

Aus dem Pathologischen Institut der Universität Kiel  
(Direktor: Prof. Dr. W. BÜNGELER).

## Über eine Systemerkrankung des Mesenchyms mit multiplen Luxationen aus angeborener Gelenkschlaffheit und über Wirbelbogenspalten.

Von

Privatdozent Dr. med. **WOLFGANG ROTTER**,  
Oberarzt am Institut  
und cand. med. **WERNER ERB**.

Mit 14 Textabbildungen.

(Eingegangen am 16. Februar 1948.)

Systemmißbildungen sind heute dem Morphologen so gut wie dem Kliniker fest umrissene Begriffe (ASCHOFF, G. B. GRUBER, K. H. BAUER, VALENTIN, POL u. a.). Die Mißbildungen können dabei Abkömmlinge eines oder mehrerer Keimblätter betreffen. Meist sind einzelne Systeme, sog. „Testsysteme“ nach K. H. BAUER besonders stark betroffen, so z. B. bei der Osteogenesis imperfecta das Knochensystem, bei der Chondrodystrophie das Knorpelsystem. Die Mißbildungen der Stützgewebe zeichnen sich dabei naturgemäß im äußeren Habitus am deutlichsten ab, doch sind die anderen, dem betreffenden Keimblattanteil zugehörigen Gewebssysteme „wohl stets“ mitbeteiligt (K. H. BAUER).

Während die klassischen Systemmißbildungen seit langem bekannt und die ihnen zugeordneten Symptomenkomplexe klar definiert sind, hat sich das Interesse der letzten Jahre mehr und mehr Krankheitsbildern zugewandt, die zum Teil als Abortivformen der klassischen gedeutet werden, zum Teil auch Symptome bzw. auch Syndrome zeigen, die zu anderen typischen Mißbildungen gehören. Durch derartige Überschneidungen kann es zu einer verwirrenden Vielgestaltigkeit der einzelnen Erscheinungsbilder kommen, die zu klassifizieren oft erhebliche Schwierigkeiten bereitet. Da die endgültige Klärung der hier von den verschiedenen Autoren aufgezeigten Probleme nur durch eine möglichst sorgfältige Kasuistik erfolgen kann, soll im folgenden ein derartiger, von uns beobachteter Fall mitgeteilt werden, der in verschiedener Hinsicht allgemeines Interesse für sich in Anspruch nehmen kann.

Es handelt sich um eine 64jährige mißgebildete Frau von zwergenhafter Größe (Frl. B.), die während eines kurzen Erholungsaufenthaltes in Kiel bei Verwandten plötzlich verstarb (Abb. 1). Besonders auffallend sind die verunstalteten unteren Extremitäten und die starke Buckelbildung.

*Familienanamnese.* Über Mißbildungen in der Familie nichts bekannt. Vater von gewöhnlicher Größe, Mutter sehr klein. B. war das 3. Kind. Ein Bruder „größenwahnsinnig“ in einer Nervenheilanstalt verstorben. Eine Schwester, deren Tochter und Enkel zeigen äußerlich keine Mißbildungen. Ein jüngerer Bruder und seine beiden Töchter sind kleinwüchsig (etwa 1,50 m). Über das Ergebnis der von uns veranlaßten röntgenologischen Untersuchung des Skeletsystems wird unten berichtet werden, es fanden sich bei der einen Tochter Zeichen einer abortiven Form der Chondrodystrophie. Während der Schwangerschaft, die zur Geburt der B. führte, soll die Mutter eine Treppe heruntergestürzt sein. Später ist sie schwermütig geworden, hat ihr Leben durch Suicid beendet.



Abb. 1. Leiche der 64jährigen B. Hochgradige Deformierung der Extremitäten (multiple Luxationen).

*Auszug aus dem Sektionsprotokoll* (Obduzent: Privatdozent Dr. ROTTER). Leiche einer hochgradig abgemagerten, 16,6 kg schweren und 97 cm langen Frau. Ödeme an den abhängigen Partien. Hochgradige Atrophie der Skelettmuskulatur, besonders im Bereich der unteren Extremitäten. Leichte Einziehung der Nasenwurzel. Schmale Gaumenspalte. Hochgradige Kyphoskoliose der Wirbelsäule, Deformierung des Thorax, Lungenemphysem. Hypertrophie und starke Dilatation der rechten Herzkammer. Luxation der Ellenbogen-, Hüft- und Kniegelenke. Klumpfüße. Abnorme Beweglichkeit in den Gelenken. Flughäute an beiden Ellenbogengelenken. Hyperextendierbarkeit der Hände und Finger. Ulnare Abduktion der Hände. Mikrosplanchnie.

Teile des Skelets wurden der Leiche entnommen, in 10 % Formalin fixiert und präpariert. Nach der Sektion wurden Röntgenaufnahmen vom Schädel, Brustkorb, Becken und Extremitäten angefertigt. Auch während der Präparation

*Eigenanamnese.* Drei Wochen nach der Geburt soll das nach übereinstimmenden Aussagen der Angehörigen bereits bei der Geburt mißgebildete Kind in Kiel untersucht worden sein. B. sei bei der Geburt auffallend klein gewesen, habe die Arme nicht ausstrecken können, sei als Kind nur auf Ellenbogen und Knien gestützt gekrochen und habe nie laufen gelernt. Hat ihr Leben lang auf den überkreuzten Unterschenkeln gesessen. Glieder abnorm beweglich. Die Finger konnten auf die Handrücken, die Hand auf den Unterarm zurückgebogen werden. Unterschenkel und Füße passiv nach alleu Seiten beweglich. B. litt an mit den Jahren zunehmender, zuletzt hochgradiger Schwerhörigkeit. Spracheschwer verständlich. Geistig sehr regsam, in der Schule über dem Durchschnitt, lebenslustig, manuell geschickt (gute Handschrift, Handarbeiten). Nie ernstlich krank gewesen. Menarche, Menses, Menopause regelrecht. Auf Lichtbildern leichter Exophthalmus. — In letzter Zeit sehr schlecht ernährt.

wurden Einzelteile des Skelets, insbesondere Wirbel, mit Röntgenstrahlen photographiert<sup>1</sup>. Es folgt eine kurze Beschreibung der Einzelbefunde.

**Schädel.** An der Schädelbasis auffallende Abflachung der Felsenbeine. Deformierung des Foramen occipitale magnum. Röntgenologisch: Längendurchmesser (Glabella-Protuberantia occip. ext.) 21 cm. — Breitendurchmesser (Schläfenbeinschuppen) 17 cm. Schädelbasis etwas verkürzt, Nasenwurzel leicht eingezogen, Sattelwinkel 120°.

**Wirbelsäule.** Hochgradige Kyphoskoliose (Abb. 2). Nach rechts und vorne konvexe Krümmung der Halswirbelsäule. Zweite Krümmung im Bereich der oberen Brustwirbelsäule — Scheitelwirbel 2. Brustwirbel — in einem Winkel von etwa 110° nach links hinten. Verlauf der Wirbelkörperreihe in dieser Richtung in nach kranial und ventral leicht konvexer Krümmung bis zum 6. Brustwirbel. Der 6.—10. Brustwirbel bilden einen nach links konvexen und gleichzeitig nach ventral leicht konkaven Bogen. Die Brustwirbelsäule zeigt hier eine Biegung um fast 180°, um dann in nach rechts und oben und gleichzeitig ventral konvexem Bogen bis zum Übergang in das Kreuzbein zu verlaufen. Typische Verdrehung der Wirbelkörper gegeneinander (Rotationen und Torsionen — ALBERT). Weiterhin sind die Wirbelkörper nach der Konvexität der jeweiligen Krümmung hin abgewichen, dementsprechende Deformierung der Wirbelbögen. Die Dornfortsätze, die wie gewöhnlich die geringsten seitlichen Abweichungen zeigen, liegen allenthalben dicht aufeinander. In der Lendenwirbelsäule berühren sie sich — gegeneinander verschoben — an den Seitenflächen. Hier haben sich abgeschliffene, zum Teil regelrecht überknorpelte Gelenkflächen gebildet. Die vertebrale Abschnitte der Rippen sind der Krümmung der Wirbelsäule entsprechend stark verbogen. Die Ansätze der linken Rippen — dementsprechend nach dorsal und kranial verschoben — ziehen um die Wirbelsäule herum, berühren fast die Wirbelkörper, bzw. sind durch lockeres Bindegewebe mit ihnen verbunden. An der 5., 6. und 7. Rippe links an ihrer Berührungs- bzw. Verwachsungsstelle mit der Brustwirbelsäule eine abnorme



Abb. 2. Röntgenaufnahme der Wirbelsäule.  
Hochgradige Kyphoskoliose.

ringsten seitlichen Abweichungen zeigen, liegen allenthalben dicht aufeinander. In der Lendenwirbelsäule berühren sie sich — gegeneinander verschoben — an den Seitenflächen. Hier haben sich abgeschliffene, zum Teil regelrecht überknorpelte Gelenkflächen gebildet. Die vertebrale Abschnitte der Rippen sind der Krümmung der Wirbelsäule entsprechend stark verbogen. Die Ansätze der linken Rippen — dementsprechend nach dorsal und kranial verschoben — ziehen um die Wirbelsäule herum, berühren fast die Wirbelkörper, bzw. sind durch lockeres Bindegewebe mit ihnen verbunden. An der 5., 6. und 7. Rippe links an ihrer Berührungs- bzw. Verwachsungsstelle mit der Brustwirbelsäule eine abnorme

<sup>1</sup> Dem Direktor der Chirurgischen Universitätsklinik, Herrn Prof. Dr. WANKE, danken wir ergebenst für die Anfertigung der Röntgenbilder in der Röntgenabteilung seiner Klinik (Dozent Dr. DIETHELM).

