

Aus der Psychiatrischen und Nervenlinik der Universität Kiel  
(Direktor: Prof. Dr. G. E. STÖRRING)

## **Liquorveränderungen und Blasen-Mastdarm-Störungen bei der hereditären spastischen Spinalparalyse**

Von

**H. J. LEHMANN und G. TARNOW**

Mit 2 Textabbildungen

(Eingegangen am 23. August 1963)

In Anlehnung an Mitteilungen von CHARCOT hatte ERB (1876) das Syndrom der spastischen Spinalparalyse umrissen. Es wurde von STRÜMPPELL (1886, 1893) auf die hereditäre Form beschränkt, die nach Bekanntwerden weiterer gleichgearteter Fälle später allgemein als Krankheitseinheit anerkannt wurde.

Neuere zusammenfassende Darstellungen des Krankheitsbildes sind aus pathologisch-anatomischer Sicht von FRIEDRICH (1957), vom klinischen Standpunkt von BODECHTEL u. SCHRADER (1953) gegeben worden. Mit erbbiologischen Fragen befaßten sich BREMER (1922) und BOETERS (1939).

Bei dominantem Erbgang der Erkrankung herrschen reine oder annähernd reine Formen vor, während die schwereren Kombinationsformen, bei denen außer den Pyramidenbahnen im klinischen Bild weitere Systeme betroffen sind, durchweg recessiven Erbgang zeigen (BREMER 1922). Innerhalb der gleichen Familie wird die Diagnose der Erbkrankheit nach SCHAEFFER (1935) gesichert durch die Feststellung der Homotypie des Krankheitsbildes, der Homochronie des Auftretens der ersten Erscheinungen sowie durch den progressiv-fatalen Verlauf. Das klinische Bild wird bestimmt durch die spastische Pseudoparese mit stark erhöhtem Muskeltonus bei gut erhaltener Muskelkraft, Klonusneigung, Steigerung der Eigenreflexe, spastischen Finger- und Zehenphänomenen. Die Bauchhautreflexe sind meist auslösbar.

Blasen-Mastdarm-Störungen sowie Liquorveränderungen gehören nach der in den Hand- und Lehrbüchern überwiegend vertretenen Meinung nicht in das klinische Bild der Erkrankung. So läßt ihr Vorhandensein u. a. auch nach der Auffassung von BODECHTEL u. SCHRADER (Handbuch der Inneren Medizin 1953) eine familiäre spastische Spinalparalyse differentialdiagnostisch ausschließen.

### **Eigene Beobachtungen**

**Fall 1.** Frau Irma H. geb. N., geb. 11.11.1928, vom 15.5.—5.6.1962 in stationärer Behandlung der Klinik. Zur Vorgeschichte wird angegeben, sie sei in der Jugend bereits beim Turnunterricht und beim Laufen nicht so leistungsfähig gewesen wie die anderen Kinder. Erstmals nach einem Partus 1952 bemerkte sie

eine Erschwerung des Ganges mit Steifigkeitsgefühl in der Muskulatur, das im Laufe der Jahre langsam zunahm und sich nach einer zweiten Geburt im Jahre 1960 deutlich weiter verschlimmerte. Keine Sehstörungen, keine Miktionsbeschwerden. Gibt an, der Vater und ein Bruder seien hochgradig gelähmt, so daß sie sich nicht mehr selbst fortbewegen könnten. Neurologischer Befund: spastische Gangstörung erheblichen Grades, erhöhter Nackenmuskeltonus, Masseter-Reflex bds. gesteigert, etwas steife Mimik, angedeuteter Trismus. In den Armen geringfügige spastische Tonuserhöhung, Reflexe gesteigert, Trömmner bds. +. Bauchhautreflexe bds. auslösbar. In den Beinen schwere spastische, linksseitig betonte Tonuserhöhung, gesteigerte Eigenreflexe, unerschöpflicher Patellarklonus bds., positive spastische Zehenphänomene bds. Pneumenecephalogramm: Seitenventrikel nicht wesentlich erweitert, Konvexitätsluft unauffällig. Liquor: 2/3 Zellen, 40,8 mg-% Gesamt-eiweiß (KAFKA), mäßig tiefe Mittelzacken in den Kolloidkurven.

