

Beitrag zur Lehre von der myotonischen Dystrophie.

Von

R. Hirschfeld,

Assistent in Freiburg von 1905 bis 1907.

(Aus der Poliklinik für Nervenkrankte [Professor *R. Cassirer* und Dr. *R. Hirschfeld*].)

Mit 3 Textabbildungen.

(Eingegangen am 1. April 1925.)

Nachdem *Steinert* im Jahre 1909 zum erstenmal auf Grund einer zusammenfassenden Darstellung sämtlicher bisher beobachteter Fälle die Myotonia atrophica als ein typisches Krankheitsbild herausgehoben hatte im Sinne einer myopathischen progressiven Dystrophie, von der echte Thomsenfälle befallen werden, habe ich 1911 nach kritischer Durchsicht der gesamten bis dahin publizierten Literatur an der Hand eines von mir beobachteten Falles zum ersten Male den Schluß gezogen, daß die Erkrankung als *ein Leiden sui generis* aufzufassen sei. Ich habe angenommen, daß sich die beiden myopathischen Krankheitssymptome auf dem „gleichartig vorbereiteten Boden einer eigenartigen degenerativen Anlage entwickelt haben, wobei die Frage, ob zuerst die dystrophischen oder die myotonischen Symptome entstehen, von sekundärer Bedeutung ist; wahrscheinlich kommt sowohl die eine wie die andere Möglichkeit vor“.

Daß diese Auffassung sich im Laufe der letzten 15 Jahre allgemeine Geltung verschafft hat, beweisen die zahlreichen seither publizierten Arbeiten.

Eine hervorragende Förderung hat die Kenntnis des Krankheitsbildes durch die Arbeiten von *H. Curschmann* erfahren, welcher sein besonderes Augenmerk auf das Vorhandensein *endokriner Störungen* richtete. Diese Gedankengänge, die von *Curschmann* eine Zeitlang in einer späteren Publikation nicht weiter verfolgt wurden, haben *Hauptmann* und andere Autoren im Jahre 1916 wieder aufgegriffen. Durch die Arbeit *Hauptmanns* wurde die Bedeutung der endokrinen Störungen für das Krankheitsbild in den Vordergrund des Interesses gerückt. Die von mir seinerzeit geäußerte Auffassung, daß die Frage von sekundärer Bedeutung sei, ob zuerst die dystrophischen oder die myotonischen Symptome entständen, und daß wahrscheinlich sowohl die eine wie die andere Möglichkeit vorkomme, wurde von *Hauptmann* geteilt, der ebenfalls die

dystrophische und myotone Komponente als koordiniert bezeichnete; ja, eher konnten nach seiner Beobachtung die myotonen als untergeordnet betrachtet werden.

Die besondere Betonung der Wichtigkeit der endokrinen Störungen führte *Nägeli* 1917 zu der Auffassung des Leidens als einer „pluriglandulären Erkrankung innersekretorischer Drüsen“, indem er den muskulären Prozeß nicht mehr in den Mittelpunkt stellte, sondern auch ihn von den endokrinen Störungen abhängig machte. Ich kann ihm in dieser Auffassung nicht ohne weiteres folgen, teile vielmehr die Ansicht von *Hauptmann* und *H. Curschmann*, daß *Nägeli* in seinen Schlußfolgerungen über das Ziel hinausgeschossen ist. Mit Recht weist *Curschmann* darauf hin, daß man viel häufiger als die muskeldystrophisch-myotonen Veränderungen die endokrinen Störungen bei den Kranken vermißt; auch gäbe es zu denken, daß sich gerade in besonders ausgeprägten Fällen bei der histologischen Untersuchung der endokrinen Drüsen nichts Pathologisches gefunden hätte, ganz abgesehen davon, daß bei Fällen essentieller pluriglandulärer Insuffizienz die charakteristischen Muskelsymptome der myotonen Dystrophie vermißt würden.