Beweglichkeit (Pseudoarthrose; histol. Befund Nr. 13). Zwischenwirbelscheiben von ungleichmäßiger Dicke. Der Wirbelkanal im ganzen gesehen im Verhältnis zu den besonders im Brustteil sehr kleinen Wirbelkörpern relativ weit<sup>1</sup> ferner deformiert. Der Durchmesser schwankt zwischen 1,7—2,8 cm. Länge der Wirbelsäule (am Röntgenbild gemessen) von der Schädelbasis bis zum Os sacrum 28 cm, die Krümmung mit ausgemessen 54 cm.

Die Körper der 2. und 3. Halswirbel bilden einen „Blockwirbel“. Auf einem Sagittalschnitt — auch auf dem Röntgenbild des Präparates gut sichtbar — fehlt die Zwischenwirbelscheibe, knöcherne Vereinigung beider Wirbelkörper. Lediglich ventral ist ein kleiner kompakter, grau-gelber Keil von harter Konsistenz an der Stelle eingelagert (histol. Befund Nr. 5), an der die Bandscheibe hätte liegen müssen.

An fast allen Wirbelbögen finden sich Spalten in der Interartikularportion, sog. „Spondylosis“, bzw. Spalten in der Bogenwurzel, sog. „Bogenwurzelspalten“. Sie sind bei Betrachtung mit bloßem Auge durch knorpelige Scheiben gekennzeichnet, die die Kontinuität des knöchernen Bogens unterbrechen. Außen werden sie von derben Bindegewebszügen gleich einer Gelenkkapsel überzogen, die bds. aus dem Periost entspringen. Meist ist eine abnorme Beweglichkeit der Bogenanteile gegeneinander nachweisbar. Schneidet man die Kapsel ein, so findet sich ein mehr oder minder, in den meisten Fällen sehr deutlich ausgeprägter gelenkartiger Spalt, dessen Flächen („Gelenkflächen“) von Knorpel überkleidet sind. Nicht selten sahen wir am Rande dieser „Gelenkflächen“ Wulstbildungen wie bei der Arthrosis deformans. Die Interartikularportion zeigte, sofern sie Spalten aufwies, vor allem im Bereich der Lendenwirbelsäule eine mehr oder minder starke Elongation.

Die Röntgenbilder der einzelnen Wirbel lassen die Spalten sehr deutlich erkennen; sie zeigen meist eine ganz glatte Begrenzung.

Im einzelnen finden sich an den verschiedenen Wirbeln folgende Besonderheiten:

**1. Halswirbel:** Deformiert, Kapsel der Articulatio atlanto-occipitalis auffallend schlaff. — **2. Halswirbel:** 2. und 3. Halswirbelkörper sind miteinander verblockt (s. oben); die Wirbelbögen zeigen keine Synostose. Sagittale Dornfortsatzspalte mit überknorpelter Gelenkfläche und fibröser Kapsel. Beiderseits zwischen Proc. art. inf. und sup. ein etwa in der Horizontalen verlaufender, gelenkartiger, knorpelbedeckter Spalt. Deutliche Beweglichkeit (Spondylosis). — **3. Halswirbel:** Sagittale Dornfortsatzspalte. Beiderseits Spondylosis wie oben, jedoch verläuft der Spalt hier durch den Proc. art. sup., so daß seine Gelenkfläche in zwei Teile gespalten ist. Der Proc. art. inf. befindet sich an der dorsalen Bogenhälfte. — **4. Halswirbel:** Sagittale Dornfortsatzspalte. Beiderseits Spalten im Wirbelbogen. (Die genaue Lage war nicht bestimmbar, da der Wirbel bei der Präparation beschädigt wurde.) — **5. Halswirbel** (Abb. 3a): Stark deformiert, der re. Bogen zeigt nach caudal, der li. nach kranial. Sagittale Dornfortsatzspalte. Re.: Bogenwurzelspalte kurz vor dem Ansatz der Gelenkfortsätze; überknorpelter, gelenkartiger Spalt. Ein gleichartiger Spalt an der Ansatzstelle des Proc. transv. am Wirbelkörper. Li: Trennung der Bogenwurzel und der ventralen Spange des Proc. transv. durch einen gemeinsamen Spalt vom Wirbelkörper. Dabei ist der Proc. transv. wegen der hochgradigen Deformierung des Wirbels soweit nach kranial gedrängt worden, daß er nur noch mit einem schmalen Zipfel am 5. Halswirbel-

<sup>1</sup> Ins einzelne gehende Beschreibung und genaue Maße finden sich in der Inaug.-Diss. von W. ERB, Kiel 1948.

körper angrenzt. Die Hauptmasse des gelenkartigen Spaltes liegt der Zwischenwirbelscheibe bzw. dem 4. Halswirbelkörper an, wo sich ebenfalls eine überknorpelte Gelenkfläche ausgebildet hat. — 6. Halswirbel (Abb. 3 b): Deformiert. Sagittale Dornfortsatzspalte. Beide Hälften durch Bindegewebe miteinander verbunden, lediglich im ventralen Drittel überknorpelte Gelenkflächen. Beiderseits kurz vor den Gelenkfortsätzen Bogenwurzelspalte wie oben. Keine abnormale Beweglichkeit. Spalt an der ventralen Spange des Proc. transv. unmittelbar am Wirbelkörper. — 7. Halswirbel (Abb. 3 c): Deformiert, Proc. transv. re. nach lateral oben, li. nach lateral unten gerichtet. Beiderseits dicht vor dem Ansatz der Gelenkfortsätze Bogenwurzelspalte. Ferner bds. in der ventralen Spange des Proc. transv. dicht am Wirbelkörper eine Kontinuitätsstrennung durch einen

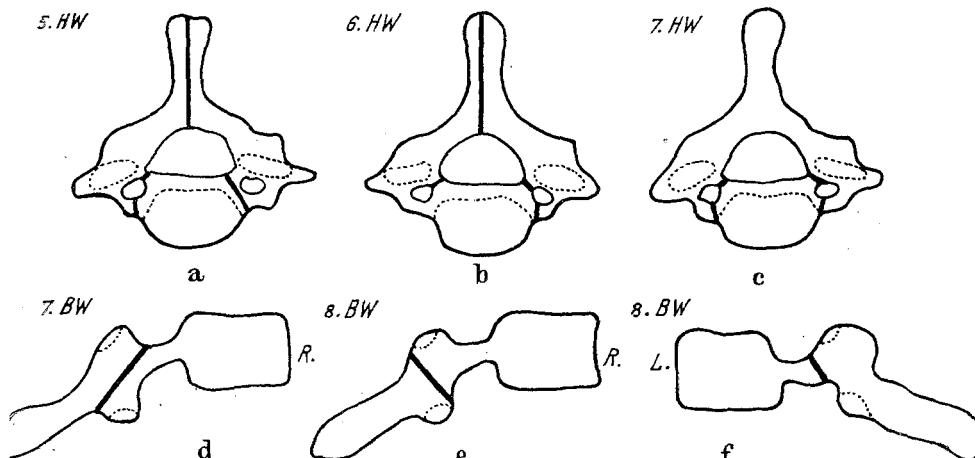


Abb. 3 a-f. Schematische Darstellung der Bogenspalten (Erklärung im Text).

Knorpelstreifen, ein Spalt mit bloßem Auge nicht erkennbar, jedoch geringe Beweglichkeit nachweisbar (histol. Befund Nr. 6).

An den Brustwirbeln auffallend rudimentäre Gelenk- und Querfortsätze, erstere treten zum Teil nur durch die Facies articularis in Erscheinung. Die Brustwirbel sind wie die Halswirbel stark deformiert.

1. *Brustwirbel*: Links unmittelbar vor dem Ansatz der Gelenkfortsätze ein ringförmiger Wulst knorpeligen Gewebes mit einem feinen Spalt. Geringgradige Beweglichkeit (Bogenwurzelspalte). Die re. Bogenwurzel auffallend schmal, mit bloßem Auge kein Spalt nachweisbar. Das Röntgenbild (Abb. 4) des Präparates zeigt li. deutlich die Spalte, re. findet sich eine starke Verschmälerung der Bogenwurzel, aber kein sicherer Anhalt für eine Spaltung (vgl. jedoch den histol. Befund Nr. 7). Spalt bds. an der Ansatzstelle des Proc. transv. = Querfortsatzspalte. 2. *Brustwirbel*: Makroskopisch keine Spalten. Linke Bogenwurzel auffallend schmal, röntgenologisch etwas dichter als die rechte, in der Mitte trichterförmig eingeschnürt. An der Stelle der stärksten Einschnürung ein scharf begrenzter dichter Streifen erkennbar (Abb. 5 — vgl. histol. Befund Nr. 9). Rechts Querfortsatzspalte. — 3. *Brustwirbel*: Beiderseits Bogenwurzelspalte kurz vor dem Ansatz der Gelenkfortsätze. Deutliche Beweglichkeit. Beiderseits Querfortsatzspalte. — 4. *Brustwirbel*: Beiderseits Bogenwurzelspalte wie beim 3. Brustwirbel. Querfortsatzspalte re.; li. wahrscheinlich. — 5. *Brustwirbel*: Beiderseits Bogenwurzelspalten und Querfortsatzspalten. Die gelenkähnlichen Spalten im Bogen

einerseits und an der Basis der Querfortsätze andererseits werden von einer gemeinsamen Gelenkkapsel umschlossen (Röntgenbild, Abb. 6 und histol. Befund

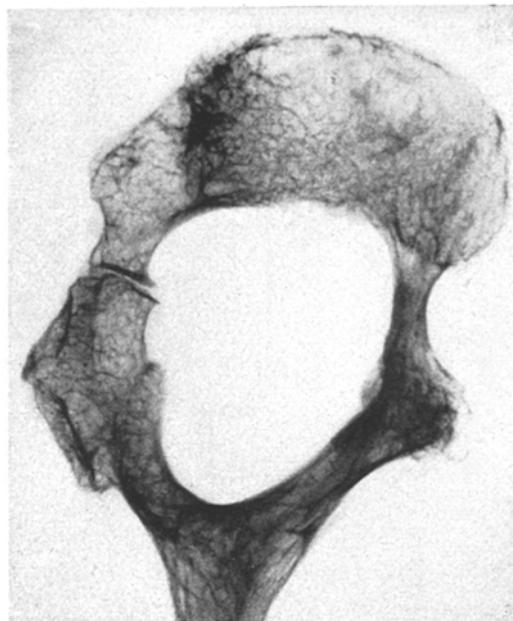


Abb. 4. Röntgenaufnahme des 1. Brustwirbels. Bogenwurzelpalte links. Verschmälerung und Verdichtung der rechten Bogenwurzel.

