

ÜBER EINE ERBLICHE FORM DER SENSORISCHEN NEUROPATHIE

Von F. GERSTENBRAND, E. SLUGA, G. STEINBOCK und A. STRUPPLER
Neurologische Universitätsklinik Innsbruck (Vorstand Prof. Dr. F. Gerstenbrand); Neurologisches Institut der Universität Wien (Vorstand Prof. Dr. F. Seitelberger); Orthopädisches Spital Wien (Ärztlicher Leiter Prim. Dr. H. R. Schönbauer); Neurologische Klinik der Technischen Universität München (Vorstand Prof. Dr. A. Struppler)

Summary

A family with a hereditary type of motor and sensory neuropathy is presented. Inheritance follows an autosomal dominant pattern. In each of three succeeding generations a case occurred. The symptoms are motor and sensory loss of the peripheral type, ulcerations and arthropathy of the feet. One of the patients suffered of an unbearable squeezing kind of pain in the extremities. Relief could only be obtained by thalamotomy. Nerve conduction velocity was distinctively reduced, partly not measurable. In two of the three examined cases sural nerve biopsies were taken and light- and electron microscopy was performed which revealed complete denervation.

*

Einleitung

Die klinischen Hauptmerkmale der erblichen Form der sensorischen Neuropathie sind Heredität, Sensibilitätsstörungen vorwiegend an den unteren Extremitäten, Ulcera und Knochendestruktionen an den Füßen. Als eine der ersten Beschreibungen wird ein Bericht von NELATON aus dem Jahre 1852 in der Literatur erwähnt. Aus zahlreichen Einzeldarstellungen und eigenen Fällen zeichnete THEVENARD 1942 ein charakteristisches Krankheitsbild, welches er als Acropathie ulceromutilante familiale bezeichnete und wies auf atypische Formen des Leidens hin. Seit DENNY-BROWN (1952) ist die Bezeichnung "familiäre sensorische Neuropathie" gebräuchlich.

Fallbericht

Die Untersuchung der hier zu demonstrierenden Familie mit einer sensorischen Neuropathie ging vom Patienten Franz H. aus. In der Vorgeschichte zu erwähnen ist eine Chorioretinitis, 1949, welche mit Narbenbildung und entsprechender Visusverminderung abheilte. 1950, im Alter von 37 Jahren, stellte sich an den unteren Extremitäten von distal nach proximal fortschreitend, eine dissoziierte Sensibilitätsstörung ein, die später mit Störungen der epikritischen Sensibilität kombiniert war. 1962 wurde eine Schwäche der Fußheber und Zehenstrecker beidseits bemerkt. Gleichzeitig stellte man eine dissoziierte Sensibilitätsstörung an den Händen fest, ein Jahr

später auch leichte Störungen der Tiefensensibilität. 1962 traten aber auch Ulcera an den Fußsohlen und eine osteomyelitisch superinfizierte Arthropathie am Grundgelenk der 2. Zehe rechts auf. 1965 wurde wegen einer tiefen Phlegmone die Amputation des rechten Unterschenkels notwendig. Erst in diesem Jahr traten starke schraubstockartige Schmerzen im linken Bein auf. Rechts bestand seit der Amputation ein Phantomgefühl, das mit dem Auftreten der Schmerzen im linken Bein von einem Phantomschmerz begleitet war. Schmerzen bestanden auch an beiden Händen.

Therapeutisch wurde eine lumbale und später eine thorakale Sympathektomie mit nur geringem Effekt durchgeführt.

1967 nahmen die Schmerzen in den Händen an Intensität zu und wurden schließlich unerträglich im Sinne eines dauernden Schraubstocksches, links mehr als rechts. Eine Einstellung auf verschiedene Psychopharmaka brachte nur vorübergehende Wirkung, so daß im Oktober 1975 eine stereotaktische Operation des Nucleus limitans, Nucleus parafascicularis und im Mediakern des Thalamus rechts durchgeführt wurde, die zunächst zum Verschwinden der Schmerzen führte. Später kehrten die Schmerzen in leichter Form wieder zurück. Als Folge der Thalamostereotaxie verblieb eine Hemihypaesthesia mit thalamischen Qualitäten im Bereich der linken Körperhälfte.

Derzeit zeigt der neurologische Befund an den unteren Extremitäten einen herabgesetzten PSR, rechts mehr als links, fehlenden ASR links, eine deutliche Atrophie der Wadenmuskulatur, aber auch des Quadriceps beidseits, eine hochgradige Parese des Fußgelenkes und der Zehen links, an den oberen Extremitäten ebenfalls deutlich herabgesetzte Sehnenreflexe, hochgradige Atrophien der kleinen Handmuskulatur beidseits und eine ausgeprägte, distal betonte Parese beidseits. Es besteht an den oberen Extremitäten eine handschuhförmige, dissoziierte Sensibilitätsstörung bis zum distalen Drittel des Unterarmes mit geringer ausgeprägten Tiefensensibilitätsstörung, am linken Bein eine strumpfförmige Hypaesthesia für alle Qualitäten, incl. Tiefensensibilität.

