

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

Anatomische Untersuchung eines Falles von Dysostosis cleidocranialis.

Von

Peter Ladewig,
Med.-Praktikant.

Mit 5 Abbildungen im Text.

(Eingegangen am 1. Oktober 1933.)

Eine verhältnismäßig seltene Mißbildung, die besonders durch ihre Lokalisation Fragen anschneidet, die weit über das Spezialinteressengebiet des Teratologen hinaus gehen und wichtige Einblicke in Entwicklungsmechanismen des Schädel und der Schlüsselbeine gewähren, wurde im Jahre 1898 von *P. Marie* und *Sainton* eingehendst klinisch geschildert und mit dem Namen „Dysostosis cleidocranialis hereditaria“ belegt. Schon vorher finden sich im Schrifttum Schilderungen von Kranken mit angeborenen Claviculardefekten und gleichzeitig vorhandenen Schädeldeformitäten, die jedoch als einheitliches Syndrom erst 1871 von *Scheruthauer* erkannt wurden, der zwei Fälle anatomisch untersuchen konnte. Häufig auch sind nur die Schlüsselbeinveränderungen erwähnt, sei es, daß die Schädelmißbildungen klinisch nicht erkennbar waren, oder daß sie übersehen wurden. In einigen Fällen berichten die beigegebenen Bilder von ihrer Existenz (*Preleitner*).

Das auffällige Mißverhältnis zwischen der relativ großen Anzahl klinischer Untersuchungen und der weit aus geringeren von anatomischen findet wohl ihren Hauptgrund darin, daß die Träger dieser Mißbildung im allgemeinen körperlich wie geistig „gesunde“ Menschen sind und so der pathologische Anatom höchstens im Nebenfund auf die Veränderungen stößt.

So vielgestaltig uns nun die Bilder der Erkrankung vor Augen treten, so klar auch wiederum läßt sich die entwicklungsmechanische Genese ihrer einzelnen Erscheinungsformen als rein quantitative Abstufungen des nämlichen Geschehens herauschälen. Da nebenbei das deutsche Schrifttum der letzten beiden Jahrzehnte sich wenig mit diesem Fragenkomplex beschäftigt hat, bin ich Herrn Prof. Dr. *Rössle* besonders dankbar, daß er mir Gelegenheit gab, an Hand eines Falles, der dem

pathologischen Institut der Universität durch liebenswürdige Vermittlung des Direktors des anatomischen Instituts, Herrn Geheimrat Prof. Dr. *Fick*, zugänglich wurde, mich mit dieser Gruppe der Mißbildungen zu beschäftigen.

Ehe ich nunmehr an die Schilderung dieses Falles herangehe, möchte ich kurz einen Überblick der typischen Merkmale der Dysostosis cleidocranialis geben und sodann im Anschluß daran an Hand der mir zugänglich gewordenen Schilderungen des Schrifttums den Beweis dafür antreten, daß alle beschriebenen Symptome eines bestimmten Körpergebiets nur graduelle Abstufungen ein und desselben Geschehens sind.

Über die Namengebung ist noch zu sagen, daß *P. Marie* und *Sainton* in ihrer Arbeit über die Erkrankung ausdrücklich betonen, daß die Bezeichnung „Dysostosis“ keine andere Bedeutung haben solle, als die, eine Störung der Verknöcherungsvorgänge anzudeuten, welcher Art sie auch immer sei, um somit einer etwa später möglichen genaueren Erkenntnis der Zusammenhänge keineswegs vorzugreifen.

Die Personen, die von der Dysostosis cleidocranialis befallen sind, weisen folgende typischen Eigentümlichkeiten auf:

Fast immer handelt es sich um besonders kleine, mehr oder minder brachy- oder platycephale Menschen, die neben den klassischen Veränderungen am Schädel und den Schlüsselbeinen ungewöhnlich häufig Deformitäten in anderen Regionen des Skelets aufzuweisen haben, wie etwa Wirbelsäulenverkrümmungen, genu valgum u. a. m. Am Schädel selbst treten Stirn- und Scheitelhöcker stark hervor, die Nähte und Fontanellen bleiben lange, oft das ganze Leben über unverknöchert, ihr Verlauf ist durch dellen- und rinnenförmige Einsenkungen am Schädel gekennzeichnet. Die Schädeldecke enthält eine mehr oder minder große Anzahl Schaltknochen. Dem derartig gestalteten Hirnschädel gegenüber wirkt das Gesicht auffällig klein, ja sogar atrophisch; das hängt unter anderem mit bestimmten Veränderungen der Basis zusammen, auf die später genauer einzugehen ist. Die Zahnentwicklung ist fast ausnahmslos stark gestört, oft findet sich auch ein hoher und spitzbogenartig gewölbter Gaumen und Prognathie oder Progenie.

An den Schlüsselbeinen können alle Abstufungen vom völligen Fehlen bis zu lediglich geringen Formanomalien vorkommen. Als Zwischenstufen recht typischer Art mögen dabei diejenigen Fälle gelten, bei denen zwei mehr oder minder gut entwickelte fragmentartige Teile durch bindegewebige Züge verbunden sind, die so straff sein können, daß sie an Pseudarthrosen erinnern. Allermeist sind die Veränderungen doppelseitig. Es finden sich häufig Eigentümlichkeiten in der Bildung der Schulterblätter. Das ganze Syndrom weist einen gewissen Erbgang auf.

Von klinischen Tatsachen sei hier noch erwähnt, daß es sich, wie bereits oben gesagt, bei den befallenen Personen in der weitaus größten Mehrzahl um gesunde Menschen handelt; direkte Beschwerden sind nur ganz selten angegeben, wie etwa eine abnorm rasche Ermüdbarkeit des Schultergürtels (*Marie* und *Sainton*) oder neuralgische Schmerzen im Arm durch Druck eines der Schlüsselbeinfragmente

auf den Plexus brachialis (*Poynton*). Hingegen können, und das ist nicht selten erwähnt, die Patienten eine Anzahl höchst bizarr wirkender Bewegungen vollführen, wie diese möglich sind, wenn die Schlüsselbeine gewissermaßen als Sperrhaken des Schultergelenks fortfallen. Sie können, sofern sie nicht zu fett sind, z. B. die Schultern vor dem Jugulum zur Berührung bringen, oder aber die Arme rückwärts aufwärts fast zur Senkrechten erheben, wobei die Gelenke sich mächtig nach vorn und unten vorwölben, oder aber sie können die Oberarme hinter dem Kopf bequem kreuzen.

Dies also das typische Syndrom. Dem gegenüber soll jetzt unser Fall im einzelnen geschildert werden.

60jähriges Fräulein A. S., an einem Corpuscarcinom verstorben. Ihre Leiche wurde dem anatomischen Institut überwiesen und hier im Rahmen der Präparierübungen zerlegt. Dabei fielen die schweren Veränderungen am Skelet auf, und Herr Geheimrat *Fick* überließ die Skeletteile, die noch vorhanden waren, zur Klärung dem pathologischen Institut. Leider sind bei dem Transport u. a. die Schlüsselbeine abhanden gekommen, jedoch hat Herr Dr. *Neumann* vom pathologischen Institut sie zuvor gesehen. Ihm verdanke ich ihre Schilderung, sowie den Bericht über die Muskelsansätze am Schultergürtel, sowie auch die Schilderung anderer fehlender Knochen.

In der Sammlung des pathologischen Instituts befindet sich der bis auf das Nasenskelet und die derben bindegewebigen Anteile des Schädeldachs, sowie die Gaumenschleimhaut und das Zahnfleisch macerierte Schädel. Fernerhin der Thorax, von dem lediglich die großen Brustmuskeln, die langen Rückenstrecker und die Ansätze der Bauchmuskulatur abpräpariert sind. Schließlich sind die Skeletteile beider Arme mit den Schulterblättern vorhanden, durch ihre Bänder und Gelenkkapseln in natürlichem Zusammenhang belassen. Von Weichteilen ist nur die als Maske abpräparierte Gesichtshaut vorhanden. Am Becken, der übrigen Wirbelsäule und den unteren Extremitäten sollen keinerlei Veränderungen bestanden haben; auch ihre Maße sollen entsprechend dem kleinen Körperbau des Individuums keine Abnormitäten aufgewiesen haben. Sie fehlen ebenfalls.

Aus der Familienanamnese der Verstorbenen geht hervor, daß beide Eltern und Großeltern frei von der Mißbildung waren. Sie sollen mittelgroß gewesen sein. Der Vater starb an den Folgen eines Unfalls als älterer Mann; Ausschweifungen im Alkoholgenuß, Lues und Tuberkulose sollen gänzlich auszuschließen sein. Die Mutter scheint den Angaben nach, die recht unbestimmt gehalten sind, an multipler Sklerose gestorben zu sein. Auch bei ihr fehlt jeder Anhaltspunkt für Abusus alcoholicus, für Lues und Tuberkulose. Beide Eltern stammen aus sehr ärmlichen Verhältnissen und haben schwere Not gelitten. Aus dieser Ehe stammen 5 Töchter, von denen die Betroffene die Jüngste war. Sie wurde geboren als beide Eltern schon ältere Leute waren. Angeblich ist sie schon bei der Geburt ungewöhnlich klein und zart gewesen. Jedoch soll die Geburt zum richtigen Termin erfolgt sein. Als Säugling schon ist ihre „Hühnerbrust“ aufgefallen. Ebenso eine leichte Verbiegung der Wirbelsäule, die sodann im 14. und 15. Lebensjahr, als sie in Stellung kam und schwer arbeiten mußte, zu einer hochgradigen Kyphoskoliose geführt hat. Sie soll zur rechten Zeit laufen gelernt haben, und ihre Schwestern geben an, sie habe immer gerade Beine gehabt, keine Fußdeformitäten, und auch am Becken habe sie keinen äußerlich sichtbaren auffälligen Befund geboten. Sehr viel habe sie ihr ganzes Leben über mit den Zähnen zu tun gehabt. Schon die erste Dentition sei unvollkommen und spät erfolgt. Sie habe dann früh eine obere Prothese getragen, nachdem sie einen Großteil ihrer Zähne verloren hat (?). Über den Zahnwechsel ist nichts bekannt. Ebenfalls schon in früher Jugend sei die merkwürdige Kopfform aufgefallen, bei der die Mitte der Stirn sattelartig eingezogen war. Die Gegend der Fontanellen ist immer weich geblieben. Sie soll von zumindest durch-

schnittlicher Intelligenz gewesen sein. Gehör und Gesicht waren gut. Verheiratet war sie nicht und hat auch keine Kinder gehabt. Neben ihrer verwachsenen Statur ist sie ungewöhnlich klein gewesen.

Die 4 Schwestern sind alle frei von Mißbildungen. Alle aber sind auch besonders klein gewesen. Erwähnenswert ist, daß nach den Angaben einer der Schwestern keine von ihnen sonst schlechte Zähne gehabt habe. Auch von auffälligen Wirbelsäulenverkrümmungen oder X-Beinen sei ihr bei den Schwestern nichts bekannt. Die älteste Schwester habe 12 Kinder gehabt, die angeblich alle wohl gebildet seien. Nur eines sei geistig etwas zurückgeblieben. Die zweite Schwester ist einjährig an Krämpfen gestorben. Die dritte, die ich selbst zu sehen Gelegenheit hatte, lebt als verheiratete Frau von 66 Jahren. Sie ist auffällig klein, bietet keinerlei Anhaltspunkte für irgend eine Skeletanomalie. Geradezu erwähnenswert ist ihr noch jetzt wohl erhaltenes und vollständiges Gebiß. Sie hat keine Kinder. Die vierte, auch jetzt noch lebende ist 64 Jahre alt und soll auch durchaus wohlgebaut sein. Diese hat zwei gesunde Kinder.

