Wien. Z. Nervenheilkunde 26, 13—26 (1968)

83

Aus der Psychiatrisch-Neurologischen Universitätsklinik Wien (Vorstand: Prof. Dr. HANS HOFF) und der Neurologischen Ambulanz des Hanusch-Krankenhauses Wien (Vorstand: Prof. Dr. KLARA WEINGARTEN)

Dystrophia myotonica und Syringomyelie

(Eine weitere Mitteilung über das familiäre gemeinsame Auftreten sowie über einen Cardiospasmus im Rahmen des neurologischen Syndroms)

Von

H. J. Avenarius, F. Gerstenbrand und **K. Weingarten**

Mit 6 Textabbildungen

I. Kasuistik

Im Jahre 1958 haben zwei von uns über eine Familie berichtet*, in der bei 4 Mitgliedern einer Generation sowohl eine Dystrophia myotonica als auch die Symptome einer Syringomyelie vorlagen. Inzwischen kamen Angehörige einer weiteren Familie zur Beobachtung, in der es ebenfalls in mehreren Fällen zu einer Kombination beider Krankheiten kam, deren Abgrenzung voneinander sowohl systematisch als auch praktisch leicht und selbstverständlich ist. Als seltenes Symptom fanden sich außerdem Schluckstörungen, deren Ätiologie wahrscheinlich als myotonisch angenommen werden muß. Die Abbildung stellt den Stammbaum der Familie E. dar (Abb. 1).

E. J., geboren 1872, aus Generation A litt nach übereinstimmender Aussage seiner 4 uns bekannten Kinder und seines Arztes** an den Symptomen einer Dystrophia myotonica, die in seinem 40. Lebensjahr zunächst in der Zungenmuskulatur und den Masseteren auftraten und im weiteren Verlaufe der Krankheit zunächst die Muskulatur der Hand, dann die Strecker des Kniegelenkes betrafen. Die Atrophie der Muskulatur soll nie sehr erheblich gewesen sein, jedoch mit zunehmendem Alter mehr und mehr eine Reduktion der Körperkräfte bedingt haben. Der Pat. hat sich in jüngeren Jahren einer Augenoperation unterzogen. Die Angaben über etwaige Sensibilitätsstörungen sind nicht einheitlich. E. J.

* Wien. Z. Nervenhk. 15, 361 (1958).

** Herrn Dr. F. GERSTENBRAND sen. sei für seine Auskünfte gedankt.

verstarb mit 70 Jahren an den Folgen eines seit Jahrzehnten bestehenden Asthma bronchiale. Eine Photographie des Pat., die ihn im 68. Lebensjahr zeigt, läßt vor allem Atrophien im Bereich der Hände und deutlich verdickte Finger erkennen.

E. J., geborene E., geboren 1874, die Frau des E. J., war völlig gesund. Sie verstarb 1961 angeblich an einem Herzversagen.

Eine Schwester des E. J., E. A., verheiratete K. A., und deren Nachfahren sollen nicht erkrankt sein. Ebenso war nach Angabe unserer

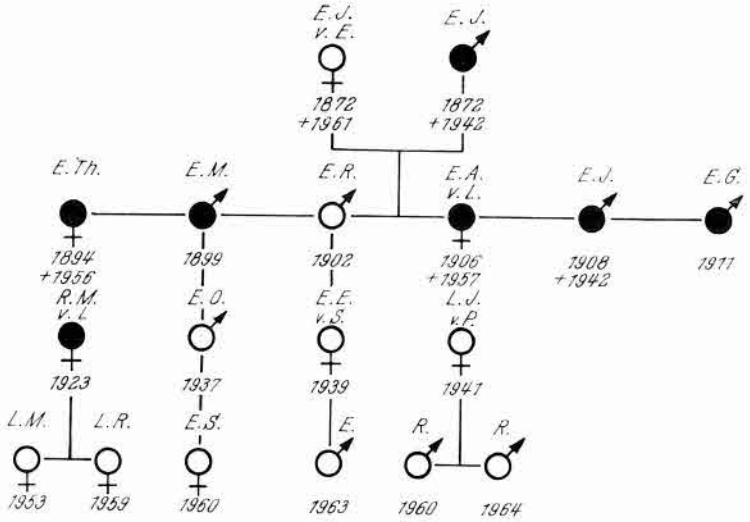

Abb. 1. Stammbaum der Familie E. Schwarz ausgefüllte Symbole gelten für erkrankte, weiße für gesunde Mitglieder der Familie

Pat. und des behandelnden Arztes des Pat. E. J., dessen Eltern und die Nachkommen der 2. Frau des Vaters, die uns und dem behandelnden Arzt der Familie E. zum größten Teil bekannt sind, gesund.