Der Liquor ergab wiederholt normale Befunde. Die motorische und sensible Nervenleitgeschwindigkeit (Prof. STRUPPLER) ergab deutliche Hinweise auf eine Denervation und eine Verlangsamung der sensiblen Messwerte. Die Biopsie zeigte das typische Bild einer sensorischen Neuropathie.

Familienuntersuchungen

Die Familienuntersuchung erbrachte folgende Verhältnisse (siehe Stammbaum).

Von der Großmutter des Patienten mütterlicherseits ist bekannt, daß sich

im späteren Lebensalter nach einer geringfügigen Verletzung an der Fußsohle ein Geschwür bildete und der rechte Unterschenkel amputiert wurde. Die Mutter des Patienten, geboren 1885, gestorben 1969, konnte von uns untersucht werden. Sie zeigte ein analoges neurologisches Symptomenbild wie Pat. Franz H., allerdings in geringerer Ausprägung und mit leichten und erträglichen Schmerzen. Auch bei ihr bestand ein Ulcus unter dem zweiten Metatarsalköpfchen.

Die ältere Tochter des Patienten, geboren 1943, erkrankte im Alter von 28 Jahren mit einer Gefühlsstörung an den Zehen rechts. 3 Jahre später traten nach einer ausgedehnten Fußwanderung tiefe schmerzlose Geschwüre am rechten Großzehenballen auf, die immer wieder abheilten und in der Gravidität vor 1 1/2 Jahren für längere Zeit verschwanden.

Der derzeitige neurologische Befund ergibt bei ihr keine Auffälligkeiten im Bereich der Hirnnerven und oberen Extremitäten. ASR waren bds. herabgesetzt, motorische Ausfälle nicht feststellbar. Es bestand eine strumpfförmige Hypaesthesia, abnehmend nach proximal, bis zum Kniegelenk reichend, distal Anaesthesia, mit geringen Tiefensensibilitätsstörungen, sowie trophischen Störungen rechts mehr als links. Ein Ulcus besteht im Bereich des rechten Großzehenballens. Die Biopsie ergab ebenfalls einen typischen histologischen Befund. Die Nervenleitgeschwindigkeit zeigte eine Minderung der motorischen Leitgeschwindigkeit im Peroneus beidseits.

Diskussion

In der Einordnung der Familie sind mehrere Punkte aufzuzeigen: Bei der klassischen hereditären sensorischen Neuropathie ist die Motorik in der Regel intakt. Von DYCK und LAMBERT wurde 1965 ein dominant vererbtes Leiden mit distalen Sensibilitätsstörungen, perforierenden Ulcera und den Symptomen einer peronealen Muskelatrophie beschrieben und die Erkrankung als Übergangsform zwischen hereditärer sensorischer Neuropathie und peronealer Muskelatrophie aufgefaßt. Andererseits wurden Fälle als peroneale Muskelatrophien eingereiht, die Sensibilitätsausfälle im Vordergrund aufwiesen, so die Familie von HALLYDAY und WHITING 1909, sowie von ENGLAND und DENNY-BROWN 1952.

Schmerzen in Art und Ausmaß, wie sie von unserem Patienten berichtet werden, haben HICKS und DENNY-BROWN 1952 als lanzinierende Schmerzen eingestuft. Fälle mit Schmerzen sind nach unserer Meinung mit dem histologischen Befund einer fortschreitenden kompletten Denervierung in

Korrelation zu bringen. Pathophysiologisch könnte die Schmerzsymptomatik als causalgische Schmerzform eingestuft werden.

Die hier demonstrierte Familie läßt sich in Analogie zu THOMAS u. Mitarb. 1974 als hereditäre motorische und sensorische Neuropathie auffassen.