In seiner letzten zusammenfassenden Darstellung der Erkrankung vertritt *H. Curschmann* die Anschauung, daß die endokrinen Störungen der myotonen Dystrophie den myo- und neurogenen durchaus koordiniert, ihnen aber nicht kausal übergeordnet sind. Seiner Auffassung nach sind wohl vielmehr beide die Folgeerscheinungen derselben, ihrer Lokalisation nach nur vermutbaren Veränderungen, deren Sitz bereits *W. Erb* (für die Thomsensche Krankheit) in den zentralen trophischen Apparaten des Nervensystems annahm. Er verlegt deren Sitz mit einiger Wahrscheinlichkeit in das von *Aschner* angenommene „Ein geweidezentrum“ im Hypothalamusgebiet des Zwischenhirns, das heißt den Zentren des Sympathicus und Parasympathicus, die „sowohl der autonomen Innervation des Muskelsystems, als auch höchstwahrscheinlich den endokrinen Drüsen und ihren autonomen Innervatoren und Erfolgsorganen vorstehen“. Daß auch diese interessante Hypothese keine restlose Klärung bringt, beweist die Tatsache, daß bei Prozessen, die in dieser und in der Nachbargegend lokalisiert sind, soweit mir bekannt ist, niemals Veränderungen vom Typus einer myotonen Störung beobachtet worden sind.

In diesem Zusammenhang sei darauf hingewiesen, daß auch die Konstitutionspathologen und Erblichkeitsforscher der dystrophischen Myotonie lebhaftes Interesse entgegenbringen. Während *Lenz* der Erkrankung einen wahrscheinlich rezessiven bzw. unvollständig rezessiven Erbgang zuschreibt, nehmen *Siemens* und *Weitz* mit Wahrscheinlichkeit einen dominanten Erbgang an. *J. Bauer* kommt meiner Auffassung nach wohl mit Recht in seinen Untersuchungen zu der Schlußfolgerung,

daß jedenfalls eine Koppelung mehrerer abnormer Gene vorliegt; zum Beweise für diese Auffassung führt er an, daß die genealogische Verfolgung gewisser Dystrophikerfamilien zeigt, daß die einzelnen Krankheitserscheinungen dieses Syndroms, die Muskelsymptome, einzelne endokrine Störungen, vor allem aber die Katarakt bei den verschiedenen Familienmitgliedern dissoziiert auftreten, also ganz so, als ob die Einzelmanifestationen selbständig und gesondert im Keimplasma vertreten und angelegt wären (*A. Vogt*). Wenn dann auch noch geistige Defekte, Schwachsinn, gefunden würden, so sei die Generalisation der Keim-entartung wohl offenkundig.

Mit der Einbeziehung der endokrinen und Stoffwechselstörungen in das Krankheitsbild der myotonen Dystrophie ist das Gebiet über die Interessensphäre des klinischen Neurologen hinausgewachsen und verweist ihn an die Mitarbeit des *Stoffwechselforschers* und *Endokrinologen*. In der Tat hat die gemeinsame Arbeit der genannten Forscher in den letzten Jahren interessante Ergebnisse zutage gefördert. So finden sich in einem von *Zondek* und *Maas* beobachteten Falle erhöhte Salzausscheidung, normaler Kalk- und P_2O_5 -Stoffwechsel, aber eine auffallende Erniedrigung des Umsatzes. Diese erhebliche Verlangsamung des Eiweißstoffwechsels ging einher mit einer starken Verminderung des O_2 -Verbrauches. Auf die *Atrophie* der *Knochensubstanz*, die manchmal zu Kyphosen und Lordosen führt, machte *Rohrer* aufmerksam. *Blutuntersuchungen* haben *Curschmann*, *Weinberg*, *Zondek*, *Hauptmann* und *Nickau* ausgeführt. In einigen Fällen fand sich normaler Leukocytenbefund, in *Hauptmanns* und *Nickaus* Fällen eine geringe Lymphocytose, Eosinophilie und eine geringe Vermehrung der Mastzellen. Die Gerinnungszeit des Blutes, die Pilocarpinempfindlichkeit sind geprüft worden, ohne daß man aus dem Befund irgendeine bindenden Schlüsse hätte ziehen können.

Es würde zu weit führen, an dieser Stelle noch einmal auf sämtliche endokrinen Symptome einzugehen, die bei myotoner Dystrophie auftreten. Am häufigsten finden sich die frühzeitige Stirnglatze, die Katarakt und die Genitalatrophie. Weiterhin ist das Chvosteksche Facialisphänomen als relativ häufig zu erwähnen.