Nr. 10). — 6. Brustwirbel: Beiderseits Bogenwurzelpalten und Querfortsatzspalten wie oben. — 7. Brustwirbel (Abb. 3d): Links Bogenwurzelpalte, rechts

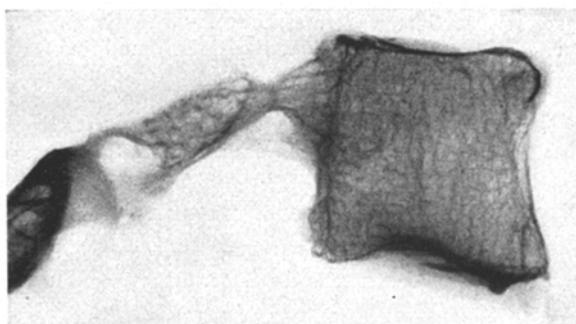


Abb. 5. Röntgenaufnahme des in der Sagittalebene medial durchtrennten 2. Brustwirbels. Bogenwurzel links verschmäler und verdichtet. In der Mitte eine umschriebene, spindelförmige Einschnürung.

Spaltung der Interartikularportion, atypische Spondylolysis derart, daß die Facies artic. sup. dem dorsalen, abgetrennten Bogenteil, die Facies artic. inf. zum größten Teil dem ventralen Wurzelanteil angehört. Der Spalt verläuft dabei durch die Gelenkfläche des Proc. artic. inf., so daß ein kleiner dorsal am Bogen verbleibender

Teil abgetrennt wird. Beweglichkeit sehr ausgiebig. — Beiderseits Querfortsatzspalte wie oben. — 8. *Brustwirbel* (Abb. 3e und f): Links Bogenwurzelspalte wie oben. Rechts Spondylosis, Spalt in der Interartikularportion derart, daß der Proc. artic. sup. an der Bogenwurzel, der Proc. artic. inf. am Bogen verbleibt. Links Querfortsatzspalte, rechts Befund nicht zu verwerten. — 9. *Brustwirbel*: Links Spondylosis. Rechts atypische Spondylosis wie am 7. Brustwirbel. Beiderseits Querfortsatzspalte. — 10. *Brustwirbel*: Beiderseits Spondylosis. Starke Elongation der Interartikularportion. — 11. *Brustwirbel*: Beiderseits Spondylosis. Starke Elongation der Interartikularportion. — 12. *Brustwirbel*: Beiderseits Spondylosis. Randwulstbildungen. Elongation der Interartikularportion.

Auch die Lendenwirbel zeigen starke Deformierungen, ferner zumeist kleine, rudimentäre, oft nur durch die Fac. artic. gekennzeichnete Proc. articulares und entsprechend verkümmerte Proc. vertebrales.

1. *Lendenwirbel*: Beiderseits Spondylosis. Randwulstbildung. — 2. *Lendenwirbel*: Rechts Spondylosis. Mäßige Randwulstbildung. Links unmittelbar vor dem Ansatz der Gelenkfortsätze gelegene Bogenwurzelspalte. Deutlicher Randwulst. — 3. *Lendenwirbel*: Der Wirbelbogen ist gegen den Wirbelkörper stark nach caudal hin abgewinkelt, er zeigt dorsal von den nur angedeuteten Proc. articul. sup. eine lediglich lokkere, bindegewebige Verbindung mit den Bogenwurzeln.

Rechts ein zwar sehr kleiner, jedoch deutlich überknorpelter gelenkähnlicher Spalt, links setzt sich der Bogen dagegen treppenförmig von der Bogenwurzel ab, die beiden Fragmente zeigen aneinander vorbei, die freien Enden werden lediglich durch lockeres Bindegewebe zusammengehalten. — 4. *Lendenwirbel*: Der Wirbelbogen ist gegen den Wirbelkörper noch stärker caudalwärts abgewinkelt, ja insgesamt nach caudal verrückt, so daß er in seinem größten Umfang hinter den 5. Lendenwirbel zu liegen kommt. Auch hier eine völlige Abtrennung des Wirbelbogens vom Wirbelkörper dorsal von der Facies articul. sup. mit abnormaler Beweglichkeit. Durch das Herabrücken des Wirbelbogens entsteht wie beim 3. Lendenwirbel ein treppenförmiger Absatz. Gelenkähnliche, überknorpelte Flächen sind an den Knochenstümpfen der Bogenwurzel und der Bögen nicht auffindbar, sie werden lediglich durch relativ straffes Bindegewebe miteinander verbunden. Es handelt sich demnach um eine völlige Kontinuitätstrennung im Bereich der Interartikularportion. — 5. *Lendenwirbel*: Ähnliche Verhältnisse wie am 4. Lendenwirbel.

*Thorax*. Der Kyphoskoliose entsprechend hochgradig deformiert, die Rippen überdecken einander dachziegelartig. Hochstand beider Schulterblätter. Verkrümmung der Schlüsselbeine. Schultergelenke röntgenologisch o. B.



Abb. 6. Röntgenaufnahme des 5. Brustwirbels. Beiderseits Bogenwurzelspalte. Rechts im Bild gemeinsame Bogenwurzel- und Querfortsatzspalte.

*Obere Extremitäten.* (Nur röntgenologisch untersucht.) Durchmesser max. 1,6 cm. Das distale Drittel leicht nach lat. abgebogen. Am Ellenbogengelenk (Abb. 7) totale Luxation der Ulna nach hinten und oben. Lage des Capitulum radii annähernd normal. Auf der Röntgenaufnahme, die den Unterarm flektiert und in Pronation abduziert zeigt, überkreuzt die Ulna den Radius und den Humerus, sie überragt letzteren um 1,9 cm. Der zum Ellenbogengelenk gehörige Anteil des Humerus stellt eine abgerundete, völlig undifferenzierte, glattbegrenzte, knollige Aufreibung dar, an der weder Epicondylus noch Capitulum oder Trochlea nachweisbar sind. Die Incisura semilunaris des Olecranon ist relativ gut abgrenzbar, sie wird durch eine knochendichte Verschattung ausgefüllt, die ohne klare Begrenzung in

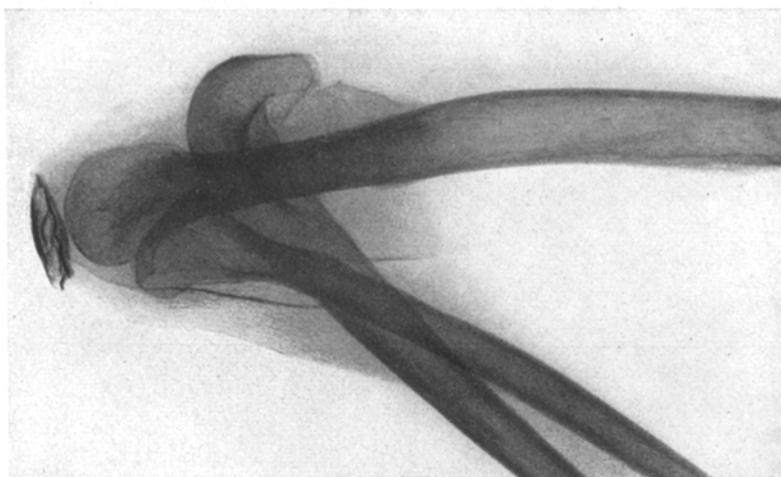


Abb. 7. Röntgenbild des Ellenbogengelenks. Luxation der Ulna.

die Knochenmasse des Olecranon übergeht, auf der anderen Seite den Schatten des Humerus überschneidet und diesen eben überragt. Im Bereich der Haut in Höhe des Olecranon eine 2,4 cm im Durchmesser messende, kalkdichte Verschattung, die einem an dieser Stelle der Leiche befindlichen kreisrunden Geschwür entspricht (verkalkter Schleimbeutel). Makroskopisch bds. ausgeprägte Flughäute und Beugekontraktur. Ulna und Radius leicht verkrümmt. Die Epiphysen im Vergleich zur Dicke der Diaphyse auffallend massig. Der Proc. styloideus radii fehlt, der Proc. styloideus ulnae dagegen vorhanden. — Die Handwurzel insgesamt nach ulnar verschoben, das Os triquetrum überragt den Proc. styloideus ulnae um gut 0,6 cm, während andererseits die Epiphyse des Radius die Handwurzel überragt. Ob ein überzähliger Handwurzelknochen vorhanden ist, lässt sich an Hand der Aufnahme nicht sicher entscheiden, scheint aber wahrscheinlich. Das Metacarpale I ist zu lang, das Metacarpale IV etwas zu kurz<sup>1</sup>. Die Diaphysen der Mittelhand- und Fingerknochen erscheinen den Epiphysen gegenüber zu dünn, ihre Knochenstruktur aufgelockert und zart.