Die Beschreibung der Skeletteile beginnen wir mit dem Schädel. Es handelt sich um eine brachycephale Form, deren größte Länge mit 17,5 cm den klassischen Mittelwert¹ überschreitet, während die größte Breite mit 14,3 cm über einen solchen ebenfalls um einige Millimeter hinausgeht. Bei einem daraus hervorgehenden Schädelindex von 80,3 ist man aber berechtigt, eine Brachycephalie anzunehmen (Indexe über 80,01 gelten als brachycephal). Die Höhe des Hirnschädels, gemessen vom Basion zum Bregma ist mit 12,4 cm höher als der Mittelwert. Der Längenhöhenindex beträgt 70,9, so daß man nicht von einem platycephalen, sondern von einem orthocephalen Schädelbau (Indexe zwischen 70,0 und 75,0) sprechen muß. Eine deutliche Verschmälerung des Schädels im unteren Teil seiner Seitenwände, wie sie von *Hultkrantz* als besonders charakteristisch für die Dysostosis cleidocranialis angesprochen wird, ist vorhanden und zeigt sich in einem Abstand, der Por. acust. ext. von 10,1 cm. Der Rauminhalt des Schädels beträgt 1200 ccm. Der Gesichtsschädel wirkt gegenüber diesem Hirnschädel sowohl als Gesamt-

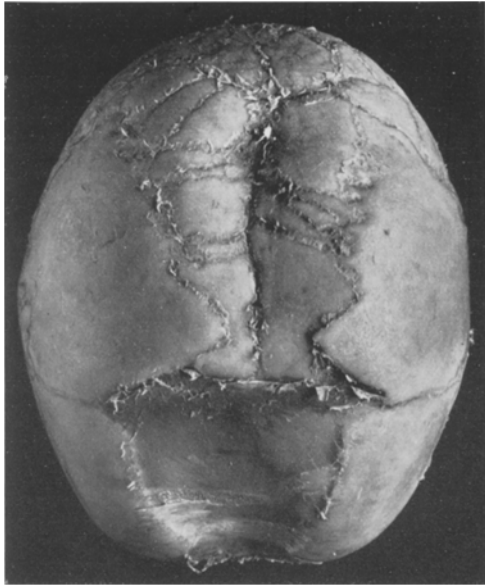


Abb. 1. Gesamtansicht des Schädeldaches.

¹ Als Normalwerte wurden die von *Hultkrantz* angegebenen Werte benutzt.

komplex klein (Abstand der Proc. zygomatici 10,9 cm und Gesichtshöhe Nasion bis Kinnpunkt 8,0 cm) als auch besonders die einzelnen Knochen ungewöhnlich zierlich sind. Das Schädeldach (Abb. 1) zeigt die auffälligsten Abweichungen von der Norm. Über der Nasenwurzel beginnt in sagittaler Richtung aufwärtsziehend eine Naht, deren Ränder etwa 2 cm über ihrem Beginn auseinanderweichen und zwischen ihren nunmehr divergierenden Schenkeln spannt sich eine straffe Bindegewebslamelle aus; in den hierdurch gebildeten Winkel ragt von unten her ein winziger Knochensporn hinein. In sanftem, beiderseits nach außen konvexem Bogen erweitert sich diese Knochenlücke bis in Höhe der Coronarnaht. Hier hat sie bereits einen frontalen Durchmesser von 6,7 cm und eine sagittale Länge von 6,3 cm. Die Coronarnaht selbst mündet beiderseits deltaartig hier in die Lücke und erzeugt somit zwei zipfelige Ausstülpungen, deren beiderseitige hintere Begrenzungen nunmehr wieder annähernd symmetrisch konvergieren bis zu einer Breite von 4,0 cm. Hier zwischen ragt dann von hinten her eine in der Sagittallinie gespaltene nach vorn konvexe Knochenschuppe vor, durch die diese Schädellücke ihr Ende findet. Sie hat im ganzen eine größte Länge von 7,4 cm und eine größte Breite von 8,4 cm. Die sie ausfüllende Bindegewebsplatte ist erheblich stark, aber eben noch durchscheinend und scheint aus zwei Lamellen zu bestehen, zwischen denen von der linken vorderen Begrenzung dieser rautenähnlichen Knochenaussparung breitbasig beginnend, sich in unregelmäßigen dreieckähnlichen Konturen ein helles Knochenschüppchen bis nahe zur Mittellinie vorschiebt. Zwanglos ist die Knochendehiszenz als persistierende vordere Fontanelle anzusprechen. Sie ist in der Medianebene nach innen konkav, in der frontalen aber nach außen und bildet so eine mächtige sich vom Bregma nach vorn und hinten verjüngende Rinne, die vorn bis weit in den Stirnbereich hineinragt. Die fetale Sutura interfrontalis ist somit in ihrem untersten Teil noch als Naht erkennbar, nach oben zu aber weit klaffend.

Die Coronar- und Sagittalnahte sind auch ungewöhnlich gestaltet. Die in ihnen zusammenstoßenden Knochen zeigen an den Rändern nur eine schwache Zähnelung und ihre gegenseitige Vereinigung geschieht hauptsächlich durch einen 0,3—0,4 cm breiten straffen Bindegewebszug. So zieht die Pfeilnaht in einer Länge von 9,5 cm von der hinteren bogenförmigen Begrenzung der Fontanelle median rückwärts und bleibt dabei 6 cm von gleichmäßigen Ausmaßen. Hier aber verbreitet sie sich plötzlich, indem ihr rechter Rand eine S-förmige Kurve beschreibt, deren vorderer Bogen nach lateral konvex ist und deren Schlußschenkel in die Lambdanaht übergeht, während ihr linker Rand nach einem geraden Verlauf von 3,5 cm ebenfalls und zwar symmetrisch in die Lambdanaht nach links umbiegt. Damit ist am hinteren Ende der Pfeilnaht eine unregelmäßige Lücke im Knochen geschaffen, die unzweifelhaft der kleinen Fontanelle entsprechen muß; sie hat in ihrer vorderen Ausweitung eine

Breite von 1,2 cm und in der hinteren, die dem Scheitelpunkte der Lambdanaht entspricht, eine solche von 1,3 cm; die dazwischen liegende Enge mißt 0,75 cm. In der vorderen Ausbuchtung liegt dicht an den linken Knochenrand angepreßt ein ausgesprochen kleines For. parietale, das entsprechende der anderen Seite fehlt.

Erhebliche Unregelmäßigkeiten finden sich auch in den Knochenpartien, die der Pfeil- und Lambdanaht anliegen. Die der Medianebene benachbarten Anteile der Scheitelbeine sind jederseits in eine Menge von Schaltknochen wechselnder Form und Größe aufgelöst. Nur etwas weiter lateral liegende, beiderseits etwa kleinhandtellergröße Knochenplatten darf man wohl als die Abkömmlinge eines primären Bildungszentrums der Scheitelbeine ansprechen. Ihre schläfenbeinnahen Anteile enthalten wiederum eine Anzahl Nahtknochen. Ähnlich liegen die Verhältnisse an der Lambdanaht; auch hier besonders medianebennahe finden sich reichlich akzessorische Verknöcherungszentren. Besonders interessant ist folgender Befund: Über den Scheitel der Lambdanaht hinweg setzt sich zwischen mehreren Schaltknochen eine mediane Naht etwa 3 cm weit in genauer Verlängerung der Pfeilnaht fort und hört hier auf von einer queren Naht aufgefangen. Die oberhalb dieser letzteren zahlreich vorhandenen Schaltknochen hören hier plötzlich auf und machen einer einheitlichen Partie des os occipitale Platz. Die beschriebene Quernaht mag einer Sutura mendosa entsprechen. Im ganzen enthält das Schädeldach an 50 dieser Schaltknochen.

Von der Innenseite aus betrachtet, trägt die Kalotte ein weitaus einheitlicheres Gepräge. Das kommt in erster Linie dadurch zustande, daß die Nähte zwischen den einzelnen Schaltknochen, die in der Tabula externa ungewöhnlich markant und reich gezähnt sind, in der Tabula interna teilweise stark verschwommen oder sogar gänzlich unkenntlich sind. Die Gefäßfurchen der Arteria meningea med. bieten keinen abnormen Befund. In einem Schaltknochen aus dem Gebiet des linken Scheitelbeins finden sich zwei Pacchionische Grübchen.

Sehr wechselnd ist die Dicke der einzelnen Knochenanteile, die in den seitlichen Partien 1—1½ mm kaum übersteigt, nahe den persistierenden Fontanellen sogar unter dies Maß sinkt und wieder bis zu den stattlichen Stärken von 9 mm und mehr im Gebiet des Hinterhauptbeins und der Stirnhöcker steigt. Ebenfalls sehr wechselnd ist die Trennung zwischen Corticalis und Diploe. Während in den meisten Partien eine leichte Porose vorhanden ist, so muß man die obersten Anteile des Occipitale eher als sklerotisch bezeichnen. Gegen die Basis zu ändert sich dieser Befund wiederum.

Maßgebend beeinflussend wirken auf die Schädelform noch die beiderseits von der Sutura interfrontalis mächtig ausladenden Stirnhöcker. Bei weitem nicht so prägnant sind die Scheitelhöcker angelegt, so daß man von einer queren Furche im Schädel zwischen den beiden

Höckerpaaren, wie sie in der Literatur hier und da erwähnt wird, nicht sprechen kann.

Ein seltsam wirres und beinahe „embryonales“ Bild bietet die Seitenansicht des Schädels (Abb. 2). Normale Vorsprünge und Flächen sind verschwunden und haben einer Anzahl „neuer“ Furchen und Bindegewebsinseln Platz gemacht, so daß es zunächst schwer fällt, ein System in der Fülle der Linien zu erkennen. Zwischen Pars mastoidea und Pars squamosa des Schläfenbeins einerseits und Os occipitale und parietale, bzw. einigen Schalkknochen, die diesen entsprechen, andererseits, spannt sich eine nahezu dreieckige 2,3 cm breite und 3,3 cm hohe Bindegewebslamelle aus, die vorwiegend in den Bereich der mittleren und nur zum kleinen Teil in den der hinteren Schädelgrube fällt und hier in ihrem

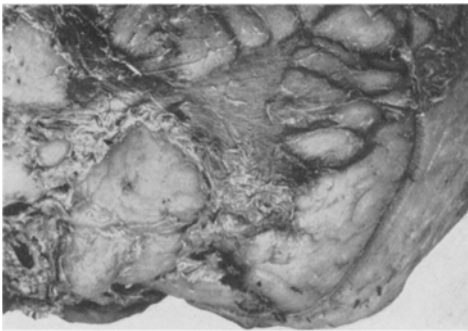


Abb. 2. Linke Temporalgegend. (Äußerer Gehörgang, geteilter Warzenfortsatz, Warzenfontanelle, Schalkknochen).

untersten Teil die Außenwand des Sulcus sigmoideus bildet. Die For. mastoidea durchbrechen sie und sind ungewöhnlich groß. Es handelt sich damit wohl um eine persistierende sog. Warzenfontanelle, wie man sie noch beim reifen Neugeborenen findet. Die Squama temporalis selbst ist durch eine deutlich markierte mit Bindegewebe ausgefüllte Naht vom Processus mastoideus getrennt (Sutura squamoso-

mastoidea). Die Schuppe enthält eine große Anzahl Schalkknochen. Ihre Verbindung mit dem Scheitel- und Hinterhauptbein ist eher nach Art einer Sutura serrata als einer Sutura squamosa wie gewöhnlich.

Der Warzenfortsatz selbst zeigt eine besonders eigenartige Aufteilung. Etwa einen Querfinger unter der Sutura squamosomastoidea und parallel zu dieser verläuft eine Naht über ihn hinweg; von ihrer Mitte geht nach unten und hinten etwa in rechtem Winkel eine zweite Furche ab, die den Warzenfortsatz seiner Länge nach einschnürt und dadurch gewissermaßen einen kleineren hinteren von einem größeren vorderen Processus mastoideus abteilt. Seine Aufteilung und Lage ist beiderseits symmetrisch, seine Höhe über einer gedachten Horizontalen nur wenig niedriger als gewöhnlich. Die Griffelfortsätze fehlen beiderseits, jedenfalls sind sichere Reste von ihnen nicht nachweisbar. Der Porus acusticus ext. liegt an richtiger Stelle; sein Lumen aber ist im „knorpeligen“ Anteil bis auf einen feinen Spalt von einem dichten filzigen Gewebe verschlossen, das sich nach oben und hinten in die Füllmasse der Sutura squamosomastoidea fortsetzt. Die Gesichtsmaske ließ erkennen, daß

die Ohrmuscheln zwar ziemlich tief standen, aber nicht abstehend waren. Im Winkel der Incisura parietalis finden sich beiderseits einige kleine besonders markante Schaltknochen.

Die Hinterhauptschuppe ist gegen die Pars basilaris scharf gewinkelt; während aber das Relief auf der Außenfläche nur recht verschwommen ist, die Protuberantia occipitalis externa und die Lineae nuchae nur eben erkennbar sind, ist die Leisten- und Furchenbildung in der hinteren Schädelgrube ungewöhnlich deutlich. So bildet die Protuberantia occipitalis interna einen mächtigen Wulst, an dem das Confluens sinuum tiefe Einschnitte erzeugt. Oberhalb des Sulcus transversus macht der Knochen auf dem Querschnitt einen festen sklerotischen Eindruck, unter ihm hingegen wirkt er beträchtlich porotisch. Es finden sich hier beiderseits parallel zu seinem Verlauf in der hinteren Schädelgrube einige feine blatt dünne Rarefikationen in der Tabula interna, die Einblick in weite Maschenräume der Diploe gewähren.

