

(Aus dem Pathologischen Institut der Universität Berlin
[Direktor: Prof. Dr. R. Rössle].)

Beitrag zur Kenntnis der Glykogen-Speicherkrankheit.

Von

Dr. med. Rosemarie Günther,

ehem. Assistentin am Pathologischen Institut Berlin.

Mit 5 Abbildungen (= 6 Einzelbildern) im Text.

(Eingegangen am 11. Juni 1938.)

In der vorliegenden Arbeit soll über ein 11 Monate altes Kind berichtet werden, das nach den klinischen Angaben an einer Myotonia congenita (*Oppenheim?* *Werdnig-Hoffmann?*) gestorben war. Da die Leichenöffnung einen außerordentlich seltenen Muskelbefund aufdeckte, habe ich den Fall unter der Leitung von Prof. *Hamperl* genauer bearbeitet.

Krankengeschichte. Das bei seinem Tode 11 Monate alte Kind kam anscheinend gesund zur Welt und entwickelte sich bis etwa 3 Monate vor dem Tode normal. Dann erkrankte es unter leichtem Fieber, vor allem unter allgemeiner Mattigkeit und Bewegungsunlust. Bei der Aufnahme in die Universitäts-Kinderklinik¹ findet man ein allgemein zurückgebliebenes Kind, das mürrisch und weinerlich ist. Der Mund wird geöffnet gehalten und die Zunge ist gegen den harten Gaumen geschlagen; Arme und Beine liegen schlaff auf der Unterlage, der Kopf kann nicht hochgehalten werden; Sitzen nur mit Unterstützung möglich; für die Umgebung zeigt das Kind wenig Interesse. Alle Gelenke sind passiv frei beweglich und nicht schmerhaft. Gaumensegel und Zwerchfell werden lebhaft bewegt, die Atmung ist rasch und oberflächlich, die Bauchdecken sind schlaff, am Bauch kein abnormer Palpationsbefund. Bauchdecken-, Patellarsehnen- und Achillessehnenreflexe sind nicht sicher auslösbar, keine pathologischen Reflexe vorhanden. Die elektrische Untersuchung ergibt keine Entartungsreaktionen. Augen und Ohren ohne krankhaften Befund. Atmungsorgane, Herz o. B. Herzfigur zeigt keine Abweichungen von der Norm. Blutdruck leicht erhöht (R.R. 136), Wa.R. und Tuberkulinreaktion neg. Dermographie verzögert, später verbreitert. Urin ohne krankhaften Befund.

Der Krankheitsverlauf in der Klinik zeigt vorübergehende, scheinbare Besse rungen, die Nahrungsaufnahme bleibt schlecht, es ist fast dauernde Sonden nährung nötig, meist ist das Kind schwer dyspnoisch. Behandlung mit Vitamin E und Tonisator bleibt ohne Erfolg, am 61. Tag der Behandlung setzt eine schnell verlaufende Aspirationspneumonie ein, der das Kind am 2. Tag erliegt.

Familienanamnese. Ein um 2 Jahre älteres Kind ist im gleichen Alter unter den gleichen Symptomen erkrankt und nach der gleichen Krankheitsdauer gestorben², eine Sektion wurde verweigert. Die Krankengeschichten der beiden

¹ Herrn Prof. *Bessau* möchte ich für die Überlassung der Krankengeschichte danken.

² Für die Überlassung der Krankengeschichte danke ich der Univ.-Kinder klinik Breslau.

Kinder gleichen sich vollständig. Zwischen der Geburt der beiden erkrankten Kinder hat die Mutter einen Abort M. III durchgemacht, früher die Geburt eines gesunden, kräftig entwickelten, jetzt (1938) 4jährigen Jungen, der psychisch etwas schwerfällig sein soll und eine Hyperopie mit Strab. converg. haben soll, sowie im Frühjahr 1938 die Geburt eines jetzt 1½jährigen Jungen.