*Becken.* Stark deformiert.

*Hüftgelenk.* Beiderseits totale Luxation nach hinten und oben. Der Kopf des Femur und der größte Teil des Collum stehen im kleinen Becken, wohin sie durch die Foramina ischiatica maj. gelangt sind. Die großen Trochanteren dienten dabei

<sup>1</sup> Siehe Fußnote 1 auf Seite 236.

als Widerlager am Darmbein, das Collum als Stütze für das Becken. Das Acetabulum stellt eine unregelmäßig begrenzte, von derbem Fasergewebe ausgekleidete Vertiefung dar, die in nichts an eine Gelenkpfanne erinnert. Der Gelenkkopf des Femur sehr klein (Durchmesser 3 cm). Durchmesser des Schenkelhalses 2 cm. Lig. teres stark abgeplattet, lang ausgezogen, verläuft über das Caput, hier eine tiefe Knorpelusur bildend, zum Acetabulum. Die dem Gelenkkopf kappenartig aufsitzende, stark ausgezogene Gelenkkapsel bildet gleichsam eine neue Gelenkpfanne, sie ist glatt und weist graugelbliche, an arteriosklerotische Beete erinnernde Einlagerungen auf.

*Femur.* Gracil. Durchmesser der Diaphyse in der Mitte des Schaftes 1,4 cm. Starke Torsion des Schaftes, so daß beide Kondylen nach lateral zeigen, d.h. ihre Achse bildet mit dem Collum femoris einen Winkel von 90°. Leichte Verbiegungen. Trochanter gegenüber dem Schaft auffallend massig. Hochgradige Osteoporose. Gallertmark.

*Kniegelenk* (Abb. 8). Subluxation des Unterschenkels nach lateral und hinten. Die Facies articul. des Femur ist teils glatt, teils höckrig. Gelenkknorpel findet sich nur an einer umschriebenen Stelle, lateral an die Fossa intercondyloidea angrenzend. Sie ist etwa markstückgroß, teils usuriert. Eine gleichartige, ebenfalls usurierte Knorpelfläche fast auf der Mitte der Facies articul. des Tibiakopfes. Einzig diese beiden Stellen des Gelenkes hatten miteinander Kontakt. Die Gelenkfläche der Tibia im übrigen stark deformiert. Tubercula bzw. Fossae intercondyloideae nicht erkennbar. Die ausgeweitete, derbe Gelenkkapsel liegt dem Knochen überall dicht an. Die Patella, erheblich nach lateral und kranial verschoben, liegt oberhalb des Condylus lat. femoris ohne Beziehung zu den übrigen Gelenkflächen. Die beiden Kreuzbänder lang ausgezogen, die Menisci atrophisch und deformiert. Der Meniscus lat. begrenzt die beiden artikulierenden Flächen der Tibia und des Femur.

*Tibia und Fibula.* Von der Gelenkfläche abgesehen (vgl. Kniegelenk) nur röntgenologisch untersucht. Fibulakopf an entsprechender Stelle. Hochgradige Atrophie beider Diaphysen. Ulna gerade, Fibula leicht gekrümmmt.

*Füße* (Abb. 9). Beiderseits hochgradige Klumpfüße. Die re. Fußwurzel wurde anatomisch untersucht. Die Fußwurzelknochen hochgradig deformiert. An Stelle

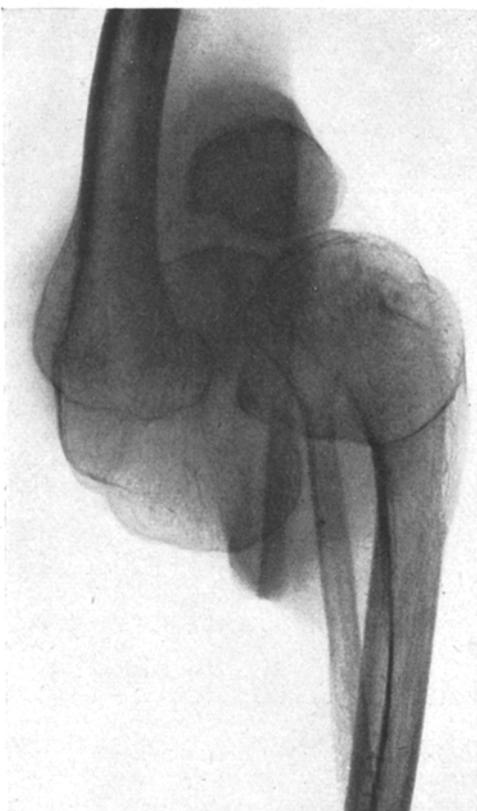


Abb. 8. Röntgenaufnahme des Kniegelenks.  
Subluxation nach lateral und hinten.

von 3 Ossa cuneiformia finden sich 4 Knochen. Hochgradige Rarefizierung aller Fußwurzelknochen. Gallertmark. Röntgenbild: Beträchtliche Verkürzung des Metatarsale IV<sup>1</sup>). Diaphysen der Metatarsalia und Grundphalangen atrophisch, ihre Epiphysen — besonders die proximalen der Grundphalangen — dagegen beträchtlich aufgetrieben.

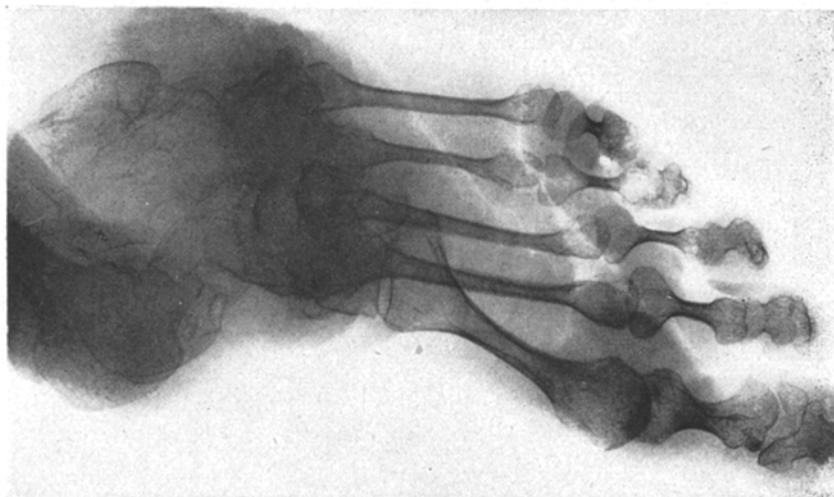


Abb. 9. Röntgenaufnahme des Fußes. Brachymetatarsie. Unförmige Aufreibung der Epiphysen.

#### *Histologische Befunde.*

1. Die inkretorischen Organe (Hypophyse, Schilddrüse, Nebennieren, Pankreas und Ovarien) zeigen keinen wesentlichen von der Norm abweichenden Befund.
2. Leber, Nieren, Rückenmark o. B.
3. Achillessehne, Patellar sehne: vereinzelt fleckförmig eine feine staubförmige Verfettung.
4. Gelenkkapseln des Knie- und Hüftgelenks: derbes, kernarmes, zum Teil hyalinisiertes Bindegewebe. Unter der Synovia bei nur wenigen Gefäßen ein ganz schmaler Gewebsstreifen, der etwas zellreicher ist. Die Fibrillen meist kollagen keine Verminderung der elastischen Fibrillen.
5. 2. und 3. Halswirbelkörper (Blockwirbel): die stark rarefizierte Spongiosa von Fett- bzw. Gallertmark gefüllt. An der Verbindungsstelle der beiden Wirbelkörper an Stelle der Zwischenwirbelscheibe in den ventralen zwei Dritteln ein schmaler, einmal unterbrochener Keil aus Faserknorpel, im dorsalen Drittel ausschließlich spongiöser Knochen. Der Knorpelkeil wird durchweg von einer mehr oder minder breiten knöchernen Grundplatte eingefasst. Die Fibrillen des Faserknorpels gehen ohne scharfe Grenzen in das Periost bzw. in die benachbarte Knochenplatte über. Grundsubstanz zum Teil verkalkt. Die Knorpelzellen zeigen besonders in den ventralen Bezirken Degenerationserscheinungen.
6. 7. Halswirbel (Synchondrose zwischen ventraler Spange des Proc. transvers. und Wirbelkörper rechts, Abb. 10). Die Spongiosa setzt sich mittels einer ganz zarten, der Druckaufnahmeplatte der Wirbelkörper vergleichbaren (HAMMER-

<sup>1</sup> Siehe Fußnote 1 auf Seite 236.