Um weiteres Material zu der Frage nach den *Stoffwechselveränderungen* bei myotoner Dystrophie zu sammeln, habe ich eine mir seit Jahr und Tag bekannte Kranke zur Untersuchung ihres Stoffwechsels auf die 2. Medizinische Klinik der Charité (Geheimrat *Kraus*) gelegt. Die Untersuchungen sind auf der Abteilung von Herrn Prof. *F. H. Lewy* ausgeführt worden; für die Überlassung der Befunde spreche ich ihm meinen verbindlichsten Dank aus.

[Pauline P., 54 Jahre alt. Eltern frühzeitig gestorben, die Mutter an Lungenkrankheit, der Vater an unbekannter Krankheit. Von Auftreten des grauen Stars

in der Familie ist nichts bekannt. Eine Schwester ist angeblich gesund, eine andere Schwester, die in Thüringen lebt, soll keine Kraft in den Händen haben; sie kann deshalb schon jahrelang nicht mehr allein waschen. Die Tochter dieser Schwester zeigt myotone Erscheinungen an der Zunge und beim Faustschluß (s. weiter unten). Pat. selbst war in der Kindheit vollkommen gesund, hat insbesondere keine nervösen Erscheinungen dargeboten und sich geistig gut entwickelt. Vor allem war sie in der Ausübung von Handfertigkeiten geschickt, machte gut und gern Handarbeiten. Lues = 0. 1893 Ehe. Keine Fehlgeburten. Pat. hat einmal geboren, das Kind normal zur Welt gebracht; dasselbe starb im Alter von 7 Jahren an einer akuten fieberhaften Erkrankung. 1904 mußte sie sich einer Unterleibsoperation unterziehen; diese fand in der Universitätsfrauenklinik in Halle statt. Es handelte sich nach einem Bericht aus der Klinik bei ihr um eine linksseitige Ovarialcyste und um eine cystische Degeneration des rechten Ovarium. Es wurde die linksseitige Ovariectomie vorgenommen. An dem rechten Ovarium, das zahlreiche kleine Cysten enthielt, wurde eine Entleerung der Cysten durch Anstechen ausgeführt. Seit der Operation besteht Menopause, ein Beweis dafür, daß die endokrine Tätigkeit der Ovarien praktisch aufgehoben ist. Sie gibt an, daß sie beim Coitus niemals irgendwelche sexuelle Empfindungen verspürt habe; sie habe sich stets nur mit großem Widerwillen dazu hergegeben. September 1910 bemerkte sie beim Sehen schwarze Flecken vor dem linken Auge; es wurde damals auf diesem Auge der graue Star festgestellt. 2 Jahre später erkrankte das andere Auge. Zuerst reifte die rechtsseitige Katarakt und wurde 1915 entfernt, die linke wurde 1919 operiert.



Abb. 1. Myotone Dystrophie mit Gerodermie.

1914 fiel Pat. ihrem Arzte wegen ihrer Nervosität auf; um ihre Kraft zu prüfen, verlangte er von ihr, daß sie seine Hand drücken sollte; damals bemerkte sie zum ersten Male, daß sie die Hand nicht sofort wieder öffnen konnte. Schon zu diesem Termin wurde diese Störung an beiden Händen festgestellt. 1917 bemerkte Pat., daß auch ihr Gesicht und ihr Hals dünner wurden. Sie konnte den Kopf nicht mehr richtig hochhalten; sie konnte ihn wohl nach hinten oder vorne beugen, es bereitete ihr aber Schwierigkeiten, die Normalstellung des Kopfes einzuhalten, wenn sie ihn nicht stützte. Sie habe immer etwas leise gesprochen. Schluckstörungen habe sie nie beobachtet. Sie bemerkte zeitweilig beim Aufeinanderbeißen der Zähne einen Krampf im Unterkiefer. 1917 stellte sich starker Haarausfall ein, der in letzter Zeit etwas nachgelassen hat. Stets litt sie an kalten Händen und Füßen, besonders empfindlich waren die Hände gegen die Kälte. Stuhlgang und Wasserlassen sind stets in Ordnung gewesen. 1918 stellte sich eine Bewegungsstörung im rechten Bein ein; wenn sie aufstand, konnte sie nicht auf dem ganzen Fuß auftreten, sondern nur auf der