Sektionsbericht (Nr. 1245/36 im Auszug). 11 Monate altes Kind (Länge 73,5 em, Gew. 5420 g), das Aussehen entspricht etwa einem 7—8 Monate alten Kind. Mäßiger Allgemeinzustand, Leichenstarre nicht vorhanden, sonst keine weiteren Auffälligkeiten bei der äußeren Besichtigung. Dicke des Bauchdeckenfettes etwa 1 cm, Fettgewebe gelblich gefärbt. Muskulatur eigentlich gelblich-rötlich, etwas wächsern. Die 3. Rippe zeigt kurz nach ihrer Ansatzstelle am Sternum eine Zweitteilung, die sich bis an die Wirbelsäule verfolgen läßt. Knorpel-Knochengrenzen scharf. Herzbeutel zart. Herz eher etwas groß (Gew. fix. 75 g), richtiger Abgang der großen Gefäße, Herzkammern etwas weit, Herzmuskel nicht verdickt, auf dem Schnitt rötlich, blaß, glasig. Pleura zart, Lungen richtig gelappt, in den vorderen Abschnitten stark gebläht, Schnittfläche hellrosa; in den paravertebralen Bezirken und im Unterlappen beiderseits stark flüssigkeitshaltig und bluthaltig, von dichterer Konsistenz, Schnittfläche dunkelrot. Schleim- und Eiterfüllung des Bronchialbaumes. Zäpfchen an der Spitze gespalten, Zungenmuskulatur auf dem Schnitt sehr blaßrot gefärbt, etwas wachsen, sonst kein pathologischer Befund an den Halsorganen. Pankreas von richtiger Lage und Größe, Schnittfläche zeigt richtigen drüsigen Aufbau. Milz richtig groß (Gew. 16,5 g), Kapsel zart, Schnittfläche dunkelrot gefärbt. Follikelzeichnung regelrecht. Leber richtig groß (Gew. 325 g), Kapsel zart, Läppchenzeichnung regelrecht, reichlicher Blutgehalt, Schnittfläche von roter Farbe, Gallenblase und Gallenwege zart. Nebennieren und Nieren (Gew. 47 g) ohne Besonderheiten, ebenfalls die Beckenorgane. Der linke Hoden im Leistenkanal von richtiger Größe und auf der Schnittfläche dem im Scrotum stehenden gleich. Aorta in ihrem ganzen Verlauf zart; Knochenmark überall rötlich. Schädelsektion und die Sektion des Rückenmarkes ergeben makroskopisch keinen krankhaften Befund.

Wegen der indifferenten klinischen Angaben und dem ebenfalls uncharakteristischen makroskopischen Befund wurden die Organe allein in Formalin fixiert.

Auch die Organgewichte zeigten keine auffallenden Abweichungen von der Norm. Nach *Rössle* und *Roulet* sollen bei Kindern in dem entsprechenden Alter die Leber 258,75 g wiegen (mttl. Abw. 63,8 g), bei uns wog sie 325,0 g, die Milz 16,6 (mttl. Abw. 3,6 g), bei uns wog sie 16,5 g, die Nieren 49,75 g, bei uns 47 g. Allein bei dem Herzen bestand eine größere Differenz; es soll 38,8 g wiegen (mttl. Abw. 5,2 g), während hier 75 g gefunden wurden. Da aber von der Klinik eine länger bestehende Blutdrucksteigerung angegeben wurde, wurde zunächst das hohe Gewicht auf eine hypertonische Hypertrophie des Herzens bezogen.

Bei der mikroskopischen Untersuchung boten die *quergestreiften Muskeln* die schwersten Veränderungen (Abb. 1 u. 2). Bei der Beschreibung derselben soll ausgegangen werden von Muskeln, die eine mittelschwere Erkrankung zeigten, wie das Zwerchfell oder der Musc. rect. abdominis. In beiden Muskeln finden sich noch einzelne Fasern, die fast völlig gesund sind. Die Kerne der Fasern sind flach-oval, liegen ganz am Rande dem Sarkolemmeschlauch an. Im allgemeinen sind die Fasern von normaler Dicke. Die Querstreifung ist besonders im Zupfpräparat noch gut zu erkennen. Als erste Veränderung erkennt man, daß in den Sarkolemmeschläuchen röhrenförmige, auf dem Querschnitt rundliche Hohlräume auftreten. Da sie immer mehr an Größe zunehmen, werden die Fibrillen

auf den Zwischenraum zwischen den einzelnen Hohlräumen zusammengedrängt: Auf Querschnitten bilden sie ein vielfach durchlöchertes Gitter. Zunächst ist noch kein grober, mengenmäßiger Schwund der