E. Th., verheiratete R. Th., geboren 1884, die älteste Tochter der Generation B, wurde 1940 in ihrem 46. Lebensjahr erstmals an der Nervenklinik Wien untersucht. Bei ihr hatte das Leiden im 36. Lebensjahr mit myotonischen Beschwerden der Kaumuskulatur und der circumoralen Gesichtsmuskulatur begonnen. Im 38. Lebensjahr bemerkte Frau R. zum ersten Male die typischen myotonischen Symptome an den Händen, kurze Zeit darnach an den Beinen. Bald traten Atrophien der distalen oberen Extremitäten und der Gesichtsmuskulatur auf. In rascher Folge befiel die Erkrankung die Rückenmuskulatur, die Strecker der Kniegelenke und schließlich die Füße. Mit 44 Jahren fiel der Pat. auf, daß sie an den Händen nicht mehr sicher warm und kalt unterscheiden konnte.

Die Untersuchung im 46. Lebensjahr zeigte mäßige Atrophien in allen erwähnten Muskelgruppen mit Ausnahme der Wadenmuskulatur, die auffallend kräftig war. Die Kraft der Extremitäten-, Hals- und Rückenmuskulatur war herabgesetzt, die Sehnenreflexe eben noch auslösbar. Die Pupillen zeigten träge Reaktion auf Licht bei normaler Konvergenz. Die Sensibilitätsprüfung ergab eine Hypästhesie für Schmerz und Temperatur in handschuhförmiger Begrenzung an beiden oberen Extremitäten. Der Befund schien rechts etwas ausgeprägter zu sein. Die Tiefensensibilität war erhalten. Bis zum Zeitpunkt der 1. Untersuchung hatte Frau R. 1 Tochter geboren und 3 Aborte gehabt.

3 Jahre später, im 49. Lebensjahr der Pat., standen Gehbeschwerden im Vordergrund; auch an den Extremitäten war die Muskulatur erheblich atrophiert. Insgesamt hatte sich das Krankheitsbild bis zu diesem Zeitpunkt so verschlechtert, daß die Pat. völlig hilflos war. Auch die dissoziierten Sensibilitätsstörungen hatten sich intensiviert. Nicht nur die oberen Extremitäten zeigten jetzt die Ausfälle bis hinauf zur Ellenbeuge, sondern auch an den Beinen war vom Fuße aufwärts eine dissoziierte Sensibilitätsstörung bis etwa 15 cm unterhalb des Kniegelenkspaltes festzustellen.

Die röntgenologische Untersuchung der Halswirbelsäule und der Brustwirbelsäule (1943) ergab: Streckung der Hals- und Brustwirbelsäule, Osteochondrose mit mäßigen spondylarthrotischen Veränderungen. Ein Ekg. zeigte eine Sinusarrhythmie.

In ihrem 60. Lebensjahr verstarb Frau R. Die genaue Ursache ihres Todes wurde uns nicht bekannt. Nach Mitteilung der Geschwister war sie „herzkrank" gewesen. Ihre Beschwerden hatten weiter zugenommen.

E. M., geboren 1899, aus der Generation B erkrankte 1939 in seinem 39. Lebensjahr. Als er 1943 zum ersten Male in der Universitäts-Nervenklinik in Wien untersucht wurde, ergab sich aus der Anamnese, daß zunächst die Masseteren typische myotonische Symptome aufwiesen, die der Pat. beim Kauen bemerkte. Nach kurzer Zeit zeigten die Muskulatur der Zunge und die circumorale Gesichtsmuskulatur, später auch die Rückenmuskulatur, schließlich die Fingerstrecker beidseits und die Strecker des rechten Kniegelenkes typische Beschwerden.

Bei der Untersuchung fanden sich Atrophien der Gesichts- und Halsmuskulatur, die schon damals sehr augenfällig waren und als Facies myopathica in der Krankengeschichte vermerkt sind. Die Zunge zeigte eine typische idiomuskuläre Wulstbildung, beim Beklopfen desgleichen auch die Oberschenkelmuskulatur beidseits. Die Motilität der Extremitäten war nicht herabgesetzt, allein rechts war der PSR. nicht auslösbar. Eine Sensibilitätsstörung bestand im Jahre 1943 noch nicht. Der Pat. zeigte eine Stirnglatze und gab Potenzstörungen an.

1951 bemerkte der Pat. myotonische Zeichen beim Versuch, die Faust zu schließen, und es kam zu einer Atrophie der kleinen Handmuskulatur. 1952 trat Heiserkeit auf, die sich bis heute zur Aphonie gesteigert hat. 1956 bemerkte Pat. Schluckstörungen, die ihn durch häufiges Verschlucken und Regurgitieren durch die Nase erheblich belasteten. Seit 1957 hat der Pat. Mastdarmstörungen, er kann den Stuhl schlecht zurückhalten.

Abb. 2. Fall E. M., geb. 1899: Aufnahme aus dem Jahre 1959 zeigt ausgeprägte Atrophien im Schultergürtel, der Nacken-Hals-Muskulatur und der Gesichtsmuskulatur, ferner der Muskulatur des Stammes mit einer verstärkten Lendenlordose

Abb. 3. Fall E. M., geb. 1899: Gesamtaufnahme aus dem Jahre 1959 mit ausgeprägten Atrophien der oberen Extremitäten des Schultergürtels, der Hals- und Gesichtsmuskulatur. Deutliche trophische Störungen im Bereich der Hände und Unterarme

1958 kamen Blasenstörungen dazu, die der Pat. als imperativen Harndrang beschreibt.