BECK), knöchernen Grundplatte von dem in einer schmalen Randzone verkalkten Faserknorpel der Spalte ab. An Stelle des Periostes im Spaltbereich eine derbe bindegewebige Kapsel, die bds. am Knochen inseriert. In den mittleren Abschnitten der Knorpelscheibe ein schmaler, querlaufender Spalt, dessen Ränder verkalkt

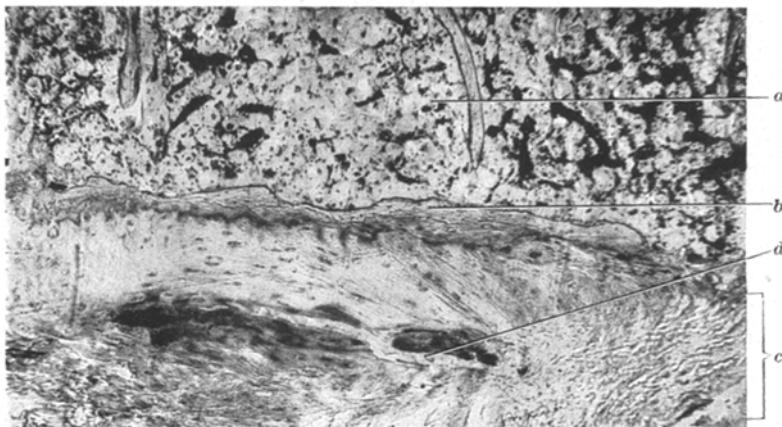


Abb. 10. Querfortsatzspalte am 7. Halswirbel. *a* Spongiosa, *b* Knochenplatte, *c* Faserknorpel, *d* Spalte mit hyalin verquollenen und verfetteten Rändern (Hämatoxylin und Sudan).

und verfettet sind. In der Lichtung des Spaltes kernloser, fibröser Gewebsdetritus. Auch in der weiteren Nachbarschaft dieses Spaltes immer wieder verkalkte und verfettete Bezirke.



Abb. 11. 1. Brustwirbel. Totale bindegewebige Bogenwurzelspalte (Hämatoxylin-Eosin).

7. 1. *Brustwirbel* — rechte Bogenwurzel (Abb. 11). Die Bogenwurzel wird durch eine bindegewebige Membran unterbrochen, deren Fibrillen bds. aus dem Periost ihren Ursprung nehmen. Der Faserstreifen wird gegen die Markräume der Spongiosa der Bogenwurzel durchgehend von Knochenbälchen begrenzt, nur vereinzelt finden sich kleinste markhaltige Ausbuchtungen, in deren Bereich das Mark dem Faserstreifen direkt benachbart ist. Es handelt sich um ein derbes kern- und gefäßarmes, geformtes Bindegewebe, das zum Teil hyalin, zum Teil schleimig degeneriert ist. Die Fibrillen verlaufen quer zur Achse der Bogenwurzel, biegen jedoch in den Randbezirken im rechten Winkel um und setzen sich

unmittelbar in die Knochensubstanz fort (SHARPEYSche Fasern). Gelegentlich sind die Grundsubstanzen homogenisiert, die Fibrillen maskiert und die Zellen in Knorpelkörperchen umgewandelt. Die Grundsubstanz solcher Knorpelinseln (Abb. 12) zum Teil verkalkt.

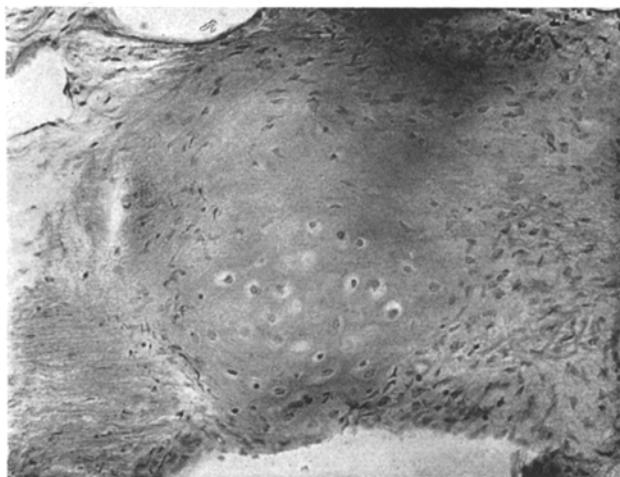


Abb. 12. Knorpelinsel im Bindegewebe der Bogenwurzelspalte des 1. Brustwirbels (Hämatoxylin-Eosin).

8. 2. *Brustwirbel* — rechte Bogenwurzel o. B., kein Spalt.  
 9. 2. *Brustwirbel* — linke Bogenwurzel (Abb. 13): fast der gleiche Befund wie beim 1. Brustwirbel (Nr. 7). Er unterscheidet sich jedoch insofern, als der

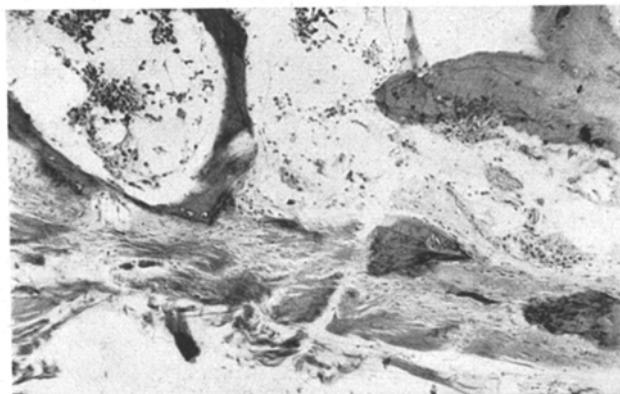


Abb. 13. 2. Brustwirbel. Bindegewebige Bogenwurzelspalte, keine begrenzende Knochenplatte. Kleinere Knocheninseln im Bindegewebsstreifen (Hämatoxylin-Eosin).

Bindegewebsstreifen nur auf einer Seite aus dem Periost, auf der anderen Seite des Präparates dagegen aus der Corticalis, deren Zusammenhang gewahrt ist, hervorgeht. Dabei setzt sich, von der Corticalis ausgehend, eine schmale Knochen-  
spange eine Strecke weit in die bindegewebige Membran hinein fort, stellenweise sieht man kleine Knocheninseln, wobei nicht entschieden werden konnte, ob es

sich um Ausläufer der genannten Knochenspange oder um Absprengungen handelt. Vielfach grenzt der Streifen in breiter Front unmittelbar an das Mark der Bogenwurzelspongiosa.

10. 5. *Brustwirbel* — rechte Interartikularportion nebst Proc. transversus (Abb. 14): Interartikular- und Querfortsatzspalte auf einem Schnitt getroffen. Beiderseits setzt sich die Spongiosa gegen den Spalt hin mit einer dünnen Knochenplatte ab. Auf sie folgt eine dicke Schicht Faserknorpel, der in einer schmalen, an den Knochen grenzenden Zone, verkalkt ist. In der Mitte der Faserknorpelfuge klafft ein breiter Spalt, seitlich wird dieser gelenkähnliche Spalt von einer bindegewebigen Kapsel abgeschlossen, die aus dem Periost hervorgeht und von der ausgehend — nur auf einem Teil der Stufenschnitte sichtbar — bindegewebige



Abb. 14. 5. Brustwirbel. Spondylolysis interarticularis und Querfortsatzspalte. Überknorpelte, gelenkartige Spalten (Hämatoxylin-Eosin).

Zipfel und Bänder wechselnder Breite in den Spalt hineinragen und stellenweise sogar bis zur Mitte der Spalten hin nachweisbar sind. Sie haben zweifellos ursprünglich als kontinuierlicher Gewebsstreifen den Spalt ausgefüllt. Ihre Fibrillen verlaufen stets parallel zu den Knorpelplatten. Die Knorpelplatten zeigen zum Spalt hin glatte, zum Teil aber auch aufgefaserte Ränder. Die nach Art der SHARPEYSchen Fasern aus dem Faserknorpel in den Knochen einstrahlenden Fibrillen zeigen zunächst einen zur Knochenplatte senkrechten Verlauf, biegen jedoch nach der „Gelenkfläche“ hin im rechten Winkel von ihrer ursprünglichen Richtung ab und verlaufen jetzt oft fast parallel zum Spalt. Zahl, Größe und Anordnung der Knorpelzellen wechseln, sie liegen einzeln, zu mehreren oder zu ganzen Gruppen in einer gemeinsamen Kapsel. Die beiden auf dem Schnitt getroffenen und oben näher bezeichneten gelenkartigen Spalten besitzen eine gemeinsame Gelenkkapsel, bilden also eine Einheit. So ist auf der Abb. 14 gut sichtbar, daß die ventrale Knorpelfläche des Interartikularspaltes sich unmittelbar in die des Querfortsatzspaltes fortsetzt; beide bilden einen rechten Winkel miteinander.

11. 8. *Brustwirbel* — linke Interartikularportion nebst Proc. transversus: das gleiche Bild wie am 5. Brustwirbel beschrieben, jedoch sind der Interartikular- und Querfortsatzspalt hier voneinander getrennt.

12. 1. *Lendenwirbel* — linke Interartikularportion, dorsaler Teil: im Prinzip das gleiche Bild wie am 5. Brustwirbel. Jedoch sind hier die den Spalt ausfüllenden Bindegewebszüge in ihrem Zusammenhang nicht unterbrochen, sie setzen sich

unmittelbar in den Faserknorpel einerseits und die Kapsel andererseits fort. Die Zellen der Knorpelplatte werden zum Zentrum hin immer spärlicher, endlich wandeln die Zellen sich gestaltlich zu Bindegewebsszellen um. Zugleich treten die fibrillären Strukturen immer stärker hervor, so daß man gut verfolgen kann, wie hier das straffe fibrilläre zentrale Bindegewebe direkt in Faserknorpel übergeht.

13. *Rippe — Pseudoarthrose*: totale Unterbrechung der knöchernen Strukturen. In der Lücke kernarmes, faserreiches, stellenweise verkalktes, gegen das Periost knollig aufgetriebenes Bindegewebe (bindegewebiger Callus). Von den beiden Knochenfragmenten aus wölbt sich je ein Knorpelpilz vor, der an seiner Basis nach dem Knochen hin eine schmale Verkalkungszone zeigt. Die Knorpelzellen von ganz unregelmäßiger Größe. Am Rande der beiden Knorpelpilze, nach der Mitte des Knochendefektes hin, je ein quer zu den Fragmenten verlaufender feiner Spalt, dessen Randbezirke stellenweise hyalin verquollen sind. Weitere gleichartige, zum Verlauf der Rippe jedoch parallele Spalten inmitten des bindegewebigen Callus.