Fußspitze; das Bein war wie steif. Sehr bald stellte sich diese Störung auch im linken Fuß ein; sie klagte damals über lebhafte Schmerzen in beiden Händen und Füßen. Sie mußte dann öfter auf der Straße stehen bleiben, weil die Füße nicht mehr weiter wollten. Vor 2 Jahren waren diese Beschwerden am schlimmsten; sie konnte, wenn sie nur kurze Zeit gegessen hatte, nicht gleich wieder laufen. Auch jetzt noch geht morgens nach dem Aufstehen das Laufen wesentlich schlechter als im Laufe des Tages. 1920 zeigte sich eine Verkrümmung der Wirbelsäule; sie konnte aus diesem Grunde nicht ordentlich im Bett liegen, mußte sich manchmal aufsetzen. Von 1918 an trat eine Veränderung der Haut ein, an Gesicht und Händen; die Haut wurde runzlig und bekam ein greisenhaftes Aussehen. Keine Störung der Speichelsekretion; bei Kälte tränen seit einiger Zeit die Augen stark.

Objektiver Befund: Mittelgroße Frau in ausreichendem Ernährungszustand. In der äußeren Erscheinung ist besonders bemerkenswert die Kyphose der Brustwirbelsäule, die sehr starke Lordose der Lendenwirbelsäule und der watschelnde Gang. Auffällig sind ferner an ihrer äußeren Erscheinung die stark ausgebildeten Mammae ohne auffallende Pigmentierung der Warzenhöfe und die Fettentwicklung an den Oberarmen, die mit der Magerkeit der Unterarme und Hände stark kontrastiert.

Beiderseits besteht ein Iriskolobom infolge von Kataraktoperation. Die Pupillen reagieren. Die Augenbewegungen sind frei, es besteht kein Augenzittern. Die Gesichtshaut ist sehr dünn, unelastisch, greisenhaft gefältelt; diese Störung ist besonders ausgeprägt an der Stirn und den Augenlidern, an denen abgehobene Hautfalten sich nicht ausgleichen, sowie an den Mundwinkeln. Die gleiche Störung findet sich an beiden Handrücken. Der Haarwuchs ist dünn, eine deutliche Alopecie besteht nirgends. Achselhöhlen- und Schambehaarung normal. Die Zähne fehlen oben ganz, unten sind die Zähne zum Teil vorhanden.

Sehr ausgesprochene Facies myopathica. Die Augenlider hängen etwas herab. Ein kräftiger Lidschluß ist unmöglich. *Musc. temporales* fehlen beiderseits fast ganz. Die *Masseteren* sind kräftig, ohne myotonische Erscheinungen. Die Öffnung des Mundes erfolgt nicht sehr vollkommen und nur mit geringer Kraft. Die Seitwärtsverschiebung des Unterkiefers ist gut und kräftig. Die Stirn kann nicht gerunzelt werden; überhaupt ist die gesamte Gesichtsmuskulatur sehr schlaff, die Mimik fehlt fast gänzlich; auch die willkürliche Innervation der Mundmuskulatur ist nicht kräftig. Es besteht keine Atrophie der Zunge. Herein- und Herausstrecken der Zunge erfolgt prompt. Die Zungenbewegungen von links nach rechts zeigen nach 4—6 Bewegungen eine geringe, aber sichere Verlangsamung, nach weiteren Bewegungen verschwindet diese Erscheinung. Bei Beklopfen der Zunge zeigt sich eine sehr ausgeprägte myotonische Reaktion. Die Sprache ist leise, dünn, monoton und sehr hoch, der Husten fast tonlos. Manchmal verschluckt sie sich beim Trinken. Das Kinn wird sehr hoch gehalten; beim Senken des Kinnes fällt der Kopf sehr schnell nach vorn herunter. Heben des Kopfes erfolgt deutlich mit herabgesetzter Kraft. Ebenso das Beugen des Kopfes nach vorn. Die Seitwärtsdrehung des Kopfes erfolgt beiderseits mit leidlicher Kraft, doch zeigt sich bei dieser Bewegung eine sehr ausgeprägte Atrophie der *Sternocleidomastoidei*. Die Schulter-, Brust- und Oberarmmuskulatur funktioniert kräftig; letztere ist gut entwickelt. Der *Brachioradialis* ist rechts sicher sehr schwach, links kräftiger, aber auch nicht von normaler Kraft. Pronation und Supination sind beiderseits kräftig. Der Händedruck ist beiderseits schlecht, es fehlen jedoch keine Muskeln an den Händen. Die Fingerbeugung und -streckung ist wohl am schwachsten, die Daumenmuskulatur wirkt mit leidlich guter Kraft. Sehnenphänomene an den Armen fehlen.