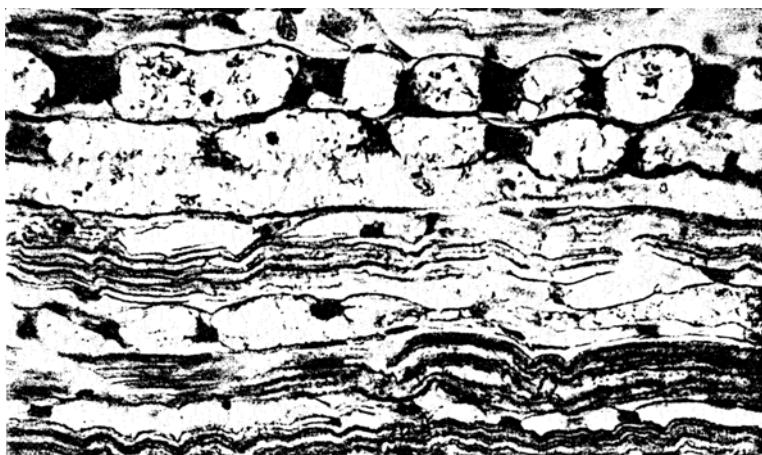


Abb. 1. Glykogenablagerung in der quergestreiften Muskulatur. Längsschnitt.

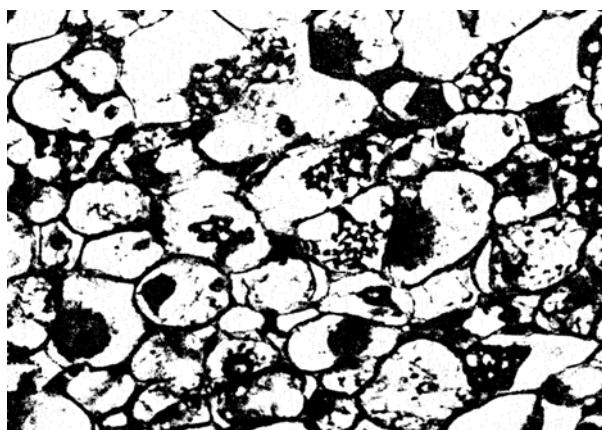


Abb. 2. Glykogenablagerung in der quergestreiften Buskulatur. Querschnitte.

Fibrillen erkennbar, und die Faser muß durch das gewissermaßen zusätzliche Auftreten der Hohlräume in ihrem Inneren immer dicker werden. Bald setzt aber ein deutlicher Schwund der Fibrillen ein, und gleichzeitig treten auch Veränderungen an den Zellkernen auf: Sie sind nicht mehr platt an den Sarkolemmeschlauch gedrückt, sondern nehmen mehr eiförmige oder kugelige Gestalt an, ragen gegen das Innere der Faser vor und sind von einem deutlichen, stark färbbaren Protoplasmahof

umgeben. In diesen strahlen die Reste der fibrillären Substanz ein. Man hat den Eindruck, als würde die Protoplasmaansammlung um den Kern geradezu einer Auflösung der Fibrillen ihre Entstehung verdanken. In der Tat findet man manchmal noch im Protoplasma Reste von wirr durcheinanderlaufenden Fibrillen. Die den Kern umgebende Protoplasmanasse endet im übrigen mit zackigen, strahlenförmigen Ausläufern in der Höhe des Sarkolemmeschlauches. Diese kernhaltigen Protoplasmamassen (Zellen) nehmen nun mit dem Schwund der Fibrillen immer mehr an Umfang zu und sitzen dabei teils dem Sarkolemm breitbasig auf, teils liegen sie frei in der Lichtung des Schlauches

