

Archiv

für
pathologische Anatomie und Physiologie
und für
klinische Medicin.

Bd. 115. (Elfte Folge Bd. V.) Hft. 3.

XXI.

Osteogenesis imperfecta.

Ein Beitrag zur Lehre von der sogenannten fötalen Rachitis.

Von Dr. H. Stilling,

erstem Assistenten am pathologischen Institut zu Strassburg i. E.

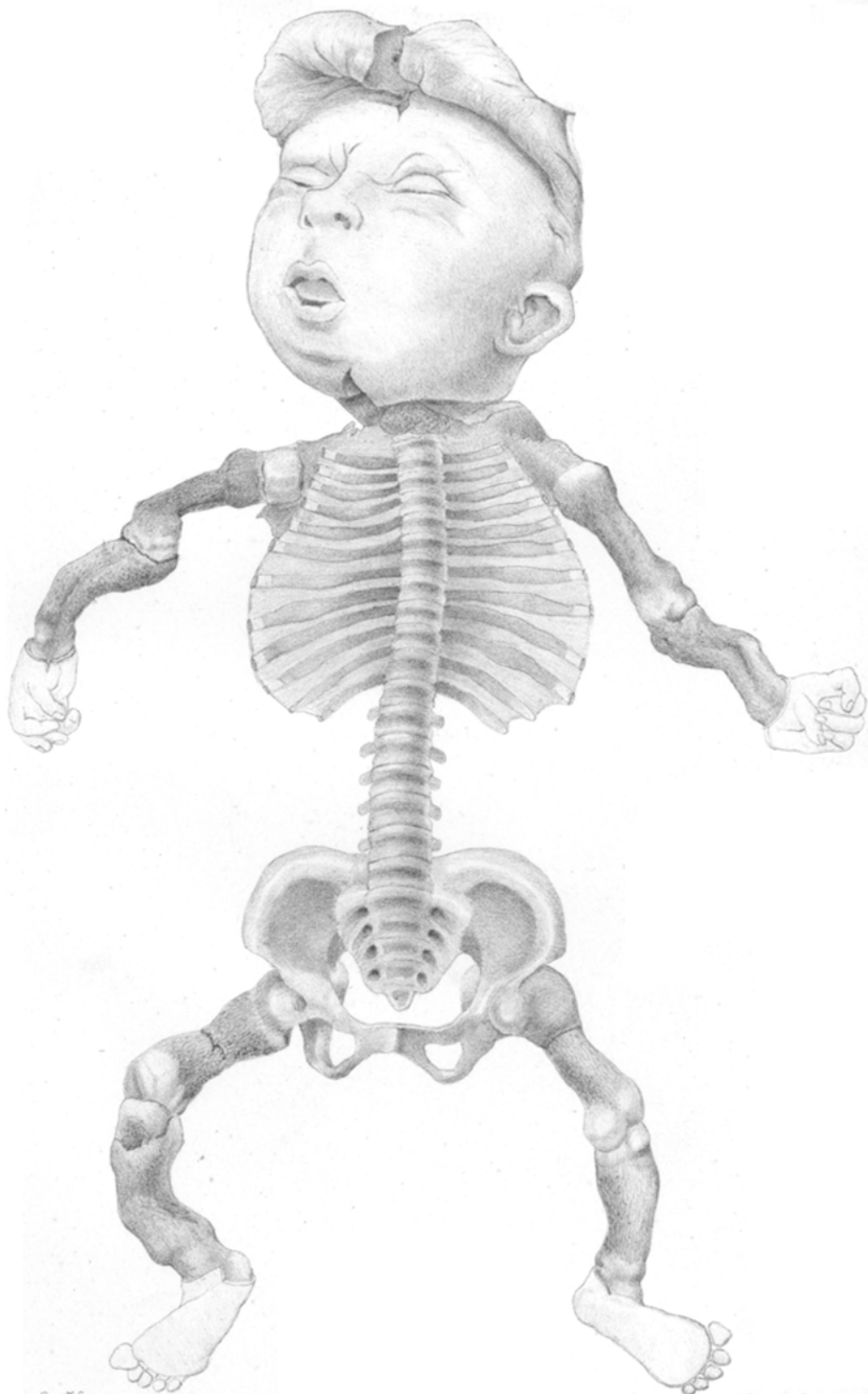
(Hierzu Taf. XII.)

Am 1. September 1886 wurde dem pathol. Institut durch Herrn Dr. H. Freund eine Frucht aus dem achten Schwangerschaftsmonat mit der Notiz übersandt, dass dieselbe von einer Frau stamme, welche früher vier ganz gesunde Kinder geboren habe. Seit 3 Wochen sei andauernd sehr viel Fruchtwasser abgeflossen, aber erst am 3. August habe sich unter Wehen der Cervix eröffnet, und das Kind sei alsbald ohne Kunsthülfe in Kopf Lage ausgestossen. Bei der präcipitirten Geburt riss der Hals ein, auch der Kopf erlitt eine beträchtliche Verletzung. Die Austreibung der Placenta erfolgte spontan.

Sectionsbefund (2. September 1886).

Weibliches, 35 cm langes Kind. Mässige dunkle Behaarung des Kopfes, nicht sehr reiches Wollhaar an dem übrigen Körper. Die etwas weichen Nägel stehen an Händen und Füssen über die Endphalangen hervor.