**Fall 2.** *Günter N.*, geb. 18. 2. 1927, in der Klinik stationär vom 12. 7.—20. 7. 1962. Bruder der Pat. zu 1. Vorgeschichte: Hat als Kind schon schlecht laufen können, war mit 10 Jahren wegen der Gehbehinderung in Ostpreußen stationär behandelt worden, wurde mit 18 Jahren wehruntauglich geschrieben. Langsame Verschlechterung im Laufe der Jahre. Können sich nur noch mit Krücken fortbewegen. Gibt eine Miktionsstörung an, beim Wasserlassen entleere sich die Blase nicht vollständig, es komme nach der Miktion häufig zu spontanem Urinabgang. Neurologischer Befund: Trismus, Masseter-Reflex bds. gesteigert, Tonus in den Armen bds. spastisch vermehrt, Armeigenreflexe bds. gesteigert, Trömmnerscher und Knipsreflex bds. lebhaft positiv. Bauchhautreflexe lebhaft und seitengleich, schwere spastische Tonuserhöhung in beiden Beinen, spontane Kloni, Spitzfußstellung. Bei Prüfung von PSR und ASR unerschöpfliche Dauerkloni, spastische Zehenphänomene bds. mit geringer Linksbetonung. Pneumencephalogramm: leichte Erweiterung der re. Seitenkammer, kein weiterer auffälliger Befund. Liquor: 2/3 Zellen, 62,4 mg-% Gesamteiweiß (KAFKA), mäßig tiefe Mittelzacken in den Kolloidkurven.

**Fall 3.** *Johann N.*, Vater der Pat. 1. und 2. Johann N. wurde von uns zu Hause aufgesucht, gab zur Vorgeschichte an: Langsame Verschlechterung im Laufe der Jahre. Seit mehreren Jahrzehnten — genau könne er den Beginn nicht angeben — leide er unter Störungen der Blasenentleerung; es bleibe stets ein Rest in der Blase, der sich nach beendeter Miktion spontan entleere. Seit geraumer Zeit, mehr als 10 Jahre, auch Störungen bei der Stuhlentleerung. Er bringt nach Bericht der Angehörigen täglich mehrere Stunden auf dem Klosett zu. Neurologischer Befund: geringer Trismus, etwas gesteigerter Masseter-Reflex, spastische Tonuserhöhung in den Armen, bds. gesteigerte Armeigenreflexe, Trömmnerscher und Knips-Reflex positiv. Bauchhautreflexe in allen Etagen auslösbar. Schwerste spastische Tonuserhöhung in den Beinen, Beineigenreflexe gesteigert, mit unerschöpflichen klonischen Nachzuckungen. Spitzfußstellung. Kann nicht mehr gehen, bewegt sich nur im Rollstuhl.

Johann N. konnte weitere Auskunft über die Familie geben. Er berichtete, der Urgroßvater sei gesund gewesen, über die Urgroßmutter könne er keine Angaben machen. Der eigene Vater, Gottlieb N., habe „genau die gleiche Krankheit“ gehabt wie er selbst und habe sich im mittleren Lebensalter nur mühselig fortbewegen können, sei später ganz gehunfähig gewesen. Ob der Vater gleichfalls Störungen bei der Blasen-Mastdarm-Entleerung gehabt hat, kann er nicht angeben. Von seinen Geschwistern habe ein Bruder, Friedrich N., so wie er selbst schon in der Jugendzeit schlecht laufen können. Friedrich habe dann zunehmend die gleiche Gangstörung bekommen wie die übrigen erkrankten Familienmitglieder. Über Blasen- und Darm-entleerungsstörungen bei diesem Bruder ist ihm ebenfalls nichts bekannt. Ein

weiterer Bruder, Karl N., hat unter Anfällen gelitten, ist „geistig nicht auf der Höhe“ gewesen, hat auch schlecht gehen können, ist mit 20 Jahren gestorben. Ein dritter Bruder, August N., hat den 1. Weltkrieg mitgemacht und danach 20 Jahre im Kohlenbergbau gearbeitet. Er kann jetzt schlecht gehen, „schleift die Beine so nach“. Zwei weitere Geschwister sind als Kleinkinder gestorben, sechs Geschwister sind gesund. Einen Überblick über die Familienverhältnisse gibt die Abb. 1.

