

(Aus der Chirurg. Abteilung des Allg. Krankenhauses der Stadt Linz. — Reg.-Rat
Primarius Dr. A. Brenner.)

Drei Fälle von angeborenen Mißbildungen der Hand.

Von

Dr. Max Apfelthaller.

Mit 5 Textabbildungen.

(Eingegangen am 24. Mai 1926.)

Der Erforschung des Entwicklungsganges (formale Genese) und der Ursachen (kausale Genese) von angeborenen Mißbildungen stellen sich die größten Schwierigkeiten entgegen. In den meisten Fällen haben wir nur die Möglichkeit, bei angeborenen Mißbildungen das bleibende Endergebnis zu sehen, so daß wir durch Beobachtung und Vergleich einer möglichst großen Anzahl ähnlicher Mißbildungen die Aufstellung einer fortlaufenden Reihe versuchen können. Erst eine geschlossene Reihe könnte sichere Anhaltspunkte über den Ablauf einer Mißbildung gleicher Art und die sie bewirkenden, schädigenden Ursachen geben.

In der reichen Literatur über Mißbildungen und ihre Ursachen finden sich keine Veröffentlichungen, in deren Rahmen jene 3 Fälle passen würden, so daß ich von diesem Gesichtspunkte aus die Veröffentlichung der drei folgenden Fälle angeborener Handmißbildungen für gerechtfertigt halte. Sie sind nur als Bausteine gedacht, die sich später in das Gebäude der Mißbildungsforshung einfügen mögen.

1. Fall: 58-jähriger Patient M. Sch., Hilfsarbeiter (Hern. ing. sin.), zeigt Bildungsanomalie der linken Hand. Diese ist etwa $\frac{1}{3}$ schmäler als die normal entwickelte, kräftige Rechte. Der Daumen der linken Hand ist normal entwickelt, die Mittel- und Endphalangen der 2 vorhandenen Finger fehlen, die Grundphalangen sind in einen 6 cm breiten, 5 cm langen konischen Stummel eingehüllt, der an seiner Kuppe eine breite, unregelmäßige, blasse, festhaftende Narbe trägt. Patient gibt an, er habe von Geburt aus links nur 3 Finger besessen, der Daumen war normal, die 2 vorhandenen Finger waren zwar vollkommen ausgebildet und so groß wie rechts, aber miteinander durch eine dicke Hautbrücke verwachsen. Vor mehreren Jahren erlitt Patient, der als Hilfsarbeiter trotz seiner Mißbildung voll arbeitsfähig war, einen Betriebsunfall, wobei ihm durch die Maschine die beiden verwachsenen Finger bis zum distalen Ende der Grundphalanx weggerissen wurde. (Narbe!) Dem Patienten ist weder bei seinen 2 Brüdern, noch bei den Vorfahren des Vaters, noch in der Familie seiner Mutter eine ähnliche Mißbildung bekannt und auch seine 3 Kinder — 1 Knabe und 2 Mädchen — sind normal entwickelt.

Vor der Beschreibung des Röntgenbildes dieser Mißbildung füge ich der besseren Übersicht halber in Abb. 1 eine Röntgenskizze einer normalen Hand ein. Die Zeichnung zeigt die linke Hand in Volaransicht; das Naviculare ist mit *N* bezeichnet, das Lunatum mit *L*, das Triquetrum mit *T*, das Pisiforme mit *P*, das Multangulum majus mit *Mj*, das Multangulum minus mit *Ms*, das Capitatum mit *C* und das Hamatum mit *H*.

Die Röntgenskizze der Mißbildung (Abb. 2) zeigt statt 8 Handwurzelknochen nur 5 (einschließlich Pisiforme). Die proximale Reihe wird von einem länglichen, kahnförmigen Knochen (*H*) eingenommen, der proximal mit der konkaven Gelenksfläche des Radius, distal durch eine napf-

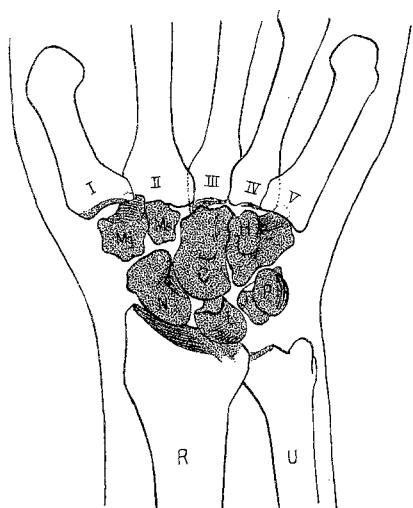


Abb. 1. Volaransicht einer normalen Hand
(links)