Der Hals zeigt in der Gegend des 6. Halswirbels einen weit klaffenden Riss, welcher die Haut trennt und die Muskeln zu Tage treten lässt. Auch das Schädeldach ist quer über dem Scheitel in grossem Umfang eingerissen, aus dem Loch tritt Gehirnmasse; Theile des Gehirns sind schon bei dem Transport der Leiche verloren gegangen.



E. Kretz gez.

Alb. Schützge lith.

Die Haut ist blass, stark ödematös. Sie bildet an den Extremitäten dicke Wülste, die in der Gegend der Gelenke durch circuläre Furchen tief eingeschnitten sind. Epidermis nirgends abgelöst, keine Verfärbung der Körperoberfläche, keine Spur von Fäulniss. Das subcutane Gewebe ist mächtig entwickelt und sehr fettreich.

Die Extremitäten sind im Verhältniss zu dem Körper auffallend kurz; Arme und Beine sind sehr plump und unförmig, aber nicht eigentlich verbildet. Die Länge der rechten oberen Extremität beträgt 7 cm, die Länge der Hand 3,5 cm, des Zeigefingers 1,6, des Mittelfingers 1,8 cm. Der Querschnitt der Hand 3,5 cm. Die rechte untere Extremität ist 8 cm lang, der Fuss 4,5; die zweite Zehe 1. Querschnitt um den Fussrücken 4 cm.

Die Maasse des Kopfes sind nicht genommen worden, da der Schädel, wie alsbald näher zu beschreiben ist, eine Art häutiger Tasche darstellt, die obendrein in Folge des Verlustes an Hirnmasse stark zusammengefallen war.

Ebensowenig wie an den Extremitäten sind auch an dem übrigen Körper Missbildungen zu beweisen. Das Gesicht weist nichts besonders Charakteristisches auf; die Nase ist an der Wurzel nicht eingezogen, sie ist weder sehr breit und platt, noch auffallend klein. Lippen, Kinn, Wangen, Ohren zeigen im Allgemeinen normale Verhältnisse.

Der Bauch, namentlich im Vergleich zu den Extremitäten, gross. Die Haut desselben wie an dem übrigen Körper ödematös und dick durch die starke Entwicklung des subcutanen Gewebes. Die äusseren Genitalien bieten nichts Abnormes.

Die Untersuchung des Schädelinhalts war in Folge der erwähnten Verletzung nur in unvollkommener Weise möglich; doch konnte immerhin festgestellt werden, dass die Hirnhäute ein ganz normales Ansehen hatten. Auch die Nerven der Basis verhielten sich normal, ebenso verlängertes Mark, Pons und das kleine Gehirn. Da der Verlust an Grosshirnmasse wesentlich die Marksubstanz und die Windungen betraf, liess sich auch erkennen, dass die Ventrikel nur ganz unbedeutend erweitert waren. Die vorhandenen Theile des Grosshirns erschienen nicht verändert.

Die Untersuchung der inneren Organe ergab nicht viel Bemerkenswerthes. Thyreoidea und Thymus waren nicht auffallend gross und erschienen auch auf dem Schnitt ohne Veränderungen. Die Gebilde der Brust- und Bauchhöhle, sowie die inneren Genitalien boten nach Lage, Form und Bau keinerlei Abnormitäten. Ebenso erschienen (auch bei der mikroskopischen Untersuchung) der Sympathicus und die grösseren Nervenstämme normal. —

Das Skelet.

Die auffälligste Abweichung bietet das Schädeldach, welches, wie schon oben bemerkt, noch fast durchweg häutig ist. Nach Entfernung des Gehirns fielen die Weichtheile gänzlich zusammen und bildeten eine dicke faltige Membran, welche die Schädelbasis deckt. Der eigenthümliche Anblick wird durch die mitgetheilte Figur gut wiedergegeben (Taf. XII.).

Von sämmtlichen Deckknochen ist nur die Pars frontal. des Stirnbeins angelegt. Aber auch sie stellt eine so feine, pergamentartig knitternde Schicht dar, dass es schon einer gewissen Aufmerksamkeit bedarf, um sie als Knochensubstanz zu erkennen.

Die Schädelbasis ist dagegen vollkommen ausgebildet. Die vordere Schädelgrube ist flach, die mittlere und die hintere sind tief.

Wespenbein, Schläfenbeine, Pars basil. und condyl. des Hinterhauptbeins entsprechen den Grössenverhältnissen, die man bei 8monatlichen Früchten findet. Sie sind sämmtlich verknöchert. Die Knochensubstanz ist jedoch sehr dünn und brüchig; namentlich stellt die Orbitalplatte des Stirnbeins eine ungemein schwächtige Lage von Knochenmasse dar. Das Siebbein ist noch ganz knorplig; die Crista ziemlich hoch.

Auf dem Sagittalschnitt bemerkt man einen breiten Sphenooccipitalknorpel. Die intersphenoidale Synchondrose besteht ebenfalls noch in beträchtlicher Breite. Der erstere geht in den Deckknorpel des Clivus über; der Clivus ist steil. Die Entfernung von dem Foram. magn. bis zu dem Proc. clin. post. beträgt 1,8 cm, vom For. magn. bis zur Nasenwurzel 4,8, vom Proc. clin. post. bis zur Nasenwurzel 3,7 cm.