Die mechanische myotonische Reaktion ist sehr deutlich in der Stirnmuskulatur und in der Zunge. In der Lippenmuskulatur erfolgt eine kräftige Zuckung, aber keine Nachdauer. In der Hals- und Nackenmuskulatur ist keine deutliche myotonische Reaktion nachweisbar. Ebenso ist die Oberarm- und Schultermuskulatur frei von derselben. Eine sehr ausgesprochene idiomuskuläre Erregbarkeit findet sich in der Streckmuskulatur der Hand, auch in der Beugemuskulatur des Unterarms. Sehr deutlich ist die myotonische Reaktion in der ganzen kleinen Handmuskulatur beiderseits. Bei kräftigem Handschluß zeigt sich eine typische myotonische Störung in beiden Händen, links etwas weniger ausgesprochen als rechts; nach mehrmaligem Öffnen und Schließen gleicht sich die Störung allmählich aus.

An den Beinen funktioniert der Tibialis ant. beiderseits sehr schlecht. Auch die Peronei werden nicht kräftig innerviert. Die Fußbeugemuskeln funktionieren sehr gut. Infolge der Verkürzung der Achillessehnen stehen die Füße in leichter Spitzfußstellung. Andeutung von Hohlfuß. An den Füßen ist eine myotonische Störung nicht nachweisbar, die Kniereflexe sind lebhaft, die Achillesreflexe fehlen. Es besteht nirgends eine Sensibilitätsstörung. Die Untersuchung der elektrischen Erregbarkeit ergibt keine Abweichung von den von anderen Autoren bereits wiederholt erhobenen Befunden. Es sei nur kurz erwähnt, daß an den Sternocleidomastoidei, an den Musc. temporales eine Zuckung nicht zu erzielen ist; die elektrische Erregbarkeit an den Musc. brachioradiales ist herabgesetzt. An den übrigen Muskeln besteht normale faradische Erregbarkeit. Nur findet sich myotonische Reaktion in der Zungenmuskulatur, in Thenar und Hypothenar und im linken Interosseus 1. Über die Prüfung der Muskelaktionsströme soll weiter unten berichtet werden.

Innere Organe: Der Brustkorb ist gut gewölbt, die Atemexkursion mäßig ausgiebig. Am Rumpf fällt eine Inspirationsstellung des Thorax auf. Die Herztöne sind rein, der Blutdruck beträgt 97/70. Das Blutbild setzt sich folgendermaßen zusammen:

Sahli	93
Erythrocyten	5 700 000
Leukocyten	800
Eos.	1
Stab	6
Segm.	59
Lymphocyten	29
große Mononucl.	5

Calcium im Serum 11,5 mg⁰/o.

Kalium 21,164 mg⁰/o.

Blutzucker 0,14.

p_H im Nüchternurin:	2. II. = 5,2
	3. II. = 5,2
	4. II. = 5,2
	5. II. = 6,2
	6. II. = 5,3
	7. II. = 5,1

NaCl-Ausscheidung im Urin:	5. II. = 8,2 g
	6. II. = 2,1 g
	7. II. = 7,4 g

Nierenfunktionsprobe: Nachtmenge vom 4.—5. II = 200 — 1018. 1 $\frac{1}{2}$ l Flüssigkeit. (Durchfälle).

8 Uhr:	55	1017
$\frac{1}{2}$ 9 „	45	1004
9 „	75	1000
$\frac{1}{2}$ 10 „	130	1001
10 „	128	1000
11 „	250	1000
12 „	270	1000
	<hr/> 953	<hr/> 1003
2 Uhr:	210	1000
4 „	55	1015
6 „	40	1020
8 „	55	1017
	<hr/> 360	<hr/> 1015

Nachtmenge vom 5.—6. II. = 265 — 1013.

1578 1010

Wärmeversuch: Vorher: 37,4; 10 Min. unter dem Lichtkasten: 37,2; gleich danach: 37,3; 10 Min. später: 37,3.

Der Grundumsatz beträgt 622,2 Calor. pro qm und Tag. Er ist um 15% her abgesetzt.