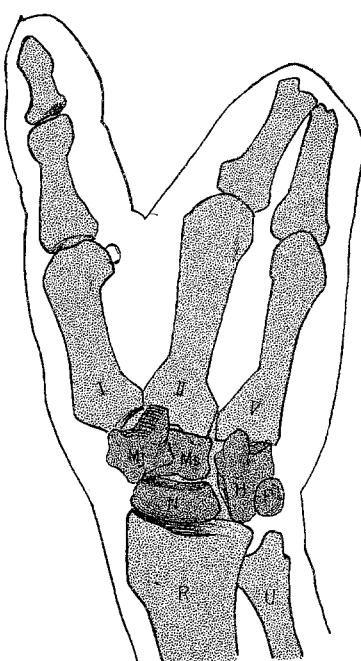


Abb. 2. Volaransicht der Handmißbildung
(links).

förmige Gelenksfläche mit 2 Karpalknochen der distalen Karpalreihe artikuliert. Diesen topographisch-anatomischen Beziehungen entsprechend sowie der Form nach ist dieser Karpalknochen mit Sicherheit als Os naviculare anzusprechen. Der mit *Mj* bezeichnete Karpalknochen, der proximal mit dem Naviculare, distal durch eine sattelförmige Gelenksfläche mit Metacarpus I artikuliert, ist das Os multangulum majus. Der zweite mit dem Naviculare artikulierende, teilweise vom Multangulum majus gedeckte Karpalknochen, der distal mit einem Metacarpus gelenkig verbunden ist, wird nach diesen Verhältnissen dem Multangulum minus entsprechen, wenn auch die Form im Röntgenbild nicht ganz den normalen Verhältnissen gleicht. Der Metacarpus entspricht dann dem Metacarpus des Zeigefingers.

An diese drei schon besprochenen Karpalknochen schließt sich ulnarwärts ein in der Längsachse gestellter Karpalknochen (*H*) an, der distal neben einer deutlichen Gelenksfläche für einen Metacarpus einen volar abstehenden Knochenvorsprung trägt; proximal reicht dieser Karpalknochen an den Discus articularis heran und schließt so wie ein Riegel die Gelenkslinie des Intercarpalgelenkes ulnarwärts ab. Die distalgelegene Gelenksfläche für den Metacarpus sowie der volare Knochenvorsprung deuten darauf hin, daß dieser Knochen dem Os hamatum entspricht, dem im proximalen Anteil das Os pisiforme aufsitzt. Der Metacarpus ist dementsprechend mit *V* zu bezeichnen; damit stimmt auch seine Kürze und Form überein.

Ich möchte darauf hinweisen, daß äußerlich keine Anzeichen auf die verringerte Anzahl der Karpalknochen hindeuten, so daß man deren Fehlen ohne Röntgenbild sicherlich übersehen würde.

2. Fall: Ein dem ersten ähnlicher Fall wurde im Jahre 1907 zufällig in der Ambulanz unserer Abteilung bei einem 6jährigen Mädchen beobachtet, über den aber leider keine Krankengeschichte geführt wurde. Aus den kurzen Aufzeichnungen ist zu entnehmen, daß das Kind schon bei der Geburt eine Mißbildung der rechten Hand zeigte, während am übrigen Körper keinerlei Abweichung von der Norm zu sehen war. Die rechte Hand war nur halb so breit wie die linke und trug nur 3 Finger. Der Daumen war gleich dem der linken, die beiden übrigen vorhandenen Finger waren durch eine Schwimmhaut verbunden, die bis zum letzten Fingergelenk reichte. Äußerlich war auch hier am Handgelenk keine Abweichung zu sehen, ebenso waren keine Veränderungen zu tasten und ebenso wenig ließen sich Bewegungseinschränkungen nachweisen. — Das Röntgenbild dieses 2. Falles (Abb. 3 und 4) zeigt noch nicht abgeschlossene Verhältnisse, sondern gewährt in eine Entwicklungsphase Einsicht (Epi- und Diaphysen sind noch nicht verschmolzen).

