

Familiäre Polyneuropathie mit Neigung zu Druckparesen Klinische und neurographische Befunde einer Familie

V. Dietz und E. Schenck

Psychiatrische und Nervenklinik (Prof. R. Degkwitz) und Neurologische Universitätsklinik
mit Abteilung für Neurophysiologie (Prof. R. Jung), Freiburg i. Br.

Eingegangen am 14. November 1974

Hereditary Polyneuropathy with Liability to Pressure Palsies Clinical and Neurographic Findings in a Family

Summary. A family with sensory neuropathy, decrease in conduction velocity at nerve entrapment sites and in elderly members, a liability to pressure palsies is described. Neurological and neurographic examinations were made in 5 members of 2 generations.

Four of the members showed neurographic signs of a slight sensory polyneuropathy in the legs, in the form of diminished sensory action potentials of N. tibialis. Further, there was a marked decrease in nerve conduction velocity at nerve entrapment sites, as found at the carpal canal (N. medianus), the sulcus ulnaris of the elbow (N. ulnaris), and less frequently at the head of the fibula (lateral popliteal nerve). Two of them showed a liability to nerve pressure palsies. One family member had normal neurologic and neurographic results.

The neurographic results were compared with neurographic and histopathological findings of similar families in the literature. An autosomal-dominant inheritance is suggested. Classification under the hereditary polyneuropathies is discussed.

Key words: Hereditary Neuropathy — Liability to Pressure Palsies — Nerve Conduction Velocity — Dominant Heredity.

Zusammenfassung. Eine Familie mit sensibler Neuropathie, Verlangsamung der sensiblen und motorischen Nervenleitgeschwindigkeit an anatomischen Engpässen und, bei älteren Probanden, mit einer Neigung zu Druckparesen wird beschrieben. Fünf Familienmitglieder in zwei Generationen wurden neurologisch und neurographisch untersucht.

Vier Untersuchte hatten verkleinerte Aktionspotentiale der sensiblen Fasern des N. tibialis, was als sensible Polyneuropathie der Beine gedeutet wird. Ferner bestand eine sensible und motorische *Nervenleitungsverlangsamung an anatomischen Engpässen der Nerven*: am Karpaltunnel (N. medianus), Sulcus ulnaris des Ellbogens (N. ulnaris) und geringer am Fibulaköpfchen (N. peronaeus), auch wenn dann periphere Paresen fehlten. Zwei der Untersuchten zeigten eine mäßig ausgeprägte Neigung zu *peripheren Druckparesen*. Ein Familienmitglied war neurologisch und neurographisch normal.

Die neurographischen Befunde werden mit histopathologischen Befunden am N. suralis der Literatur verglichen und ihre Bedeutung für die Genese der Erkrankung diskutiert. Ein *autosomal-dominanter Erbgang* wird angenommen und die nosologische Einordnung bei hereditären Polyneuropathien besprochen. Im Verlauf, neurologischen und neurographischen Befund bestehen deutliche Unterschiede zur neuralen Muskelatrophie und der in den histopathologischen Befunden ähnlichen „*globular neuropathy*“.

Schlüsselwörter: Hereditäre Polyneuropathie — Neigung zu Druckparesen — Nervenleitgeschwindigkeit — Dominanter Erbgang.

Einleitung

Die klinisch-neurologischen Symptome einer von uns untersuchten Familie sind ähnlich denen, wie sie von verschiedenen Autoren beschrieben wurden (Davies, 1954; Wahle u. Tönnis, 1958; Earl *et al.*, 1964; Staal *et al.*, 1965; Mayer u. Garcia-Mullin, 1968; Matiar-Vahar u. Rohrer, 1970; Behse *et al.*, 1972, 1973).

Dieses in den klinischen Symptomen ähnliche Krankheitsbild wurde von den verschiedenen Autoren als „recurrent peripheral nerve palsies in a family“ (Davies, 1954), „hereditary neuropathy with liability to pressure palsies“ (Earl *et al.*, 1964; Behse *et al.*, 1972), „familiäre rezidivierende polytope Neuropathie“ (Matiar-Vahar u. Rohrer, 1970), „hereditary compression syndrome of peripheral nerves“ (Staal *et al.*, 1965) und „familiäre Anfälligkeit gegenüber Druckschädigung peripherer Nerven“ (Wahle u. Tönnis, 1958) bezeichnet.

In diesen Familien geben die untersuchten Personen anamnestisch vorübergehende Paresen an, die nach längerer mechanischer Irritation des jeweiligen Nerven an exponierter Stelle entstanden sind. Häufig wurden verminderte motorische Nervenleitgeschwindigkeiten (NLG) und erniedrigte Summenpotentiale (SP) sowohl bei Patienten mit klinischen Ausfällen als auch bei ihren gesunden Blutsverwandten als Ergebnis der neurographischen Untersuchung von den Autoren gefunden (Earl *et al.*, 1964; Staal *et al.*, 1965; Mayer u. Garcia-Mullin, 1968; Matiar-Vahar u. Rohrer, 1970; Behse *et al.*, 1972, 1973). Nur zwei Autoren berichten über umschriebene NLG-Verlangsamung an den anatomischen Engpässen (Earl *et al.*, 1964; Mayer u. Garcia-Mullin, 1968).

Bei einem Patienten, der uns wegen Verdacht auf alkoholische Polyneuropathie vorgestellt worden war, fanden wir elektrophysiologisch eine auf anatomische Engpässe beschränkte Leitungsverlangsamung mehrerer Nerven. Gezielte Fragen erbrachten Hinweise dafür, daß sowohl der Patient als auch Blutsverwandte zu flüchtigen peripheren Paresen neigten. Wir bemühten uns daraufhin um die Untersuchung weiterer Familienmitglieder.

