowie ihre Beziehungen zum Formenkreis der heredo-degenerativen Erkrankungen die Mitteilung der beobachteten Fälle gerechtfertigt haben.

### Zusammenfassung

Es wird über ein ungewöhnliches, familiär-hereditäres Krankheitsbild von 4 Geschwistern berichtet, das sich aus zwei wohlbekanntem Syndromen, der Dystrophia myotonica und der Syringomyelie zusammensetzt. Der Stammbaum der Familie wird dargestellt und die 4 Krankengeschichten im einzelnen erläutert. Es handelt sich um praktisch identische Krankheitsbilder in verschiedener Intensität. Ein Überblick über die vorliegende Literatur läßt erkennen, daß zwar sporadisch Fälle mit geringen Symptomen jeweils des einen Syndroms bei einem ausgeprägten Bild des anderen Erwähnung fanden, bisher aber ein Krankheitsbild, bei dem beide Syndrome in gleichem Ausmaß vorhanden waren, in Form einer familiär-hereditären Erkrankung nicht beschrieben wurde. Die Pathogenese der Erkrankung wird diskutiert.

### Literatur

- BECKER, P. E.: Handb. d. Inn. Med. V/2, 938 (1953). — BOGAERT, L. v.: Jb. d. Neur. 29, 146 (1929). — CURSCHMANN, H.: Dtsch. Z. Nervenhk. 45, 161 (1912). — FRANKL-HOCHWART: Wien. klin. Wschr. 25, 722 (1904). — GUILLAIN, G.: La forme spasmodique de la syringomyelie. Paris 1902. — GUILLAIN, G., J. BERTRAND et L. ROUQUÉS: Ann. de Medic. 31, 180 (1923). — HIRSCHFELD, B.: Z. Neur. 5. H. 5. — MAASS, O.: Ftschr. Neur. 14, 283 (1942). Mschr. Neur. 113, 79 (1947). — Brain 60, 498 (1937). Brain 449, 61 (1938). — OSTERTAG, B.: Dtsch. Z. Nervenhk. 147, 116 (1930). — PURVES-STEWART, J.: The Diagnosis of Nervous Diseases, 9. Edition, p. 451, London 1945. — RINDFLEISCH, W.: Dtsch. Z. Nervenhk. 32, 171 (1907). — ROSSOLIMO: Nouvelle Iconogr. de la Salpêtrière, XV, 63 (1902). — SCHALTENBRAND, G.: Die Nervenkrankheiten. Leipzig: Thieme, 1951/11. — SCHLESINGER, H.: Die Syringomyelie, 2. Aufl. Wien 1902. — STEINERT, H.: Dtsch. Z. Nervenhk. 37, 58 (1909). — ZEC, N.: Miopatije i poremećaji funkcije mišića. Radovi Acta, I, 113 (1953).