Im Jahre 1959 war der Pat. wieder über längere Zeit in Beobachtung der Nervenklinik. Unmittelbarer Anlaß zu dieser Untersuchung war die Angabe, daß seit einigen Monaten zunächst an den Füßen, dann aber auch an den Händen eine Störung für die Warm- und Kaltempfindung besteht und es mehrfach an den distalen Partien seiner Extremitäten zu Verletzungen kam, ohne daß ein entsprechendes Schmerzgefühl eingetreten war. Die stationäre Durchuntersuchung ergab, daß eine deutliche Progredienz der Dystrophia myotonica vorlag. Die myotonischen Symptome waren jetzt an den Muskeln aller Extremitäten des Stammes und

des Gesichtes zu beobachten. Schwere Atrophien bestanden nicht nur im Gesicht und Hals, sondern auch im Bereiche des Schultergürtels und diffus an allen Extremitäten. Die Atrophie der Rückenmuskulatur hatte bereits zu einer schweren Haltungsanomalie geführt. Zusätzlich zum Befund von 1943 bestand eine Gaumensegelparese beidseits, wobei das rechte Gaumensegel stärker als das linke hing und die Uvula bei Innervation nach links verzogen wurde. Die Sehnenreflexe an den Extremitäten und die Bauchdeckenreflexe waren gleichseitig herabgesetzt. Die Kraft war entsprechend den Atrophien deutlich reduziert. Beiderseits bestand eine Cataracta myotonica. Außerdem ergab die Untersuchung eine beiderseitige Hodenatrophie. Im Bereiche beider Hände ließ sich eine Anästhesie für Schmerz und Temperatur feststellen, deren proximale Grenze an der Handwurzel lag. Eine gleichartige Sensibilitätsstörung wurde an Füßen und Unterschenkeln gefunden. Hier lag die proximale Grenze etwa in Höhe des Kniegelenkspaltes. Eine Unsicherheit in den dissoziierten Qualitäten bestand bis hinauf an die Leistenbeugen. Die Empfindung von Berührung und Lage war normal. Die Hände zeigten beidseits starke trophische Störungen. Die Abbildungen aus dem Jahre 1959 lassen die schweren Veränderungen erkennen (Abb. 2 und 3).

Röntgenuntersuchungen der Hals- und Brustwirbelsäule ergaben eine vermehrte Brustkyphose, Osteochondrose der Hals- und Brustwirbelsäule mit spondylarthrotischen Veränderungen, das Schädelröntgen eine geringe Kapselasymmetrie.

Im EMG. — Herrn Doz. Dr. K. Pateisky vom Elektrolaboratorium der Klinik sei für die Durchführung der Untersuchungen bei unseren Pat. gedankt — war eine myogene Läsion mit myotonischen Zeichen festzustellen.

Das Ekg. zeigte vereinzelt Kammerextrasystolen bei geringen intraventrikulären Leitungsveränderungen. Kreatinin im 24-Stunden-Harn (800 ml): 764 mg, 17-Ketosteroide 5,0 mg, Ketogene Steroide 10,0 mg (Werte, die an der unteren Grenze des von der Klinik für die verwendeten Methoden festgestellten Normalbereiches liegen).

Bei der röntgenologischen Untersuchung der Magen-Darm-Passage wurde eine Passagebehinderung im Ösophagus festgestellt. Das Kontrastmittel gelangte zunächst ohne Hindernis bis in die Höhe der Zwerchfellkuppe, wo sich ein passagerer Stopp zeigt. Aboral von dieser Stelle war, der Oesophagus nur auf Bleistiftstärke entfaltbar, zumeist spastisch kontrahiert und glatt begrenzt. Das Kontrastmittel passierte nur in kleinen Portionen den spastisch verengten Ösophagusabschnitt (Abb. 4 *a*, *b*, 5 *a*, *b*, *c*, *d*). Am Magen fanden sich keine Veränderungen. 2 Kontrollen dieses Befundes bestätigten die Diagnose eines Spasmus im aboralen Anteil des Ösophagus.

Im Jahre 1964 zeigten sich die Symptome der Dystrophia myotonica noch stärker ausgeprägt als vor 5 Jahren. Bei einer ambulanten Kontrolle ließen sich schwerste Atrophien mit entsprechender Kraftherabsetzung der gesamten Körpermuskulatur feststellen. Zusammen mit der daraus resultierenden Haltungsanomalie ist dadurch eine völlige Hilflosigkeit des Pat. bedingt. Die Prüfung der Sensibilität ergab, daß auch dieses Symptom weiter progredient war. Die Anästhesie für Schmerz und Temperatur war an beiden Armen bis zur Ellenbeuge nachweisbar. An den Beinen zeigte sich, daß auch die Haut der Oberschenkel für die genannten Reizqualitäten anästhetisch geworden sind. Die Schluckstörungen hatten sich soweit verschlechtert, daß der Pat. nur mehr breiige Speisen zu sich nehmen konnte. Bei der Schluckschwierigkeit stand das Verschlucken im Vordergrund. Die Sprache war praktisch aphonisch geworden. Der Pat. hat stark an Gewicht verloren. Seit einigen Monaten klagt er über heftige radikuläre Schmerzen im Bereiche der oberen Zervikalwurzeln beidseits, die sich durch die Veränderungen der Halswirbelsäule erklären lassen. Trophische Störungen bestanden an Händen und Füßen beidseits.