Methodik

Messung der motorischen Nervenleitgeschwindigkeit (NLG) der Nn. medianus, ulnaris, peronaeus und tibialis nach den üblichen Methoden, des N. medianus mit Reizung am Handgelenk und Ellenbogen, des N. ulnaris mit Reizung am Handgelenk, Ellenbogen und Oberarm, des N. peronaeus mit Reizung am Fibulaköpfchen und Fußrücken, des N. tibialis mit Reizung in der Kniekehle und hinter dem medialen Knöchel.

Messung der sensiblen NLG mit Ableitung vom Nerven mittels blanker 23er-Kanülen, die in die Nähe des Nerven und einige Zentimeter lateral davon eingestochen wurden (Methode von Rushworth *et al.*, 1966). Sensible NAP unter 0,8 µV wurden mit Hilfe eines CAT 400 C aufsummiert (200–1000 Reize); bei unserer Apparatekombination lassen sich damit sensible NAP von 0,1 µV noch sicher darstellen.

Ableitungspunkte N. medianus: Handgelenk, manchmal Ellenbogen; N. ulnaris: Handgelenk; N. tibialis: hinter dem medialen Knöchel. Die respektiven Reizpunkte waren für den N. medianus am zweiten Finger, für den N. ulnaris am fünften Finger, für den N. tibialis an der Großzehe. Nur bei einem Patienten wurde der N. suralis antidrom mit Hautelektroden hinter dem lateralen Knöchel abgeleitet bei Reizung über der Wade.

Kasuistik

Abb. 1 zeigt den Stammbaum der von uns untersuchten Familie. Die von uns selbst untersuchten Personen sind mit den Zahlen 1–5 versehen; ihre klinischen

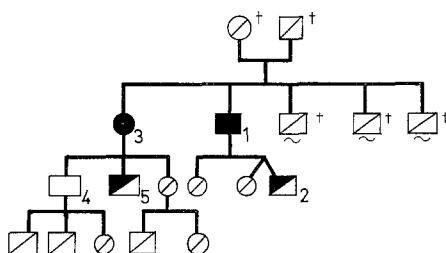


Abb. 1. Stammbaum der untersuchten Familie. Die untersuchten Familienmitglieder (FM) sind mit den Ziffern 1–5 gekennzeichnet und im Text entsprechend angeführt. □ Untersucht und nicht betroffener Gesunder. ○ □ FM über die nur fremdanamnestische Angaben vorliegen (nicht untersucht). ○ □ FM über die unzureichende anamnestische Angaben bestehen. ● ■ Klinisch und neurographisch betroffene FM. ○ ■ Neurographisch betroffene und klinisch nicht betroffene FM

und elektrophysiologischen Befunde werden im folgenden beschrieben. Über die übrigen Personen des Stammbaumes liegen uns nur fremdanamnestische Angaben vor, die besagen, daß keine neurologischen Krankheiten bei ihnen vorgekommen sein sollen. Die 5 untersuchten Personen gehören zwei Generationen an. Vom Probanden lag auch die Krankengeschichte über einen stationären Aufenthalt in unserer Klinik 1 Jahr vor der jetzigen Untersuchung vor.

1. E. B., 52 Jahre, (männlich; von Beruf Gast- und Landwirt). Proband.

Anamnese. Mit 37 Jahren erstmals vorübergehende Fußheberschwäche rechts, die nach längerem Sitzen mit übergeschlagenen Beinen aufgetreten sei und die sich nach mehreren Wochen wieder zurückgebildet habe. Mit 42 Jahren offenbar Ulnarisparese rechts (Krallenstellung der rechten Hand, Kleinfingerstreckung nicht möglich, Sensibilitätsstörung am ulnaren Rande der rechten Hand). Diese bildete sich innerhalb einiger Wochen wieder vollständig zurück. Mit 51 Jahren Aufnahme in einer Nervenklinik wegen Fußheberparese rechts, bei Verdacht auf Alkoholpolyneuropathie. War mit 33, 34 und 42 Jahren wegen Delirium tremens im Krankenhaus.

Neurologischer Befund. Gegenüber diesem 11 Monate vor unserer Familienuntersuchung erhobenen neurologischen Befund ist die deutliche Fußheberschwäche rechts und die Paralyse des rechten M. extensor hallucis longus zwar noch vorhanden, jedoch deutlich gebessert. Hackenstand beidseits jetzt möglich. ASR beidseits nicht auslösbar, bei Jendrassik schwach positiv. Strumpfförmig begrenzte Hypoesthesia und -algesie sowie deutliche Pallhypoaesthesia an beiden Füßen. An den Fingern beider Hände werden Paraesthesiae angegeben. Keine umschriebenen Muskelatrophien. Liquor: Kein pathologischer Befund. N. ulnaris etwas verdickt tastbar.

Neurographisch (Abb. 2) zeigt sich bei der Erstuntersuchung eine deutliche motorische Leitungsverlangsamung des N. medianus beidseits am Handgelenk, des N. ulnaris beidseits am Ellenbogen und des N. peronaeus rechts am Fibulaköpfchen. Die Summenpotential der Zielmuskeln waren beim N. ulnaris bei Reizung ab Ellenbogen herabgesetzt und polyphasisch, beim N. peronaeus rechts von proximal mehr als von distal stark vermindert. N. tibialis motorisch normal. — Sensible NLG des N. medianus nur am Handgelenk deutlich herabgesetzt, am Ellenbogen normal, des N. ulnaris am Handgelenk normal. Die sensiblen Nervenaktionspotentiale (NAP) waren am Arm deutlich vermindert, des N. tibialis am Fußgelenk links aufgehoben, rechts vermindert (unter 0,2 µV) und polyphasisch.