Damit wären das Schädeldach, sowie die Seitenwände besprochen und es bliebe vom Hirnschädel lediglich die Basis noch zu schildern. Sie zeigt verhältnismäßig geringe Abweichungen. Die vordere und mittlere Schädelgrube ist flach, während die hintere diesen beiden gegenüber besonders tief wirkt. Die Synchondrosis sphenooccipitalis ist durch eine deutliche Spalte im Clivus angedeutet. Doch verläuft dieser absolut ungeknickt vom Tuberculum sellae zum Basion. Seine Länge entspricht mit 4,3 cm fast dem Normalmittelwert. Das Hinterhauptloch bietet in seinen Größen und Lagebeziehungen keine Abweichungen vom gewöhnlichen Verhalten. Denkt man sich durch seine Ränder eine Ebene gelegt, so schneidet diese nach vorn verlängert, den Nasenrücken in halber Höhe wie es *Hultkrantz* und *Couvelaire* als gewöhnliches Verhalten schildern.

Die Felsenbeinpyramide ist zierlich und kurz, ihre Spitzen erreichen jedoch den Clivus. Als Trennung gegen die Schläfenschuppe ist die Fissura petrosquamosa in ganzer Länge erhalten.

Das Bodenrelief der mittleren Schädelgrube bietet keine abweichenden Befunde.

Mächtig hoch ist das Dorsum sellae angelegt; es trägt an seiner vorderen Wand im linken Anteil der Fossa hypophyseos zugewandt, einen kleinen Knochenvorsprung; einen ähnlichen nach hinten gerichteten trägt der Processus clinoides posterior. Processus clinoides med. sind nicht einmal andeutungsweise vorhanden.

Augenhöhlendecke, gleichzeitig Boden der vorderen Schädelgrube, sind bis weit nach vorn und medial ungewöhnlich dünn und durchscheinend. Die Joga cerebralia sind hier etwas stärker ausgebildet als in der übrigen Schädelkapsel. Sonst entsprechen die Formationen der Basis dem gewöhnlichen Verhalten.

Die Gesichtsbildung zeigt schon bei oberflächlicher Betrachtung des Skelets zumal auch das knorpelige Nasengerüst erhalten ist, die typischen

Merkmale seiner Mißbildung: Geringe Einziehung der Nasenwurzel, ungewöhnliche kleine Transversaldurchmesser (größter Abstand der Arcus zygomatici 10,9 cm gegenüber 12,4 cm im Mittel) Progenie und mangelhafte Zahnbildung. Bemerkenswert ist, daß die Nasenbeine bei absolut rechtmäßigen Formen keinen Knochenkern enthalten, sondern reine Knorpelplatten darstellen. Die Breite der Apertura piriformis beträgt 2,3 cm und ist damit nicht wesentlich verkürzt. Der Nasenrücken ist besonders auch bei Betrachtung der Hautmaske recht lang und gleichmäßig geschwungen. Sehr auffällig ist die Form der Orbitae, deren vorderer Achsabstand mit 4,7 cm kaum breiter als gewöhnlich ist. Während aber sonst ihre Vertikaldurchmesser bedeutend hinter den Horizontal-



Abb. 3. Jochbogen und Jochbein rechts.

und eine Höhe von 4,0 cm. Die Wände der Orbitae bieten keine abnormen Befunde. Insbesondere sind die Tränenbeine vorhanden gewesen, wenngleich sie auch jetzt zerstört sind. Die Supraorbitalränder sind nicht ungewöhnlich gestaltet. Ein eigenartig zierliches Bild bietet die ganze Jochbeinregion (Abb. 3). Abgesehen davon, daß bei der geringen Gesichtsbreite die Jochbogen selbst nur eine innere Weite von 3 cm haben, sind auch die Verbindungen des Jochbeins mit den benachbarten Knochen besonders schlank; die Nahtstellen sind durch rings um die Verzahnung laufende, wie gedrechselt aussehende Einziehungen stark betont. Dieser Befund findet sich sowohl an der Vereinigungsstelle des Processus zygomaticus des Schläfenbeins mit dem Jochbein, wie eben desselben mit dem entsprechenden Fortsatz des Oberkiefers. Ganz anders sieht die Vereinigung mit dem Stirnbein aus. Der Processus zygomaticus des Os frontale stellt eine schneidenartige Kante dar, ebenso wie der Processus frontalis des Jochbeins. Dadurch wirkt ihre Vereinigung von vorne gesehen wie ein Punkt, von dem aus nach oben die Crista supraorbitalis und Linea temporalis auseinanderweichen und nach unten der Margo infraorbitalis und die Crista temporalis des Jochbeins. Im Verlaufe der letzteren findet sich beiderseits die Abart eines Processus marginalis stark ausgeprägt. Das Jochbein liegt somit zierlich aus der Umgebung hervorgehoben plastisch zutage.

Der Oberkiefer ist niedrig und eng. Dadurch kommt es zur Bildung des charakteristischen hohen und engen Gaumens. Die Breite beträgt zwischen den beiderseitigen zweiten Molaren 3,8 cm. Die Processus

palatini sind miteinander richtig verschmolzen. Von einem Processus alveolaris kann man kaum noch reden. Im ganzen Kiefer sieht man zwei Zähne und zwar jederseits einen dritten Molar, deren Kronen links vier, rechts drei Höcker tragen. Außer der vorderen medianen Naht zwischen den Processus palatini findet sich rechts und links von ihr je eine laterale Naht eben noch angedeutet. Zwischen diesen Nähten zeigt sich rechts eine Vorbuckelung und links eine Einziehung des Alveolarfortsatzes. Man muß diesen Befund als unregelmäßig verknöcherten Zwischenkiefer deuten (vgl. Abb. 4A). Die Juga alveolaria canina sind beiderseits blasenartig nach außen vorgetrieben.

Der Unterkiefer wirkt in den Einzelheiten merkwürdig unausgeprägt. Am auffälligsten ist der ungewöhnlich stumpfe Kieferwinkel von 130° , während man im allgemeinen selten einen solchen über 115° sieht. Das

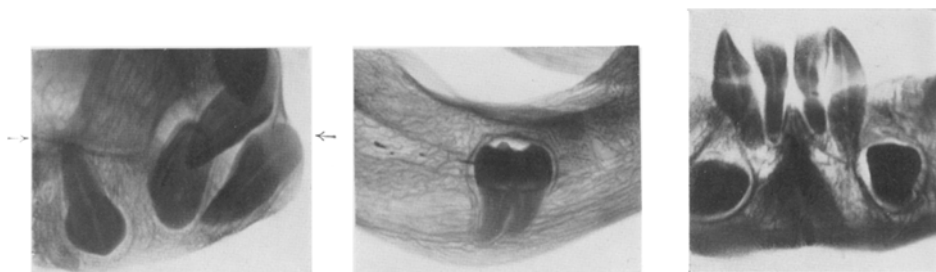


Abb. 4. Zahnretentionen. A 5 Zähne im Oberkiefer (von rechts hinten oben her aufgenommen). B 3 Molar im linken Kieferwinkel des Unterkiefers. C 2 rudimentäre Eckzähne im Unterkiefer. $\rightarrow \leftarrow$ gibt die Medianebene.

Corpus ist niedrig und gedrunen. Es weist an keiner Stelle eine größere Höhe als 2,5 cm auf. Dagegen ist die Spina mentalis lang und dornartig vorspringend. Während die Tuberositas masseterica schwach entwickelt ist, weist die Tuberositas pterygoidea ein gut gebildetes Relief auf. Processus coronoideus und condyloideus sind klein, die Incisura mandibulae zwischen ihnen flach und eng. In der Mitte der Linie, in der außen der linke Ramus mandibulae mit dem Corpus zusammenstößt, findet sich ein kleiner unbedeutender Defekt in der Knochenoberfläche, der ein glänzend weißes Schüppchen an seinem Grunde erkennen läßt. Es handelt sich hierbei um einen retinierten und verlagerten Zahn, zumal von dem aus nach unten eine etwa 7 mm lange strichförmige Erhebung zieht, die wohl der Wurzel entspricht. Ein Befund, den die Röntgenaufnahme bestätigte (Abb. 4B). Foramen mandibulare und mentale weisen keine Besonderheiten auf. Auch hier am Unterkiefer ist der Processus alveolares kümmerlich ausgebildet und die Hälse der noch vorhandenen Zähne weitgehend entblößt. Es sind ohne technische Hilfsmittel nachzuweisen: die normal aussehenden medialen Incisivi, ferner die lateralen, die jedoch mit ihren lingualen Flächen um 90° nach medial gedreht

sind (Abb. 4c). Sonst entsprechen sie in Höhe und Stellung den medialen. Schließlich stehen noch sowohl die zwei linken Prämolaren, der erste mit drei Kronenhöckern (ein bukkaler, zwei linguale), der zweite wie gewöhnlich mit zwei Höckern — dieser ist lateral kariös —, als auch der linke zweite Molar, dessen gesamte Krone von Caries zerstört ist.

Einige wichtige Ergänzungen zu diesen Befunden liefert die Röntgenuntersuchung:

Die pneumatischen Räume der Schädelknochen sind ganz gering entwickelt, die Stirnhöhlen fehlen sogar vollständig (Abb. 5).

Im Oberkiefer finden sich zwischen den beiden unmittelbar sichtbaren Molaren noch fünf weitere Zähne, die teils dicht unter der Oberfläche, teils tief im Knochen verborgen über und hintereinander liegen

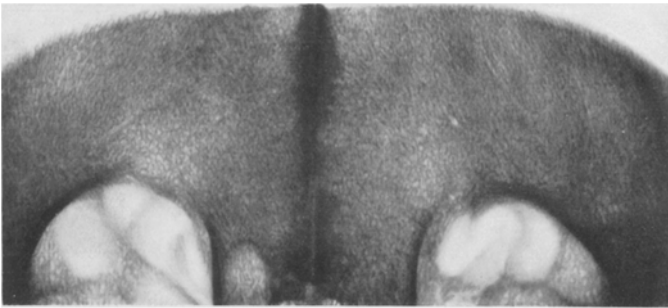


Abb. 5. Röntgenaufnahme der Supraorbitalgegend (Fehlen der Stirnhöhlen).

(Abb. 4a). Dieser Verlagerung entspricht die absonderliche Gestaltung des „Zwischenkiefers“.

Auch im Unterkiefer werden verhaltene Zähne angetroffen. So liegen lateral von den beschriebenen Schneidezähnen beiderseits je ein verkümmerter Eckzahn (Abb. 4c); fernerhin birgt der linke Kieferwinkel einen Backzahn. Während das Röntgenbild schon die meisten übrigen verhaltenen Zähne als an sich recht wohlgebildet erkennen oder vermuten läßt, so haben wir hier, freilich an ganz ungewöhnlicher Stelle, einen starken gesunden Achtermolaren mit zwei Wurzeln und je zwei Kanälen vor uns, dessen Krone vier oder fünf Höcker besitzt (Abb. 4b). Er liegt anscheinend in einem Knochenhohlraum, der gewissermaßen das etwas erweiterte Negativ des Zahnes darstellt und von einer zarten Corticalis umschlossen ist. Ganz ähnlich verhalten sich bezüglich ihrer Lagerung die übrigen im Kiefer liegenden Zähne.

Die Alveolarfortsätze sind ganz mangelhaft entwickelt. Die Knochenstruktur als solche läßt an vielen Stellen im Schädel eine beträchtliche Porose erkennen, die im Unterkiefer, dessen Spongiosa geradezu weitmaschig ist, ihren Höhepunkt erreicht.

Damit sind die Schädeldeformitäten besprochen und wir gehen nunmehr zu den *Schlüsselbeinen* über.

Von ihnen ist nur zu berichten, daß es sich nach den mir übergebenen Nachrichten auf beiden Seiten um ungewöhnlich kurze (5 cm) aber absolut symmetrische und wohlgeformte Knochen gehandelt hat. Insbesondere sind keinerlei Zusammenhangstrennungen vorhanden gewesen, sowie keine anormalen Vorsprünge oder Furchen. Die Gelenkflächen sollen in regelrechter Weise mit den entsprechenden am Manubrium sterni und den beiden Acromien in Verbindung gestanden haben. Die hier ansetzende Muskulatur zeigte nicht die geringsten Abweichungen vom regelrechten Verhalten. Sie war, wie bei der ganzen Person recht schwächlich ausgebildet.

Während das eigentlich Armskelet keine Fehlbildungen aufweist, insbesondere die langen Röhrenknochen für die Person keineswegs zu kurz sind, auch keine anormalen Krümmungen vorhanden sind, ihre Gelenkverbindungen straff, das Relief der Knochen gut ausgeprägt und ohne Abweichungen ist, die Handwurzel, Mittelhand und Phalangen in ihren einzelnen Knochen gut ausgebildet sind und lediglich die Finger eine ganz geringe Ulnarabduktion aufweisen, die aber kaum zu verwerten ist, da die Gelenkflächen normal geformt sind, bieten die *Schulterblätter* wiederum deutliche Form- und Größenabweichungen.