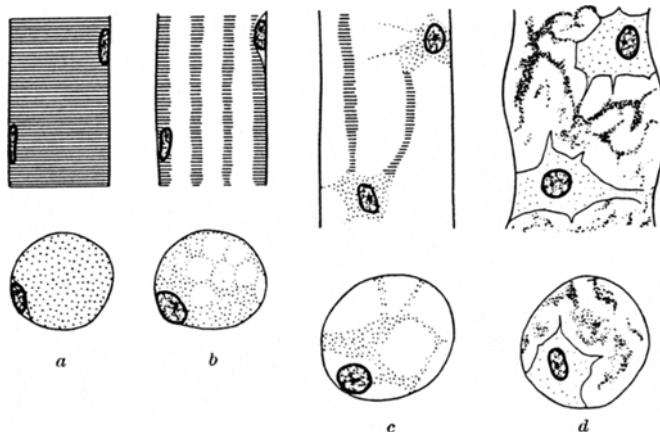


Abb. 3. Schematische Darstellung der Muskelveränderungen (im Längsschnitt, darunter das gleiche Stadium im Querschnitt). *a* Normale Muskelfaser. *b* In dem Sarkolemmeschlauch röhrenförmige Hohlräume, Faser im ganzen verdickt. Im Querschnitt vielfach durchlässiges Gitter. *c* Fibrillen fast geschwunden, Kerne nehmen kugelige Gestalt an, umgeben von einem Plasmahof, in den die Fibrillen hineinstrahlen. *d* Völliger Schwund der Fibrillen, kernhaltige Protoplasmaansammlungen nehmen an Umfang zu und sitzen dem Sarkolemm zum Teil breitbasig auf, manchmal hängen sie noch mit einer gegenüberliegenden Stelle des Sarkoleums zusammen.

und hängen sogar an zwei gegenüberliegenden Stellen mit dem Sarkolemm zusammen. Sie überbrücken so die ganze Lichtung des Schlauches, der an diesen Stellen wie eingeschnürt oder besser wie eingezogen aussieht. In diesem Stadium färbt sich die Protoplasmaansammlung nicht mehr leuchtend rot mit Eosin oder Erythrosin, sondern nimmt einen schmutzig bläulichen Mischton an. Gleichlaufend damit ändert sich auch der bis dahin farblose Inhalt des Sarkolemmeschlauches. In ihm treten mit Hämatoxylin stark blau färbbare Schlieren und Körner auf, die schließlich den Zwischenraum zwischen den einzelnen „Zellen“ vollkommen ausfüllen. Der „Zellkern“ wird dabei immer dichter, er erhält manchmal eine zackige Form und geht wohl ebenso wie das Protoplasma in den bläulichen Massen zugrunde bzw. löst sich in ihnen auf. Das Sarkolemm ist während des ganzen Ablaufes der geschilderten Veränderungen unvermindert gut durch Silberimprägnation darstellbar (Abb. 3).

Bei dem Versuch, den Inhalt der beschriebenen Hohlräume färberisch darzustellen, versagten alle Fettfarbstoffe. Erst bei der Glykogenfärbung fanden sich, obgleich nur formolfixiertes Material zur Verfügung stand, reichlich intensiv rote Tropfen. Diese lagen in den Maschen des durch die zugrunde gehenden Myofibrillen entstandenen Netzwerkes, jetzt noch besonders am Rand erkennbar, und zwar in den schwerst erkrankten Fasern am deutlichsten. Die Kerne waren frei von Glykogen; auch fanden sich keine Glykogentröpfchen in den perivasculären Lymphräumen, die auch im H.E.-Schnitt nicht erweitert waren.

Am schwersten befallen sind die Muskeln der Extremitäten und des Halses. Die Atemmuskulatur und die Schluckmuskulatur (Zwerchfell, Intercostalmuskulatur und Bauchdecken einerseits, Zungengrund und Gaumensegel andererseits) sind weniger schwer befallen.

Das Herzmuskelgewebe erscheint eher kernreich. Die Kerne sind plump und groß, richtig gelagert und zeigen sonst keine Besonderheiten. Fast alle Fasern zeigen gleichmäßig einen feinscholligen Zerfall. Auch hier finden sich feinste Vakuolen, die dem Protoplasma ein wabiges Aussehen geben. In der Umgebung der Kerne finden sich breite Höfe, die keine Farbe annehmen. Auch in der Fettfärbung bleiben diese Bezirke ungefärbt, während die übrige Faser eine sehr feine diffuse Bestäubung mit Fett aufweist. Wie in der quergestreiften Muskulatur, so entsprachen auch in den Herzmuselfasern den Hohlräumen trotz der Formalinfixierung bei der Glykogenfärbung deutlich rote Tropfen.