Elektromyographisch. Hinweise auf mäßiggradige, neurogene Läsion des M. tibialis anterior beiderseits mit vergrößerten Potentialen und vereinzeltem Fasciculieren, ohne Denervierungspotentiale.

Entsprechend der klinischen Befundbesserung ergab auch die *neurographische Kontrolluntersuchung* 11 Monate später einen Anstieg des SP des M. extensor digitorum brevis am

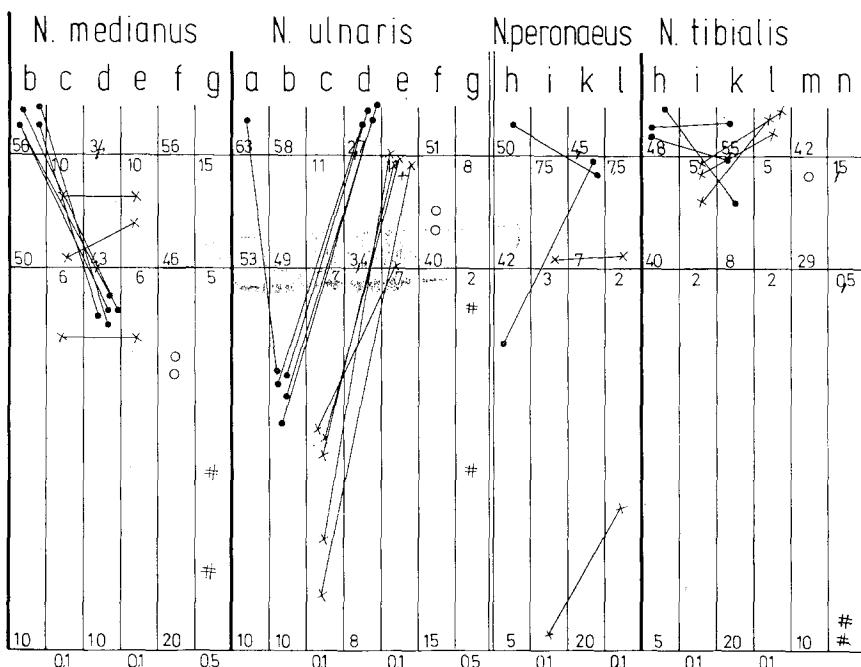


Abb. 2. Neurographische Ergebnisse von E. B. (1): Parameter zweier — 11 Monate auseinanderliegender — Untersuchungen. Obere waagrechte Linie entspricht Mittelwerten, unterwaagrechte Linie unteren Grenzwerten nachfolgender neurographischer Parameter: *a* Motorische NLG am Oberarm (m/sec). *b* Motorische NLG am Ellenbogen (m/sec). *c* Motorische SP bei Stimulation am Ellenbogen (mV). *d* Motorische Latenz am Handgelenk (msec). *e* Motorische SP bei Stimulation am Handgelenk (mV). *f* Sensible NLG am Handgelenk (m/sec). *g* Sensibles Nervenaktionspotential (NAP) am Handgelenk (μ V). *h* Motorische NLG am Knie (m/sec). *i* Motorisches SP bei Stimulation am Knie (mV). *k* Motorische Latenz am Fußgelenk (msec). *l* Motorische SP bei Stimulation am Fußgelenk (mV). *m* Sensible NLG am Fußgelenk (m/sec). *n* Sensibles NAP am Fußgelenk (μ V)

Fußrücken rechts und eine Normalisierung der motorischen LG des N. peronaeus im Bereich des Knies rechts. N. medianus und N. ulnaris links motorisch und sensibel unverändert.

2. R. B., 22 Jahre (männlich, Sohn von 1; Koch).

Anamnese. Nie ernsthaft krank gewesen, insbesondere kein Anhalt für periphere Lähmungen. Subjektiv völlig gesund. Spielt Fußball.

Neurologisch ASR beidseits abgeschwächt bei allgemein schwach auslösbarer Sehnenreflexen. Vibrationsempfindung an den Zehen leicht vermindert, über dem Knie bis zum Beckenkamm normal. Sonst kein pathologischer Befund. Periphere Nerven nicht verdickt tastbar.

Neurographischer Befund (Abb. 3) Motorische NLG des N. medianus beidseits im Bereich des Handgelenkes stark herabgesetzt, vom Ellenbogen aus an der unteren Normgrenze. SP des Thenar beidseits herabgesetzt, rechts bei Reizung proximal wesentlich kleiner als distal und polyphasisch. Motorische LG des N. ulnaris beidseits im Bereich des Ellenbogens mäßiggradig vermindert, links auch im Bereich des Handgelenkes. Amplitude des SP links normal, rechts ab Ellenbogen deutlich herabgesetzt. N. peronaeus beidseits motorisch normal. N. tibialis (nur links untersucht) motorisch normal. — Sensible NAP des N. medianus und N. ulnaris am Handgelenk (nur rechts untersucht) stark herabgesetzt, des N. medianus stark polyphasisch. Sensible NAP des N. tibialis am Fuß (nur links untersucht) hochgradig herab-