Ihre größte Länge vom Angulus inferior zur Incisura scapulae beträgt 11,1 cm, ihre Breite vom Angulus med. bis zur Tiefe der Gelenkpfanne 8,8 cm. Am Angulus inf. springt eine hakenartige Knochenausziehung nach medial vor, die von anderen Autoren (*Villaret* und *Francoz*) als Processus angularis beschrieben wurde. Der laterale Rand zeigt eine gleichmäßige nach lateral konvexe Krümmung. Der Knochen ist im Bereich der ausgedehnten Fossa infraspinata hauchdünn. Die Fossa supraspinata ist auffallend klein. Akromion und Processus coracoideus zeigen kein abweichendes Verhalten.

Die Ansicht des *Thorax* ist beherrscht von der schweren Kyphoskoliose der Brustwirbelsäule. Dabei zeigt das Sternum eine regelmäßige Formgebung. Ein Angulus Ludovici ist ausgebildet. Auch seine Maße bieten keinen Anhaltspunkt für pathologische Veränderungen. Seine Gesamtlänge vom Jugulum bis zur Spitze des Processus xiphoideus beträgt 16,6 cm, die Länge des Manubrium bis zum Angulus Ludovici 6,0 cm. Der sagittale Durchmesser des Thorax überwiegt den frontalen erheblich. Die Brustwirbelsäule zeigt eine fast rechtwinklige Kyphose mit Skoliose nach links, deren Scheitel im Gebiete des 6. bis 8. Brustwirbels liegt, mit einem starken Rippenbuckel links in der hinteren Axillarlinie, an dem besonders die 5. bis 7. Rippe beteiligt sind. Die Wirbel Th. 9—12 zeigen eine Skoliose, die kompensatorisch nach rechts gewandt ist.

Die Wirbelkörper, sowie die Quer- und Dornfortsetzer sind ohne jeden pathologischen Befund. Die Knorpelknochengrenze der Rippen ist regelrecht gestaltet.

Die äußere Brustmuskulatur ist normal angelegt; ebenso der *Musculus transversus thoracis*. Im Thoraxinnenraum findet sich aber als seltene Abart ein *Musculus transversus colli*, der nach *Luschka* als eine obere Zacke des *Musculus transversus thoracis* gedeutet wird, dessen beiderseitige Bündel sich überkreuzen, während *Eisler* ihn für eine verlagerte Portion des *Musculus sternothyreoides* hält.

Am ganzen übrigen Skelet und der Muskulatur sollen keine nennenswerten Abweichungen vom gewöhnlichen Verhalten vorhanden gewesen sein.

Über die *Diagnose* dürften Zweifel hier wohl kaum bestehen. Die Schädelveränderungen kann man geradezu als typisch für die *Dysostosis cleidocranialis* ansprechen. Einige Schwierigkeiten könnte lediglich der geringe pathologische Befund an den Schlüsselbeinen verursachen. Doch möchte ich annehmen, daß ihre symmetrische ungewöhnliche Kürze sich gut in die später zu besprechende Abstufungsskala der Veränderungen an diesem Knochen einfügt.

Die schwere Kyphoskoliose ließe den Gedanken an eine *Rhachitis* wohl zu und ihre starke Verschlimmerung zur Pubertätszeit würde an sich keinen Gegengrund darstellen. Immerhin aber muß man bedenken, daß einmal solche Wirbelsäulenveränderungen bei der *Dysostosis cleidocranialis* häufig genug beschrieben wurden und zum anderen jeder weitere Anhalt für *Rhachitis* fehlt. Als Kind hat das Individuum zu rechter Zeit laufen gelernt, die langen Röhrenknochen sind wohl gebildet, insbesondere sollen keine *Säbelscheidentibiae* und keine Verkrümmungen vorhanden gewesen sein.

Auch können wir keinen Anhaltspunkt für eine andere Form angeborener systemartiger Skeleterkrankungen gewinnen, wie sie die *Chondrodystrophia foetalis* und die *Osteogenesis imperfecta* darstellen. Bei ersterer müßte man unbedingt mindestens leichte Grade von Mikromelie finden und für letztere sind Anhaltspunkte in Form von Resten ausgeheilte multipler Frakturen oder sonstiger Anzeichen von unzureichender periostaler Verknöcherung nirgends gegeben. Auch könnte man für diese Diagnose Befunde oder Angaben von sog. „blauen Skleren“ verwenden, nach denen wir bei den Angehörigen ausdrücklich fahndeten und deren Vorhandensein mit Sicherheit abgelehnt wurde. Gänzlich gegen diese Erkrankungen spricht auch der absolut negative familienanamnestische Befund.

Aus der Literatur sind mir etwa 60 einwandfreie Fälle zugänglich geworden, von denen anatomische Untersuchungen nur bei 10 vorliegen. Ihre einzelne Schilderung möge mir erspart bleiben, zumal sich ein

Großteil von ihnen in den umfassenden Arbeiten von *Hultkrantz* und *Couvelaire* zusammengestellt findet ¹.

So weit ich sie heranziehe, sollen sie im kommenden Kapitel als Belege dafür dienen, daß wir es trotz der Mannigfaltigkeit der Symptome der Dysostosis cleidocranialis nur mit quantitativen Abstufungen ein und derselben Vorgänge bzw. ihrer reinmechanischen oder statisch-mechanischen Folgen zu tun haben. Diese liegen, wie später näher zu erörtern sein wird, meines Erachtens nach am ganzen Skelet in einer abnorm geringen Wachstumstendenz der Knochensubstanz als solcher und einer wie später zu zeigen sein wird, besonderen Nachgiebigkeit formativen Reizen gegenüber. Ersteres findet seinen deutlichsten Ausdruck in den charakteristischen Fehlbildungen am Schädeldach und den Schlüsselbeinen. Letzteres in den ungewöhnlich häufigen Knochenveränderungen des ganzen übrigen Skelets der befallenen Personen. Den Vergleich der einzelnen Symptomenbilder beginnen wir mit Gegenüberstellung der Angaben über die *Körpergröße* und gehen dann, wie oben, der Reihe nach Schädel, Schlüsselbeine und übriges Skelet durch.

Eine genaue Messung der Leiche unseres Falles liegt leider nicht vor. Fest steht aber, daß sie von einem ungewöhnlich kleinen Menschen herammte. Ähnlich sind auch sämtliche Angaben der Literatur gehalten (*Couvelaire*, *Raubitschek*, *Hultkrantz*). Maße wie 134,5 cm bei einer weiblichen Kranken (*Klar*), 143 cm (*Villaret* und *Francoz*) und 144 cm bei männlichen Kranken (*Maldaresco* und *Parhon*), die ausgewachsen oder beinahe ausgewachsen waren, gehören sicher nicht zu den Seltenheiten.

Am *Cranium* selbst sind wohl die Veränderungen des Schädeldaches, wie schon erwähnt, immer am eindruckvollsten. Hier finden wir, wie in unserem Falle, Fontanellen und Nähte noch in hohem Alter unverschlossen; daneben aber ist auch die ganze Gestaltung ungewöhnlich. Kein Wunder darum, daß *P. Marie* und *Sainton* in ihrer ersten Veröffentlichung aus dem Jahre 1897 die ganze Mißbildung für eine besondere Art erblicher Hydrocephalie ansprachen und erst im darauffolgenden Jahre auf Grund neuer Untersuchungen diese Anschauung verließen, um die Veränderungen mit ihrem jetzigen Namen zu belegen.

In der Tat wirkt auch der breite kurze Schädel mit offenen Fontanellen gegenüber dem kleinen Gesicht genau wie die Kopfbildung eines mittleren Grades von Wasserköpfigkeit. Ein grundlegender Unterschied besteht aber: Der Hirnschädel wirkt nur so groß, ist es aber garnicht. Inhaltsbestimmungen von *Paltauf* und *Raubitschek* beweisen, daß es sich um durchaus mittelgroße Schädelkapazitäten handelt; dieses heben auch *Hultkrantz* und *Scheuthauer* hervor, und wir können es für unseren Fall bestätigen. Von vornherein ist es danach wahrscheinlich, daß in der

¹ Eine tabellarische Übersicht aller Einzelheiten von etwa 50 (hier nicht mitgerechneten) Fällen gibt *Fitchet*.

formalen Genese beider Erkrankungen sich Vorgänge finden, die diese Übereinstimmung der Bilder verursachen. Beide Male liegen sie in einer verhältnismäßig oder an sich zu geringen Fähigkeit des ursprünglich häutigen Schädeldaches, genügend Knochensubstanz zu bilden. Ausschlaggebend für die Entwicklung der Schädelkapsel aber ist die Größe des in sie hineinwachsenden Gehirns (*Couvelaire*).

Ist nun dieses zu groß, oder wie beim Hydrocephalus durch zuviel Ventrikelflüssigkeit stark aufgetrieben, so reicht das an sich normale Verknöcherungsvermögen für diese oft um ein Vielfaches erhöhten und in ganz kurzen Zeiträumen gestellten Anforderungen nicht aus. Die dünnen Knochenschuppen der Schädeldecke halten im Wachstum mit dem andrängenden Gehirn nicht Schritt. Verlieren in kurzer Zeit mehr und mehr den Anschluß in ihren Nähten und werden aufgebogen, wobei die Punkte, die den größten Abstand von ihrem Drehpunkte einerseits, die meiste Freiheit in ihren Bewegungen andererseits haben, am stärksten ausladen; das aber ist die Gegend der Scheitelbeine, die sich dabei in frontaler Richtung von der Medianebene entfernen.

Bei der Dysostosis cleidocranialis nun ist die Entwicklung des Gehirns absolut normal; hier aber sind von vorne herein die Knochenbildungszentren des Schädeldaches in ihrer Leistungsfähigkeit herabgesetzt. Es liegt dabei auf der Hand, daß die mechanischen Einflüsse sehr ähnliche sein müssen, wie in dem oben erwähnten Fall.

Auch hier drängt das Gehirn gegen die Schädelkapsel an, die in ihrem knöchernen Wachstum nicht folgen kann; die Fontanellen und Nähte kommen dabei nicht zum Verschuß. Aber ein weiteres Moment spielt hier eine ausschlaggebende Rolle. Das Geschehen ist langsam und die Ossifikationszentren geben lange Zeit ihr Bestreben, den Anforderungen, die an sie gestellt werden, nachzukommen, nicht auf. So leisten denn die ursprünglichen Knochenkerne ihr letztes, wobei die merkwürdigen Unregelmäßigkeiten in der Dicke des Schädeldaches auftreten und besonders auch die merkwürdig vorspringenden Stirn und Scheitelhöcker gebildet werden, die ja in ihrem Sitz den ursprünglichen Knochenkernen entsprechen. Vor allem aber bilden sich accessorische Verknöcherungsinselfn, die in ihrer Verteilung stark an aktivierte Indifferenzonen erinnern. So bilden sich die Schaltknochen im vordersten Treffen ausgreifenden Geschehens; die meisten da, wo die größten Energien angreifen, das ist aber die Umgebung der Lambda- und Sagittalnaht; weniger und kleinere bilden sich an den anderen Nähten. Je nach der Leistungsfähigkeit dieser „Hilfstruppen“ wird nun noch eine Verknöcherung der Nähte und Fontanellen zustande kommen oder nicht. Sicher aber ist, daß, wenn es geschieht, dieser Vorgang immer später als am gesunden Skelet beendet ist. Darum sagt *Fitzwilliams* auch in seiner Arbeit, daß die Nahtdehiszenzen am Schädel im Alter von 20 Jahren oft verschlossen seien, immerhin größere Reste der vorderen Fontanelle

auch später noch vorkämen und manchmal sogar diese gerade das ganze Leben über bestehen bliebe. Daraus geht schon ohne weiteres hervor, daß kein prinzipieller Unterschied zwischen solchen Fällen bestehen kann, wo mit 7 oder 8 Jahren die Fontanellen fest verschlossen sind und nur eine mediane oder gar kreuzförmige Delle ihren ehemaligen Sitz andeutet (3. Fall von *Villaret* und *Francoz*; *Shorstein*) und solchen, wie sie *Hultkrantz* und *Paltauf* schildern, wo die Stirnfontanellen bei erwachsenen Personen noch offen sind. Auch scheint es mir nicht von ausschlaggebender Bedeutung für die Mißbildung als solche zu sein, daß die Interfrontalnaht klaffen muß, wie es *Hultkrantz* fordert, und sich darum *Raubitschek* bei einem sonst unzweifelhaften, aber etwas schwierig liegenden Falle der Erkrankung (da nebenbei eine schwere Rhachitis ihre Spuren hinterlassen hatte) in der Diagnose nicht absolut sicher fühlt, weil bei seinem Schädel nur eine Andeutung der Interfrontalnaht vorhanden war. Unser Schädel stellt ja gerade darin einen extremen Fall dar, weil er neben der großen Fontanelle auch noch Reste der kleinen und eine weit klaffende Warzenfontanelle besitzt. Hier und da sind auch Schädel erwähnt, an denen deutliche Reste von Keilbeinfontanellen vorhanden waren. Merkwürdig ist, daß *Hultkrantz* als einziger die kleine Knochenspitze erwähnt, die in den vorderen unteren Winkel der großen Fontanelle hineinragt und die er bei vier seiner Schädel fand. Auch in unserem Falle war sie deutlich erkennbar. Ob ihr eine Bedeutung zukommen kann, vermag ich nicht zu entscheiden. Die Knochenschuppe, die bei uns in die Bindegewebslamellen dieser Fontanelle eingelagert ist, ist mit Sicherheit ein Schaltknochen, dessen Wachstumsenergie vorzeitig erloschen war, so daß es nicht zu einem vollkommenen Ersatz des Bindegewebes kam. Wir erwähnten, daß im vorderen Winkel der Reste der kleinen Fontanelle sich nur ein Foramen parietale befand; das wird kaum wundernehmen, wenn man bedenkt, wie unbeständig die Emissarienbildung am Schädel schon unter gewöhnlichen Bedingungen ist; wie vielmehr wird sie es sein, wenn alles in unregelmäßiges Geschehen aufgelöst ist. Darum auch sind die Befunde von *Hultkrantz*, die wir nur bestätigen können, daß die Foramina mastoidea ungewöhnlich groß sind, von keiner erheblichen Bedeutung.