Nasen-, Pflugschaarbein, Muscheln normal. Stirn-Nasenwinkel stumpf. Gaumenbeine verknöchert. Das Gesichtsskelet wurde nicht präparirt, scheint aber, soweit es sich beurtheilen lässt, ohne Abnormitäten.

Im oberen Theil der Brustwirbelsäule findet sich eine geringe Skoliose mit der Convexität nach links; sonst ist das Verhalten der Wirbelsäule ein normales. Die einzelnen Wirbelkörper haben grosse Knochenkerne, die aus brüchiger Knochensubstanz bestehen und von noch relativ mächtigen Knorpel-massen eingeschlossen sind. Die Bogen und die Querfortsätze sind noch ganz knorplig.

Der Thorax ist im Allgemeinen regelrecht gebildet, auch das Brustbein zeigt keinerlei Abnormitäten; es ist vollkommen knorplig. Die Rippen setzen sich in normaler Weise an das Sternum an. Es besteht keine Auftreibung an der Knochenknorpelgrenze, dagegen zeigen die knöchernen Theile der Rippen hier und da knotige und spindelförmige Anschwellungen ähnlich denen, welche man nach geheilten Fracturen vorfindet. Die Rippen bestehen im Allgemeinen aus röthlicher, zerreiblicher Knochensubstanz; die aufgetriebenen Stellen sind gelblich und hart.

Die Gestalt des Beckens weicht nicht von der dem Neugeborenen eigenthümlichen ab. Der linke horizontale Schambeinast zeigt einen frischen (vermuthlich während der Geburt entstandenen) Bruch. Die aufsteigenden Aeste sind knorplig. Im Sitzbein ein mächtiger Knochenkern. Das Darmbein in grossem Umfang verknöchert, nur die peripherischen Theile bestehen noch aus Knorpel. Unbedeutende Knochenkerne in Kreuz- und Steissbein. Die Knochensubstanz ist überall sehr brüchig.

Mit dieser grossen Brüchigkeit hängen die zahlreichen Verunstaltungen der Extremitäten zusammen, welche aus der beigegebenen Abbildung zu ersehen sind.

Der linke Humerus ist kurz und dick, seine Substanz äusserst nachgiebig; die knorpligen Epiphysen sind gut entwickelt. Radius und Ulna sind stark gekrümmt, die Convexität der Krümmung sieht nach aussen. Eine Fractur besteht an diesen Knochen nicht. Die Handwurzel knorplig, Metacarpus und Phalangen in annähernd normaler Weise verknöchert.

Die rechte obere Extremität gleicht im Allgemeinen der linken, nur findet sich ein frischer Bruch im unteren Drittel des Humerus. Die Knochen des Vorderarms zeigen eine starke Verbiegung.

Die Form der Schulterblätter weicht nicht von der Norm ab. Sie zeigen noch einen 0,2, am Angul. scap. 0,9 breiten knorpligen Rand; die Spina ist verknöchert.

An dem linken Oberschenkel bemerkt man eine Infractio im oberen Drittel; seine Form ist wie die des Unterschenkels ausserordentlich plump. Die Tibia ist unterhalb der Mitte eingeknickt; der stumpfe Knickungswinkel ist nach hinten offen. Die Fibula ist stark gebogen. Auf dem Durchschnitt findet sich im oberen Theil der Tibia eine ovale, grosse Höhle, die von einer sehr dünnen peripherischen Knochenschale bedeckt wird. Spongiose Substanz ist nur in sehr kümmerlicher Weise entwickelt. Das Mark ist im Allgemeinen von rother Färbung, stellenweise reich an Fett.

Der rechte Oberschenkel ist in der Mitte gebrochen. Die knorpligen Epiphysen beider Femora sind in dem Verhältniss zu den Diaphysen mächtig, aber sonst normal. Die Trochanteren knorplig.

Die Diaphyse der rechten Tibia ist von der oberen Epiphyse gelöst. Der Knochen selbst zeigt in der Mitte eine noch stärkere Knickung als der der linken Seite, auch die Verkrümmung der Fibula ist rechts stärker ausgesprochen als links.

Die Fusswurzel knorplig. Die Metatarsalknochen weisen wohl ausgebildete Diaphysen auf. Kleine Knochenkerne in den Zehenphalangen.

Von dem Verhältniss der Epiphysen zu der Diaphyse geben die folgenden (an dem in Spiritus conservirten Präparat genommenen) Maasse der linken Tibia eine Vorstellung:

Gesamtlänge der Tibia	3 cm
Obere Epiphyse	0,8 -
Untere Epiphyse	0,6 -
Grösste Breite des Knochens in der Gegend der Tuberos. . .	0,8 -
- - - über dem unteren Epiphysenknorpel	0,6 -
- - - der oberen Epiphyse	1 -
- - - unteren Epiphyse	0,8 -
Grösster Dickendurchmesser des Knochens	0,9 -
- - - der oberen Epiphyse	0,8 -
- - - unteren Epiphyse	0,6 -

Zu der mikroskopischen Untersuchung des Skelets konnte ich einige Rippen, die linke Tibia sowie Theile der Anlagen der Stirnbeine verwenden; dieselbe wurde sowohl an in Spiritus

aufbewahrten unentkalkten als auch an Stücken vorgenommen, die durch einen kurzen Aufenthalt in Müller'scher Flüssigkeit ihres Kalkgehalts grösstentheils beraubt waren.