Auch hier ist die verminderte Zahl der Handwurzelknochen auf der Mißbildungsseite augenfällig. Die proximale Reihe der Karpalknochen zeigt rechts ebenso 3 Knochenkerne wie links, von denen der radial gelegene (*N*) dem Os naviculare, der mittlere (*L*) dem Lunatum, der ulnare (*T*) dem Triquetrum entspricht, nur daß die Knochenkerne der Mißbildungsseite kleiner sind als die der normalen. Der Kern des Pisiforme ist auf beiden Seiten noch nicht sichtbar. Die distale Reihe der Handwurzelknochen zeigt rechts nur *einen* großen Kern (*M*) an Stelle des Multangulum majus und minus links.

Rechts folgt hierauf ein großer Knochenkernschatten (*X*), der in der Mitte eine Einschnürung erkennen läßt. Es läßt sich aber aus dem Röntgenbild nicht mit Bestimmtheit feststellen, ob es sich um 2 getrennte Knochenkerne handelt, die sich decken, oder ob es sich um *einen* zusammenhängenden Kern handelt.

Links entsprechen diesem Knochenkernschatten zwei getrennte Schatten (*C* und *H*), die schon annähernd die endgültige Form des Capitatum und Hamatum zeigen.

Der ulnare Finger (Kleinfinger) hat eine einfache Grundphalanx, das Mittelglied läßt in seinem distalen Anteil bereits eine Zweiteilung erkennen, die dann im Nagelglied als eine Verschmelzung von 2 getrennten Knöchelchen deutlich erkennbar ist. Es erübrigts sich noch die Bestimmung der beiden Metakarpalknochen. Der radialwärts gelegene Metacarpus steht mit dem vorhin als X bezeichneten Knochenschatten in Verbindung, der die Stelle des Capitatum und Hamatum einnimmt, entspricht also dem Metacarpus III. Der ulnar gelegene Metacarpus, der mit dem gleichen Knochenschatten X in Beziehung tritt, entspricht dem Metacarpus V. Mit dieser Nummerierung würden auch die gegenseitigen

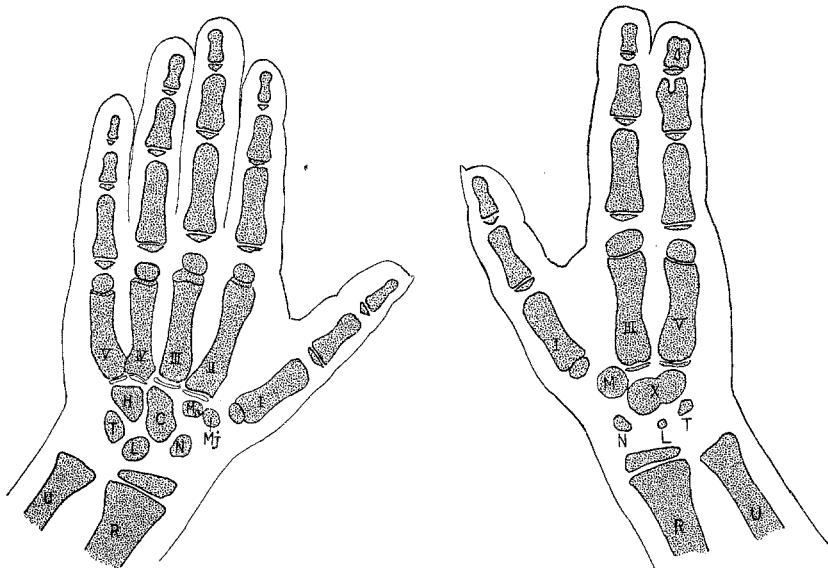


Abb. 3. Dorsalsicht der normal entwickelten linken Hand.

Abb. 4. Dorsalsicht der Handmißbildung (rechts).

Längenverhältnisse übereinstimmen. Ob nun die Doppelung des Nagelendgliedes V als Verschmelzung der Nagelphalanx des V mit einem Rudiment der offenbar fehlenden Nagelphalanx des IV. Fingers aufzufassen ist oder ob es sich um eine wirkliche Polydaktylie (wie sie Schwalbe, Langer, Pfaundler bei Defektbildungen fanden) handelt, ist nicht zu entscheiden.

Auch bei diesem Fall konnten keine ähnlichen Defektbildungen in der Verwandtschaft festgestellt werden. Die Patientin wäre heute 24 Jahre, würde also jetzt ausgewachsene Knochenverhältnisse zeigen, deren Vergleich mit den damaligen Verhältnissen einige wichtige Aufklärungen über den weiteren Verlauf dieser Defektbildung geben könnte. Leider ist die Patientin während des Krieges abgewandert und ihr derzeitiger Aufenthalt unbekannt.