Starke Übereinstimmung fand sich in mehreren Punkten mit dem Schädel von *Raubitscheks* Fall. Auch bei uns fanden wir die Nahtlinien in der Tabula interna bedeutend schwächer ausgebildet als in der Tabula externa, was verständlich wird, wenn man berücksichtigt, daß normalerweise schon kein Gewebe des Körpers so nachdrücklich plastische Fähigkeiten besitzt, wie gerade der Knochen. Der normale leichte aber andauernd wirkende Überdruck im Schädelraum wird dementsprechend hier erst recht genügen, die scharf markierten Bilder von Zackennähten zu verwischen, wo der Knochen ja, wie wir noch ausführlich besprechen werden, formgebenden Reizen gegenüber besonders widerstandslos ist.

Die Übereinstimmung in der Reliefzeichnung der Hinterhauptbeine in seinem und unserem Falle mag bei Besprechung der Basis erläutert werden. Eher gehört hierher der merkwürdige Befund, daß an beiden Hinterhauptschuppen die Schaltknochen unterhalb einer Naht, die wohl der *Sutura mendosa* entspricht, aufhören. Hier spielen Einflüsse eine Rolle, die mit der dualistischen Entstehung des Hinterhauptbeins aus knorpelig und bindegewebig angelegten Knochenkernen zusammenhängen.

Ein Fall aus der Literatur scheint mir zur Sicherung unserer Anschauungen über die Entstehung der Schädeldachveränderungen von ausschlaggebender Bedeutung zu sein. *Bucksath* schildert den Sektionsbefund von einem Fetus mit einer *Dysostosis cleidocranialis* und einer gleichzeitig bestehenden *Exencephalomeningocele*. Da die Verfasserin das Individuum ohne Bezeichnung in der Sammlung des Jenaer pathologischen Instituts fand, sind Angaben über sein Alter nicht vorhanden:

Beide Schlüsselbeine fehlen vollständig. Deutliche *Kyphoskoliose*. Am Schädel stülpt sich zwischen den Knochenrändern der nicht verschlossenen großen Fontanelle eine *Encephalomeningocele* aus. Alle übrigen Nähte und Fontanellen sind fest verschlossen. Keine Schaltknochen. Die Schädelknochen sind dick und fest. Die Kiefer und ihre Alveolarfortsätze gut entwickelt. Die Anlage der beiden unteren mittleren *Incisivi* weist Anomalien auf. *Syndesmosis* der *Processus coronoidei* mit dem vorderen Teil des Jochbeins. Die unteren Teile der Schläfenbeinschuppe sind mit den Seitenteilen des *Os occipitale* und den großen Flügeln der Keilbeine sowie dem Felsenbeinkörper in der Gegend des *Tympanon* verwachsen, so daß sich statt äußerer Gehörgänge nur oberflächliche Dellen im Knochen finden. Die Ohrmuscheln fehlen.

Die Diagnose dieses Falles liegt nicht absolut klar, doch glaube ich, daß man sich der Ansicht der Verfasserin anschließen darf, wenn man neben den fehlenden Clavikeln die geschilderten Zahnveränderungen berücksichtigt. Fernerhin ist zu bedenken, daß in der Literatur mehrere Fälle bekannt sind, in denen das Individuum ausschließlich Veränderungen der Schlüsselbeine zeigte, bei denen der Erbgang aber die sichere Zugehörigkeit auch dieser Fälle zur *Dysostosis cleidocranialis* bewies. Einwandfreie doppelseitige Mißbildungen der Schlüsselbeine mit unzweifelhaftem Ausschluß einer Zugehörigkeit zur *Dysostosis cleidocranialis* konnte ich in der Literatur nach den Jahren der Veröffentlichung des Bildes der Erkrankung durch *Scheuthauer* und *P. Marie* und *Sainton* überhaupt nicht finden. Die *Syndesmosis cygomatocomandibularis* gehört wohl nicht in das Bild.

Aus diesem Befunde kann man damit folgende Schlüsse ziehen: Durch die *Encephalomeningocele* wird ein Ventil geschaffen, das den Wachstumsdruck des Gehirns im Schädelraum unwirksam macht. Die Schädelkapsel bekommt darum keine überlagernden Entwicklungsimpulse. Ihre Wachstumsfähigkeit bleibt unausgenutzt und reicht nun, selbst, wenn sie primär stark vermindert ist, wenigstens dafür aus, die Nähte zu regelrechtem Verschluß zu bringen und dem Schädeldach

eine geeignete Dicke zu sichern. Es läge hier somit der interessante Befund einer Dysostosis cleidocranialis ohne Schädeldeformitäten aus mechanischen Gründen vor.

Ich möchte noch erwähnen, daß *Fitzwilliams* in seiner Arbeit, in der schon ein Teil dieser Gedankengänge angedeutet ist, bei der Beschreibung des Schädeldachs sagt, daß sich 6 Höcker in drei hintereinander liegenden Paaren, entsprechend den Stirn-, Parietal- und Hinterhaupthöckern bildeten, die sowohl durch eine mediane Furche im Verlaufe der Sagittalnaht, als auch durch zwei frontale im Verlaufe der Coronar- und Lambdanaht getrennt sind. Leider konnte ich weder in der Literatur noch in unserem Falle so deutliche Hinterhaupthöcker finden oder auch nur die angegebenen Furchen, die sie von den Parietalhöckern trennen sollten. Daß aber der Deckknochenanteil der Hinterhauptschuppe auch aus zwei Knochenkernen entsteht, findet wohl eine Bestätigung in unserem Falle, in denen die Schaltknochen in ihrem Bereich durch jene oben beschriebene mediane Fortsetzung der Sagittalnaht voneinander getrennt sind.

Die *Schädelbasis* weist in dem ganzen Bilde die unauffälligsten Veränderungen auf. So wenig diese aber zunächst hervortreten, so verwickelt auch ist ihre Pathogenese; an keinem Teil des Skelets ist die Entscheidung, ob primäre oder sekundäre Veränderungen vorliegen, so schwer zu fällen, wie hier. Darum seien vor einer Gesamtwürdigung der hier mitwirkenden Faktoren die Einzelveränderungen abgehandelt.

Ähnlich wie am Schädeldach findet man auch an der Basis deutliche Reste der fetalen Fissuren. Am häufigsten wohl Spaltbildungen der Synchondrosis sphenooccipitalis, bei welcher dann eine mehr oder minder breite Naht quer über den Clivus verläuft. Auch die Fissura petrosquamosa ist bei allen sicheren Fällen, die anatomisch beschrieben wurden, als in ganzer Ausdehnung nachweisbar, erwähnt (*Hultkrantz, Scheuthauer, Paltanuf* u. a.).

Die Angaben über die Form der einzelnen Schädelgruben schwankt sehr. *Raubitschek* spricht in seinem Falle über eine besonders flache hintere Schädelgrube; unsere war ungewöhnlich tief, zumal bei Berücksichtigung der geringen Wölbung der beiden anderen.

Während bei weitem die Mehrzahl der pathologisch-anatomischen Beschreibungen (*Scheuthauer, Hultkrantz, Raubitschek*) und eine röntgenologische (*Villaret und Francoz*) von einer Knickung der Basis in der Synchondrosis sphenooccipitalis reden, konnten wir eine solche nicht nachweisen. Ihr Scheitelpunkt soll auf der Mitte des Clivus in den Schädelraum hineinragen, wodurch die Ebene des Foramen occipitale magnum um ihre frontale Achse gedreht wird, so daß sie nicht mehr nur nach unten, sondern nach unten und vorn gerichtet ist und gedacht verlängert nicht mehr die Mitte des Nasenrückens, sondern die Stirn in dem vorderen Winkel der großen Fontanelle schneidet.

Hierbei sind sicher komplizierte mechanische Einflüsse sekundärer Art die bestimmenden Faktoren. Unter anderem mag es sich dabei um Faltungen in der Basis handeln, die an ihrer zentralsten Stelle auftreten als Ausgleich gegen die Aufbiegung der Schädeldecke und -Seitenwände. *Hultkrantz* bezeichnet das Bild sehr anschaulich als Kyphose der Pars basilaris des Os occipitale.

In allen den Fällen, wo sich eine solche fand, berichten die Verfasser gleichzeitig über eine besonders scharfe Winkelung zwischen Hinterhauptschuppe und ihrem Basalteil. Es ist unschwer zu verstehen, wenn man bedenkt, daß der dabei entstehende spitzere Winkel die Knickung in der Basis wieder auszugleichen hat, um die Richtung des Hinterhauptes in mögliche Bahnen zu lenken.

Auch an unserem Schädel war der letztgenannte Winkel sehr ausgesprochen, obgleich die Basis absolut eben verlief. Hier aber machte die tiefe hintere Schädelgrube, die dorsal vom Foramen magnum beginnt, einen ähnlichen Ausgleich notwendig. Ob vielleicht die ungewöhnliche Tiefe dieses Schädelabschnittes Ergebnis eines ähnlichen Vorganges bildet, wie in anderen Fällen die Knickung des Clivus, möchte ich nicht entscheiden. Jedenfalls müßte sodann der Angriffspunkt der wirksamen Kräfte gegen das Opisthion verschoben sein.

Übereinstimmend mit *Raubitscheks* Fall fand sich auch das äußere Relief der Hinterhauptschuppe bei uns nur eben angedeutet, während Crista occipitalis interna und confluens sinuum von mächtigen Knochenleisten gebildet werden. Daß hierbei Dehnungseinflüsse außen und Schachtelung und Entspannung innen wirksam sind, möchte ich für wahrscheinlich halten.

Die Durchtrittskanäle der Hirngefäße und -nerven, die nach *Hultkrantz* häufig Unregelmäßigkeiten besonders auch in ihrer Abgrenzung gegeneinander und in der mittleren Schädelgrube gegen das Foramen lacerum aufweisen, sind in unserem Falle wohlgebildet. Treten solche Veränderungen auf, wie sie außer *Hultkrantz* auch *Raubitschek* erwähnt, so sind diese wohl wieder als primäre Störungen des Knochenwachstums wie die Nahtdehiszenzen am Clivus und Felsenbein zu deuten; gleichgültig dabei, ob sie zwischen Foramen ovale und Foramen lacerum liegen oder sogar um die Spitze des verkürzten Felsenbeins bis ins Foramen jugulare reichen. Die Verkürzung der Felsenbeinpyramide war auch in unserem Falle deutlich. Doch erreichte ihre Spitze dennoch den Clivus, woraus schon zu ersehen ist, daß die Basis im ganzen einen verkürzten Transversaldurchmesser aufwies, zumal der Winkel, den Felsenbeinachse und Sagittalebene bilden, der Norm gegenüber unverändert war (etwa 45°).

Diese Verkürzung der Transversaldurchmesser der Basis kann man für die Dysostosis cleidocranialis als absolut bezeichnend ansprechen. Sie wird in allen klinischen und anatomischen Beschreibungen nachdrücklich

erwähnt. Mit ihr geht, wie wir später sehen werden, zum Teil der schmale atrophische Eindruck, den das Gesicht macht, Hand in Hand.

Ein ungewöhnlich hohes Dorsum sellae mit kleinen Knochenvorsprüngen und einer tiefen engen Fossa hypophyseos gehört sicher ebenso in den Bereich normaler Variationsbreite, wie das niedrige Dorsum sellae mit flacher weiter Hypophysengrube in *Raubitscheks* Fall.