#### *Zusammenfassung der wichtigsten Befunde.*

Kleinwuchs. — Gelenkschlaffheit. — Multiple Luxationen der oberen und unteren Extremitäten: a) Doppelseitige Luxation der Ulna nach hinten. b) Doppelseitige Hüftluxation höchsten Grades durch das Foramen ischiaticum majus in das kleine Becken. c) Doppelseitige Luxation des Unterschenkels nach hinten. — Flughäute und Beugekontraktur an beiden Ellenbogengelenken. — Mißbildung der Handwurzel. — Brachympetapodie. — Doppelseitiger Klumpfuß schwersten Grades. — Leichte Gaumenspalte. — Blockwirbelbildung zwischen 2. und 3. Halswirbel. — Kyphoskoliose der Wirbelsäule höchsten Grades. — Multiple, meist doppelseitige Spalten an den Bögen der Wirbelsäule. Pseudoarthrose der 5.—7. Rippe. — Deformierung der Schädelbasis, besonders der Felsenbeine. — Atrophie der Knochen und des Muskelsystems.

#### *Beurteilung und Deutung der Befunde.*

Überblicken wir noch einmal die von uns im einzelnen beschriebenen Veränderungen, so können wir feststellen, daß es sich um eine das Stützgewebe — Knochen, Gelenke und Bänder — betreffende Systemmißbildung bzw. deren Auswirkung handelt, die also ausschließlich Teile des Mesenchyms betroffen hat.

#### *I. Beziehung zur „multiplen angeborenen Gelenkschlaffheit“, multiple Luxationen.*

Besonders nahe Beziehungen zeigt unser Fall zur „angeborenen multiplen Gelenkschlaffheit“.

Sie ist 1932 von ROCHER als selbständiges Krankheitsbild herausgestellt worden, zeigt jedoch oft eine Kombination mit der sog. „Cutis laxa“ (STEINER). Die Gelenkschlaffheit kann alle Gelenke betreffen, die Gelenke sind hypotonisch und hyperflexibel, oft finden sich Schlottergelenke, auch Luxationen und Sub-

luxationen kommen vor. Endlich gehört „Nanismus“ zum klinischen Erscheinungsbild. Man führt die Wachstumsstörung auf kongenitale Veränderungen des Mesenchyms zurück, was STEINER veranlaßte, den Begriff der „konstitutionellen Mesenchymose“ zu prägen. Die Gelenkschlaffheit ist jedoch gar nicht selten auch nur eines der Symptome anderer Systemmißbildungen, z. B. der mongoloiden Idiotie, der Arachnodaktylie, der Chondrodystrophie und deren Abortivformen. Diese Feststellung scheint uns wichtig, da unser Fall, wie wir das im einzelnen noch begründen werden, gewisse Beziehungen zur Chondrodystrophie erkennen läßt.

Im Falle B. hat, wie aus den anamnestischen Angaben hervorgeht, eine abnorme Beweglichkeit fast sämtlicher Gelenke besonders in der Jugend bestanden. Bei der Sektion war die Hyperextendierbarkeit der Hand- und Fingergelenke und die abnorme Beweglichkeit der Hüft- und Fußgelenke besonders auffällig. Es fanden sich eine Reihe angeborener Luxationen und Subluxationen und endlich paßt auch der Kleinwuchs zu dem Syndrom der multiplen Gelenkschlaffheit. Hautveränderungen im Sinne der Cutis laxa ließen sich dagegen nicht nachweisen.

Die im Schrifttum niedergelegte Kasuistik der angeborenen multiplen Luxationen ist nicht allzu umfangreich (WOLFF, BACILLERI, REINER, MAGNUS, WIRT, PELTESOHN, PERTHES). In den zitierten und anderen weniger ausgeprägten mit Gelenkschlaffheit einhergehenden Fällen stimmen die Untersucher darin überein, daß die Kapsel- und Bänderschlaffheit eine der wesentlichen Ursachen für die Entstehung der angeborenen Luxation sei, unbeschadet der sonst möglichen Entstehungsarten der einzelnen Luxationen (PERTHES, MAGNUS, WOLFF, PELTESOHN). Dieser Auffassung können wir, was unseren Fall anbelangt, nur beistimmen. Wir werden allerdings noch einen zweiten ursächlichen Faktor als mitbestimmend in Erwägung zu ziehen haben, nämlich eine kongenitale Mißbildung der Gelenkkörper, auf die wir im einzelnen noch eingehen werden, müssen aber betonen, daß wir naturgemäß nicht mehr mit Sicherheit zu entscheiden vermögen, ob es sich bei den Abwandlungen ihrer Form nicht um die Folge einer Inaktivitätsatrophie der zweifellos seit frühester Kindheit luxierten Gelenke handelt.

Angeborene Luxationen des Ellenbogengelenkes sind sehr selten. Ganz besonders gilt das von der in unserem Falle vorliegenden isolierten Luxation der Ulna, die als Rarität anzusehen ist. GUILLEMET und LECRERE beobachteten 3 Fälle (Mutter und zwei Kinder) von angeborener Luxation beider Unterarmknochen, die insofern für die Deutung unseres Falles von Interesse sind, als bei ihnen wie bei der B. eine Hypoplasie der distalen Humerusenden bestand, die die Genannten primär für die Luxationen verantwortlich machen. — Eine sichere Beurteilung des Humero-Radialgelenks im Röntgenbild läßt die Deformierung des Humerus nicht zu. Für die Bedeutung des zwischen Oberarm und Humerus auf dem Röntgenbild sichtbaren knochendichten Schattens fehlt uns jeder Anhaltspunkt. HACKENBROCH hat in einem Fall angeborener Luxation beider Vorderarmknochen nach vorn mit Beugekontraktur des Ellenbogens oberhalb des oberen Endes der

Ulna zwei Knochenschatten verschiedener Größe gefunden, deren Deutung auch ihm unklar blieb.

Bezüglich der Entstehung der kongenitalen Hüftluxation wird heute gewöhnlich angenommen, daß nicht die Verrenkung selbst, sondern nur die Anlage dazu angeboren sei, die bei beginnender Belastung des Gelenkes zum Austreten des Femurkopfes aus der primär hypoplastischen Gelenkpfanne führe (STICH und K. H. BAUER, LORENZ u. a.). Wenn auch in unserem Falle nur mehr Vermutungen über die Entstehungsart der Luxation ausgesprochen werden können, so bietet doch die Annahme einer postfetalen Entstehung die Handhabe zur Erklärung der ganz ungewöhnlichen in der Literatur soweit uns bekannt noch nicht beschriebenen Luxation, nämlich des Eintritts der beiden Femurköpfe durch die Foramina ischiatica majora in das kleine Becken. Nach den anamnestischen Angaben konnte die B. nämlich niemals laufen. Wegen der bestehenden angeborenen Kniegelenksluxation und der hochgradigen Klumpfüße dürften auch Versuche dazu von vorneherein gescheitert oder gar nicht unternommen worden sein. Statt dessen hat sich das Kind nur durch Kriechen auf allen Vieren fortbewegt. Bei der dadurch bedingten Körperhaltung weicht die Richtung, in der die Belastung auf das Hüftgelenk wirkt, um etwa 90° von der Norm ab, so daß also bei der Luxation der Oberschenkelkopf in gerader Richtung nach dorsal in das Foramen ischiaticum mausi hineingeführt werden mußte.

Subluxationen der Kniegelenke nach hinten und oben, wie in unserem Falle, sind sehr selten (DREHMAN, HECHMANN). Für ihre Entstehung werden von WERTHEMANN und SCHINDLER, von ASCHNER und ENGELMANN, ECKHARDT, M. LANGE kongenitale Veränderungen an den Gelenkkörpern verantwortlich gemacht. Auch in unserem Falle ergab die Präparation des Gelenkes entsprechende Deformierungen.

Wir können demnach zusammenfassend feststellen, daß die Gelenkschlaffheit, in zweiter Linie sehr wahrscheinlich aber auch angeborene Deformierungen der Gelenkkörper als Ursache der Luxationen zu betrachten sind, und zwar beide endogen bedingt. Sie geben die Disposition zur Luxation, die Luxationen selbst dürften durch mechanische Kräfte ausgelöst worden sein, wobei nicht mehr zu entscheiden ist, ob letztere sich bereits in der fetalen Lebensperiode (physiologische fetale Zwangshaltung bei endogener Disposition — F. BAUER) oder postnatal (dieser Modus scheint uns für die Hüftgelenksluxation sehr wahrscheinlich, siehe oben), ausgewirkt haben.

Voraussetzung der Gelenkschlaffheit ist eine angeborene Minderwertigkeit des Gewebes. Ein morphologisches Substrat, das diese Minderwertigkeit erklären könnte, war bisher nicht auffindbar. Histologische Untersuchungen fehlen (VALENTIN). DÜBREUIL hat vermutet, daß die elastischen Fasern in den Gelenkkapseln fehlen müßten, zumindest müsse an einen Mangel kollagener Fibrillen gedacht werden. Wir konnten diese Vermutung nicht bestätigen und dieses Problem einer Klärung damit nicht näher bringen. Die Minderwertigkeit des Knochengewebes geht aus der Deformierung der Gelenkkörper hervor. Es liegen hier sehr wahrscheinlich schwere Epiphysenstörungen wie z. B. am Ellenbogen- und Kniegelenk vor. Sie sind aber auch an der

ungleichen Dicke und Form der Epiphysen der übrigen Extremitätenknochen (Abb. 7—9) erkenntlich.