3. Fall: Der 38jährige Beamte K. zeigt beiderseits an Stelle der Hände flossenähnliche Gebilde, die wohl nur durch die rudimentären Nägel an Hände erinnern. Die mißbildete Rechte gleicht einer nicht gegliederten Flosse, deren Begrenzung gegen den Unterarm nur durch die Beweglichkeit im Radiokarpalgelenk ersichtlich ist. Die Abgrenzung der verwachsenen Phalangen ist äußerlich durch Furchen kaum angedeutet, nur am distalen Rand bezeichnen Einkerbungen die Stellen der Interdigitalfurchen. Die Linke läßt ebensowenig wie die Rechte äußerlich die Grenze der verwachsenen Phalangen erkennen und nur eine tiefere, sattelförmige Kerbe des distalen Randes läßt vermuten, daß die Mißbildung durch die Verschmelzung von 2 Phalangen zustande gekommen ist. Trotz dieser hochgradigen Mißbildung beider Hände ist Patient bereits 13 Jahre als Buchhalter mit sehr guter Handschrift in einem öffentlichen Amte tätig.

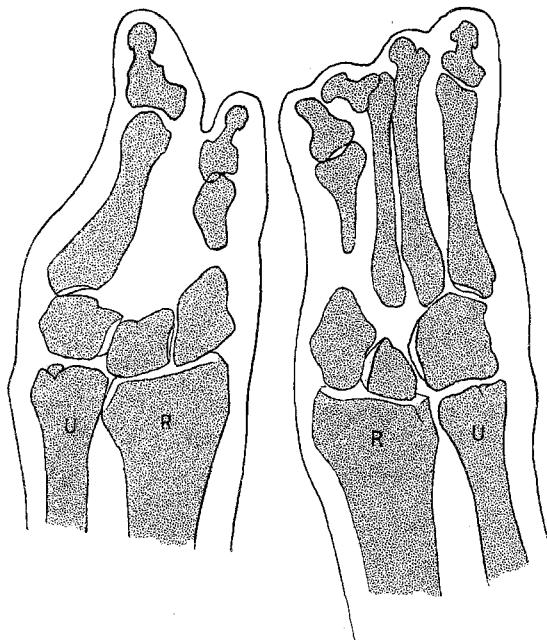


Abb. 5. Dorsalansicht der mißbildeten linken und rechten Hand.

Das Röntgenbild (Abb. 5) zeigt nun beiderseits je 3 Karpalknochen, die in schwachem Bogen an die Unterarmknochen anschließen. Jeder dieser Karpalknochen weicht aber der Form nach so sehr von der Norm ab, daß eine Bestimmung der einzelnen Karpalknochen nicht mehr möglich ist. An diese eine Reihe schließen sich distal unmittelbar die Metakarpalknochen an, rechts 4 und links 2 Metacarpi. An diese Mittelhandknochen reihen sich unmittelbar die Nagelendglieder, die teils gelenkig, teils knöchern mit den Mittelhandknochen verbunden sind. Es fehlen also: die 2. Reihe der Karpalknochen beiderseits, rechts ein Metacarpus völlig, von dem radial gelegenen Metacarpus der proximale Anteil und alle Grund- und Mittelphalangen, links 3 Metacarpi vollständig, von den

2 vorhandenen der proximale Anteil des radial gelegenen Metacarpus sowie die Grund- und Mittelphalangen.

Nach diesen rein anatomischen Betrachtungen der 3 Fälle möchte ich kurz auf die Frage eingehen, wodurch diese Verminderung in der Zahl der Skeletteile zustande gekommen sein kann.

4 Möglichkeiten sind ins Auge zu fassen:

A. Das scheinbare Fehlen einzelner Phalangen ist als Ergebnis mangelhafter Differenzierung aufzufassen. Es wäre dann die daraus entstehende Mißbildung ein Stehenbleiben auf früherer Entwicklungsstufe, eine Hemmungsbildung im wahrsten Sinne des Wortes (*Schwalbe*). In diesem Fall muß sich die Mißbildung auf ein früheres Entwicklungsstadium zurückführen lassen und muß in der Verschmelzung der einzelnen Teile eine gewisse Gesetzmäßigkeit zeigen.

Unsere 3 Fälle lassen sich auf keine frühere Entwicklungsstufe zurückführen, es kommt daher die Möglichkeit A als Ursache nicht in Betracht.