Das häutige Schädeldach erwies sich im Allgemeinen als eine bindegewebige zellenarme Membran. Da wo sich die Pars front. des Stirnbeins anlegt, waren zellige Elemente in grösserer Zahl vorhanden und in diesem zellenreicheren Theil fanden sich kleine, vollkommen verkalkte Knochenplättchen, deren Structur nicht von der des normalen kindlichen Knochens abweicht.

Es handelt sich nicht um eine zusammenhängende Lage von Knochensubstanz, sondern um vereinzelte, nur an wenigen Stellen um netzförmig mit einander verbundene Bälkchen, an deren Peripherie sich grosse polygonale Osteoblasten anhäufen. Die Längsaxe desselben ist zu der der Knochenplättchen senkrecht gerichtet; vielfach bilden sie einen epithelähnlichen Belag auf den Knochenbalken. Zwischen den Zellen bemerkt man eine nicht sehr reichliche hyaline Intercellularsubstanz, die von bindegewebigen Fasern durchzogen wird.

An der inneren Fläche der Knochenleisten finden sich mitunter vielkernige Riesenzellen in Howship'schen Lacunen.

Der Knorpel der oberen Epiphyse der Tibia zeigt auf Längsschnitten sowohl in dem Bereich der kleinen, regellos zerstreut liegenden Knorpelzellen als auch gegen die Ossificationsgrenze hin keine Abweichungen von der Norm. Die Zone der säulenartig angeordneten grossen Knorpelzellen, die Zone der vorläufigen Kalkinfiltration ist in gehöriger Breite und Ausbildung vorhanden, die Grenzlinie des Knochens gegen den Knorpel verläuft in gerader Richtung, die primären Markräume sind regelmässig gebildet.

Im Allgemeinen ist auch die Beschaffenheit des unteren Epiphysenknorpels eine normale; doch zeigt derselbe an seiner hinteren Fläche einen feinen Spalt, welcher über der Ossificationsgrenze unter dem Periost beginnt, schräg nach unten und vorn verläuft und in geringer Entfernung von dem Perichondrium in dem allseitig wachsenden Knorpel endet. Diese Fissur ist fast überall von dichtgedrängten kleinen Rundzellen ausgefüllt. Die Knorpelkapseln sind in ihrem Bereich hie und da eröffnet ohne dass die blossgelegten Zellen eine auffallende Veränderung

erkennen liessen. Die Grundsubstanz des Knorpels ist in der nächsten Begrenzung des Spalts feinkörnig, trübe, während sie sonst eine hyaline, von feinen Streifen durchzogene Masse darstellt. Die Längsaxe der Knorpelzellensäulen weicht in dem kleinen, durch die Fissur von der Hauptmasse abgetrennten hinteren und äusseren Bruchstück der Epiphyse beträchtlich von der eigentlichen Richtung ab; sie steht fast senkrecht zu derselben.

Ein zweiter, weit kürzerer Spalt findet sich in der Mitte des Epiphysenknorpels; auch er ist von Lymphkörperchen ähnlichen Elementen erfüllt¹⁾.

Sehr auffallend gestalten sich die Verhältnisse der Diaphyse, insbesondere soweit dieselbe den enchondral gebildeten Knochen vorstellt.

Der weitaus grösste Theil derselben besteht nemlich gar nicht aus Knochen, sondern aus einem von mehreren unregelmässig gebildeten kleinen Höhlen durchsetzten Markgewebe, in dem man förmlich mit Mühe einige aus der bekannten, den kindlichen Knochen charakterisirenden geflechtartigen Knochensubstanz bestehende Bälkchen zu Gesicht bekommt. Die spärlichen Knochentheilchen sind verkalkt; einzelne zeigen eine schmale unverkalkte Randzone.

Die Mehrzahl der das Gerüst der Tibia zusammensetzenden Pfeiler besteht aus den ausserordentlich breiten Knorpelresten, den Richtungsbalken, welchen sich nur ganz feine Säume jungen Knochengewebes angelegt haben. Dieses auffallende Missverhältniss zwischen Knorpelresten und neugebildetem Knochen findet sich am ausgesprochensten in den an die Ossificationslinie grenzenden Abschnitten, doch trifft man auch in den mehr central gelegenen Partien der Diaphyse sehr breite Knorpelstücke ohne jede bemerkenswerthe Anlagerung von Knochensubstanz.

Der Bau der Knorpelreste sowohl wie die Zusammensetzung der sie umsäumenden äusserst schmalen Zone noch kalklosen Knochengewebes zeigen im Einzelnen durchaus nichts Ungewöhnliches. Von einer metaplastischen Ossification ist hier Nichts wahrzunehmen.

¹⁾ Diese Fissuren sind wohl traumatischen Ursprungs; vermuthlich sind sie kurz vor dem Absterben des Fötus, vielleicht im Beginn der Geburt, zu Stande gekommen.

Etwas besser als um die enchondrale steht es um die Knochenbildung im Periost, obwohl auch hier nur eine ausserordentlich dünne Schale producirt worden ist. Jedoch verdankt der Knochen Alles was er an Festigkeit besitzt eigentlich nur den von dem Periost gelieferten Theilen. Abnormitäten der Structur zeigen die in der Knochenhaut gebildeten Plättchen ebenso wenig wie die kümmerlichen auf Kosten des Knorpels entstandenen Bälkchen. Die ersteren sind fast überall mit einem regelmässigen Belag gut ausgebildeter Osteoblasten besetzt, während die letzteren sich nur von kleineren Zellen und obendrein häufig in sehr mangelhafter Weise bedeckt erweisen.