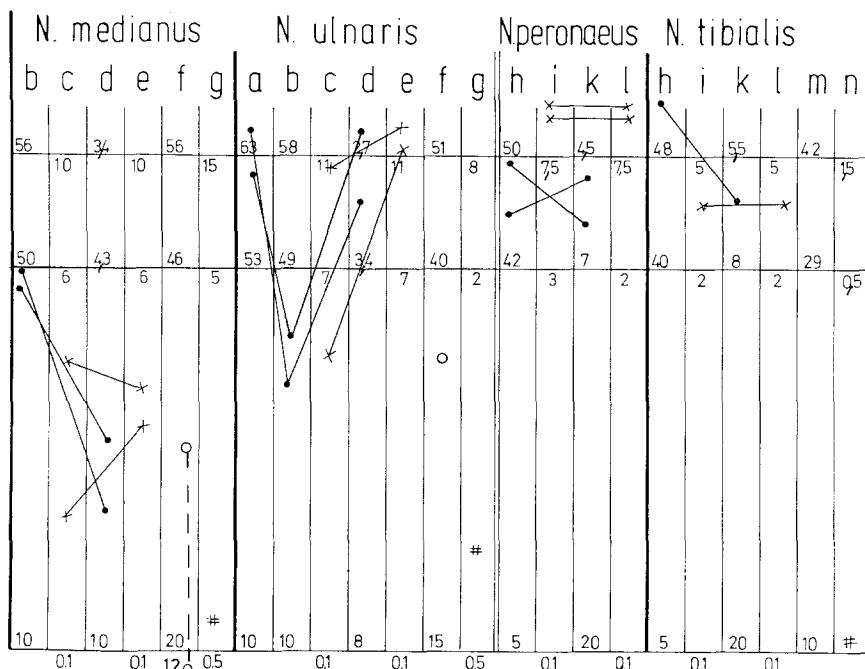


Abb.3. Neurographische Ergebnisse von R. B. (2). Zeichenerklärung siehe Abb.2

gesetzt bis aufgehoben. Sensible LG des N. medianus am rechten Handgelenk stark vermindert, sowohl die schnellstleitenden (auf 33 m/sec) wie auch die langsamst leitenden Fasern (auf 12 m/sec). Sensible LG des N. ulnaris am rechten Handgelenk ebenfalls deutlich vermindert, aber vorwiegend nur die schnellstleitenden Fasern (nicht polyphasisch). Sensible NLG und NAP des N. suralis (links untersucht) deutlich herabgesetzt.

3. F. W., 61 Jahre (weiblich; Schwester von 1; Hausfrau).

Anamnese. Patientin gibt an, vor 6 Monaten nach einer ungewohnten Arbeit mit aufgestützten Ellenbogen in der Schreinerwerkstatt ihres Sohnes eine vorübergehende Lähmung in der rechten Hand gehabt zu haben. Die Lähmung wird wie eine typische Ulnarisparese beschrieben. Außerdem wird eine gleichzeitig vorhandene Gefühlsstörung an der Ulnarisseite der rechten Hand angegeben. Die Lähmung habe sich nach ca. 10 Wochen wieder vollständig zurückgebildet.

Neurologischer Befund. Lebhafte seitengleiche Arm- und Beineigenreflexe. Keine sensiblen oder motorischen Ausfälle, keine verdickten peripheren Nerven tastbar. Insgesamt kein pathologischer Befund.

Neurographischer Befund (Abb.4). Motorische NLG des N. medianus beidseits im Bereich des Handgelenkes stark herabgesetzt. Die motorische NLG des N. ulnaris liegt beiderseits am Ellenbogen, rechts außerdem am Oberarm im unteren Normbereich. SP der Zielmuskeln des N. medianus beiderseits deutlich herabgesetzt, des N. ulnaris noch im Normbereich, aber von proximal wesentlich kleiner als von distal. N. peronaeus und N. tibialis (nur links untersucht) motorisch im Normbereich. — Sensible NLG des N. medianus am Handgelenk beiderseits sehr stark herabgesetzt, sensible NAP unter 0,4 μ V und polyphasisch. Sensible NLG des N. ulnaris am Handgelenk beidseits im Normbereich, NAP am Handgelenk mäßig bis stark herabgesetzt, wesentlich weniger als beim N. medianus.

4. H. W., 35 Jahre (männlich; Sohn von 3; Schreinermeister).

Anamnese. Keine Auffälligkeiten, nie ernsthaft krank gewesen.

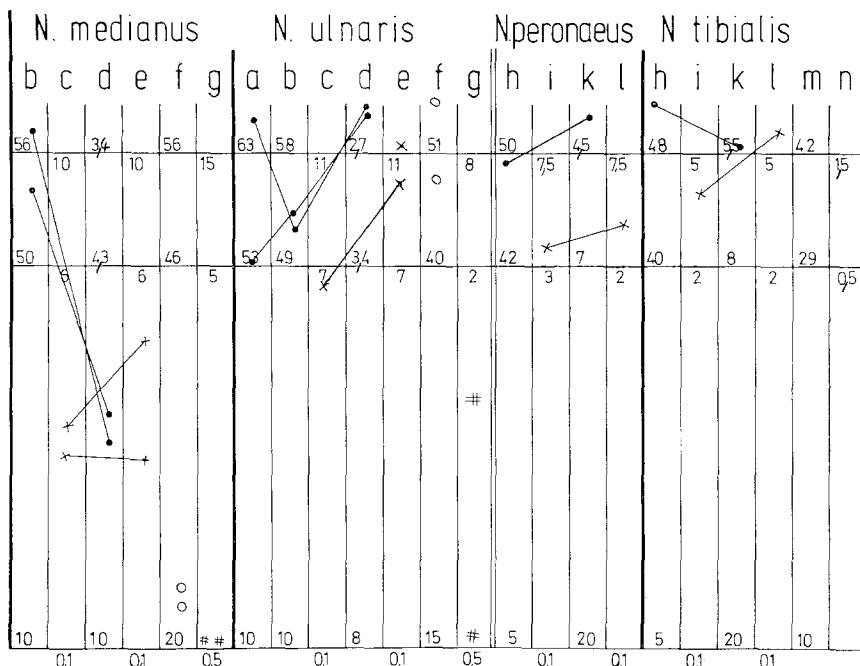


Abb.4. Neurographische Ergebnisse von F. W. (3). Zeichenerklärung siehe Abb.2

Neurologischer Befund. Hoffmannsches Klopfzeichen an beiden Handgelenken leicht positiv, sonst kein pathologischer Befund, insbesondere keine sensiblen oder motorischen Ausfälle.