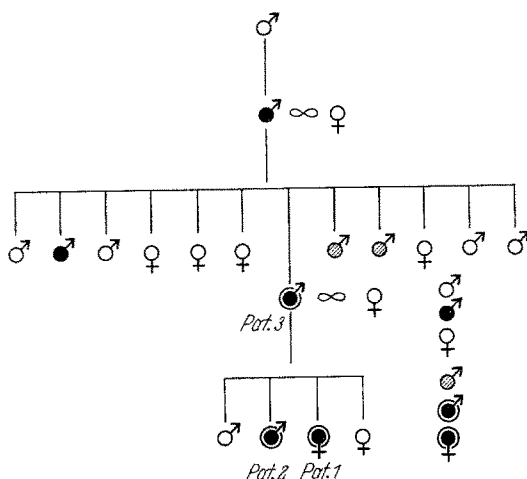


Abb. 1. ○ gesund; ⊗ unklare Gangstörung; ● spastische Gangstörung; ● spastische Gangstörung, Pat. selbst untersucht

### Diskussion

Nach den von uns erhobenen Befunden und der Familienanamnese handelt es sich bei der Familie N. zweifellos um eine ziemlich reine Form der familiären spastischen Spinalparalyse. Die bei einer Erbkrankheit zu stellenden Forderungen der Homotypie des Erscheinungsbildes, der Homochronie des Auftretens und des progressiven Verlaufes sind bei den drei untersuchten Patienten erfüllt, die Schilderungen über die beiden Familienmitglieder Gottlieb N. und Friedrich N. sind so charakteristisch, daß man annehmen darf, sie hätten an der gleichen Krankheit gelitten. Offensichtlich handelt es sich um einen dominanten Erbgang. Die gesunden Geschwister des Johann N. hatten ausnahmslos gesunde Kinder, bei denen die Gangstörung nicht zutage trat. Offenbar bewahrheitet sich auch hier die für dominanten Erbmodus geltende Regel: „Einmal gesund — immer gesund“. Daß es sich bei den Familienmitgliedern Karl N. und August N. um Manifestationen der gleichen Erkrankung gehandelt hat, muß bezweifelt werden. Bei Karl N., der im 20. Lebensjahr starb, standen nach den Berichten die Epilepsie und der psychische Abbau ganz im Vordergrund; bei August N., der wehrdienstfähig war und 20 Jahre im Kohlenbergbau gearbeitet hat,

traten erst im höheren Lebensalter Gehstörungen auf, die von unseren Patienten übereinstimmend als nicht identisch mit ihrer eigenen Erkrankung angesehen wurden. Leider haben wir dieses Familienmitglied nicht selbst untersuchen können.

Bei zweien unserer Patienten lagen Miktionsstörungen vor. In beiden Fällen konnte die Blase beim Wasserlassen nicht vollständig entleert werden, es kam zu Nachlaufen von Urin nach der Miktion. Der eine der

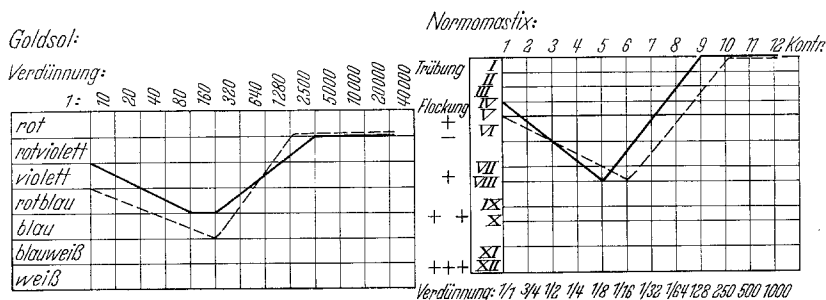


Abb. 2. — Pat. Irma H., geb. N. Unter. Nr. 735/62. — — — Pat. Günter N. Unter. Nr. 1186/62

beiden Patienten hatte außerdem unter einer erheblichen Erschwerung der Kotentleerung zu leiden. Störungen der Blasenentleerung und des Stuhlganges gehören nach der Lehrbuchmeinung nicht in das Bild der spastischen Spinalparalyse. Ihr Vorkommen wird sogar meist als wichtiges differentialdiagnostisches Kriterium zum Ausschluß dieser Erkrankung angesehen. Jedoch wurde bereits bei einem der ersten von STRÜMPFELL mitgeteilten Fälle von spastischer Spinalparalyse, bei dem Fall Gottlieb Baum (STRÜMPFELL 1886) eine Störung der Harnentleerung beobachtet. Spätere entsprechende Beobachtungen stammen von KAHLSTORF (1937), HARADA (1939), FARAGO (1947), sowie von SCHWARZ u. LIU (1956). FARAGO konnte eines von sieben Mitgliedern einer Familie mit spastischer Spinalparalyse neurologisch und pathologisch-anatomisch untersuchen. Von dem Zwillingbruder dieses Patienten wurde berichtet, er habe außer der spastischen Paraparese unter Erschwerung der Miktion gelitten, „... hierzu gesellten sich bald Schwierigkeiten beim Stuhlentleeren. Letztere verschlimmerten sich später dermaßen, daß er mit 30 Jahren nur durch manuelle Reizung des Afterns eine Kotentleerung herbeiführen konnte.“ Von dem Patienten selbst heißt es u. a., er habe vom 24. Lebensjahr an nur sitzend urinieren können, anfangs gleichzeitig mit der Stuhlentleerung, später nur mehr „mit Hilfe eines Druckes, welchen er mit seiner Hand durch die Bauchdecke, dann aber durch den After auf die Blase bzw. Harnröhre ausübte“. Mit 35 Jahren mußte er „zur Herbeiführung