B. Die Anlage der einzelnen Knochen war zwar ursprünglich getrennt erfolgt, in der weiteren Entwicklung kam es durch Raumbehinderung, oder krankhafte Vorgänge usw. zur Verschmelzung zweier Knochen zu einem. Auch in diesem Falle herrscht eine gewisse Gesetzmäßigkeit in der Verschmelzung, da ja nur 2 nebeneinanderliegende Knochenstrahlen zur Verschmelzung kommen können.

Da in unseren Fällen der Ausfall der Knochen jeder Gesetzmäßigkeit entbehrt, ist auch diese Möglichkeit B nicht als Ursache anzunehmen.

C. Die einzelnen Knochen waren in ihrer ersten Anlage zwar vollständig vorhanden, durch mechanische Behinderung kamen jedoch nicht alle Knochen zur vollen Entwicklung. In diesem Falle werden besonders jene Knochen, die seitlich liegen und daher von keinem anderen Knochen geschützt sind, der mechanischen Behinderung ausgesetzt sein. Bei der Hand also besonders Strahl 1 und Strahl 5.

Da im Falle 1 (Metacarpus III und IV) im Falle 3, ebenso die in der Mitte gelegenen Metacarpi fehlen und auch bei den Handwurzelknochen gerade die in der Mitte gelegenen — also geschützteren — nicht zur Entwicklung kamen, während die randständigen Knochen, die gerade mechanischer Behinderung leichter ausgesetzt wären, vollkommen entwickelt sind, so sind auch die unter C angeführten Möglichkeiten in unseren Fällen nicht als Ursache anzusprechen.

D. Die fehlenden Knochen waren schon in ihrer ersten Anlage nicht vorhanden. In diesem Falle herrscht im Ausfall einzelner Knochen keinerlei Gesetzmäßigkeit, da ja die verschiedensten Knochen in ihrer ersten Anlage fehlen können. Es sind dies Fälle von krankhaften Erbanlagen, durch Keimänderung bzw. Keimschäden oder Mutation bedingt.

Die Regellosigkeit im Ausfall der einzelnen Knochen oder Knochen-teile, die allen 3 oben beschriebenen Fällen gemeinsam ist, deutet darauf hin, daß bei diesen 3 Mißbildungen die letzte Möglichkeit als Ursache angenommen werden kann, was auf eine Anomalie des Keimplasmas hinweist. Der Wiener Anatom, Prof. *Ferdinand Hochstetter*, dem Fall 1 vorgelegt wurde, hält auch eine Anomalie des Keimplasmas für das Wahrscheinlichere.

Bisher wurden nur dann Anomalien des Keimmaterials mit Sicherheit als Ursache von Mißbildungen angenommen, wenn bei Vater oder Mutter ähnliche Defekte nachzuweisen waren. Wenn auch in unseren 3 Fällen keine ähnliche Mißbildung in der Ahnenreihe und Nachkommenschaft nachweisbar ist, so scheint mir dies nach den neueren Ansichten der Vererbbarkeit trotzdem nicht gegen eine vererbare Keimvariation zu sprechen, denn es ist möglich, daß eine *recessive* Anomalie der Erbanlage eines heterozygoten Individuums dauernd latent erhalten werden kann. Kommt aber diese durch Generationen hindurch latent erhaltene, recessive Anomalie mit einem Individuum zur Kreuzung, das von seinen Ahnen her dieselbe recessive Mißbildungsanomalie in seiner Erbanlage latent mitbringt, so kann entsprechend dem Mendelschen Erblichkeitsgesetz diese Generationen hindurch latente, also unsichtbar vererbte Anomalie, plötzlich manifest, also sichtbar werden. Trotzdem können die Geschwister und Kinder dieser krankhaften Individuen äußerlich vollkommen gesund erscheinen und nur die betreffende krankhafte Erbanlage als latente Träger unsichtbar weitervererben.

Literaturverzeichnis.

- Schwalbe, E.*, Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere I u. II. Jena 1906/07; Die Morphologie der Mißbildungen III; Die Einzelmißbildungen. Jena 1908. — *Joachimsthal*, Die angeborenen Verbildungen der oberen Extremität. Erg.-Bd. II d. Fortschr. a. d. Geb. d. Röntgenstrahlen 1900. — *Broman, J.*, Normale und abnormale Entwicklung des Menschen. Wiesbaden 1911. — *Marchand*, Mißbildungen. Eulenburgs Realencyklopädie III. Auflage. — *Roux, W.*, Gesammelte Abhandlungen über Entwicklungsmechanik der Organismen Bd. I u. II. Leipzig 1895. — *Meyer, Robert, u. E. Schwalbe*, Studien zur Pathologie der Entwicklung.
-