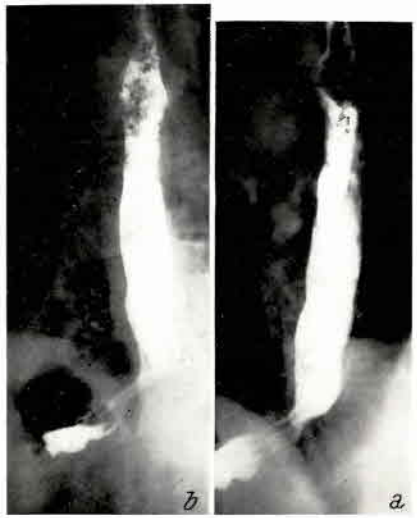

Abb. 4 *a*, *b*. Fall E. M.: Kontrastmitteldarstellung des gesamten Ösophagus. Deutliche Verengung auf Bleistiftstärke im untersten Anteil

Der einzige Sohn des Pat. E. M., E. O., geboren 1935, und dessen Tochter E. S., geboren 1960, sind gesund.

E. R., geboren 1902, das 3. Mitglied der Generation B, und seine Nachkommen sind bis jetzt gesund.

E. A., verheiratete L., geboren 1905, die 2. Schwester aus der Generation B, kam 1943 in ihrem 38. Lebensjahr zu einer einmaligen Untersuchung in die Nervenklinik in Wien. Die Anamnese ergab, daß die ersten myotonischen Zeichen im 20. Lebensjahr der Pat. in den Masseteren aufgetreten waren. Zwar zeigten sich in der Folge auch die Zunge, die circumorale Gesichtsmuskulatur, später auch die Fingerstrecker und die Rückenmuskulatur betroffen, doch war die Progredienz des Leidens mäßig. Im 34. Lebensjahr traten die ersten myotonischen Beschwerden an den Händen auf. Seit dem 36. Lebensjahr bestanden ziehende Schmerzen in

Schultergürtel und Rückenmuskulatur, die nach der Beschreibung einen radikulären Charakter aufwiesen.

Bei der klinischen Untersuchung (1943) fielen Atrophien im Gesichts-, Hals- und Schulterbereich, geringer auch an den oberen und unteren Extremitäten auf. Die Reflexe an den Extremitäten waren gleichseitig schwach auslösbar, die grobe Kraft wurde in allen Extremitäten als reduziert festgestellt. Über Sensibilitätsstörungen vermerkt das damalige Protokoll der ambulanten Untersuchung nichts. — Die Geschwister der Frau L. berichteten uns, daß diese 52jährig an einem Bronchuskarzinom gestorben ist. Ihr neurologisches Leiden war bis dahin nur wenig progredient. Allerdings hat sie in den letzten Lebensjahren schlechter gehen können und außerdem über Sehstörungen geklagt. Letzteres läßt nach der Beschreibung auf eine Katarakt schließen.

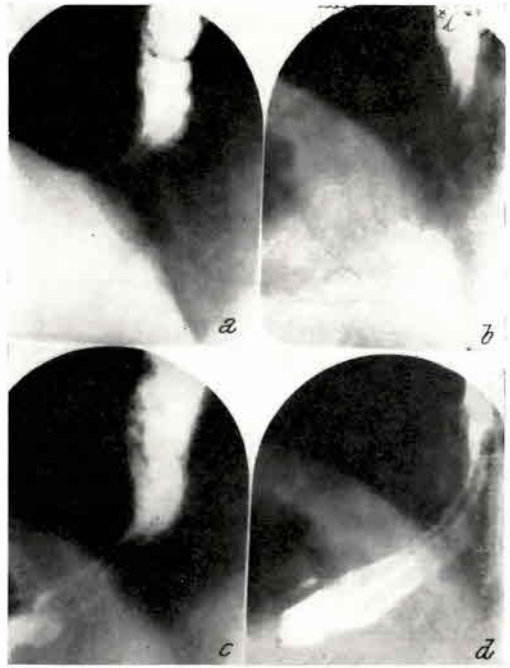

Abb. 5 *a*, *b*, *c*, *d*. Fall E. M.: Kontrastmitteldarstellung der Passagebehinderung im untersten Ösophagusanteil. Passagerer Stopp in der Höhe der Zwerchfellkuppe. Der Ösophagus ist nur auf Bleistiftstärke entfaltbar. Das Kontrastmittel passiert in kleinen Portionen den spastisch verengten Ösophagusabschnitt

E. J., geboren 1908, ist seit 1942 vermißt. Nach Angaben unserer Pat. haben im 32. Lebensjahr bei ihm typische myotonische Beschwerden begonnen, die sich ähnlich wie bei seinen Geschwistern zeigten. Wegen der damaligen Situation hat er sein „Erbleiden" jedoch verschwiegen.