Neurographischer Befund (Abb.5). Motorische und sensible LG, SP und NAP der Nn. medianus, ulnaris, tibialis und peronaeus beiderseits in allen Abschnitten im Normbereich.

5. R. W., 20 Jahre (Sohn von 3; derzeit bei der Bundeswehr).

Anamnese. Seit 1 Jahr bemerkte der Untersuchte eine Neigung zum „Einschlafen“ der Ulnarseite der rechten Hand, die zum Teil mehrere Tage anhielt, vor allem beim Rauchen. R. W. raucht nur selten und gewöhnlich in der Diskothek (daher sind die beschriebenen Parästhesien wahrscheinlich als Folge des Aufstützens der Arme auf den Ellenbogen zu sehen). R. W. gibt an, aktiv Sport zu treiben.

Neurologischer Befund. Arm- und Beineigenreflexe seitengleich lebhaft auslösbar. Hoffmannsches Klopfzeichen am Sulcus ulnaris leicht positiv. Leichte Hypästhesie und -algesie im Endglied des Kleinfingers rechts. Sonst kein pathologischer Befund. Periphere Nerven nicht verdickt tastbar.

Neurographischer Befund (Abb.6). Motorische NLG des N. medianus beidseits am Handgelenk deutlich langsamer als am proximalen Unterarm, aber noch gut im Normbereich; normale SP der Zielmuskeln. Deutliche motorische Leitungsverlangsamung des N. ulnaris beidseits im Bereich des Ellenbogens; normale SP der Zielmuskeln, die von proximal nur mäßig kleiner sind als von distal. Motorische NLG des N. peronaeus (nur links untersucht) proximal an der unteren Normgrenze. N. tibialis motorisch (nur links untersucht) normal. — Sensible NLG des N. medianus beidseits antidrom vom Handgelenk zum Daumen leicht, aber sicher herabgesetzt (dies kommt in Abb.6 nicht zum Ausdruck), vom Zeigefinger zum Handgelenk noch im Normbereich. Bei normaler sensibler NLG des N. ulnaris am Handgelenk und des N. tibialis am Fußgelenk (beide nur links untersucht) sind die zugehörigen NAP sehr stark herabgesetzt.

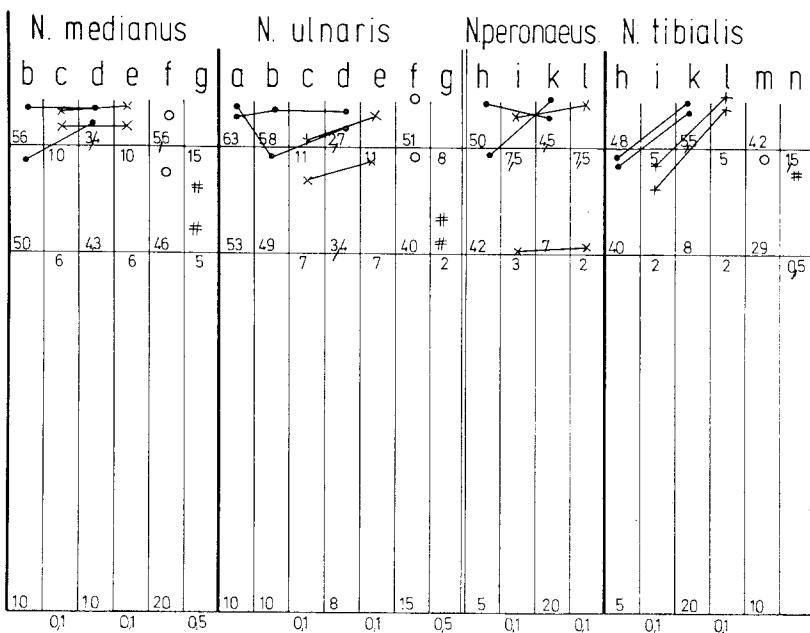


Abb. 5. Neurographische Ergebnisse von H. W. (4). Zeichenerklärung siehe Abb. 2

Die Untersuchungen haben zusammengefaßt folgendes ergeben: Bei zwei Patienten von 52 und 61 Jahren mit relativ flüchtigen einseitigen oder einseitig betonten Ulnaris- oder Peronaeuslähmungen in der Vorgeschichte, sowie bei zwei direkten Nachkommen im Alter von 20 und 22 Jahren ohne solche Paresen und mit normalem neurologischem Befund, fand sich eine meistens sehr ausgeprägte Herabsetzung der maximalen motorischen und soweit untersucht sensiblen NLG des N. medianus und N. ulnaris beider Seiten, und zwar ganz überwiegend an ihren jeweiligen anatomischen Engpässen, d. h. für den N. medianus am Handgelenk und für den N. ulnaris am Ellenbogen. Die sensible NLG des N. medianus am Handgelenk war in mindestens einem Fall nicht nur für die schnellsten, sondern auch für die langsamst leitenden Fasern herabgesetzt. Außerdem fand sich bei zwei Personen, einem aus der jüngeren und einem aus der älteren Generation, je eine einseitige leichte und mindestens in einem Fall nur vorübergehende Leitungsverlangsamung des N. peronaeus am Fibulaköpfchen. Die umschriebene motorische Leitungsverlangsamung des N. ulnaris und wo vorhanden des N. peronaeus ging meistens mit den Zeichen eines partiellen Leitungsblocks für Reize proximal des Ellenbogens bzw. Fibulaköpfchens einher, kenntlich an einem sehr viel kleineren und manchmal polyphasischen Summenpotential bei der proximalen Reizung. Der N. tibialis war motorisch immer normal, sowohl bei der älteren wie bei der jüngeren Generation. Die maximale sensible LG des N. tibialis am Fußgelenk war bei zwei Personen, wo sie gemessen werden konnte, ebenfalls normal. Dagegen waren in den drei darauf untersuchten Fällen, darunter beide aus der jüngeren Generation, die sensiblen NAP des N. tibialis am Fußgelenk hochgradig vermindert oder aufgehoben. In einem darauf untersuchten Fall war auch das