Befunde der glatten Muskulatur. Die Muskulatur der Harnblasenwand zeigte Fasern von richtiger Länge und Dicke. Kern und Protoplasma in der H.E.-Färbung und im H.E.S.-Schnitt von richtiger Farbe und Beschaffenheit (Abb. 4). In der Umgebung des Kernes fanden sich größere Hohlräume, die in dem H.E.-Schnitt farblos waren. Weder bei der Fettfärbung noch bei der Glykogenfärbung ließ sich der Inhalt der Hohlräume durch Farbreaktionen des Inhalts der Vakuolen darstellen. In der Muskulatur von Oesophagus, Magen, Dünndarm und Sigmoid waren in der H.E.-Färbung keine schwereren Veränderungen in Form und Aufbau vorhanden. Bei der Glykogenfärbung fanden sich im Myoplasma vereinzelt deutlich rote, feinste Tropfen.

Die Muskulatur der Gefäßwände zeigte ebenfalls kleine Hohlräume in der Umgebung des Kernes gelegen; färberisch ließ sich nicht sicher Glykogen darin nachweisen.

Die Leber zeigte im H.E.-Schnitt reichlich große, blasig aufgetriebene Zellen neben Zellen von regelrechtem Bau und Größe. Der Kern der veränderten Zellen war klein im Verhältnis zum Zelleib; er zeigte in seinem feineren Aufbau keine Abweichungen von der Norm und enthielt auch bei der spezifischen Färbung kein Glykogen. Im Protoplasma sind reichlich Hohlräume vorhanden, die nur zum geringsten Teil Fett enthalten. Bei der Glykogenfärbung ließen sich trotz der Formol-

fixierung noch feine, rot gefärbte Tropfen darin nachweisen. Die *Kupffer-* schen Sternzellen ohne Besonderheiten, die *Glissonschen* Scheiden, Gallen- wege, Gefäße ohne krankhafte Veränderungen.

Im *Rückenmark* finden sich neben normalen Ganglienzellen auch solche mit eigenartlichen, von Zelle zu Zelle verschieden weit vorgeschrittenen Veränderungen (Abb. 5). Als ersten Beginn kann man eine eben wahrnehmbare Aufhellung des Protoplasmas an irgendeiner Stelle nahe dem äußeren Zellrand ansehen. Hier sind die *Nissl*-Schollen etwas auseinandergedrängt



Abb. 4. Vakuolenbildung in der Blasenmuskulatur.

und im ganzen kleiner. Bald erkennt man dann, daß diese immer mehr sich ausbreitende Aufhellung auf kleine rundliche Lücken zurückgeht, die die Färbung des Protoplasmas nicht annehmen. Dieses bleibt im Bereich der Lücken nur als zartes Netzwerk erhalten, in dem sich noch Reste der stärker färbbaren *Nissl*-Schollen finden. Weiterhin wird das von der Veränderung betroffene Gebiet immer größer: Es kann den Zwischenraum zwischen Kern und äußerem Zellrand vollkommen ausfüllen, so daß an dieser Stelle ein größerer, hellerer Fleck im Zelleib zu sehen ist. Dabei haben die Zellen an dieser Stelle offenbar auch an Umfang zugenommen, wie aus einer buckligen Aufreibung zu erkennen ist. In anderen Zellen umgreift die Protoplasmaveränderung den Kern halbkreis- oder sogar kreisförmig, so daß schließlich die ganze Ganglienzelle aufgehellt ist. In diesem Stadium sind dann die Lücken schon bei etwas schwächerer Vergrößerung sichtbar. Da sie rundliche Hohlräume bilden, nimmt das

Protoplasma ein geradezu schaumiges Aussehen an. Die *Nissl*-Schollen sind — wenn überhaupt — nur in Resten des protoplasmatischen Netzwerkes zwischen den einzelnen Hohlräumen nachweisbar. Auf die Fortsätze der Ganglienzelle greift die Veränderung fast nie über. Wie sich das weitere Schicksal der ganz schwer veränderten Ganglienzellen gestaltet, lässt sich aus unseren Schnitten kaum ablesen. Bei den schwerst veränderten Zellen beginnt der Kern kleiner und homogen zu werden. Ausgesprochenen Zellzerfall haben wir nicht beobachtet.