Eingehender Würdigung bedarf nunmehr noch die Schläfenbeinegend. Verschiedene Grundgeschehen führen zu dem komplizierten Bild, das wir an unserem Schädel antrafen (Abb. 2). Die besprochene Verkürzung des Querdurchmessers der Basis führt zur Einziehung der Schläfenbeine in den unteren Teilen gegenüber den entfalteten oberen Partien. Fortbestehen embryonaler Nähte und Fontanellen läßt ebenso die Warzenfontanellen als breite Bindegewebsplatten bestehen bleiben, wie auch eine tiefe Sutura squamosa zwischen dem in der Fetalzeit völlig voneinander getrennten Processus mastoideus und der Schläfenschuppe.

Die vertikale Naht im Warzenfortsatz kann allen diesen bisher beschriebenen Vorgängen nicht unterstellt werden. Hier befinden wir uns topographisch in dem Abkömmling eines Knochenkerns des Primordialcraniums, das, da es unter dem Schutze der Felsenbeinpyramide liegt, keinen Wachstumsausgleich zu leisten hat und somit auch keinen Schaltknochen bilden wird, andererseits aber aus der eben beschriebenen Ontogenese kein Grund zu ersehen ist, embryonal angelegte und dann persistierende Fissuren anzunehmen. Wir ziehen hier zum ersten Male ein grundlegend neues Moment, das nur einmal kurz erwähnt war, heran: das ist der herabgesetzte Widerstand, den der Knochen bei der Dysostosis cleidocranialis den formgebenden Reizen gegenüber zeigen kann. Die beiden Warzenfortsatzhälften entsprechen unter der horizontalen Furche genau den Ansatzfeldern des Musculus sternocleidomastoideus und digastricus vorn, und des Musculus splenius und longissimus hinten; ihr Zug hat meines Erachtens nach zu dieser abnormen Aufteilung geführt. Die horizontale Furche über diesen entspricht jedoch wiederum der Verbindung der Pars petrosa und Pars mastoidea an der Außenseite. Als letztes, nicht minder eigentümliches Bild finden wir um den äußeren Gehörgang, der selbst nur noch als schmaler Spalt existiert, den beschriebenen Ring aus dichtem filzigen Gewebe. Dieses setzt sich ununterbrochen in die Sutura squamosomastoidea fort und über sie in die Warzenfontanelle. Da dieses Bild sich beiderseits ganz gleichmäßig bietet, kann man Wucherung von Narbengewebe oder ähnliche Vorgänge mit großer Wahrscheinlichkeit ausschließen. Vielleicht handelt es sich dabei um eine Verknöcherungsstörung des Annulus tympanicus. Doch müßte man, um eine solche Behauptung stützen zu können, zum mindesten einen makroskopischen Längsschnitt durch den äußeren Gehörgang legen.

Die beiden letzten Veränderungen sind in der gesamten mir bekannten Literatur nicht erwähnt und ich halte es auch für zweifelhaft, ob die merkwürdige Mißbildung in der Schläfengegend beim Falle *Bucksath* mit unserem letzten Befunde in irgendwelchen Beziehungen steht.

Fehlen einer Lamelle oder geringe Formabweichungen an den Processus pterygoidei kommen vor. Ebenso wie in unserem Falle möglicherweise eine völlige Aplasie des Processus styloideus vorhanden ist. Beide Befunde bieten in ihren Erklärungen keine Schwierigkeiten.

So also die Einzelheiten der Basisveränderungen.

Bei der Einordnung in das oben aufgestellte Prinzip: *verminderte Wachstumsenergie* — ihre Folgen; *vermehrter Einfluß formativer Reize* — seine Folgen unterstehen dem ersten Faktor allein sicher die Spaltbildungen zwischen sonst restlos verschmelzenden Verknöcherungszentren der Embryonalzeit.

Merkwürdig ist zweifellos, daß dabei nicht auch eine erheblichere Verkürzung des Längsdurchmessers der Basis zustande kommt, wie man sie tatsächlich vorfindet. In unserem Falle war eine solche überhaupt nicht nachweisbar, in anderen aber, wo sie sicher gemessen wurde, kam ein guter Anteil auf die Knickung der Basis. Aber immer ist eine erhebliche Verkürzung ihrer Querdurchmesser vorhanden, wie sie sich unter anderem in unserem Falle in dem Abstände der Jochbogen (10,9 cm) ausdrückt.

Aus dieser scheinbaren Unstimmigkeit der Befunde kam *Fitzwilliams* wohl zu seiner Überzeugung, daß die Verkürzung des Querdurchmessers nur ihren Grund darin fände, daß der Wachstumsdruck des Gehirns durch das lange Fortbestehen der Fontanellen ein Ventil fände und seine formgebenden Reize auf die Basis somit zum Fortfall kämen. So einleuchtend dieser Gedanke an sich ist, und so wenig man seinen Einfluß bei den Geschehnissen etwa vernachlässigen dürfte, so beweiskräftige Gegengründe scheinen mir die deutlichen Anzeichen fehlerhafter Verknöcherungen wie Nahtdehiszenzen und unvollkommene Abgrenzungen der Knochenkanäle voneinander in der Basis zu sein. Diese können nicht allein durch sekundäre mechanische Einflüsse entstehen. Sie sind deutliche Anzeichen primärer Funktionsstörungen der knochenbildenden Apparate. Der Grund aber, warum bei diesem Fehlgeschehen die Längsdurchmesser sichtlich schwächer betroffen sind, der kann durch sekundärmechanische Faktoren bedingt sein. Wie wir annehmen, muß die Schädeldecke verknöchert sein, um den Wachstumsreiz des Gehirns auf die Basis übertragen zu können. Die Befunde bei der Dysostosis cleidocranialis lehren uns, daß Coronar- und Lambdanaht früher verknöchern als Sagittal- und Interfrontalnaht. Hierbei spielt wohl die Hauptrolle, daß der hydrodynamische Druck im Schädelinnern auf die Sagittalnaht ungeteilt in der Medianebene, d. h. dem geometrischen Ort des längsten Hebelarms angreift, während sich ebendieselben Kräfte an Lambda- und

Coronarnaht auf zwei Zonen verteilen, die zudem noch in geometrischen Orten weitaus kürzerer Hebelarme liegen.

Damit ist für die Kräfte des sekundären Wachstumsreizes in sagittaler Richtung früher ein Streifen fester Schädelkapsel geschaffen, als in frontaler Richtung, wo in jeder dieser Ebenen weitaus längere Zeit hindurch ein Streifen elastischer Sagittalnaht zwischengelagert ist.

Darum also werden die Wachstumsfähigkeiten der Basis auch in sagittaler Richtung mehr in Anspruch genommen, als in frontaler. Man muß aber bedenken, daß die Knochenkerne der Basis doch weit mehr zu leisten vermögen, als die enorm geschwächten des Schädeldaches, wie rein aus der Sichtung des Materials erkennbar wird und man darum häufige Fälle antrifft, die kaum Veränderungen der Basis aufweisen.

Ebenfalls Zeichen der Schwächung des Knochenbildungsvermögens sind die verkürzten Felsenbeine. Unmittelbare morphologische Folge der verminderten Transversaldurchmesser der Basis ist die oben geschilderte Schrägstellung der Schläfenschuppe und das besonders bei *Raubitscheks* Fall deutlich hervorstechende Merkmal tiefergetretener Warzenfortsätze.

Diese im oberen Teil auseinandergedrängten Schläfenschuppen bewirken auch das typische Symptom der Brachycephalie, die, wie daraus hervorgeht, nur eine relative ist und gleichzeitig auch das häufig auftretende Bild der Platycephalie, da mit dem Auseinanderweichen der Schläfenschuppen ein mehr oder minder starkes Tiefertreten des Schädeldaches in den mittleren Partien verbunden sein kann.

Mechanische Folge der Störung des Knochenwachstums und in ihren einzelnen Komponenten äußerst schwierig darzulegen ist die Knickung der Basis und im Anschluß daran die Winkelung der Hinterhauptschuppe.

Wie bereits erwähnt, tritt uns auch hier an der Basis zum ersten Male die Empfindlichkeit mancher Knochenpartien formgebenden Einflüssen gegenüber in Gestalt der geteilten Warzenfortsätze entgegen.

Als Anhang gewissermaßen, weil aus dem Dargelegten ohne weiteres verständlich, soll erwähnt sein, daß bei diesem verwickelten Ineingreifen von Geschehnissen, schon in der Norm häufig vorkommende Asymmetrien, sich stärker ausbilden werden (*Raubitschek*, *Klar* u. a.) und dabei ihren Einfluß auf die Gesichtsbildung nicht verfehlen.

Als letztes Kapitel der Schädelbesprechung bleibt das *Gesichtsmassiv*. Seine Veränderungen sind ungehauer typisch und dabei leicht in den Rahmen des Gesamtgeschehens zu ordnen.

Als auffälligstes Merkmal finden wir die abnorme Kleinheit dieser ganzen Partie. Sie ist bei fast allen Untersuchern hervorgehoben (*Couvelaire*, *Paltauf*, *Hultkrantz*, *Raubitschek*, *Villaret* und *Francoz* u. a.). Das nimmt nicht Wunder, wenn man bedenkt, daß die betreffenden Knochenpartien, ebenso wie die übrigen Knochen einem verminderten Verknöcherungsvermögen unterstehen und auf sie als einzig beeinflussende

Partie der Umgebung die Schädelbasis einwirkt, die selbst, wie wir sahen, keinen normalen Entwicklungsgang nimmt. Viele Untersucher bezeichnen dabei die Stirn als besonders mächtig und fast viereckig (*Couvelaire*, *Shorstein* u. a.). *Hultkrantz* wies sehr mit Recht darauf hin, daß es sich dabei wohl meist um eine optische Täuschung handelt, die hervorgerufen wird durch die Tatsache, daß ja die Schädeldecke, wie wir sahen, ihre richtigen Ausmaße erhält und diese noch durch die hervortretenden Höcker besonders stark betont werden, während das Gesicht eben tatsächlich zu klein ist. Auf eben derselben Tatsache mag es beruhen, daß der Augenabstand besonders groß erscheint. Anders liegen schon die Dinge bei dem Vergleich des horizontalen und vertikalen Durchmessers der Augenhöhleneingänge; während beim normalen Schädel der quere überwiegt, haben wir es bei den dysostotischen Schädeln fast immer mit hochovalen Orbitae zu tun (*Hultkrantz*, *Raubitschek*, unser Fall). Die Erklärung liegt auf der Hand, wenn wir bedenken, wie deutlich die queren Durchmesser der Basis verkürzt sind, die doch mit den Orbitae im engsten Zusammenhang stehen, gewissermaßen eins mit ihnen sind. Dabei braucht das Längenwachstum nicht einmal vermehrt zu sein (es ist sogar tatsächlich meist verringert), um die besprochene Veränderung deutlich hervortreten zu lassen. Daß hier und da auch Exophthalmus (*Maldaresco* und *Parhon*) beobachtet wurde, kann auch nicht verwundern, denn die Bulbi sind eben im Verhältnis zu groß für die Knochenhöhle, in die sie eingelagert sind.

Die Einziehung der Nasenwurzel ist meist recht gering und steht dann sicher im Zusammenhang mit der durch die Knickung verursachten Verkürzung der Basis. So hohe Grade wie bei der *Chondrodystrophia fetalis* kommen nicht vor. In unserem Falle war sie auch nur angedeutet.

Kaum ein Beschreiber erwähnt nicht den hohen und engen Gaumen der betroffenen Individuen. Bei der engen Verbundenheit der Gaumentwicklung mit der Entwicklung der Schädelbasis ist kaum etwas anderes zu erwarten. Wie schwer dabei aber die Verknöcherungsprozesse gestört sein können, geht daraus hervor, daß trotz dieser Engigkeit noch häufig die Gaumenfortsätze einander nicht erreichen und mehr oder minder hohe Grade von Gaumenspalten entstehen (*Marie* und *Sainton*, *Couvelaire*, *Bucksath*, *Villaret* und *Francoz*; *Voisin de Lepinay* und *Infroit*). *Hultkrantz* hat es bei seinen Schädeln nie gesehen und glaubt, einen Irrtum dieser Autoren nicht ausschließen zu können. Wenn auch unser Fall keinen solchen Defekt aufwies, so möchte ich doch annehmen, daß, wenn auch hier und da ein Irrtum unterlaufen kann, man einen solchen bei allen Untersuchern nicht voraussetzen darf.

Eine sonst nicht erwähnte Eigenart des Oberkiefers konnte ich mit Sicherheit an unserem Schädel nachweisen: Das sind feine Reste der Zwischenkiefernähte und im Bereich des zu diesen Knochenanteilen gehörenden Alveolarfortsatzes erhebliche Unregelmäßigkeiten der

Verknöcherung, die mit Zahnanomalien in engstem Zusammenhang stehen. Beides Bilder, die nach dem Vorangegangenen keiner Erklärung mehr bedürfen. Noch zu erwähnen ist, daß hier und da die Nasen- und Tränenbeine vollkommen unverknöchert blieben.