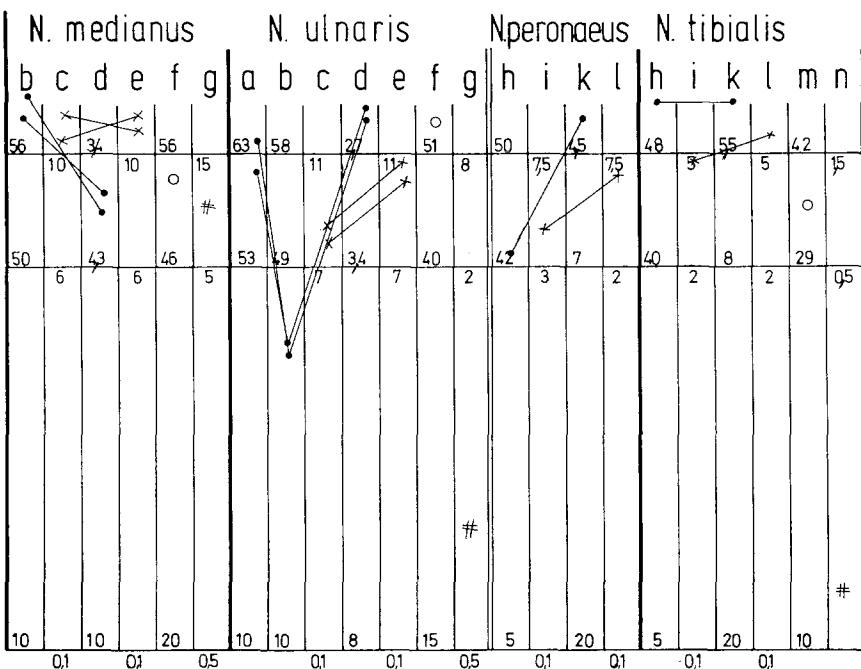


Abb. 6. Neurographische Ergebnisse von R. W. (5). Zeichenerklärung siehe Abb. 2

sensible NAP des N. suralis am Fußgelenk (bei antidromer Reizung) mäßig herabgesetzt, ebenso wie die zugehörige maximale NLG. Ein weiterer direkter Abkömmling aus der jüngeren Generation (35 Jahre alt) hatte in jeder Hinsicht normale Befunde einschließlich der sensiblen NAP des N. tibialis am Fußgelenk.

Diskussion

Nach den *klinisch-neurologischen Symptomen* und deren Verlauf ähneln die von uns beschriebenen Fälle mit Neigung zu Druckparesen denen von Davies (1954), Wahle u. Tönnis (1958), Staal *et al.* (1965), Mayer u. Garcia-Mullin (1968), Roos u. Thygesen (1972), Behse *et al.* (1972, 1973) beschriebenen. Im Unterschied zu der von Taylor beschriebenen Familie (1960) ist ein wichtiger gemeinsamer Punkt, daß die peripheren Paresen völlig schmerzlos auftreten. Auch das von Ungley (1933) beschriebene familiäre Auftreten der peripheren Paresen in Schwangerschaft und Wochenbett ist bei unserer Familie nicht vorhanden. Im Gegensatz zu den von Matiar-Vahar u. Rohrer (1970) berichteten Fällen waren bei der von uns untersuchten Sippe nicht sämtliche peripheren Nerven einschließlich Nervenplexus und Hirnnerven betroffen, sondern wie auch bei den anderen in der Literatur beschriebenen und oben angeführten Familien vorwiegend der N. peronaeus und N. ulnaris. (Davies, 1954; Wahle u. Tönnis, 1958; Staal *et al.*, 1965). Der Stammbaum ist, wie bei den anderen in der Literatur beschriebenen Familien, mit einem autosomal-dominanten Erbgang vereinbar.

Die *elektroneurographischen Befunde* bei unseren Fällen stimmen am besten mit den Ergebnissen bei der Familie I von Earl *et al.* (1964) überein. Auch hier war eine durchgehende Neigung zu motorischer Leitungsverlangsamung an den anatomischen Engpässen vor allem der Nn. medianus und ulnaris unverkennbar. Amplituden von Summenpotentialen und sensible NLG wurden damals nicht registriert. Die Autoren fanden aber in einigen Fällen Hinweise auf Ischiadicusläsionen oberhalb des Knies. Sie zeigten auch als erste, daß klinisch nicht betroffene Nerven und klinisch normale Blutsverwandte pathologische Leitungsbefunde haben können. In anderen Arbeiten, die neurographische Untersuchungen einschlossen (Staal *et al.*, 1965; Matiar-Vahar u. Rohrer, 1970; Roos u. Thygesen, 1972), wurde eher eine allgemeine Herabsetzung der NLG, der Summenpotentiale und sensibler oder gemischter NAP angegeben. Nur Mayer u. Garcia-Mullin (1968) erwähnen eine Betonung der Leitungsverlangsamung im Bereich chronischer Nervenkompression und erwähnen in diesem Zusammenhang besonders den N. ulnaris am Ellenbogen. Auch von Behse *et al.* (1972) wird auf eine Herabsetzung der maximalen sensiblen NLG des distalen N. medianus bei allen ihren sechs Patienten, der maximalen motorischen NLG im gleichen Abschnitt bei zwei von ihren Patienten, und einmal auf eine im Bereich des Fibulaköpfchens betonte Leitungsverlangsamung des N. peronaeus hingewiesen. Der N. ulnaris wurde anscheinend nicht untersucht. Behse *et al.* (1972) fanden aber bei allen ihren Patienten eine Herabsetzung der sensiblen NLG der distalen Anteile des N. suralis am Fuß, während dieselbe im Bereich der proximalen Hälfte des Unterschenkels normal war.