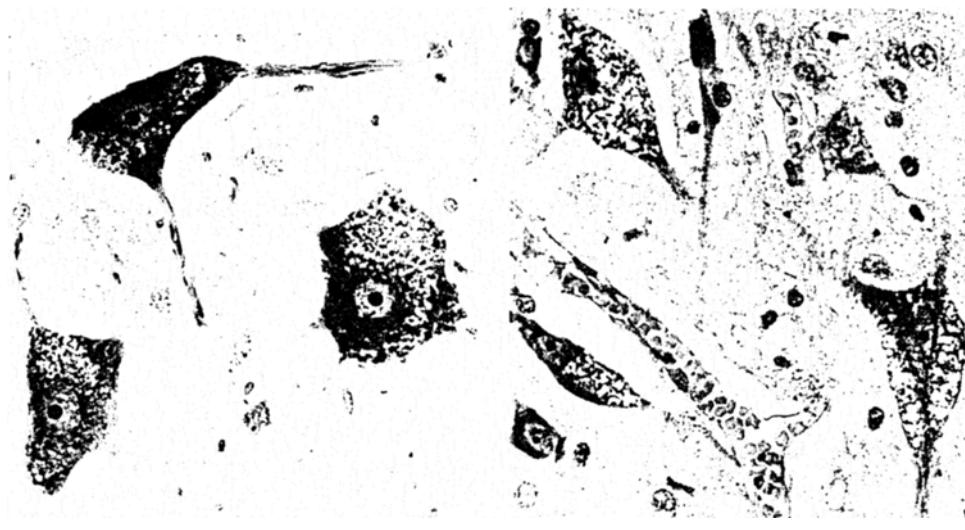


Abb. 5. Ganglienzellen aus dem Vorderhorn des Rückenmarkes. Bei A beginnende Lückenbildung im Protoplasma und buckelige Aufteilung des Zelleibes. Bei B fast die ganze Ganglienzelle durchsetzt von hellen, rundlichen Lücken. Die Fortsätze sind frei.

Alle Versuche, den Inhalt der rundlichen Hohlräume färberisch darzustellen, schlugen fehl. Vollkommen negative Resultate ergaben sämtliche Fettfärbungen. Der negative Ausfall der Glykogenfärbung nach *Best* kann nicht als beweisend angesehen werden, weil auch hier nur formalinfixiertes Material zur Verfügung stand.

Diese Ganglienzellveränderungen finden sich gleichmäßig in der ganzen grauen Substanz des Rückenmarkes und sind am besten in den großen motorischen Ganglienzellen der Vorderhörner zu beobachten, aber auch kleinere Ganglienzellen zeigen sie. Ferner finden sich im Nucl. ambiguus, im oralen Teil des Oculomotoriuskernes, im Nucl. alae cin. und Nucl. lat. deutlich erkrankte Zellen¹. Nur bei sehr intensivem Suchen ließen sich in der Großhirnrinde ganz vereinzelte

¹ Für die genaue Durchsicht von Gehirn und Rückenmark möchte ich Herrn Prof. *Haller* meinen Dank sagen.

aufgetriebene Ganglienzellen nachweisen. Alle anderen Abschnitte des Zentralnervensystems zeigen keine von der Norm abweichenden Befunde. Die perivasculären Lymphräume sind weiter als gewöhnlich; sie zeigen mit *Best-Carmen* jedoch keine roten Tröpfchen als Inhalt. Am autonomen Nervensystem fanden sich feinste, mit *Best-Carmen* rot gefärbte Tröpfchen im Verlauf der Fasern des Plex. Auerbach.

Schilddrüse dem Alter des Kindes entsprechend gebaut, keine Abweichungen von der Norm. *Milz*: regelrechter Bau, keine krankhaften Veränderungen, keine auf Glykogen verdächtigen Bezirke; Pulpa und Follikel von regelrechtem Aufbau. *Pancreas* von richtigem drüsigem Aufbau, *Langerhanssche Inseln* ohne Besonderheiten. *Nieren* in allen Abschnitten von regelrechtem Aufbau, kein Anhalt für eine pathologische Speicherung. *Nebennieren* ohne Veränderungen; ebenso zeigen die histologischen Untersuchungen von Epiphyse, Thymus, Lymphknoten, Genitalorganen und peripheren Nervengewebe (*Ischiadicus*) keine krankhaften Veränderungen; die Lunge bietet das Bild einer beginnenden Bronchopneumonie.