Eine kurze Besprechung erfordert in diesem Zusammenhang der Kleinwuchs der B. Die Leiche maß 97 cm. Berücksichtigt man jedoch den Längenverlust durch die Wirbelsäulenverkrümmung und die Luxationen der unteren Extremitäten, so kommt man zu einer Länge von 136 cm. Bringt man noch die hochgradige Alters- bzw. Hungeratrophie in Anrechnung, so erhöht sich der Wert zweifellos noch um einige Zentimeter. Von einem Zwergwuchs kann also nicht gesprochen werden. Klein- bzw. Zwergwuchs kann Symptom der verschiedensten systemisierten Mißbildungen sein. Sie alle zu erörtern, würde zu weit führen. Wesentlich ist, daß Kleinwuchs Teil der multiplen Gelenkschlaffheit und der später zu erörternden Chondrodystrophie zu sein vermag.

Die mit schwerster Osteoporose vergesellschaftete hochgradige Atrophie fast aller Knochen ist zu einem Teil zweifellos Folge der lebenslänglichen Inaktivität, des Alters und der im letzten Lebensjahr erlittenen starken Unterernährung. Jedoch ist die Osteoporose und die Weichheit der Knochen auch ein Symptom der Chondrodystrophie (KAUFMANN, M. B. SCHMIDT), so daß man sie auch in unserem Fall wohl zu einem nicht geringen Teil als Ausdruck einer endogen bedingten Minderwertigkeit des Knochen deuten kann.

## *II. Die Deformierung der Wirbelsäule.*

Bei Betrachtung der Wirbelsäule verdient zunächst der ungewöhnlich hohe Grad der Krümmung Beachtung, wie er uns in solchem Ausmaß in der Literatur nicht begegnet ist. So bezeichnete MADEHEIM (1943) eine Skoliose von fast  $90^\circ$  als „außergewöhnlich hochgradig“, die unsere zeigte Winkel von  $110^\circ$  bis fast  $180^\circ$ . In der Synostose des 2. und 3. Halswirbels glauben wir den Beweis dafür erblicken zu dürfen, daß es sich um eine angeborene Kyphoskoliose handelt, daß also die letzte Ursache der Wirbelsäulenverkrümmung in die fetale Lebensperiode zurückzuverlegen ist.

Die Zahl der bisher beschriebenen angeborenen Skoliosen bewegt sich nach MADEHEIM um die Hundertgrenze. Sie entstehen meist auf Grund primärer Wirbelsäulenmißbildungen, die durch Störung des Achsenverlaufs zur Skoliose führen (PUTSCHAR). LEHMANN-FACIUS unterscheidet bei der Entstehung der kongenitalen Skoliose zwei Phasen, nämlich eine frühembryonale, die der primären Störung imblastematischen oder spätestens im Verknorpelungsstadium entspricht und eine zweite spätembryonale, in der mechanische Kräfte (Druck, Zug, fetale Muskelkontraktion — das entspricht der physiologischen Zwangshaltung im Sinne F. BAUERS) unter den jetzt veränderten statischen Bedingungen zur Skoliose führen. HACKENBROCH stellt dieser endogenen Form der Skoliose eine exogene, gleichfalls kongenitale gegenüber, die demgegenüber keine Wirbelanomalien erkennen ließe und die allein durch mechanische Kräfte (Raumbeschränkung in utero) zustande käme. SCHEDE hat darauf hingewiesen, daß solche Fälle

immer seltener würden, da bei verbesserter Röntgentechnik Wirbelsäulen-Anomalien, die für die Skoliosen verantwortlich gemacht werden könnten, immer häufiger gefunden würden. Endlich hat auch PUTRI sich dahingehend geäußert, daß gestaltliche Anomalien der Wirbel gleichbedeutend mit Deviationen der Wirbelsäule seien. Gelegentlich fänden sich bei Wirbelverschmelzungen im dorsalen Anteil noch Reste von Bandscheibengewebe, dessen stärkere Ausbildung eine Kyphose bewirke.

Auch in unserem Falle fanden sich zwischen 2. und 3. Halswirbel (Blockwirbel) Bandscheibenreste, jedoch im Gegensatz zu den Angaben obiger Autoren ausschließlich im ventralen Drittel. Es liegt auf der Hand, diesen Befund für die starke Lordosierung und die Rechtsskoliose der Halswirbelsäule verantwortlich zu machen.

Jedoch scheint uns der Blockwirbel allein den extrem hohen Grad der Verbiegung, den wir oben betonten, nicht erklären zu können. Wir haben unseres Erachtens noch einen zweiten, sehr naheliegenden Faktor als Ursache der Wirbelsäulenverkrümmung heranzuziehen, nämlich die allgemeine Gelenkkapsel- und Bänderschlaffheit, die sich nach VALENTIN auch auf die Wirbelgelenke erstreckt und die insbesondere die hochgradige kompensatorische Verkrümmung der Brust- und Lendenwirbelsäule erklärt. Präparatorisch haben wir sie allerdings nicht mehr eindeutig nachweisen können, jedoch war das bei dem Alter der Patientin und der am Ende zweifellos völligen Unbeweglichkeit der Wirbelsäule, die zu einer Sklerosierung und Schrumpfung des Kapselgewebes geführt haben dürfte, nicht mehr zu erwarten. Noch dazu war die Wirbelsäule zu dem Zeitpunkt ihrer Präparation in Formalin fixiert. Immerhin war an den Atlanto-occipitalgelenken eine Schlaffheit der Gelenkkapsel noch deutlich festzustellen.

Die Blockbildung muß nach der Auffassung MEYER-BURGDORFFS und KLOSE-GERLICHs spätestens im zweiten Monat erfolgt sein, die Deformierung der Wirbelsäule dagegen erst im späteren Verlauf der Schwangerschaft. Stärkere Grade der Verkrümmung dürften sich erst im Verlauf der postnatalen Lebensperiode eingestellt haben.

### *III. Die Wirbelbogenspalten.*

Einer besonderen und eingehenderen Betrachtung bedürfen die an fast allen Wirbelbogen nachgewiesenen Spalten, da sie uns in die Lage versetzen, in grundsätzlicher Form zur Pathogenese der Spondylolyse und der Bogenwurzelspalte Stellung zu nehmen.

NEUGEBAUER prägte den Begriff der „Spondylolysis interarticularis congenita“. JUNGHANS definierte sie als stets an typischer Stelle im Bereich der Interartikularportion gelegene Spalte, die den Bogen in ein ventrales und ein dorsales Fragment unterteilt. Das erstere trägt den oberen, das letztere den unteren Gelenkfortsatz. Die Interartikularportion ist gewöhnlich verlängert. Der Spondylolyse folgt häufig das Wirbeigleiten, die Spondylolisthesis, sie ist jedoch, wie in unserem Fall, keineswegs ihre notwendige Folge.

Die Angaben über die Häufigkeit der Spondylysis schwanken zwischen 2—6% (NEUGEBAUER 5%, MEYER-BURGDORFF und KLOSE-GERLICH 2—6%, JUNGHANS etwa 5%). Sie betrifft meist nur einen Wirbel und ist oft nur einseitig — dann besonders auf der rechten Seite (WILLIS) — entwickelt. In der weitaus überwiegenden Zahl der Fälle fand sie sich am 5. Lendenwirbel, es folgen der 4. Lendenwirbel und mit Abstand die übrigen Lendenwirbel — einschließlich eines 6. Lendenwirbels. Endlich wurden sie am 12. Brustwirbel und am 1. Sacralwirbel (WEGENER) und an den Halswirbeln (TURNER) beobachtet.

Die Beschreibung des histologischen Bildes ist nicht einheitlich (JUNGHANS, MEYER-BURGDORFF, SCHMORL, WILLIS, HAMMERBECK). Nach JUNGHANS und MEYER-BURGDORFF bestehen die Spalten aus faserigem Bindegewebe, das stellenweise zerrissen sei. Knorpelhaltige Fugen sah lediglich SCHMORL in einem Fall. Erst HAMMERBECK stellte dann die Behauptung auf, daß es sich bei der reinen Spondylyse ohne Wirbelgleiten — dazu gehört auch der Fall von SCHMORL — um Knorpelfugen handele, die er als Synchondrosen bezeichnet und sie mit einer Bandscheibe vergleicht. Der Raum zwischen den beiden randständigen Knorpelplatten sei von Bindegewebe ausgefüllt, in dem sich als Folge der „vielseitigen Inanspruchnahme der Fuge“ Degenerationsprozesse, wie randständig hyalinisierte Spalten und Verkalkungen entwickelten. Klar spricht wie HAMMERBECK von Synchondrosen, aber auch von Syndesmosen oder Pseudoarthrosen. WILLIS, ferner HAMMERBECK beschrieben neuerdings eine weitere Spalte an der Bogenwurzel, „Bogenwurzelspalte“, die HAMMERBECK in einem Falle beiderseits am 4. Lendenwirbel, in einem anderen — kombiniert mit Spondylysis auf der anderen Seite — am 3. Lendenwirbel rechts beobachtet hat. Er bezeichnet sie nach dem histologischen Bild als Synchondrose und betont ihre große Ähnlichkeit mit den von SCHMORL und ihm bei „reiner Spondylysis“ beschriebenen Bildern (s. oben). Endlich hat WILLIS neben einer Bogenwurzelspalte noch über Querfortsatzspalten berichtet.