E. G., geboren 1911, aus der Generation B, kam in seinem 48. Lebensjahr zum ersten Mal zur Untersuchung. Schon 1941, nach einer Fleckfiebererkrankung, bemerkte der Pat. leichte myotonische Zeichen an der Kaumuskulatur und an der Zunge. 1 Jahr darnach auch an den Händen und 1945 an den Beinen. Er wurde 1945 wegen seiner Erkrankung vom Militär entlassen. Einige Jahre vor der 1. Untersuchung fielen ihm Empfindungsstörungen an Händen und Füßen auf. Unmittelbarer Anlaß der stationären Aufnahme war eine seit wenigen Monaten bestehende progrediente Heiserkeit und eine leichte Kraftherabsetzung in den Händen.

Bei der Untersuchung 1959 fielen mäßig starke Atrophien der Masseteren, der Musculi temporales und der Halsmuskulatur auf. Die Sehnenreflexe waren gleichseitig herabgesetzt, die Bauchdeckenreflexe an der Grenze der Auslösbarkeit. Das Gaumensegel zeigte sich deutlich unterinnerviert, und zwar rechts mehr als links. Es bestand eine streng dissoziierte Hypästhesie handschuh- bzw. strumpfartig begrenzt an Händen und Füßen sowie eine gleichartige Hypästhesie in segmentaler Begrenzung zwischen D 2 und D 8 beiderseits. Pat. zeigte eine deutliche Stirnglatze und beiderseitige Hodenatrophie. Der ophthalmologische Befund stellt eine beidseitige Kataraktbildung fest.

Röntgen: verstärkte Lordose der HWS. Geringe Spondylarthrose der Hals- und Brustwirbelsäule. Ekg.: ohne pathologischen Befund. Röntgen der Magen-Darm-Passage ergab kein Vorliegen eines Cardiospasmus.

Das EMG. ergab eine myogene Läsion mit myotonischer Komponente.

Die Kontrolluntersuchung Ende 1964 zeigte eine deutliche Progredienz aller Symptome. Trotzdem steht der Pat. weiterhin in Arbeit. Pat. klagte jetzt auch über Schluckstörungen, leichten Grades und ließ eine geringe Gaumensegelparese erkennen. Die Hände zeigten beidseits deutliche trophische Störungen.

Das Kontrollröntgen der Magen-Darm-Passage ergab 1964 Schluckschwierigkeiten des breiigen Kontrastmittels. Langsame Passage durch die Speiseröhre. Der Hypopharynx blieb sehr lange weitgestellt.

Die einzelnen Ösophagusanteile kontrahierren sich nur langsam und schlecht und waren ungewöhnlich weit. Sie wurden bei Kontraktion nicht vollständig entleert.

Bei diesem Pat. wurden Untersuchungen auf das Vorliegen einer Paramyloidose durchgeführt. Der histologische Befund* des Skelettmuskelgewebes ergab eine starke Kaliberschwankung einzelner Zellen des Muskelgewebes und eine angedeutete Kernvermehrung. Die Amyloidfärbung war negativ. Eine histologische Untersuchung eines peripheren Nervus zeigte abschnittsweise einen grobscholligen Zerfall des Myelins. Eine Rectumbiopsie wurde von diesem wie von den anderen klinisch untersuchten Pat. abgelehnt.

R. M., verheiratete L. M., geboren 1923, Tochter der R. Th., geborene E., aus der Generation C war bei der Erstuntersuchung im Jahre 1964 40 Jahre alt. Sie erinnerte sich, daß ihr bereits im Alter von 16 Jahren die ersten myotonischen Zeichen beim Bewegen des Kiefers aufgefallen waren. Sehr bald befielen diese Störungen auch die Strecker der Handgelenke. Zunächst waren die Beschwerden der Pat. viele Jahre lang nicht sehr stark ausgeprägt, so daß sie sich mit 26 Jahren entschloß zu heiraten.

* Wir danken Frau Prof. Dr. J. Mayer-Obiditsch für die Durchführung der Untersuchungen und die Überlassung des Befundes.

Aus dieser Ehe stammen 2 neurologisch völlig unauffällige Kinder. Nach der Geburt des 2. Kindes trat aber eine rasche Progredienz des Leidens ein, so daß sich in den vergangenen 5 Jahren vor der Untersuchung ein besonders schweres Zustandsbild einer Dystrophia myotonica ausgebildet hat. Fau L. gab weiter Miktions- und Defäkationsbeschwerden an, wie sie auch bei dem Onkel E. M. bestehen, kann sich allerdings an den Zeitpunkt des 1. Auftretens nicht erinnern. Ferner klagte sie über Schluckstörungen und Heiserkeit. Die Schluckstörungen waren zunächst als Schwierigkeiten, die Speisen hinunter zu bringen, bei gleichzeitigem Würgegefühl bemerkt worden und haben sich erst in der letzten Zeit durch Verschlucken und Regurgitieren verschlechtert. Wie Pat. angab, sind seit einiger Zeit Menstruationsstörungen aufgetreten. Außerdem berichtet sie, daß frische, sehr ausgedehnte Brandnarben an den Unterschenkeln kaum Schmerz verursacht hatten.