Während alle bisher besprochenen Knochen in mehr oder minder festen Verbindungen und Beziehungen zu einander standen, so macht der Unterkiefer darin eine Ausnahme. Ihm steht gewissermaßen eine Dimension zur Verfügung, in die er sich nach Maßgabe seines Verknöcherungsvermögens frei entwickeln kann.

Seine Breite ist ihm durch die Gelenkflächen an der Schädelbasis zugemessen. Aber die Länge seiner Äste und die sagittale Ausdehnung seines Corpus sind ungehemmt.

So kommt es denn, daß in weitaus der größten Anzahl der Fälle eine Progenie bestand, ein Zeichen, daß das Ossifikationsvermögen dieses Knochens noch recht gut ist. Immerhin machen sich auch hier häufig erhebliche Störungen bemerkbar, die ihren Ausdruck vor allem in der Niedrigkeit des Corpus, in der wechselnden Ausbildung der Muskelleisten und besonders aber in dem unterentwickelten Bilde, daß Processus coronoideus und condyloideus mit der dazwischen liegenden Incisura mandibulae gewähren (*Couvelaire, Curdy und Baer, Raubitschek*, unser Fall). Der sehr stumpfe Winkel in unserem Falle mag seine Entstehung der zu geringen Entwicklung des Knochenkerns im Ramus verdanken, dessen Verkürzung dadurch ihren Ausgleich findet.

Beiden Kiefern gemeinsam ist als typischer Befund die schlechte Entwicklung der Alveolarfortsätze und besonders der Zähne. Mir ist kein einziger Fall des Schrifttums bekannt, in dem eine absolut ungestörte Zahnentwicklung und Zahnstellung geschildert wäre.

Die Zähne brechen spät durch, sind unregelmäßig in Größe und Stellung, werden früh kariös; beim Zahnwechsel kommt es zu Retentionen im Kiefer und Bestehenbleiben einzelner Zähne des Milchgebisses. *Zilkens* schildert einen Fall von einem 7jährigen Knaben, bei dem sämtliche Zähne in den Kiefern retiniert waren und ebenso berichtet *Manouvrier* über eine Frau, deren sämtliche Zähne in den Alveolen liegen geblieben waren. Angaben über eine teilweise vorkommende dritte Dentition sind nur mit Vorsicht zu verwerten, wenn man bedenkt, wie schwer bei zeitlich und formgemäß so unausgeglichene Zahnwechsel der späte Durchbruch einzelner Zähne zu beurteilen ist. Einen genauen morphologischen Bericht über die Zahnbefunde der Dysostosis cleidocranialis gibt *Hesse*.

In das Bild des ganzen Syndroms paßt dieses absolut hinein, wenn man berücksichtigt, wie schwere Zahnanomalien schon geringe Grade von zu engen Kiefern (auf anderer Basis) bei sonst ungestörter Knochenentwicklung erzeugen können. Wieviel erheblicher wird diese sein, wo, wie hier, neben der hochgradigen Verengerung des Kiefers alle

Verknöcherungsvorgänge und doch höchst wahrscheinlich auch die Dentinbildung gewisse Störungen aufzuweisen hat. Es kommt hinzu, daß die schützenden Alveolen schlecht oder gar nicht entwickelt sind, so daß also tatsächlich alle Voraussetzungen für eine gestörte Zahnbildung und geringe Widerstandskraft der gebildeten Zähne gegeben sind.

Schließlich bleibt noch das Jochbein zu besprechen, das mannigfache Veränderungen im Bilde der Erkrankung aufzuweisen hat.

Fälle von völligem Fehlen (*Hultkrantz*), von unvollständiger Vereinigung seiner Fortsätze, mit denen der Nachbarknochen (*Palttauf*) oder verschobenem Ansatz des Jochbogens am Schläfenbein (*Raubitschek*) bilden Extreme, während der häufigste Befund zierliche Jochbögen mit stark erkennbaren Nähten darstellt, wie in unserem Falle. Alles dies gehört zwangsläufig in das Bild der bestehenden Hypoplasie der Gesichtsknochen. Daß auch in *Raubitscheks* Fall so starke Processus marginales vorhanden waren, die eine nicht seltene Abart darstellen, wie in unserem Falle, sei nur erwähnt.

Schließlich vervollständigt sich das Gesamtbild aus den Fällen, die einer röntgenologischen Untersuchung zugänglich waren, bei denen die pneumatischen Räume im Knochen (Nasennebenhöhlen und Warzenfortsatzzellen) schlecht gebildet sind (*Couvelaire*, *Voisin de Lepinay* und *Infroit*, *Maldaresco* und *Parhon*, sowie unser Fall) und daß fernerhin aus einer Anzahl von Bildern deutliche porotische Struktur der Schädelknochen hervorgeht. Beides Tatsachen, die sich aus den vorangegangenen Erörterungen ohne weiteres erklären lassen.

Damit ist die Schilderung der mechanisch-funktionellen Pathogenese der Mißbildung an den Schädelknochen beendet und wir wenden uns nunmehr den *Schlüsselbeinen* zu.

Ihre Erscheinungsformen im Bilde der Dysostosis cleidocranialis sind sehr mannigfach und dennoch läßt sich an keinem Knochen so deutlich zeigen, daß alles nur Ergebnisse quantitativer Abstufungen des nämlichen Geschehens sind. In weitaus der größten Mehrzahl der Fälle sind die Veränderungen an ihnen doppelseitig und nur ganz selten finden wir Angaben über einseitige Defekte, die einwandfrei der Dysostosis cleidocranialis zuzurechnen sind, so bei *Villaret* und *Francoz*, *Voisin de Lepinay* und *Infroit*, *Fitzwilliams* und einem Fall von *Carpenter*.

Auch der Bericht von *Raubitschek* erwähnt nur eine geringe Unregelmäßigkeit an der rechten Clavikel, doch meint er selbst, daß es sich hier eher um den Restbefund einer alten Fraktur handelt. Er stellt die Forderung auf, daß, um für diese Annahme eine erhöhte Beweiskraft zu erhalten, im Schrifttum ein Fall auftauchen müsse, in dem bei sicherer Dysostosis cleidocranialis die Schlüsselbeine auch wohlgebildet seien. Ein solcher Befund ist bei unserem Skelet einwandfrei gegeben und für unsere Zwecke scheint es mir von besonderer Bedeutung, daß die an sich gut gebildeten Schlüsselbeine so kurz sind. Diese Tatsache

scheint mir den Schlußstein der Annahme zu bilden, daß auch hier alle Mißbildungen nur einem mehr oder minder starken Unvermögen der Knochenbildung unterstehen. Der höchste Grad einer solchen unzureichenden Fähigkeit zur Ossifikation wäre demnach in einem vollkommenen Fehlen aller knöchernen Anlagen im Bereich der Schlüsselbeine gegeben. Solche Fälle sind von *Marie* und *Sainton*, *Bucksath* und einem von *Villaret* und *Francoz* veröffentlichten Falle aus *Couvelaires* Klinik beschrieben. Doch sind auch diese Befunde (als Extreme!) selten. Weit- aus die größte Mehrzahl der Autoren fand Rudimente von sehr wechselnder Größe, die beiderseits immer gelenknahe saßen. Und während nun der parasternalen Knochenanlage eine gewisse Konstanz zukommt und eigentlich in weitaus der größten Mehrzahl der Fälle vorhanden war, zeichnet sich das parakromiale Ende durch seine auffallend größere Unbeständigkeit aus. Darauf wiesen mit allem Nachdruck *Couvelaire* und *Fitzwilliams* hin, die gerade den Schlüsselbeinveränderungen in ihren Arbeiten die größte Aufmerksamkeit widmeten. Beide betonten, daß, während allein parasternale Knochenanlagen häufig sind, parakromiale allein so gut wie nie beobachtet sind (*Fitzwilliams* kennt aus der gesamten Literatur nur zwei). Auch zeigten Fälle, wo beide nebeneinander vorhanden sind, daß die Form des parasternalen Endes der Gestaltung des medialen Teiles einer normalen Clavikel weit näher kommt, wie man dies von den parakromialen Enden sagen kann. So führt dann eine einheitliche Reihe über diese Fälle, in denen das Mittelstück durch mehr oder minder derbe Bindegewebszüge dargestellt wird zu den selteneren, in denen die Knochenanteile einander berühren und durch straffe pseudarthrosenartige Bandmassen beinahe unbeweglich verbunden sind, entweder, indem ein Ende auf dem anderen reitet (erster Fall von *Villaret* und *Francoz*, zweiter Fall von *Carpenter*) oder sogar eine feste End-zu-Endfixation zustande kommt, wie in *Carpenters* dysostotischer Familie beim jüngsten Sohn.

Diese eben erwähnte Überlagerung der Rudimente zeigt meistens ein ähnliches Verhalten wie die Verschiebung der Fragmente bei gewöhnlichen Schlüsselbeinfrakturen, in dem das laterale Fragment der Schwere des Arms nach unten folgt und das mediale durch die Ansätze des Musculus sternocleidomastoideus nach oben gezogen wird. Doch kommt, wenn auch selten, gegenteiliges Verhalten vor (*Couvelaire*).

Diese Entwicklungsreihe wird dann, wenn wir *Raubitscheks* Fall als ungeklärt außer acht lassen, durch unseren Fall abgeschlossen, in dem beide Clavikel wohlgebildet, wenn auch zu kurz, sind.

Ihre beiden Gelenkverbindungen zeigen zuweilen auch abweichendes Verhalten. Während hier wieder die *Articulatio sternoclavicularis* meist ohne jeden pathologischen Befund ist, wenn nur überhaupt ein parasternales Knochenrudiment vorhanden ist, sind auch selbst bei relativ wohlgebildeten parakromialen Fragmenten die Gelenkbänder und Kapseln schlaff und die von ihnen vereinigten Knochenenden neigen

zur Subluxation (dritter Fall von *Villaret* und *Francoz*). Noch erheblicher werden diese Veränderungen, wenn ein solches laterales Rudiment überhaupt fehlt; dann zieht der am äußeren Ende des inneren Fragments beginnende mehr oder minder derbe Bindegewebsstrang gegen das Akromion oder aber häufiger, erreicht dieses nicht einmal, sondern inseriert am Processus coracoideus (*Hultkrantz*) oder aber wie in *Scheut-hauers* Fall, begibt sich zur Cavitas supraglenoidalis, worin *Fitzwilliams* einen gewissen phylogenetischen Rückschlag sieht, indem hier nämlich das Ligamentum coracoclaviculare wieder seiner alten embryologischen Zugehörigkeit als lateraler Teil des Coracoids näher rückt, gegenüber der phylogenetisch neueren Verbindung mit dem Akromion, die aus einer Verschmelzung von Anteilen des Coracoids mit dem Präcoracoid hervorgeht. Die Muskulatur, die ihren Ansatz oder Ursprung vom Schlüsselbein nimmt, weist im allgemeinen, wie *Couvelaire* berichtet, solange noch genügend Platz für ihren Ansatz vorhanden ist, kaum Abweichungen vom normalen Verhalten auf. Werden die Knochenspannen besonders in den lateralen Anteilen zu eng, so verschieben die dort befestigten Anteile vom Musculus deltoideus und trapezius ihre Befestigungspunkte oder aber die entsprechenden Partien kommen zur Atrophie. Eine Sonderstellung scheint, wenn auch die Meinungen hierüber auseinandergehen, der Musculus subclavius einzunehmen, indem er nämlich selbst bei äußerster Raumbeschränkung eher hypertrophiert, was sich aus seiner Funktion leicht verstehen läßt.

Ehe wir nun die Besprechung der Schlüsselbeine im entwicklungsmechanischen Getriebe der Erkrankung zum Abschluß bringen, soll noch einem speziellen Einwande vorgebeugt werden, der etwa besagen könnte, daß die starke Verkürzung der Schlüsselbeine in unserem Falle in ursächlichem Zusammenhang mit den ungewöhnlichen statischen Verhältnissen, die die Kyphoskoliose mit sich bringt, stehen kann. Wenn man dies annehmen will, um so beweisender! Dann wären vielleicht bei grader Wirbelsäule längere Schlüsselbeine entstanden, oder, wenn das Ossifikationsvermögen dazu nicht ausgereicht hätte, geteilte oder sonstwie pathologisch geformte Schlüsselbeine. Das ist aber keineswegs ein Grund, den Einwand zu erheben, daß die wohlgebildeten Clavikel nicht den Schlußstein in der Reihe des Geschehens bildeten; es kommt ja nur darauf an, zu zeigen, daß an sich Dysostosis cleidocranialis und normal geformte Clavikel nicht in unbedingtem Widerspruch zueinander stehen.