Die alveoläre Kohlensäurespannung beträgt 41 mm Hg in der Ruhe und ist nach Arbeit nicht anomal verändert.

Der soeben beschriebene Fall verdient aus dem Grunde Interesse, weil sein Stoffwechsel untersucht worden ist und weil er infolgedessen mit dem eingehend untersuchten Fall von *Maas* und *Zondek* in Beziehung gebracht werden kann. Die Fälle sind einander im ganzen nicht unähnlich; sie zeigen annähernd die gleichen myotonischen und muskelatrophischen Erscheinungen. Nur bestand beim Patienten von *Maas* eine Atrophie der Oberarmmuskulatur, während unsere Kranke übereinstimmend mit der Mehrzahl der beschriebenen Fälle normale Oberarmmuskulatur zeigt. Beide Kranke geben an, daß sie im Laufe ihrer Krankheit vorübergehend an einem plötzlich auftretenden starken Haarausfall gelitten haben; bei beiden zeigte sich ein frühzeitiger Ausfall der Zähne. In beiden Fällen sind die Hauterscheinungen sehr ausgeprägt; bei unserer Kranken war die dünne, greisenhaft gefaltete Haut an Gesicht und Händen bemerkenswert; *Maas* berichtet von seinem Kranken, daß er wesentlich älter aussehe, als seinen Jahren entspreche und daß die Stirnhaut stark gefaltet sei.

Während bei dem Kranken von *Maas* die Hoden normale Größe zeigten, aber eine ungewöhnlich weiche Konsistenz hatten, sind bei meiner Patientin beide Eierstöcke cystisch degeneriert; einer derselben mußte schon vor Jahren operativ entfernt werden. Die unmittelbar nach der Eierstocksoperation eingetretene Menopause beweist, daß die endokrine Sekretion auch des anderen Eierstocks aufgehört hat. Mit Rücksicht auf den sehr häufig beobachteten Befund einer funktionellen und organischen Störung des Genitalapparates bei diesen Kranken ist

die Vermutung nicht von der Hand zu weisen, daß auch die cystische Degeneration ihrer Ovarien in irgendeiner Beziehung zu ihrem Leiden steht. Hinsichtlich der Auffassung der Entstehung von Ovarialcysten herrscht keine Einstimmigkeit. Nur so viel scheint festzustehen, daß dieselbe bereits in der Keimlage begründet liegt.

Stark pigmentierte Warzenhöfe, wie sie der Patient von *Maas* aufzuweisen hatte, konnten wir bei unserer Kranken nicht feststellen.

Eine Atrophie der Knochensubstanz, wie *Rohrer* sie beschreibt, hat bei uns das Röntgenbild nicht ergeben. Sehr bemerkenswert bleibt immerhin in unserem Falle die spät einsetzende Kyphose und Lordose der Wirbelsäule, welche sehr stark ausgeprägt ist und bei meiner Kranken in der äußeren Erscheinung das am meisten in die Augen fallende Merkmal bildet. Unwillkürlich wird man durch diesen Befund an das Auftreten von Wirbelsäulensymptomen bei anderen organischen Nervenkrankheiten, besonders bei der Syringomyelie erinnert. Die Kombination von Syringomyelie mit myotoner Dystrophie ist bereits mehrfach beschrieben worden (*Rindfleisch*). Ich selbst habe vor kurzem auch einen derartigen Fall gesehen. Über das Zustandekommen der Kyphoskoliose der Wirbelsäule bei diesen Erkrankungen ist vorläufig nichts Sicheres bekannt. Dieser Befund verdient jedenfalls besonders registriert zu werden.

Was nun die Stoffwechselbefunde anlangt, so war bei unserer Kranken die Urinmenge normal, aber schlecht konzentriert. Im Ausscheidungsversuch war die verlangsamte Ausscheidung bemerkenswert, die Chlorausscheidung war normal. Der Patient von *Maas* zeigte sehr hohe Chlorwerte, die die Verfasser auf seine Polyphagie und die reichliche Ernährung zurückführen. Bei beiden bestand etwas verminderter Grundumsatz in der Ruhe. Bei unserer Patientin war eine besondere Erhöhung des Grundumsatzes bei der Arbeit nicht vorhanden, wie *Maas* und *Zondek* es bei ihren Patienten noch hervorheben.