Abb. 6. Pat. M. R., geb. L., geb. 1923: ausgeprägte Atrophien der gesamten Körpermuskulatur. Deutliche trophische Störungen an den distalen Partien der oberen Extremitäten, noch deutlich sichtbare Brandnarben am linken Unterschenkel

Bei der klinischen Untersuchung fanden wir deutliche myotonische Zeichen an der Zunge, in den Masseteren und in den Streckern der Fingergelenke. Es bestanden Atrophien im Gesicht, am Hals, am Schultergürtel, in der gesamten Rückenmuskulatur und an der Muskulatur der Extremitäten. Die Pat. konnte nur unter großen Schwierigkeiten längere Zeit stehen, die Körperhaltung war gebückt, der Kopf schwer aufrecht zu halten.

An den oberen Extremitäten waren die Sehnenr eflexe nicht auslösbar, an den unteren Extremitäten nur spurweise. Die Muskelkraft an den Extremitäten und am Stamm war hochgradig herabgesetzt. Pat. zeigte eine Ptose der Augenlider, rechts etwas mehr als links, eine heisere, fast aphonische Sprache bei beginnender Gaumensegelparese beidseits und eine Atrophie der Zungenmuskulatur. An sensiblen Störungen fand sich eine Hypästhesie für die dissoziierten Qualitäten an den oberen Extremitäten von distal bis etwa 3 Querfinger über dem Ellbogengelenk, an den unteren Extremitäten. An beiden Unterschenkeln waren Brandwunden vorhanden. Pat. zeigte eine Stirnglatze und eine beginnende Kataraktbildung. Eine Abbildung demonstriert das ausgeprägte dystrophische Zustandsbild (Abb. 6).

Röntgenuntersuchung der Brustwirbelsäule ergab eine vermehrte Brustkyphose mit deutlichen spondylarthrotischen Veränderungen; Ekg. war normal.

E. O., geboren 1937, aus Generation C und alle Glieder der Generation D wurden von uns untersucht, von ihnen bietet zur Zeit keines einen abnormen klinischen Befund.

II. Diskussion

Die Diagnose der Dystrophia myotonica ist in den referierten Fällen zusammenfassend wie folgt begründet:

1. myotonische Erscheinungen, beginnend an der Kau- und Zungenmuskulatur, später meist zusätzlich auf die Streckmuskulatur der Fingergelenke und schließlich auf die gesamte Körpermuskulatur übergreifend:
2. Atrophie der Gesichts- und Halsmuskulatur, in späteren Stadien auch Atrophien in den Extremitäten und am Stamm:
3. Kataraktbildung:
4. Hodenatrophie bei den männlichen Mitgliedern der Familie; Abortusneigung bei Frau R. und die Menstruationsstörungen bei Frau L. könnten auf eine Ovarialinsuffizienz hinweisen;
5. Alopecia frontalis:
6. offenbar dominanter Erbgang des Leidens.

Beachtenswert erscheint, daß der Ablauf der Erkrankung bei allen Gliedern der Familie etwa die gleiche Reihenfolge einhält, ferner daß die myotonische Dystrophie in einer besonders schweren Ausprägung auftritt.

Die Diagnose der jeweils erst Jahre nach Beginn der Dystrophia myotonica auftretenden Syringomyelie stützt sich auf folgende Beobachtungen:

1. dissoziierte Sensibilitätsstörungen in der Anordnung Brissaudscher Zonen an oberen und unteren Extremitäten und auch vom segmentalen Typ:
2. Progredienz der Sensibilitätsstörungen; die Störungen beginnen an den distalen Partien der Extremitäten und nehmen langsam nach proximal zu:
3. trophische Störungen an Händen und Füßen;
4. Veränderungen an der Wirbelsäule, die über den altersphysiologischen Normalbereich hinausgehen.

Die Veränderungen im Bereiche der Motorik können wegen der myotonischen Symptomatik, die immer vor der Syringomyelie auftrat, nicht zur Diagnose der Syringomyelie verwendet werden.

Atrophien der quergestreiften Sphinktermuskulatur sind, wie Thomasen ausführt, bei der myotonischen Dystrophie nie mit Sicherheit beschrieben worden. Dazu ist zu vermerken, daß in keinem der Fälle Miktions- und Defäkationsbeschwerden am Beginn der Erkrankung vermerkt wurden. Man wird diese Beschwerden in unseren Fällen auf eine Einbeziehung des Lumbalmarkes in den syringomyelischen Prozeß zurückführen müssen.

Im Rahmen einer Syringomyelie sind derartige Störungen bekanntlich nicht allzu selten.