Entsprechend den früher erwähnten Knickungsstellen ist das Periost (an der concaven Seite der Krümmung) stark verdickt. In dem zellenreichen Gewebe finden sich beträchtliche Massen hyalinen Knorpels, die sich direct zu Knochen umgestalten. In einiger Entfernung von der Infractionsstelle zeigt das Periost eine normale Beschaffenheit.

Das Knochenmark bietet auffallende Verhältnisse nicht dar. Es ist im Allgemeinen reich an kleinen Markzellen. Anzahl und Vertheilung der Osteoklasten, sowie die Anordnung und der Bau der Blutgefässe weichen nicht von dem Gewöhnlichen ab.

Die mikroskopische Untersuchung einiger Rippen ergab ein den eben geschilderten Verhältnissen durchaus entsprechendes Resultat. Epiphysenknorpel und Ossificationsgrenze zeigen ein durchaus normales Verhalten. Die Verkalkung der neugebildeten Knochensubstanz ist eine ganz regelrechte. Dagegen fällt auch hier die ganz enorme Breite der Knorpelreste auf, die zu den angelagerten kümmerlichen Knochenschichten in gar keinem Verhältniss stehen. Die fertige Knochensubstanz ist von normaler Beschaffenheit.

Das Periost ist meist dick und zellenreich. Im Zusammenhang mit den an den Rippen besonders zahlreichen Infractionen findet sich hier viel Knorpel gebildet, dessen metaplastische Umwandlung zu Knochensubstanz auf den Schnitten leicht zu verfolgen ist. Aber auch in den centralen Partien der Rippen trifft man auf Knorpelinseln, die offenbar von dem Markgewebe producirt sind und deren Entstehung ebenso wie die periostalen Knorpelmassen auf Knickungen des Knochens zurückgeführt wer-

den muss. An den bei der Betrachtung des Skelets auffallenden knotigen Anschwellungen der Rippen finden sich dicke periostale Knochenlagen, die wohl nichts Anderes als Residuen geheilter intrauteriner Fracturen oder Infracturen darstellen; zu der sonstigen Armuth des Skelets an Knochenbalken bilden sie einen merkwürdigen Gegensatz.

Das Mark der Rippen zeigt ebenso wenig wie das der Tibia irgend welche Merkmale, die eine besondere Erwähnung verdienten.

* * *

Die hervorstechendste Eigenthümlichkeit des mitgetheilten Falles ist offenbar in der ausserordentlich mangelhaften Anbildung von Knochensubstanz, in einer ausserordentlich unvollkommenen Leistung der Gewebe gegeben, aus welchen das Skelet hervorgeht. Verhältnissmässig am wenigsten erscheint das Periost des Stammes und der Extremitäten in seiner knochenerzeugenden Kraft beeinträchtigt, am grössten ist der Ausfall in der Matrix des Schädeldachs, wo fast gar keine Knochensubstanz producirt worden ist.

Schwerwiegende Structurveränderungen, welche als Ursache dieser mangelhaften Production ausgesprochen werden könnten, sind in den ossificirenden Geweben trotz aller Bemühung nicht aufgedeckt worden; desto leichter sind ihre Folgen verständlich: die Verkürzung der Extremitäten, die zahlreichen Fracturen und Verkrümmungen des Skelets.

Wenn nun auch der äussere Habitus, das Verhalten der Haut, die kurzen Extremitäten dazu auffordern die beschriebene Erkrankung der sogenannten fötalen Rachitis zuzurechnen, so ergab doch die genauere Untersuchung zu viele Abweichungen von der gewöhnlichen Erscheinungsweise dieser Affection, als dass diese Bezeichnung gestattet wäre.

Diese Abweichungen werden aus einer kurzen Gegenüberstellung der wesentlichen Merkmale des Skelets bei beiden Krankheitsformen alsbald ersichtlich.

Zu den charakteristischen Besonderheiten der fötalen Rachitis gehört bekanntlich zunächst die auffallende Kürze der Diaphysen bei starker Entwicklung der Epiphysen. Aber die Knochen sind durchaus nicht weich und brüchig wie die des oben geschil-

derten Skelets, sondern im Gegentheil dicht und fest. Die mikroskopischen Untersuchungen, welche insbesondere von H. Müller¹⁾ und Eberth²⁾ ausgeführt worden sind und welche ich durch die Analyse zweier im hiesigen patholog. Museum befindlicher Fälle (1 vom Menschen, 1 vom Kalb) auf's Neue bestätigen kann, haben wichtige Veränderungen an der Ossificationsgrenze ergeben. Es zeigt sich, dass die normale Proliferation der Knorpelzellen, die Reihenbildung u. s. w. fehlen; die Zellen sehen an der Ossificationsgrenze genau so spindelförmig aus wie entfernt von derselben in dem allseitig wachsenden Knorpel. Man hat sogar festgestellt, dass sich mitunter zwischen Knorpel und Knochen eine bindegewebige fibrilläre Schicht vom Periost aus eindringt, dass also von einer normalen enchondralen Knochenbildung nicht die Rede sein kann.