Selbstverständlich lassen sich aus den Stoffwechseluntersuchungen gar keine allgemeingültigen Schlüsse ziehen; sie stellen nichts weiter dar als Bausteine, die zur Bereicherung der Stoffwechselpathologie der myotonen Dystrophie in späterer Zeit dienen sollen.

Die Prüfung der Muskelaktionsströme, die von Herrn *F. H. Lewy* ausgeführt wurde, mit Nadelelektrode im *Musc. opponens pollicis* bei willkürlicher fortlaufender Opposition zeigt im Beginn einen normalen tetanischen Vorgang, während bereits nach wenigen Muskelkontraktionen ein Zerfall in Gruppenbildung auftritt, wobei im wesentlichen monophasische Ausschläge von längeren stromlosen Zeiten unterbrochen werden und nur einzelne biphasische Reaktionen auftreten. Da die Myotonie während der ganzen Zeit anhielt, so ergibt sich aus dem Strombild (*F. H. Lewy*), daß sie auch während der aktionsstromlosen Zeiten aufrechterhalten worden ist.

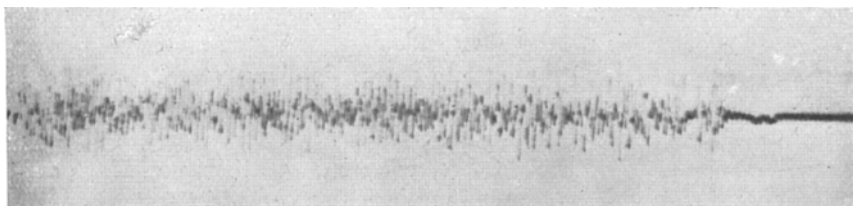


Abb. 2.

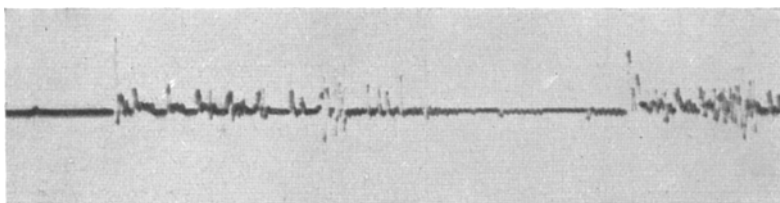


Abb. 3.

Der elektromyographische Befund entspricht fast vollkommen dem von *Adie* und *Greenfield* angegebenen, die auch darauf hinweisen, daß während der Zeit der nachdauernden Kontraktion ein Aktionsstrom nicht abzuleiten ist.

Während nun das Krankheitsbild unserer Patientin sich durch die ungemeine Reichhaltigkeit von krankhaften Erscheinungen auszeichnete, die auf eine Störung des endokrinen Apparates zu beziehen sind, traten diese bei der Schwestertochter der Kranken fast vollkommen zurück.

Diese erschien vor ungefähr $1\frac{1}{2}$ Jahren in unserer Poliklinik in Begleitung ihrer Tante und wurde von mir mit Rücksicht auf das Leiden ihrer Verwandten einer Untersuchung unterzogen, ohne daß sie über irgendwelche besonderen Beschwerden klagte.

Johanna H., 23 Jahre alt, verheiratet. Über erbliche Belastung siehe vorhergehende Krankengeschichte. Als Kind außer Kinderkrankheiten gesund. Vor 5 Jahren nieren- und blasenleidend. 1921 Ehe. Ein Abort, keine Kinder, angeblich wegen Verlagerung der Gebärmutter. Geschlechtliches Empfinden völlig normal. Januar 1923 Gallenblasenentzündung. Gelegentlich anfallsweise auftretende Kreuzschmerzen. Sie habe als Kind schon einen etwas dicken Hals gehabt. Ihre Schwestern sollen die gleichen Erscheinungen am Halse zeigen. An Haarausfall habe sie nie gelitten. Die Menses sind stets regelmäßig. Sie gerät leicht ins Schwitzen, nie besonderer Speichelfluß, nur tränen die Augen leicht in der Kälte. Ebenso sterben die Füße in der Kälte leicht ab. In letzter Zeit schläft ihr die Hand ein, wenn sie Gegenstände längere Zeit halten will. Auch werden die Finger in der Kälte oft blaß; in diesem Zustande sind sie gefühllos. Die Bewegung der Hände war früher nie gestört. Zuweilen klagt sie auch über ein Gefühl von Einschlafensein in den Füßen, wenn sie sie längere Zeit übereinander legt.