Unsere Befunde sprechen dafür, daß bei bestimmten Personen in dieser Familie schon in jugendlichem Alter und ohne anamnestische Paresen oder neurologische Abweichungen a) eine ausgedehnte, aber vorwiegend an den Armen greifbare Läsion peripherer Nerven auftritt, die sich durch eine auf die anatomischen Engpässe beschränkte oder dort konzentrierte Herabsetzung der maximalen und (wenigstens in einem Fall nachgewiesen) minimalen motorischen und sensiblen Leitungsgeschwindigkeit und in einigen Fällen Leitungsblocks kundtut; b) zusammen damit aber auch eine ebenfalls ausgedehnte, d.h. beidseitige, Beeinträchtigung von Nervenfasern *ohne* Herabsetzung der maximalen NLG vorhanden ist, die sich an den distalsten sensiblen Nerven der Füße nachweisen läßt.

Daß für a) ein mechanischer lokaler Faktor die entscheidende Rolle spielt, ist evident. Man darf annehmen, daß er lokale Entmarkung, bei längerer Dauer zusätzlich Faserdegeneration bewirkt.

Für b) ist die Sachlage nicht so klar. Man müßte unterstellen, daß zusätzlich ein Faktor vorliegt, der zu allgemeiner axonaler Degeneration ohne Leitungsverlangsamung führt. Allerdings wäre es auch denkbar, daß die Herabsetzung der distalen sensiblen NAP am Fuß das Ergebnis einer weiter proximal gelegenen chronischen Druckschädigung mit sekundärem Faserverlust ist, deren Lokalzeichen mit den von uns angewandten Methoden nicht erfaßt wurde. Zwar war der N. tibialis motorisch vom Knie ab immer normal, die chronische Druckschädigung könnte aber weiter proximal den N. ischiadicus betreffen. Daß dies vorkommt, haben Earl *et al.* (1964) in einzelnen Fällen nachgewiesen.

Eine Deutung anhand histologischer Befunde von Suralisbiopsien aus der Literatur stößt auf die Schwierigkeit, daß die am besten untersuchten (Behse

et al., 1972) von Patienten gewonnen sind, deren neurographische Befunde mit den unseren nicht völlig vergleichbar sind. Auf eine beiderseitige Verlangsamung der NLG der Nn. medianus und ulnaris wird von Behse und Kollegen nicht ausdrücklich hingewiesen, wenn sie auch für den distalen Abschnitt des N. medianus beschrieben wird. Dafür fanden sie eine Leitungsverlangsamung des distalen Anteils des N. suralis am Fuß, der von uns nicht untersucht wurde. Der histologische Befund dieses Nerven zeigte bei jungen und alten Patienten eine Verdickung der Markscheiden mit Verminderung des Axondurchmessers in einem größeren Anteil der dicken Fasern, segmentale Entmarkung jedoch nur bei den älteren Patienten, ohne entsprechende Unterschiede in der Leitungsgeschwindigkeit. Faser-verlust wurde nicht gefunden, ebensowenig eine Bindegewebswucherung. In den neurographisch besser vergleichbaren Fällen von Earl *et al.* (1964) und Mayer u. Garcia-Mullin (1968) dagegen wurden histologisch (insgesamt drei Nerven) ausgedehnter Faserverlust und Bindegewebswucherung gefunden. Diese histologischen Veränderungen würden mit den neurographischen Befunden unserer Familie besser zusammenpassen. Es wäre daher denkbar, daß die histologischen und neurographischen Veränderungen nicht bei allen Familien die gleichen sind. Trotz der guten Rückbildungstendenz der klinisch-neurologischen Ausfälle bei unseren beiden untersuchten Fällen mit peripheren Paresen ist doch insofern eine langsame Progredienz der Symptome zu beobachten, als allein die ältere Generation von peripheren Lähmungen befallen wurde bzw. bei dieser eine Abschwächung oder Aufhebung der ASR bestand. Die jüngere Generation bot entweder keinerlei klinisch-neurologische Symptome oder lediglich sensible Reizerscheinungen. Bei den neurologischen Ausfallserscheinungen kommt es offenbar auch nach Rezidiven immer weniger zu einer vollständigen Restitution, wie der Verlauf bei E.B. zeigt. Auch werden klinisch die Zeichen einer leichten, vorwiegend sensiblen Polyneuropathie immer deutlicher. Auch bei den in der Literatur beschriebenen Familien sind ältere Familienmitglieder häufiger und schwerer von rezidivierenden peripheren Paresen betroffen (Davies, 1954; Staal *et al.*, 1965; Mayer u. Garcia-Mullin, 1968; sowie Matiar-Vahar u. Rohrer, 1970). Diese im Alter gehäuften klinisch-neurologischen Ausfälle sind nach der Pathogenese der Paresen auch durchaus verständlich. Es ist anzunehmen, daß die zuerst nur im neurographischen Befund manifestierten Markscheidenveränderungen und -läsionen an den anatomischen Engpässen besonders an den Armen, erst im Alter nach der entsprechenden Summation von rezidivierenden mechanischen Irritationen durch Mikrotraumen zu klinisch manifesten Ausfällen führen. Da es sich um alltägliche Belastungen handelt, die von Normalpersonen ohne weiteres toleriert werden, wurden sie von den betroffenen Personen auch nur bei gezielter Exploration als mögliche mechanische Einwirkung auf den jeweiligen peripheren Nerven angegeben.