Die Tatsache, daß diese Beschwerden im Fall L. M. zeitlich vor dem Auftreten einer Sensibilitätsstörung angegeben wurden, darf nicht überwertet werden. Sensibilitätsveränderungen werden häufig am Anfang nicht bemerkt.

Die ätiologische Klärung einiger weiterer Symptome ist nicht unproblematisch. Die bei den Pat. E. M., E. G. und L. M. bestehende Schluckstörung läßt 2 Komponenten erkennen. Die eine davon trägt zusammen mit der aphonischen Sprache, bedingt durch eine Stimmbandparese, Symptome einer Bulbärparalyse. Sie kann sowohl als Folge der Syringobulbie wie auch als Zeichen myotonischer oder atrophischer Veränderungen in der Zungen-, Larynx- und Pharynxmuskulatur angesehen werden (Becker, Bodechtel, Schilf und Seiler, Thomasen). Ätiologisch ist diese Symptomatik nicht zu klären.

Die Durchuntersuchung des Pat. E. M. ließ die 2. Komponente der Schluckstörung auffinden. Im Ösophagusröntgen zeigte sich einwandfrei ein Cardiospasmus. Aus der klinischen Beschreibung ist das gleiche Symptom auch bei der Pat. L. M. zu vermuten, während sich diese Störung beim Pat. E. G. scheinbar eben in Entstehung befindet. Zwar sind bei der dystrophischen Myotonie gelegentlich Schluckbeschwerden beschrieben worden (Thomasen), doch wurden diese subjektiv meist nicht sehr belastenden Erscheinungen den Veränderungen in der quergestreiften Muskulatur des oberen Ösophagusdrittels zur Last gelegt.

Kelley (1964) hat über einen Mann berichtet, bei dem es genau wie bei unserem Pat. sogleich nach der Nahrungsaufnahme zur spastischen Kontraktur der Cardiamuskulatur kam. Die röntgenologische Untersuchung mit einem Kontrastmittel zeigte im Fall Kelleys während des Kontraktionszustandes den fadenförmig dünnen Durchtritt des Kontrastmittels in den Magen. Nach wenigen Minuten floß das Kontrastmittel in Schüben weiter, der Spasmus war gelöst. Die mitgeteilten Bilder entsprechen weitgehend unseren Befunden.

Die Beschwerden, die dieser echte Cardiospasmus im Gegensatz zu Störungen in der Pharynxmuskulatur macht, sind so erheblich, daß unser Pat. E. M. zeitweilig jede Nahrungsaufnahme verweigert. Ein echter Spasmus im Cardiabereich ist u. W. bislang nur in dem 1. Fall von Kelley beschrieben worden. Wir teilen voll die Ansicht von Kelley, der glaubt, daß es sich bei diesen extrem seltenen Erscheinungen um eine Beteiligung der glatten Muskulatur am dystrophisch-myotonischen Grundgeschehen handelt. Einen gewissen Beleg dafür geben auch die Beobachtungen von

Harvey und Siegel an der Muskulatur der Gallenblase bei Myotoniepat. Aus den Untersuchungen dieser Autoren geht hervor, daß die glatte Muskulatur nicht grundsätzlich von einer Beteiligung an der Dystrophia myotonica ausgeschlossen zu sein scheint. Bei der Syringomyelie ist u. W. allerdings ein Cardiospasmus nicht beschrieben worden.

Bevor man sich dazu entschließen darf, für die von uns geschilderte erbliche Kombination von Dystrophia myotonica und Syringomyelie in 2 verschiedenen Familien einen Platz in der Systematik der erblichen neurologischen Erkrankung zu suchen, muß bedacht werden, daß die Ätiologie dieser beiden Krankheiten nach dem heutigen Stande u. W. sich grundsätzlich voneinander unterscheidet. Während die myotonische Dystrophie mit großer Wahrscheinlichkeit eine erbliche Muskelerkrankung ist, die gemeinsam mit gewissen Funktionsstörungen endokriner Organe auftritt, wird die Syringomyelie heute als eine nichterbliche Mißbildungskrankheit auf der Grundlage einer erblichen Baustörung des Neuralrohres, des „Status dysraphicus" aufgefaßt. Liegt in dem einen Fall die Störung in der Muskelzelle selber, wie pharmakologische Untersuchungen wahrscheinlich gemacht haben (Corsi und Gentili u. a.) so ist im anderen Fall die Gliose des Rückenmarkes der Kern des krankhaften Geschehens. Nach unseren heutigen Vorstellungen ist eine Brücke zwischen diesen beiden zur Rede stehenden Krankheiten theoretisch kaum denkbar.