Mittelgroß, gesundes Aussehen, kräftiger Haarwuchs, aber geringe Schambehaarung. Ziemlich glatte, glänzende Gesichtshaut. Im Gesicht ziemlich reichliche pigmentierte Sommersprossen. Lidschluß kräftig. Temporalmuskeln gut

entwickelt. Kein Chvostek. Zunge gerade, Zungenbewegungen frei; sehr deutliche myotonische Reaktion der Zunge. Diffuse Struma. Beide Sternocleidomastoidei kräftig entwickelt. Bei der ersten Untersuchung konnten die Hände schnell und kräftig geöffnet und geschlossen werden. Eine myotonische Reaktion in den Handballen bestand damals nicht. Ungefähr 1 Jahr später bei einer erneuten Untersuchung konnte ich eine deutliche myotonische Reaktion am Daumenballen feststellen, sowie eine ausgesprochene myotonische Bewegungsstörung beim Öffnen der Hände. Die Beine sind vollständig normal. Keine Reflexstörung. Keine Sensibilitätsstörung.

H. Curschmann hat im Jahre 1922 eine Reihe sehr interessanter Beobachtungen über das Vorkommen einer *Dystrophia myotonica sine Myotonia* veröffentlicht, in denen die Muskelatrophie die für die *Dystrophia myotonica* charakteristische Verteilung zeigte, während myotonische Erscheinungen völlig oder fast völlig fehlten. Auch waren die dystrophischen und nichtmuskulären Symptome in der nur der myotonischen Dystrophie eigenen Vereinigung vorhanden. Der soeben kurz beschriebene Fall zeigt ein umgekehrtes Verhalten. Hier fehlen sämtliche muskelatrophischen Erscheinungen, während die myotonischen Erscheinungen ausgeprägt sind. Von endokrinen Störungen findet sich nur eine Struma, die bei der Tante nicht nachweisbar ist. Man würde also in diesem Falle unbedingt von einem echten Thomsen sprechen, wenn man über die heredo-familiären Verhältnisse der Kranken nicht orientiert wäre; aber eben diese Kenntnis berechtigt uns dazu, im umgekehrten *Curschmannschen* Sinne hier von einer *Dystrophia myotonica sine Dystrophia* zu sprechen. Diese Tatsache ist wieder ein Hinweis darauf, daß man alle Myotoniker genau unter besonderer Berücksichtigung der hereditären Verhältnisse auf die dystrophisch-endokrine Seite des Krankheitsbildes zu prüfen hat. Höchstwahrscheinlich wird die weitere Beobachtung unserer Kranken im Laufe der Zeit lehren, daß wir bei ihr nur das Anfangsstadium der Erkrankung vor uns gesehen haben, und daß die dystrophischen Erscheinungen sich im Laufe der Zeit allmählich bei ihr einstellen werden.

Literaturverzeichnis.

- Adie and Greenfield*: Brain **46**. 1923. — *Bauer, J.*: Zeitschr. f. Konstitutionslehre **10**, H. 5. 1925. — *Curschmann, Hans*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **45**; **53**. — *Curschmann, Hans*: Ergebn. d. inn. Med. 1922. — *Curschmann, Hans*: Verhandl. d. Ges. dtsch. Nervenärzte, 11. Jahresvers. 1921. — *Hauptmann*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. 1916 und 1918. — *Hauptmann*: Klin. Monatsbl. f. Augenheilk. 1918. — *Hirschfeld, R.*: Zeitschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiatrie 1911 und 1916. — *Lenz*: Grundriß der menschl. Erblichkeitslehre, Bd. 1. 1923. — *Maas und Zondek*: Zeitschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiatrie **59**. 1920. — *Nägeli*: Münch. med. Wochenschrift 1917. — *Niekau*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **65**. 1920. — *Rindfleisch*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **33**. 1907. — *Rohrer*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **55**, 1916. — *Siemens*: Einführung in d. allg. u. spez. Konstit. u. Vererbungs-pathol. d. Menschen. 2. Aufl. 1923. — *Steinert, H.*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **37**. 1909. — *Weitz*: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. **72**. 1920.