Die Beschaffenheit des ossificirenden Knorpels steht demgemäss in sehr lebhaftem Gegensatz zu dem was soeben beschrieben wurde. Bei dem von mir genauer besprochenen Fötus sind die der Ossification vorangehenden Veränderungen des Knorpelgewebes sämmtlich in ganz regelrechter Weise eingetreten; was fehlt ist lediglich die Auflagerung junger Knochensubstanz aus den primären Markräumen.

Der Unterschied in der periostalen Knochenbildung ist in beiden Fällen zwar nur ein gradueller. Aber ein Unterschied tritt doch auch hier hervor: bei der oben geschilderten Erkrankung ist die Knochenbildung von Seiten des Periosts ganz ausserordentlich mangelhaft — ich erinnere an den grossartigen Defect des Schädeldachs —, bei der Rachitis foetalis sind die Ossificationsvorgänge im Periost durchaus normal.

Eine sehr wichtige Differenz zwischen der in Rede stehenden Affection und der fötalen Rachitis ist in dem Verhalten der Schädelbasis gegeben. Bekanntlich ist die von Virchow³⁾ als Ursache der cretinistischen Schädelform nachgewiesene prämatüre Synostose zwischen Grund- und Keilbein auch in der Mehrzahl

¹⁾ Würzburger med. Zeitschr. Bd. I. 1860.

²⁾ Die fötale Rachitis u. ihre Beziehung zum Cretinismus. Festschrift. 1878.

³⁾ Ges. Abhandl. 1856. S. 975. Unters. über die Entwicklung des Schädelgrundes. Taf. IV. Fig. 7.

der Fälle von richtiger Rachitis foet. gefunden worden, bei welchen man darauf geachtet hat und sie gilt mit Recht als eines der charakteristischen Merkmale dieser Affection.

In unserem Falle ist von einer solchen vorzeitigen Verknöcherung nichts zu bemerken. Die Synchondrosen der Schädelbasis sind in normaler Breite und Beschaffenheit vorhanden.

Die angeführten Unterscheidungsmerkmale scheinen mir wichtig genug, um die Trennung der erörterten Erkrankungsform von der gewöhnlichen fötalen Rachitis zu begründen. Der fragliche Fall ist mit einigen ähnlichen, welche bisher fast immer mit der Rachitis foetal. zusammengeworfen sind, in eine besondere Kategorie zu vereinigen, für welche sich der zuerst von Vrolik¹⁾ gebrauchte, nichts präjudicirende Name „Osteogenesis imperfecta“ empfehlen dürfte.

Wie eine genauere Durchsicht der Literatur zeigt, sind Fälle von Osteogenesis imperfecta nicht so ganz selten. Die hauptsächlichsten, welche im Wesentlichen mit dem oben abgehandelten übereinstimmen (nur scheinen bei einigen die Defecte des Schädeldachs eher durch Hydrocephalus als durch einfache Aplasie bedingt), habe ich im Folgenden kurz zusammengestellt.

Vor Allem gehört ein in den Abhandlungen über fötale Rachitis öfter citirter Fall von Bordenave²⁾ hierher.

Der 7monatliche männliche Fötus maass vom Scheitel bis zu den Fersen, welche das Gesäss berührten, 9 Zoll 6 Linien. Die vorderen Gliedmaassen, welche Bärenatzen glichen, maassen von der Schulter bis zur Spitze des Mittelfingers 2 Zoll 9 Linien. Die unteren waren stark nach aussen gekrümmt und stiessen mit ihren Spitzen dicht unter dem Hodensack zusammen.

Vorzüglich bemerkenswerth war die ausserordentliche Weichheit aller Knochen. Der Schädel war ganz ohne Solidität und nahm jede Gestalt an. Durch das Gefühl konnte man keinen Antlitzknochen, selbst nicht den Unterkiefer entdecken. Ebenso biegsam waren der Stamm und die Gliedmaassen, nur die Wirbelsäule hatte einige Festigkeit.

Bei der Untersuchung ergab sich, dass der Schädel beinahe blos ein häutiger Sack war, der besonders an der Grundfläche einige kleine unregelmässige Knochenkerne enthielt. An Stelle der Scheitelbeine fanden sich nur

¹⁾ Siehe unten.

²⁾ Mém. des savants étrang. T. IV. Es ist mir nicht möglich gewesen, das Original einzusehen; ich gebe deshalb den von J. F. Meckel verfertigten Auszug (l. i. c. S. 30).

einige netzförmige Knochenpunkte, welche nicht von einem Mittelpunkte ausgingen, sondern mehrere Haufen bildeten, deren jeder einen netzförmigen Mittelpunkt hatte. Im Stirnbein fand sich nur in der Gegend der Stirnhöcker ein leichter Anfang von Verknöcherung. Im Hinterhauptsbein zeigten sich vier Verknöcherungspunkte, von denen der in der Schuppe befindliche sehr klein war. Aehnlich verhielt sich das Keilbein. Die Schlafschuppe war noch durchaus häutig, das Felsenbein zwar verknöchert, aber schwammig und biegsam. Das Riechbein war noch ganz häutig. Alle Antlitzknochen mit Ausnahme des Ober- und Unterkiefers erschienen ganz häutig.