der Defäkation . . . den After mit den Fingern reizen, so daß perianale Kondylome entstanden“. Die Diagnose spastische Spinalparalyse wurde durch die Sektion gesichert. Im Gegensatz zu der pathologisch-anatomisch erhärteten Diagnose in den Fällen von STRÜMPFELL (1886), KAHLSTORF (1937), FARAGO (1947) und SCHWARZ u. LIU (1956) erscheint uns die Diagnose in dem Fall von HARADA (1939) u. a. wegen einer berichteten Pleocytose zweifelhaft. Sie ist auch nicht durch die Sektion sichergestellt, so daß wir diesen Fall hier von den weiteren Betrachtungen ausschließen möchten. Jedoch zeigen die anderen Fälle eindeutig, daß, wenn auch selten, Störungen der Kot- und Urinentleerung bei der familiären spastischen Spinalparalyse vorkommen können. Es ist bemerkenswert, daß die Fälle von STRÜMPFELL, KAHLSTORF u. FARAGO ebenso wie die unseren im übrigen ein reines spastisches Syndrom aufwiesen ohne die klinischen Zeichen einer Kombination mit einer Degeneration anderer Systeme. Lediglich in einem der beiden von SCHWARZ u. LIU mitgeteilten, hierhergehörigen Fälle ist eine fragliche Sensibilitätsstörung in den Beinen vermerkt, die auf eine anatomische bei „reinen“ Fällen oft beschriebene Beteiligung der Gollschen Stränge hindeuten könnte. Auffällig ist ferner, daß in den von STRÜMPFELL, KAHLSTORF u. FARAGO, sowie SCHWARZ u. LIU beschriebenen Familien, wie in der von uns beobachteten, der Erbgang offensichtlich dominant war.

Zusammenfassend ist festzustellen, daß entgegen der landläufigen Meinung eine Störung der Blasen- und Mastdarmfunktion nicht die Diagnose familiäre spastische Spinalparalyse ausschließt.

In zweien unserer Fälle beobachteten wir Liquorveränderungen mit Eiweißvermehrung und mäßig tiefen Mittelzacken in den Kolloidkurven. Wenngleich die Liquoreiweißwerte aus äußeren Gründen nur nach der unzuverlässigeren Kafka-Methode bestimmt werden konnten, bestehen bei diesen niedrigen Gesamteiweißwerten und dem positiven Ausfall der Kolloidkurven (siehe Abb. 2) noch keine Bedenken, in beiden Fällen eine echte Vermehrung des Liquoreiweißes anzunehmen (vgl. dazu JANTZ u. WENZKE 1962 sowie FÜHR u. HINZ 1953). Liquorveränderungen gehören nach der gängigen Lehr- und Handbuchmeinung nicht in das Bild der familiären spastischen Spinalparalyse. Sie werden u. a. von BODECHTEL u. SCHRADER (Handbuch der inneren Medizin 1953) geradezu als differentialdiagnostisches Kriterium zum Ausschluß einer solchen Erkrankung angegeben. Demgegenüber hat jedoch SCHALTENBRAND (1950, 1951) das Vorkommen von Liquorveränderungen bei der spastischen Spinalparalyse betont, SCHALTENBRAND findet bei der spastischen Spinalparalyse wie bei anderen Systemerkrankungen eine geringfügige Eiweißvermehrung. Entsprechende Befunde sind in neuerer

Zeit von KURTH (1962) bei verschiedenen primär-degenerativen Systemerkrankungen erhoben worden. — Es ist mithin festzustellen, daß Liquorveränderungen nichtentzündlicher Art, vor allem Eiweißvermehrung und Mittelzacken in den Kolloidkurven, ebenfalls ein Befund sind, der entgegen einer weit verbreiteten Meinung nicht zum Ausschluß der Diagnose spastische Spinalparalyse führen kann.