Literatur

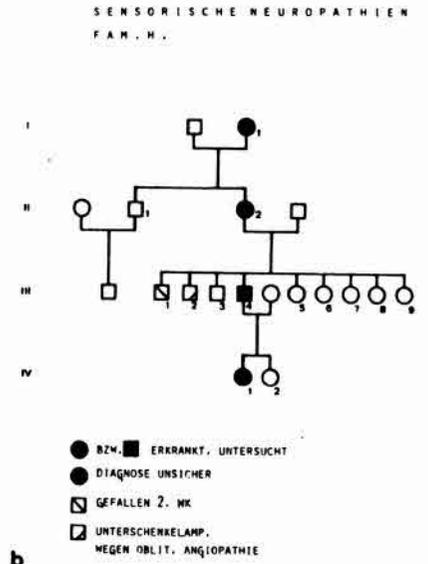
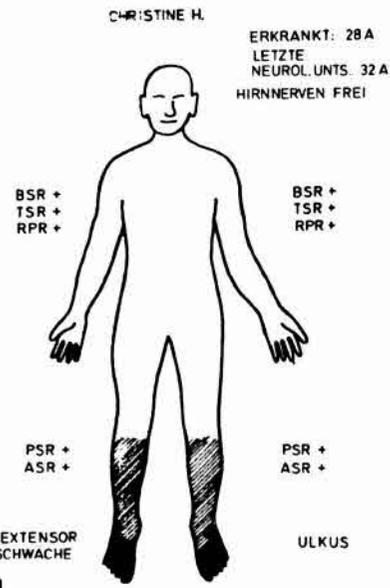
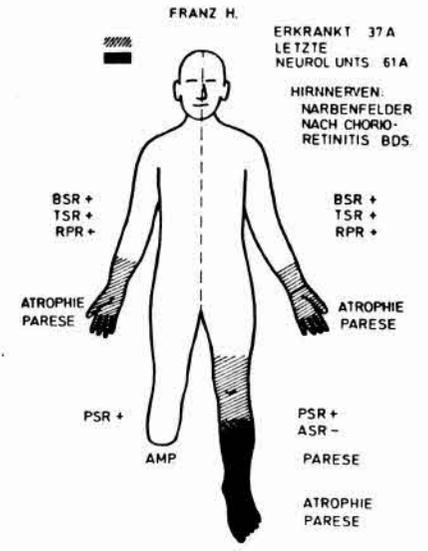
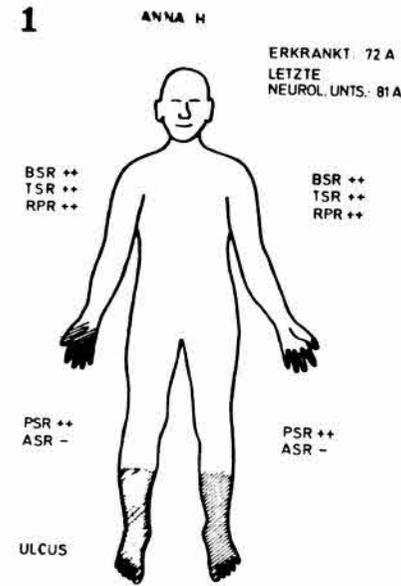
- DENNY-BROWN, D.: Hereditary sensory radicular neuropathy. J.Neurol. Neurosurg. Psychiat. 14 (1951) 237.
- DYCK, P.J., LAMBERT, E.H.: Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. Arch.Neurol.(Chicago) 18 (1968) 603.
- ENGLAND, A.C., DENNY-BROWN, D.: Severe sensory changes and trophic disorder in peroneal muscular atrophy. Arch.Neurol.Psych.(Chicago). 67 (1952) 1.
- HICKS E. P. zit.n. DENNY-BROWN, D.: s.oben.
- NELATON, A. zit.n. THEVENARD, A.: s.unten.
- THEVENARD, A.: L'acropathie ulcéro-mutilante familiale. Revue Neurol. 74 (1942) 193.
- THOMAS, P.K., CALNE, D.B., STEWART, G.: Hereditary motor and sensory polyneuropathy. (Peroneal muscular atrophy). Ann.Hum. Genet. 38 (1974) 111.

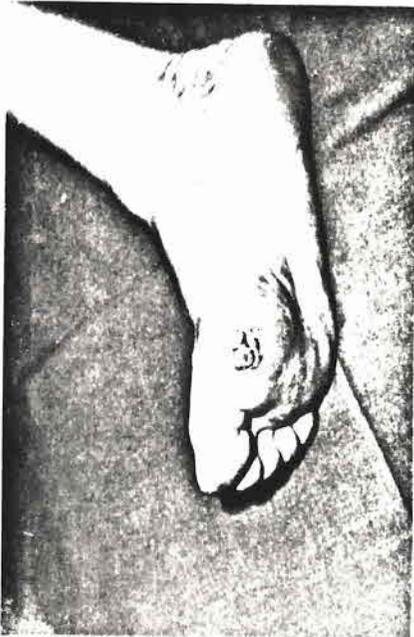
Tafel 1

- a Neurologische Befunde bei den Mitgliedern der beschriebenen Familie mit einer Form der sensorischen Neuropathie.
Schwarz: Hypästhesie für alle Qualitäten, schraffiert: dissoziierte Sensibilitätsstörung.
- b Stammbaum der beschriebenen Familie

Tafel 2

- a links oben: Franz H., Atrophie der kleinen Handmuskulatur, dargestellt Parese des M.abductor pollicis brevis
- b rechts oben: Franz H., osteomyelitisch superinfizierte Arthropathie des Metatarsophalangealgelenkes II.
- c links unten: Christine H., schmerzloses Ulcus am Großzehenballen
- d rechts unten: Franz H., Das elektronenmikroskopische Bild zeigt Anteile eines komplett denervierten peripheren Nerven.





- Autor/in:** Lassmann, G., W. Jurecka und G. Niebauer (Hrsg.)
- Titel:** Wiener Symposium: Struktur und Pathologie des Hautnervensystems:
Wien, 29. - 30. April 1977
- Verlag:** Wien, Verlag des Verbandes der wissenschaftlichen Gesellschaften
Österreichs
- Erschienen:** 1977.
- Sprache:** Deutsch
- Sparte:** Neurologie
- Beschreibung:** zahlreiche Abb. kartoniert