Es handelt sich also nach den beschriebenen Ergebnissen der histologischen Untersuchung um eine krankhafte Glykogenspeicherung, die vor allem in der quergestreiften Muskulatur in Erscheinung tritt. Weniger schwer befallen sind Herzmuskel und Leber, sehr vereinzelt finden sich Speicherungen in der glatten Muskulatur des Magen-Darmkanals und in den Fasern des Plex. Auerbach. Färberisch nicht sicher als Glykogenspeicherung nachzuweisen waren Hohlräume in den Ganglienzellen des ZNS und der Blasenmuskulatur sowie der Gefäßmuskulatur. Bei der unmäßig starken Speicherung in der Skelettmuskulatur waren auch bei ungeeigneter Fixierung noch Reste von Glykogen färberisch darstellbar, und es ist wohl berechtigt, anzunehmen, daß die jeweils erkrankten Fasern mit Glykogen vollständig ausgefüllt waren. Bei den vereinzelten Glykogenbefunden, die an der glatten Muskulatur erhoben werden konnten, ist anzunehmen, daß auch dort eine übermäßige Speicherung an verschiedenen Stellen stattgefunden hat. Am unklarsten sind in dieser Beziehung die Befunde an der Blasenmuskulatur, wo sich färberisch in den Lücken im Protoplasma nichts nachweisen ließ. Die Formolfixierung hat es wohl auch bedingt, daß die geringen Mengen von Glykogen in den Ganglienzellen bereits nicht mehr nachweisbar waren. Dagegen sind wir der Meinung, daß, wenn in den weiten perivasculären Lymphräumen Glykogen gelegen hätte, sich wie in der Muskulatur wenigstens noch Reste dort hätten nachweisen lassen müssen, was nicht der Fall war.

Derartige umfängliche Glykogenspeicherung kennen wir nur bei der Glykogenspeicherkrankheit (*v. Gierke*). Leider konnten wir bei der Sektion nicht ahnen, daß es sich um eine hierhergehörige Speicherungs-krankheit handelte und haben dementsprechend auch nicht mit absolutem Alkohol fixiert. Es sind im Schrifttum Fälle beschrieben, die in einzelnen Zügen, d. h. was den Befund an den einzelnen Organen betrifft, mit unserem Fall weitgehend übereinstimmen. Im ganzen gesehen, gibt es aber darunter keinen Fall, der als vollkommenes Abbild

des hier beschriebenen aufgefaßt werden könnte. *Kimmelman* beschrieb Glykogenspeicherung im ZNS. Dabei fand sich das Glykogen in den größten Mengen in den perivasculären Lymphräumen; nur vereinzelt wurden Befunde von Glykogenspeicherung auch an den Ganglienzellen wie in dem eben beschriebenen Fall erhoben. In unserem Fall ließen sich nur verschwindend wenig veränderte Ganglienzellen nachweisen gegenüber *Kimmelman*; es ist aber nach der Ähnlichkeit der Beschreibung von *Kimmelman* mit den hier beschriebenen Ganglienzellen anzunehmen, daß die von uns beobachteten Hohlräume auf eine Glykogenspeicherung zurückzuführen sind; der sichere Beweis ließ sich aber wegen des unzweckmäßig fixierten Materials nicht erbringen, auch handelte es sich in den Ganglienzellen um so kleine Mengen von Glykogen, daß man eine etwaige Konservierung des Glykogens ähnlich wie in den Muskeln trotz der Formfixierung nicht erwarten konnte. In dem von *Kimmelman* mitgeteilten Fall war dagegen der Herzmuskel besonders schwer von der Erkrankung befallen, und da vor allem lokalisierte sie sich auf die Lymphspalten und das Sarkolemm. Bei dem hier beschriebenen Fall war zwar der Herzmuskel auch befallen, zeigte jedoch keine exzessive Speicherung von Glykogen. Dasselbe ist bei dem Vergleich des hier beschriebenen Falles mit dem von *Hertz-Jeckeln* hervorzuheben. Dort handelt es sich ebenfalls um eine starke Vergrößerung des Herzens, das histologische Bild zeigte mit Glykogen prall gefüllte Fasern. Die Skelettmuskulatur war dort eher sogar atrophisch, zeigte Veränderungen im Sinne einer wachsartigen Degeneration, und es ist reichlich Glykogen nachweisbar, keine exzessive Speicherung.