Bei eingetretenen Paresen besteht zwar eine verminderte, jedoch offenbar noch vorhandene Möglichkeit zur Regeneration. Trotz der erhöhten Anfälligkeit gegenüber vornehmlich mechanischer Verletzbarkeit ist anzunehmen, daß auch sonstige eine Polyneuropathie verursachenden Noxen, wie z. B. Alkohol, zusätzliche pathogenetische Faktoren bei der Manifestation einer Parese und deren dann eventuell verzögter und unvollständiger Rückbildungstendenz darstellen.

Es handelt sich um eine Krankheitseinheit, die nach den klinischen wie neurographischen Befunden in der Gruppe der hereditären Polyneuropathien einzurordnen ist. Nach dem Vererbungsmodus und dem klinischen Erscheinungsbild ist diese Erkrankung am ehesten als Untergruppe der neuralen Muskelatrophien anzusehen (Wahle u. Tönnis, 1958). Nach dem Verlauf mit teilweiser Restitution und den klinischen Symptomen sowie den unterschiedlichen morphologischen Befunden bestehen deutliche Unterschiede gegenüber den anderen Gruppen der neuralen Muskelatrophie. Dies ist besonders auch im Hinblick auf das akute Auftreten von Paresen und deren Rückbildungstendenz nach anamnestisch meist nachgewiesenen mechanischen Belastungen bei unseren Fällen augenfällig. Nach den histopathologischen Befunden ist eine Verwandtschaft mit der „Globular neuropathy“ anzunehmen (Behse *et al.*, 1972, 1973), die jedoch im Gegensatz zu unseren Fällen einen chronisch progredienten Verlauf zeigt und durch eine ausgedehnte hochgradige LG-Verlangsamung ohne Schwerpunkt an den anatomischen Engpässen gekennzeichnet ist. Bei beiden kann jedoch ätiologisch am ehesten eine Funktionsstörung der Schwannschen Zellen auf Grund einer enzymatisch-metabolischen Störung (Dayan *et al.*, 1968; Mayer u. Garcia-Mullin, 1968) angenommen werden.

Es handelt sich danach um ein hereditäres Krankheitsbild, das im Formenkreis der familiären Polyneuropathien anzusiedeln ist, jedoch durch seine spezifischen neurographischen Befunde von den anderen heredodegenerativen Erkrankungen des peripheren Nervensystems gut abgegrenzt werden kann.

Nachtrag bei der Korrektur. Während der Drucklegung erschien die Arbeit: „Görke, W.: Clinical and electroneuromyographical findings in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. Neuropädiatrie 5, 358–368 (1974)“, die deshalb in der Diskussion nicht berücksichtigt werden konnte.

Literatur

- Behse, F., Buchthal, F., Carlsen, F., Knappeis, G. G.: Conduction and histopathology of the sural nerve in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. In: New developments in electromyography and clinical neurophysiology, J. E. Desmedt, Hrsg., Bd. II, S. 286–297. Basel: Karger 1973
- Behse, F., Buchthal, F., Carlsen, F., Knappeis, G. G.: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: electrophysiological and histopathological aspects. Brain **95**, 777–794 (1972)
- Dayan, A. D., Graveson, G. S., Robinson, P. K., Woodhouse, M. A.: Globular neuropathy. A disorder of axons and Schwann cells. J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. **31**, 552–560 (1968)
- Davies, D. M.: Recurrent peripheral nerve palsies in a family. Lancet **1954 II**, 266–268
- Earl, C. J., Fullerton, P. M., Wakefield, G. S., Schutta, H. S.: Hereditary neuropathy, with liability to pressure palsies. Quart. J. Med. (N.S.) **33**, 481–498 (1964)
- Mayer, R. F., Garcia-Mullin, R.: Hereditary neuropathy manifested by pressure palsies- a Schwann cell disorder? Trans. Amer. neurol. Ass. **93**, 238–240 (1968)
- Matiar-Vahar, H., Rohrer, H.: Die familiär rezidivierende polytope Neuropathie. Fortschr. Neurol. Psychiat. **38**, 493–523 (1970)
- Roos, D., Thygesen, P.: Familial recurrent polyneuropathy. Brain **95**, 235–248 (1972)
- Rushworth, G., Thorne, J., Young, R. R.: A simple and inexpensive method of increasing the signal-to-noise ratio for recording human nerve action potentials. J. Physiol. (Lond.) **184**, 67–69 (1966)

- Staal, A., De Weerdt, C. J., Went, L. N.: Hereditary compression syndrome of peripheral nerves. *Neurology (Minneap.)* **15**, 1008—1017 (1965)
- Taylor, R. A.: Heredofamilial mononeuritis multiplex with brachial predilection. *Brain* **83**, 113—137 (1960)
- Ungley, C. C.: Recurrent polyneuritis in pregnancy and the puerperium affecting three members of a family. *J. Neurol. Psychopath.* **14**, 15—26 (1933)
- Wahle, H., Tönnis, D.: Familiäre Anfälligkeit gegenüber Druckschädigungen peripherer Nerven. *Fortschr. Neurol. Psychiat.* **26**, 371—376 (1958)

Dr. V. Dietz
Neurologische Universitätsklinik
mit Abt. für Neurophysiologie
D-7800 Freiburg i. Br.
Hansastra. 9
Bundesrepublik Deutschland

Prof. Dr. E. Schenck
Psychiatr. u. Nervenklinik der Univ.
7800 Freiburg i. Br.
Hauptstr. 5
Bundesrepublik Deutschland