Allerdings finden sich — zuerst wohl bei Kryschowa und Bajecskaja (1934), später häufiger — Berichte über dysraphische Symptome bei der myotonischen Dystrophie. Besonders in den letzten Jahren haben die Untersuchungen von Caughey und Myrianthopoulos, die Sippenuntersuchung von Richter und Zeh und die besonders umfangreiche Studie von Klein das Interesse auf diese Kombination gelenkt. Klein gibt die Häufigkeit dysrhaphischer Symptome bei der Dystrophia myotonica mit 15,4% an. Da die Syringomyelie eine fakultative Differenzierung des erblichen Status dysrhaphicus ist, war theoretisch zu erwarten, daß in Familien mit erblicher Dystrophia myotonica und erblicher Dysrhaphie auch einmal Syringomyeliefälle auftreten. Wir möchten aus unseren Fällen allerdings nicht schließen, daß hier die Syringomyelie vererbt wurde. Vielmehr sind wir der Ansicht, daß bestimmte, innerhalb einer Familie einigermaßen konstant vererbte Typen des an sich variablen Bildes der myotonischen Dystrophia das Entstehen einer Syringomyelie begünstigen.

Die gelegentlich bei der myotonischen Dystrophie berichteten Sensibilitätsstörungen sind uncharakteristisch und sporadisch, die rudimentären myotonischen Symptome bei der Syringomyelie (Schlesinger) entsprechen heredogenetisch und klinisch ebenfalls nicht der hier diskutierten

Situation. — Auf diese Berichte wurde bereits in unserer 1. Mitteilung eingegangen.

Die Untersuchungen auf das Vorliegen einer Paramyloidose waren — soweit sie sich durchführen ließen — negativ, so daß diese ätiologische Möglichkeit weitgehend ausgeschlossen werden kann.

Auch nach der Mitteilung einer 2. Familie, in der die besprochene Krankheitskombination vererbt wird, kann die Diskussion folgende 3 Möglichkeiten aufzeigen: es handelt sich

1. um die Kombination zweier, verschiedener Syndrome,
2. um ein neues heredofamiliäres Leiden, oder
3. die Dystrophia myotonica differenziert sich in Richtung der Syringomyelie und läßt eine bis dahin unbekannte Variante erkennen.

Sollte die letztgenannte Möglichkeit eines Tages zu bejahen sein, so wäre möglicherweise auch ein weiterer fruchtbarer Ansatz für die Diskussion der Pathophysiologie sowohl der Syringomyelie wie der Dystrophia myotonica gegeben. Deshalb haben wir uns erlaubt, an Hand neuer Fälle auf diese seltene erbliche Kombination zweier neurologischer Krankheitsbilder aufmerksam zu machen.

Zusammenfassung

Es wird über eine weitere Familie berichtet, in der Dystrophia myotonica und Syringomyelie gleichzeitig vererbt werden. Die ausgeprägte Symptomatik beider Erkrankungen wird besprochen. Auf das seltene Symptom eines Cardiospasmus bei der myotonischen Dystrophie, das sich bei einem der Pat. nachweisen ließ, wird näher eingegangen. Die Syringomyelie wird als Mißbildungskrankheit des Status dysrhaphicus verstanden, dessen Auftreten bei der Dystrophia myotonica in der letzten Zeit häufiger beschrieben wurde.

Literatur

Becker, P. E.: Die Myopathien. In: Handbuch der Inneren Medizin, Bd. V/2, S. 922ff. Berlin: Springer-Verlag. 1953. — Bodechtel, G.: Differentialdiagnose neurologischer Krankheitsbilder, S. 737ff. Stuttgart: G. Thieme-Verlag. 1958. — Caughey, J. E., and N. C. Myrianthopoulos: Dystrophia myotonica and related disorders. Springfield 1963. — Corsi, A., and C. Gentili: An in vitro study of muscle in myotonia. J. Neuropath. exp. Neurol. **18**, 482 (1959). — Harvey, J. C., and G. Siegel: Myotonia dystrophica: A clinical and laboratory study. Presented at the forty-fourth annual Session of the American College of Physicians, Denver, April 3d, 1933. — Hurst, A. F.: Some discorders of the oesophagus. J. amer. med. Assoc. **102**, 582 (1934). — Kelley, M. L.: Dysphagia and motor failure of the oesophagus in myotonia dystrophicy. Neurology **14**, 955 (1964). — Klein, D.: La dystrophie myotonique (Steinert) et la myotonie congénitale (Thomson) en Suisse. J. Génét. humaine (Genève) **7**, Suppl. 1958. — Kryschowa, N., und H. Bejevskaja: Ein familiärer Fall von atrophischer Myotonie. Z. Neur. **150**, 507 (1934). —

Maas, O., and A. S. Paterson: Myotonia congenita, dystrophia myotonica and paramyotonia. Brain **73**, 318 (1950). — Richter, K., und W. Zeh: Eine Sippe mit myotoner Dystrophie und Status dysrhaphicus. Schweiz. Arch. Neur. **90**, 57 (1962). — Schlesinger, H.: Die Syringomyelie. — Schilf, E., und J. Seiler: Zur Differenzierung der dystrophischen Myotonie. Medizinische 1957/II, 1113. — Thomasen, E.: Myotonia. Aarhus, 1948. — Weingarten, K., und F. Gerstenbrand: Eine ungewöhnliche Kombination von zwei neurologischen Krankheitsbildern. Wien. Z. Nervenhk. **15**, 361 (1958).

Printed in Austria