Damit wären die beiden klassischen Lokalisationsbezirke der Dysostosis cleidocranialis abgehandelt und es verbliebe uns jetzt noch, ehe wir zu dem letzten Symptom der Erkrankung, nämlich ihrer Erblichkeit kämen, eine summarische Besprechung des übrigen *Skeletons*. Es ist unmöglich, wie bisher jeden einzelnen Knochen für sich zu behandeln; dadurch müßte die Übersichtlichkeit der Arbeit erheblich leiden.

Rufen wir uns erst noch einmal unsere anfangs aufgestellte These ins Gedächtnis zurück, daß das gesamte Skelet bei der Dysostosis cleidocranialis unter dem Einfluß zweier Eigentümlichkeiten stehe: 1. der verminderten Wachstumstendenz und 2. seiner gesteigerten Empfindlichkeit formativen Reizen gegenüber. Beides läßt sich auch im folgenden wiederum eindeutig verfolgen.

Immerhin soll man nicht gleich so ins Auge springende Veränderungen fordern, wie wir sie eben an den Prädilektionsstellen der Erkrankung, Schädeldach, Gesicht, und Schlüsselbeinen fanden.

Die Wachstumsenergien des gewöhnlich knorpelig vorgebildeten Knochens reicht meistens aus (dazu gehört auch die Schädelbasis!), um zu schwere Mißbildungen aus verminderter Knochenbildung zu vermeiden, aber sie reicht andererseits nur zur Bildung ungewöhnlich kleiner Individuen. Gerade dies scheint mir im Schrifttum nirgends deutlich genug hervorgehoben zu sein, daß schließlich Maße von ausgewachsenen Menschen, die oft weit unter 1,40 m liegen, eine schwere Mißbildung in des Wortes weitester Bedeutung darstellen.

Eine Folge dieser geringen Ossifikationsfähigkeiten sind natürlich auch direkte Spaltbildungen, wie sie an der Wirbelsäule hier und da erwähnt sind (*Paltauf, Klar*).

Als besonders klein sind häufig die Schulterblätter beschrieben. Doch scheint es mir nicht angängig, daraus schwerwiegende Schlüsse folgern zu wollen, zumal wir ja bereits wissen, daß die formgebenden Einflüsse in erhöhtem Maße überall im Skelet stärker wie gewöhnlich ihre Hand im Spiele haben und so an einem derartig dünnen Knochen mit so wechselnder Beanspruchung vielleicht in dieser Richtung wirksam sind. Der von *Villaret* und *Francoz*, sowie auch in unserem Falle beobachtete sog. *Processus angularis* dürfte schon eine speziellere Auswirkung dieser formativen Kräfte sein, da ja gerade hier an der unteren Spitze die weitaus größten Energien am Schulterblatt angreifen.

Ebenso sind alle anderen Mißbildungen, die ich im Bereich des Skelets sowohl in meinem, wie in den Fällen des Schrifttums auffinden konnte, typische Belastungsdeformitäten.

Hier ist wohl der Moment gekommen, die Verbindung herzustellen zwischen vermindertem Verknöcherungsvermögen und Belastungsdeformitäten (letzteres in weitestem Sinne gebraucht). Diese Forderung stößt kaum auf Schwierigkeiten, wenn man sich klar macht, welcher Energieüberschuß in einem normalen Wachstumsprozeß vorhanden sein muß, um den andrängenden äußeren Einflüssen gegenüber den inneren Bauplan durchzusetzen (nicht etwa ist es so, daß das Ergebnis: normales Skelet das einfache Ergebnis aus den Einzelkräften: innerer Richtungstrieb und äußere Bildungseinflüsse sind!). Wie leicht also werden diese äußeren Einflüsse eine richtunggebende Oberhand gewinnen, wenn die Wachstumspotenzen herabgesetzt sind. Dabei spielt es keine Rolle,

welcher Art diese äußeren Kräfte sind. Sie müssen nur einwirken, solange Wachstumsprozesse im Gange sind. Darum werden sie in erster Linie schon vor der Geburt angreifen können. Aber auch im späteren Leben bieten sich ja die ausgedehntesten Möglichkeiten für ihre Wirksamkeit. Die Anamnese unseres Falles scheint mir gerade das letztere nicht schlecht zu belegen:

Schon intrauterin hatte sich eine deutliche Skoliose ausgebildet, die aber keine Verschlimmerung aufwies bis zu der Zeit, wo das Individuum gerade im zweiten Wachstumsschub um das 15. Jahr in Stellung kam und hart arbeiten mußte. In diesem Moment hörte die Widerstandsfähigkeit auf und aus der leichten Skoliose wurde in verhältnismäßig kurzer Zeit eine schwere Kyphoskoliose.

Alle anderen Mißbildungen kann man sich ebenso entstanden vorstellen. Seien es Faltungen oder Einziehungen am Sternum und Manubrium (*Gegenbaur, Marie und Sainton, Carpenter, Shorstein, Pinard und Varnier*), abgeplatteter Thorax (*Scheuthauer*) oder die Vielheit der kleinen Mißbildungen an den Extremitäten wie Coxa vara, Genu valgum, Pes varus, Pes valgus usw. Hier liegt nebenbei eine gewisse Schwäche der übrigen Stützgewebe vor. Auch daß das Becken verhältnismäßig so selten betroffen ist, scheint mir nicht unwichtig, denn dieses findet ja schon in seiner Ringstruktur erheblichen Halt und ist außerdem aus vielen Verknöcherungszentren zusammengesetzt.

Wo es aber schwer betroffen ist, da lassen sich Einflüsse der Rhachitis nie mit Sicherheit ausschließen. Diese Erkrankung, die Dysostotiker besonders häufig heimsuchen soll, wie *Shorstein* und *P. Marie* und *Sainton* meinen, scheint mir immerhin nicht ohne Kritik hinzunehmen zu sein, wenn man bedenkt, daß die weitaus größte Anzahl der im Schrifttum Erkrankten aus niedrigen Volksschichten stammt, wie die Anamnesen zu erkennen geben und die Rhachitis doch bei weitem ihr Hauptkontingent ebenfalls aus diesen Kreisen zusammensetzt. Eine Tabelle, die aus *Raubitscheks* Arbeit stammt, mag eine Übersicht der Häufigkeit vorkommender Skeletanomalien geben: An 64 Fällen von Dysostosis cleidocranialis wurden gefunden

Toraxdeformitäten	21mal
Rückgratverkrümmungen	17 „
Mißbildungen des Beckens	8 „
Genu valgum	7 „
Schienbeinverbiegungen	4 „
Plattfuß	3 „

Überblickend läßt sich also sagen, daß bei der Dysostosis cleidocranialis Schädeldach und Schlüsselbeine die schwersten Veränderungen erleiden, ohne daß man aber von ihrem ausschließlichen Betroffensein reden könnte.

Es liegt wohl nichts näher, als hierfür die Einwirkung der Tatsache heranzuziehen, daß beide in ihren einzelnen Anteilen mehr oder minder als sog. Bindegewebsknochen angelegt sind.

Während das Schädeldach rein bindegewebig angelegt ist, und das endgültige Gesichtsskelet über die Leithäutchen embryonaler Knochenspannen, die im späten Fetalleben zur Resorption kommen, als ebenfalls reine Bindegewebsderivate hinübergedeckt sind, ist man über die Zusammensetzung der Schlüsselbeine keineswegs einig. Die heutzutage am häufigsten vertretene Ansicht, stammt von *Gegenbaur*, der sie als gemischten Knochen mit zwei knorpeligen Epiphysen an den Enden und einem Deckknochenanteil in der Mitte ansieht, während sie *Bruch* als reinen Deckknochen wie bei den Fischen beschreibt und *Kölliker* sogar mit kleinen Einschränkungen reinknorpelig angelegte Knochen in ihnen sieht. Auch *Fitzwilliams* teilt die Ansicht *Gegenbaur's* dahingehend, daß die Clavikeln gemischten Ursprungs sind; doch nimmt er nur den einen medialen Epiphysenteil als knorpelig präformiert an und weist die ganze laterale Partie dem Deckknochenanteil zu. Diese Behauptung ist mit großer Genauigkeit vertreten und scheint vieles für sich zu haben. Insbesondere spricht dafür die bei weitem schwerere Störung des lateralen Teiles bei der Dysostosis cleidocranialis. Das ganze übrige Skelet entsteht aus knorpelig vorgebildeten Knochenkernen.

Wir haben es also mit einer angeborenen Erkrankung — Mißbildung — des Knochensystems unter vornehmlicher Beteiligung der Deckknochen zu tun.

Über ihre Ätiologie ist viel diskutiert worden, doch kann man bis heute keine sicheren Anhaltspunkte gewinnen, da sich alle Vermutungen in den unwegsamen Gebieten angeborener, erblicher Veränderungen verlieren (Arbeiten von *Hultkrantz*, *Apert*, *K. H. Bauer* u. a.). Daß dabei ein gewisses komplementäres Verhalten zur Chondrodystrophia foetalis und Osteogenesis imperfecta besteht scheint unumstritten; ebenso darf die Tatsache als gesichert angenommen werden, daß eine echte Erblichkeit vorliegt. Zu klären, wie sich der Erbgang im einzelnen gestaltet, muß hierauf gerichteten Untersuchungen vorbehalten bleiben.

Zusammenfassung.

1. Die Dysostosis cleidocranialis ist eine angeborene, mit großer Wahrscheinlichkeit erbliche Erkrankung, deren Erscheinungen auf einer mangelnden Expansionsfähigkeit der knochenbildenden Zentren, vorwiegend im Bereich der Deckknochen beruhen.

2. Mit der herabgesetzten Wachstumsenergie in den bindegewebig angelegten Knochen geht eine ähnliche im ganzen übrigen Skelet einher; sie findet ihren Ausdruck in einer bedeutenden Anfälligkeit formgebenden Reizen gegenüber und führt so zu ungewöhnlich häufigen Hemmungs- mißbildungen.

Schrifttum.

- Apert, E.*: Nouvelle Iconogr. de la Salpêtrière, Bd. 14, S. 517. 1901. — *Bauer, J.*: Die konstitutionelle Disposition zu inneren Krankheiten 3. Aufl., S. 330. 1924. — *Bauer, K. H.*: Die Biologie der Person. Herausgegeben von *Th. Brugsch* und *F. H. Lewy*: 3. Teil: Organe und Konstitution. Abschn.: Konstitutions- und Individualpathologie der Stützgewebe. — *Bucksath, Ae.*: Virchöws Arch. **247**, 397 (1923). — *Carpenter, G.*: Lancet (London) **1**, 13 (1899). — *Couvelaire, A.*: J. Physiol. et Path. gén. **1**, 842 (1899). — *Curdy, Mc.* u. *R. W. Baer*: J. amer. med. Assoc. **81**, Nr 1 (1923). Ref. Zbl. Path. **34** (1923/24). — *Fitchet, M.*: J. Bone Surg. **11**, 838 (1929). — *Fitzwilliams, D. C. L.*: Lancet **2** (II), 1466 (1910). — *Gegenbaur*: Jena. Z. Naturwiss. **1**, 1 (1864). — *Hesse*: Vjschr. Zahnheilk. **41**, 161 (1925). — *Hultkrantz*: Anat. Anz. **15**, 237 (1899); Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, Bd. 21 I, S. 93. 1908; Z. Morph. u. Anthropol. **11**, 385 (1908). — *Jeckeln, E.*: Virchows Arch. **280**, 351 (1931). — *Klar, M.*: Z. orthop. Chir. **15**, 424 (1906). — *Klinke, K.* u. *G. Pahlke*: Arch. Kinderheilk. **91**, 46 (1930). — *Maldaresco, N.* u. *C. Parhon*: Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, Bd. 25 I, S. 251. 1912. — *Manouvrier*: Bull. Soc. Anthropol. Paris **4**, 712 (1893). — *Marie, P.* u. *Sainton*: Revue neur. **23**, 835 (1898). — *Nettesheim*: Mschr. Geburtsh. **72**, 159. — *Paltauf*: Zbl. Path. **23**, 461 (1912). — *Pinard* u. *Varnier*: Soc. d'obstétr., de gynécol. et de pédiatr. 1899. — *Porak, C.* u. *G. Durante*: Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, Bd. 18, S. 481. 1905. — *Poynton*: S. *Fitchet*. — *Preleitner, K.*: Wien. klin. Wschr. **16**, 70 (1903). — *Raubitschek, H.*: Beitr. path. Anat. **61**, 131 (1916). — *Schenkhauer*: Allg. Wien. med. Ztg. **16**, 293 (1871). — *Shorstein, G.*: Lancet **1**, 10 (1899). — *Villaret, M.* u. *L. Francoz*: Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, Bd. 18, S. 302. 1905. — *Voisin, R.*, de *Lepinay, M.*, *Infroit*: Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière, Bd. 20, S. 227 (1907). — *Zilkens*: Dtsch. Mschr. Zahnheilk. **10**, 477 (1928).
-