### Zusammenfassung

Es wird anhand der Literatur und auf Grund eigener Beobachtungen über das Vorkommen von Blasen-Mastdarm-Störungen und Liquorveränderungen bei der hereditären spastischen Spinalparalyse berichtet. Wie bei unseren Patienten traten Blasen-Mastdarm-Störungen in den seltenen bisher beschriebenen pathologisch anatomisch gesicherten Fällen bei im übrigen „reinen“ Formen der Erkrankung auf. In den morphologisch gesicherten Fällen handelte es sich offenbar wie auch bei der von uns beobachteten Familie um einen dominanten Erbgang. Bei zwei Mitgliedern der von uns untersuchten Familie sahen wir ferner Liquorveränderungen in Form einer leichten Eiweißvermehrung und Mittelzacken in den Kolloidkurven. Auf Grund der Literaturangaben und eigener Beobachtungen wird festgestellt, daß Blasen-Mastdarm-Störungen und Liquorveränderungen bei der spastischen Spinalparalyse zwar selten vorkommen, jedoch im Gegensatz zu der gängigen Lehr- und Handbuchmeinung nicht den differentialdiagnostischen Ausschluß dieser Erkrankung erlauben.

### Literatur

- BODECHTEL, G., u. A. SCHRADER: Die Erkrankungen des Rückenmarks. In: Hdb. der Inneren Medizin, Bd. V/2. Berlin, Göttingen, Heidelberg: Springer 1953.
- BOETERS, H.: Erbleiden des Nervensystems beim Menschen. In: JUST u. LANGE's Handbuch der Erbbiologie des Menschen, Bd. V/1. Berlin: Springer 1939.
- BREMER, F. W.: Klinischer und erbbiologischer Beitrag zur Lehre von den Heredodegenerationen des Nervensystems. Arch. Psychiat. Nervenkr. **66**, 477—517 (1922).
- ERB, W.: Krankheiten des Rückenmarks. In: Hdb. der spez. Pathologie und Therapie (hrsg. H. v. ZIEMSEN), Bd. XI/2. Leipzig: Vogel 1876.
- FARAGO, I.: Beitrag zur Vererbung und Pathohistologie der spastischen Spinalparalyse. Mschr. Psychiat. Neurol. **114**, 161—178 (1947).
- FRIEDRICH, G.: Die kombinierten Systemerkrankungen. In: Hdb. der spez. pathologischen Anatomie und Histologie, Bd. XIII/1, Teil A. Berlin, Göttingen, Heidelberg: Springer 1957.
- FÜHR, J., u. O. S. HINZ: Eine einfache kolorimetrische Methode zur Liquor-Eiweißbestimmung. Klin. Wschr. **31**, 153 (1953).
- HARADA, M.: Ein unter dem Syndrom von spastischer Spinalparalyse verlaufender Fall. Nagasaki Igakki Zassi **17**, 1649—1653 (1939); zit. nach Zbl. ges. Neurol. Psychiat. **95**, 617 (1940).

- JANTZ, H., u. U. WENTZKE: Können die heutigen Methoden der Eiweißbestimmung im Liquor cerebrospinalis befriedigen? *Fortschr. Neurol. Psychiat.* **30**, 80—94 (1962).
- KAHLSTORF, A.: Klinischer und histopathologischer Beitrag zur hereditären spastischen Spinalparalyse. *Z. ges. Neurol-Psychiat.* **159**, 774—780 (1937).
- KURTH, U.: Liquorbefunde bei primär-degenerativen Nervenerkrankungen. Dissertation Kiel 1962.
- SCHAEFFER, K.: Spastische Spinalparalyse. In: *Hdb. der Neurologie*, Bd. XVI. Berlin: Springer 1935.
- SCHALTENBRAND, G. Die Nervenkrankheiten. Stuttgart: Thieme 1951.
- Krankheiten des Nervensystems. In: *Lehrbuch der inneren Medizin*. Stuttgart: Thieme 1950.
- SCHWARZ, G. A., and C. N. LIU: Hereditary (Familial) spastic paraplegia A.M.A. *Arch. Neurol. (Chic.)* **75**, 144—162 (1956).
- STRÜMPFELL, A.: Über eine bestimmte Form der primären kombinierten Systemerkrankung des Rückenmarks. *Arch. Psychiat. Nervenkr.* **17**, 217—238 (1886).
- Über die hereditäre spastische Spinalparalyse. *Dtsch. Z. Nervenheilk.* **4**, 173 bis 188 (1893).

Dozent Dr. H. J. LEHMANN,

23 Kiel, Psychiatr. und Nervenlinik der Universität, Niemannsweg 147