Mit den Mitteilungen von *Humphreys* und *Kato* zeigen die hier beschriebenen Befunde größte Ähnlichkeit. Dort wie hier war eine sehr starke Speicherung in der quergestreiften Muskulatur vorhanden, auch werden von *Humphreys* in der glatten Muskulatur Vakuolen beschrieben, die zentral in den Muselfasern lagen und die nur vereinzelt Glykogentröpfchen enthielten. Im Gegensatz zu den von *Humphreys* mitgeteilten Befunden, daß bei den erkrankten Kindern während des Lebens eine starke Vergrößerung von Leber, Herz und Milz die Aufmerksamkeit der Untersucher in eine bestimmte Richtung gelenkt hatte, müssen wir für unseren Fall aber hervorheben, daß wir zwar in Herz und Leber Glykogenspeicherung gefunden haben, daß diese aber nicht im Übermaße vorhanden war. Auch fanden sich in den Fällen von *Humphreys* keine Speicherungen von Glykogen im ZNS, was wir in unserem Falle beobachten konnten.

Von *Faber* wurden die Glykogenspeicherungskrankheiten in zwei große Gruppen eingeteilt: die Hepato-nephromegalia glycogenica und die „Speicherung, die hauptsächlich die quergestreifte Muskulatur und den Herzmuskel befällt“. Der eben geschilderte Fall wäre in die zweite

Gruppe einzureihen, zeigt aber noch als Besonderheit eine Speicherung von Glykogen im ZNS und vereinzelt in der glatten Muskulatur.

Offenbar vermag eben die etwas zu schematisierte Einteilung *Fabers* den Variationsmöglichkeiten dieser Krankheiten nicht ganz gerecht zu werden. Der Kreis der befallenen Organe ist grundsätzlich in allen Fällen derselbe — die Ganglienzellen wurden ja nicht immer mit der nötigen Sorgfalt untersucht — aber das Maß, in dem die einzelnen Organe befallen sind, schwankt. Solange wir nur über vereinzelte Fälle der Krankheit verfügen, die von den klassischen, Leber, Niere und Herz am meisten betreffenden Formen abweichen, wäre es unseres Erachtens besser, sie bloß als „abweichend“ oder „atypisch“ zu registrieren und eine Einteilung einer späteren Zeit zu überlassen.

Sowohl von *Gierke* als auch von *Humphreys* wird die Vermutung ausgesprochen, daß es sich um eine familiär auftretende, angeborene Konstitutionsanomalie bei der Glykogenspeicherungskrankheit handeln könnte. Bei unserem Fall ließ sich in der Familie beider Eltern kein Anhalt für das Auftreten einer ähnlichen Erkrankung früher nachweisen. Jedoch ist die große Ähnlichkeit der Krankengeschichte der beiden Kinder sehr verdächtig darauf, daß auch das ältere Geschwisterkind der gleichen Krankheit wie das jüngere erlegen ist.

Zusammenfassung.

Ein 11 Monate altes Kind erkrankt und stirbt unter den Zeichen einer Myotonia congenita. Der Sektionsbefund deckt eine Glykogenspeicherungskrankheit, die hauptsächlich in der quergestreiften Muskulatur lokalisiert war, auf. Ferner lassen sich vereinzelte Speicherungen an Ganglienzellen des Zentralnervensystems und an der glatten Muskulatur nachweisen. Der mitgeteilte Fall mit wird den in der Literatur bekannten Fällen von ähnlich lokalisierter Glykogenspeicherung verglichen.

Schrifttum.

Faber: Frankf. Z. Path. 47, 443 (1935). — *Gierke*: Beitr. path. Anat. 99, 369 (1937). — *Herz-Jeckeln*: Z. Kinderheilk. 58, 247 (1936). — *Humphreys-Kato*: J. of Path. 10, 589 (1934). — *Kimmelstiel*: Beitr. path. Anat. 91, I (1933). — *Rössle* u. *Roulet*: Maß und Zahl. Berlin: Julius Springer 1932.