Die Wirbel waren am meisten ausgebildet, aber weich. Die Rippen in zwei Dritttheilen ihrer Länge knöchern, aber schwammig und zu dick, das Brustbein enthielt noch keinen Knochenkern. Die Schulterblätter fanden sich zu dick, die Oberarmbeine zu dick und kurz. Die letzteren bestanden aus mehreren, durch Knorpel verbundenen Stücken, das rechte aus drei, das linke aus zweien. Ebenso waren die gekrümmten Vorderarmknochen aus mehreren Stücken gebildet. Auch die stark gekrümmten Ober- und Unterschenkelbeine waren aus mehreren Stücken gebildet, die auf dieselbe Weise verbunden waren. Im rechten Schienbein fanden sich drei, im linken vier.

Die Substanz aller Knochen war weich, röthlich, locker. Gedrückt ergoss sie eine blutige Flüssigkeit und getrocknet wurde sie grau und zerreiblich, ohne jede Spur von Faserung. Die Beinhaut war etwas verdickt und sehr roth.

Bordenave vergleicht das Skelet dieses Fötus treffend mit dem bekannten der Mme. Supiot, dem noch heute in jedem Lehrbuch angeführten klassischen Beispiel der Osteomalacie.

Wenn wir von dem nur unvollkommen beschriebenen, aber wohl hierhergehörigen Fall von Henkel¹⁾, sowie von den durch Chaussier²⁾ theils referirten, theils beobachteten Fällen von zahlreichen Fracturen bei Föten, die vielleicht ebenfalls auf unvollkommener Ausbildung der Knochensubstanz beruhten, absehen, so bleiben noch die folgenden als sichere Fälle von Osteogenesis imperfecta zu erwähnen.

Zuvörderst eine sehr genaue Beobachtung von J. F. Meckel³⁾.

Es handelte sich um einen weiblichen Fötus, dessen Schädel sich so weich anfühlte, dass gar keine oder nur höchst dünne Knochen vorhanden zu sein schienen. In der That erwies die Untersuchung die Schädelknochen als ausserordentlich dünn und klein, die meisten an vielen Stellen (während der Geburt) gebrochen, ausserdem durch weite häutige Räume von einander entfernt, in welchen sich viele einzelstehende Nahtknochen fanden. Das Gehirn zeigte, der unvollkommenen Entwicklung der Scheitelknochen ungeachtet, keine Spur von Wasserkopf. Das Nervensystem war im Allgemeinen regelmässig gebildet.

¹⁾ Neue med. u. chirurg. Anmerkungen. 2. Samml. 1772. S. 57.

²⁾ Bulletin de la Faculté de méd. de Paris. Tome III. p. 302.

³⁾ Anatom.-physiol. Beobacht. u. Unters. 1822. S. 9.

Eine enorme Zahl (43) Fracturen fand sich an den Rippen. Die meisten waren frisch, vermuthlich erst während der Geburt entstanden. Nur sehr wenig erschienen theilweise oder völlig geheilt. Die Wirbelsäule erschien im Allgemeinen normal; nur der Endtheil, namentlich soweit er durch die Schwanztheile gebildet wird, zu lang. Die Brustbeine sehr lang, breit, ohne Knochenkern. Die Schulterblätter waren sehr verbogen, zu dick, viel zu wenig verknöchert, das rechte zeigte einen frischen Querbruch.

Die Gliedmassen waren zu kurz und dick. Weder von einer Abtheilung in Ober- und Vorderarm, noch in Ober- und Unterschenkel zeigte sich ausser einer flachen queren Vertiefung an der inneren und vorderen Fläche der unteren Gliedmassen eine Spur. Die Finger waren kürzer und dicker als die Zehen. Beiderseits Klumpfüsse. Die Knochen der Extremitäten zeigten verschiedene Brüche, theilweise sehr starke Verbiegungen und Auftreibungen der Epiphysen. Im Becken war die Verknöcherung sehr zurück. — Die Schilddrüse war vergrößert. —

Sandifort¹⁾ beschreibt das Skelet eines Fötus, dessen Knochen so weich waren, dass sie sich ohne Crepitation in jeder Richtung biegen liessen. Die Rippen zeigten zahlreiche knotige Verdickungen, welche Sandifort auf geheilte Fracturen zurückführt. Das Becken hatte die Form des osteomalacischen. Starke Verbiegung der Femora; rechts bilden die in der Mitte eingeknickten Hälften des Knochens fast einen rechten Winkel mit einander. Auch die Unterschenkelknochen sind stark gekrümmt. Des Weiteren finden sich an den Knochen der unteren Extremitäten wie an den Rippen Anschwellungen in Folge consolidirter Fracturen. Oberarmbeine, Radius und Ulna weisen ähnliche Difformitäten auf. Hand- und Fussknochen normal. Hydrocephalus; hydrocephalischer Schädel. —

J. Schmidt und E. Wagner²⁾ untersuchten ein Kind, welches nur 1½ Stunden gelebt hatte. Schon während der Geburt war ein eigenthümliches Knistern und Crepitiiren in allen Knochen aufgefallen. Dieselben waren ausserordentlich biegsam; sie zeigten zahlreiche, theils 6—8 Wochen alte und durch Callus vereinigte, theils frische Fracturen. Die Knochensubstanz war ausserordentlich brüchig und so mürbe, dass ein leichter Druck mit dem Fingernagel genügte um sie zu zerbrechen. Die Epiphysenknorpel erschienen auch bei der mikroskopischen Untersuchung normal.

Das Gehirn ohne jede Veränderung. Der Schädel jedoch bestand aus zahlreichen kleineren und grösseren, sehr dünnen und brüchigen Knochenplättchen, welche durch eine der Dura mater ähnliche Haut zusammenhängen.

E. Wagner führt diese „angeborene nicht syphilitische Atrophie des ganzen Skelets“ auf Veränderungen der Knochenkörperchen zurück. Doch geht aus seiner Beschreibung nicht hervor, um was es sich gehandelt hat.

¹⁾ Museum anat. Lugd. Bat. IV. Tab. 46.

²⁾ Monatsschr. f. Geburtskunde. XIV. S. 426.

Wie oben erwähnt, vermuthete Vrolik¹⁾ zuerst, dass die hier erörterte Affection mit Unrecht als fötale Rachitis bezeichnet werde. Er schildert das Skelet eines Neugeborenen, welches am 3. Lebenstage zu Grunde gegangen war. Das Schädeldach besteht aus einem Haufwerk zahlloser Schaltknochen, die Fontanellen sind unregelmässig, nicht auffallend weit. Trotzdem war Hydrocephalus vorhanden. Schädelbasis und Gesichtsskelet zeigen normale Verhältnisse.

Die unvollkommene Knochenbildung erweist sich an dem übrigen Knochengerüst durch zahlreiche Fracturen; namentlich Rippen und Extremitäten sind befallen. Einige dieser Brüche sind frisch, andere durch Callusmassen vereinigt. Die letzteren bilden an mehreren Stellen förmliche Geschwülste. „Sine ullo dubio singularis haec sceleti conditio est derivanda ex imperfecta osteogenesi et quoad formam et quoad contextum osseum.“

Den Fall von Sandifort will Vrolik wegen der Weichheit und der Anschwellung der Knochen, sowie wegen des Verhaltens des Schädeldachs der Osteomalacie oder der fötalen Rachitis zugezählt wissen. In seinem Fall könnten die Knochen nicht erweicht genannt werden, auch hätten sie den gewöhnlichen Umfang.

Es bedarf keiner Erörterung um nachzuweisen, dass die Unterschiede zwischen beiden Skeletten, abgesehen von der in Sandifort's Fall, durch einen stärkeren Hydrocephalus beeinflussten, abweichenden Ossification des Schädeldachs, nur graduelle sind. Bei dem von Sandifort abgebildeten Kinde war die Knochenbildung noch unvollständiger, daher die Anzahl der Fracturen grösser und die Weichheit der Knochen auffallender als bei dem von Vrolik beschriebenen.

Diese Ansicht wird auch von Hecker²⁾ vertreten, welcher einen ausgezeichneten Fall von Osteogenesis imperf. mitgetheilt und in richtiger Erkenntniss der Thatsachen dem von Vrolik angereicht hat.

Nicht völlig ausgetragenes Kind weiblichen Geschlechts; geht am 10. Tage nach der Geburt zu Grunde. Hydrocephalus; hydrocephalische Form des Schädels, der papierdünn und in der Verknöcherung sehr zurückgeblieben ist. Nichts Ungewöhnliches an der Wirbelsäule. Das Becken dagegen wie gedrückt, das schnabelförmige Hervorragen der Schamfuge erinnert lebhaft an Osteomalacie. Am meisten verändert sind die Rippen und die Extremitäten; die Knochen haben hier eine rothbraune Farbe, sehen alle wie schwammig aufgetrieben aus und zeigen an den verschiedensten Stellen knotige Hervorragungen ihrer Substanz, die mit geheilten Fracturen eine grosse Aehnlichkeit besitzen. An den einzelnen Rippen sieht man 2 oder 3 solcher Wülste hervortreten, die perlschnurartig über einander liegen, so dass es den Anschein hat, als ob sie von Brüchen herrührten, die durch ein und dieselbe Gewalt, welche auf den Brustkorb gewirkt hat, erzeugt worden seien. Ebenso zahlreich sind diese Anschwellungen an den Arm-

¹⁾ Die Frucht des Menschen u. der Säugethiere. Tab. 91.

²⁾ Klinik der Geburtskunde. II. S. 84.

knochen. Die unteren Extremitäten sind so stark verbogen, dass sie geradezu einen Kreis einschliessen; die Oberschenkel sind von allen Knochen am stärksten aufgetrieben und geben das Bild einer glasigen Osteoporose, bei der allerdings auch ringförmige Anschwellungen mit weniger hervorragenden Partien wechseln, ohne dass man aber den Eindruck von geheilten Fracturen bekäme. Tibia und Fibula endlich sind wie bei der Rachitis acquisita höchsten Grades säbelförmig verbogen, das Knochengefüge ist aber gleichmässiger als anderswo. —

Ueber die Ursachen der Osteogenesis imperfecta ist nichts bekannt. Vrolik giebt an, dass die Eltern des von ihm beschriebenen Kindes an Syphilis litten; auch die Mutter des von Henkel erwähnten Fötus war syphilitisch. In den übrigen Fällen ist ebenso wenig wie in dem oben geschilderten ein derartiges ätiologisches Moment aufgefunden worden.

Erklärung der Abbildung.

Tafel XII.

Das in Spiritus aufbewahrte Skelet des beschriebenen Fötus, ungefähr um die Hälfte verkleinert.