Über die Genese der Spondylyse ist lebhaft gestritten worden, ohne daß sich eine Einigung hätte erzielen lassen. Sie wurde von NEUGEBAUER, später vor allem von SCHMORL, JUNGHANS und HAMMERBECK als angeborene Anomalie, von MEYER-BURGDORFF u. a. dagegen als erworbene „Umbauzone“ gedeutet. Die Verfechter der endogenen Genese untermauern ihre Hypothese durch die Annahme, daß gelegentlich Knochenkernpaare in jeder Bogenhälfte auftreten können. Bleibe ihre Vereinigung aus, so entstehe eine Spalte. Für diese These wird von SCHMORL und JUNGHANS weiter ins Feld geführt, daß die Kreuzbein-Lendengegend, in deren Bereich die Spondylysis meist vorkomme, ganz allgemein besonders häufig Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen zeige. Die Bogenwurzelspalte bewertet HAMMERBECK als persistierende Epiphyse, die auf überzählige Knochenkernanlagen bzw. Knochenkernspaltungen zurückzuführen sei.

Demgegenüber wendet MEYER-BURGDORFF ein, daß nach den Untersuchungen v. HAYECKS (1928) Knochenkernpaare zu den größten Seltenheiten zu zählen seien, wenn ihr Nachweis nicht überhaupt auf einem Irrtum beruhe. Weiterhin habe er bei systematischer Untersuchung der Bogenwurzel Neugeborener niemals persistierende Wachstumszonen nachweisen können. Echte Spondylysen seien weiterhin bei Jugendlichen sehr selten, bei Neugeborenen niemals gefunden worden. Sie müßten bei Anerkennung der Genese der Spondylyse aus zwei Kernen Knorpel mit persistierenden Wachstumszonen enthalten. Endlich betont er, daß persistierende Wachstumszonen nur bei Systemerkrankungen (Kretinismus u. a.) bzw. bei schweren Mißbildungen möglich seien, wo sie sich aber ihrem Charakter nach von der Spondylysis unterschieden. Er hält, wie schon gesagt, die Bogenpalten für eine erworbene Veränderung und deutet sie als Umbauzonen (Loosier, W. MÜLLER u. a.). Letztere entstünden durch abnorme funktionelle Belastung

der Quergelenkfortsätze bei verstärkter Lendenlordose oder achsengerechter Lagerung der Gelenkfortsätze übereinander (Zangenwirkung auf die Interartikularportion). Auch die Elongation hält er für die Folge eines langsam verlaufenden Umbaues, die durchaus nicht in allen Fällen zu einer Spaltbildung führen müsse. Röntgenologisch sprächen Verdichtungen und Verschmälerungen der Interartikularportion für einen sich anbahnenden oder vollziehenden Umbau.

Eine Mittelstellung vertritt TURNER, der annimmt, daß in der pränatalen Lebensperiode abnorme mechanische Kräfte (stärkere lumbosacrale Krümmung des Feten infolge engen Amnions) auf die in Bildung begriffenen Bögen des 5. Lendenwirbels einwirken und so deren Entwicklung hemmen.

Unser Fall ist nun zunächst insofern bedeutungsvoll, als er Spalten an fast allen Wirbeln, dabei meist doppelseitig, zeigt und zwar sowohl Spondylolysis als Bogenwurzelspalten, dabei atypische Spondylolysen (Spaltverlauf derartig, daß der Proc. artic. sup. an der dorsalen, der Proc. artic. inf. an der ventralen Spange des Bogens sitzt — 2. und 9. Brustwirbel). Einzelne Spalten verlaufen durch den Proc. artic., so daß die Fac. artic. in verschiedenen großen Teilstücken zerfällt: Wir sahen Teilung des Proc. artic. sup. am 3. und 4. Lendenwirbel — analoge Veränderungen sah GEIPEL einmal doppelseitig, einmal einseitig am 5. Lendenwirbel — Teilung des Proc. artic. inf. am 3. Halswirbel und 7. Brustwirbel — eine derartige doppelseitige Gelenkspalte beschrieb PÖSCHEL am Bogen des Epistropheus. Spondylolyse auf der einen Seite, Bogenwurzelspalte auf der anderen, fand sich am 7.—9. Brustwirbel und am 2. Lendenwirbel (beim 7.—9. Brustwirbel handelte es sich um atypische Spondylolysen im oben erläuterten Sinne). Über eine derartige Kombination verschiedener Spalten an einem Wirbel ist bisher erst einmal, und zwar von HAMMERBECK berichtet worden; in seinem Fall war der Spaltenverlauf in der Interartikularportion ein typischer. Weiter sahen wir fast in allen Hals- und Brustwirbeln Querfortsatzspalten. Sie befanden sich am Ansatz der Querfortsätze der Brustwirbel bzw. am Ansatz der ventralen Spange des Proc. transvers. an den Halswirbelkörpern, nicht an der Spitze der Querfortsätze, wo sich um das 20. Lebensjahr verknöchernde Epiphysen nachweisen lassen. Endlich sind hier noch die sagittalen Dornfortsatzspalten am 2.—6. Halswirbel zu nennen. Die Kombination einer Dornfortsatzspalte (2. Halswirbel) mit doppelseitiger Spondylolysis (5. Lendenwirbel) sah GEIPEL.

Unseres Wissens sind damit alle bisher beschriebenen Variationen, Lokalisationen und Kombinationen der Wirbelspalten, die bisher im Schrifttum niedergelegt sind, bei unserem Falle verwirklicht worden, ja wir waren sogar in der Lage, sie an Wirbeln nachzuweisen, die bisher immer oder meist verschont blieben und eine neue Modifikation der Spondylolyse zu beschreiben. Vor allem wurde aber eine solche Vielzahl von Spalten bei ein und demselben Fall bisher nicht annähernd erreicht.

Auf eines sei noch besonders hingewiesen, was bisher kaum beachtet wurde. Wir sahen nämlich alle Übergänge von makroskopisch nicht in Erscheinung tretenden Spalten, auf die wir nur durch das Röntgenbild aufmerksam wurden, bis zu gelenkähnlichen Kontinuitätstrennungen der Bögen. Die ersten (1. und 2. Brustwirbel) ließen röntgenologisch (Abb. 4 und 5) eine Verschmälerung und Verdichtung der Bogenwurzel (1. Brustwirbel, Abb. 4), ferner (am 2. Brustwirbel) eine schmale ringförmige Einschnürung (Abb. 5) erkennen, in deren Bereich die Zeichnung dichter war. Derartige Eindellungen und Verdichtungen an den Rändern der Interartikularportion deutet auch MEYER als die allerersten Anfänge einer Spondylolyse, d. h. also in seinem Sinne als Umbauzone. Die Richtigkeit unserer Deutung konnten wir histologisch bestätigen (s. unten). Als nächste Phase, die zweifellos eine Weiterentwicklung bedeutet, sahen wir Spalten, die makroskopisch als Knorpelfugen bereits deutlich in Erscheinung traten. Eine abnorme Beweglichkeit fehlte noch, schnitt man die Kapsel jedoch auf, so ließen sich die Fugen leicht auseinanderbrechen, ja man hatte den Eindruck, daß der Riß in präformierten Spalten erfolge. Endlich fanden sich alle Übergänge zu den Spalten, die eine abnorme Beweglichkeit zeigten und nach Durchtrennung der Kapsel mehr oder weniger glatte gelenkartige Knorpelflächen erkennen ließen. Ihre Entstehung bedarf wohl einer recht langen Zeit, was die Seltenheit derartiger Befunde erklären mag. Daß hier auch intra vitam Bewegungen ausgeführt wurden, geht aus den Randwülsten eindeutig hervor, die bereits von JUNGHANNS beschrieben und als Reaktion auf Bewegungen gedeutet wurden.

*Das histologische Bild* zeigt eine zunächst ebenfalls verwirrende Vielfalt. Auch hier gilt, daß wir alle die verschiedenen, von den einzelnen Untersuchern gegebenen Beschreibungen bei unserem Fall wiederzufinden vermochten. Die histologischen Befunde bestätigen unsere bereits oben entwickelte Annahme, daß es sich jeweils um verschiedene Stadien eines sich allmählich vollziehenden Umbaues handelt. Die früheste erfaßbare Phase dürfte das bindegewebige Stadium sein, wie wir es an der Bogenwurzel des 1. und 2. Brustwirbels beobachten konnten (Abb. 11—13), Spalten, die auch makroskopisch noch gar nicht hervortreten. Sie entsprechen ganz und gar den von JUNGHANNS u. a. für die Spondylolysis beschriebenen Bildern. Hervorgehoben sei, daß dagegen bindegewebige Bogenwurzelspalten bisher nicht beschrieben sind. Die Spaltung war einmal (1. Brustwirbel, Abb. 11) eine vollkommene, am 2. Brustwirbel (Abb. 13) dagegen eine unvollkommene (von SCHMORL beschrieben), d. h. die Corticalis war auf der einen Seite noch erhalten, die Bandmassen setzten an ihr an und gingen nicht wie üblich kontinuierlich in das verdickte periostale Kapselgewebe über. In der Regel grenzen sich die bindegewebigen Scheiben — ähnlich

wie Bandscheiben — durch zusammenhängende Knochenplatten (Druckaufnahmeplatte) gegen die Spongiosa und das Knochenmark ab. Ein solches Verhalten bot unsere Spalte am 1. Brustwirbel (Abb. 11), wenn auch gelegentlich kleine Markräume direkt an das Fasergewebe angrenzten. Anders die unvollkommene jüngere Spalte am 2. Brustwirbel, wo eine solche Platte fehlte und die Bandmassen in breiter Front an die Markräume der Spongiosa grenzten (Abb. 13). Eine umschriebene Lücke in einer Knochenplatte einer Interartikularspalte sah HAMMERBECK und deutete sie als Fugenprolaps im Sinne eines SCHMORLSchen Knorpelknötzchens. Darum kann es sich bei uns nicht handeln, da die Knochenplatte auf breiter Front überhaupt fehlt. Einen analogen Befund konnten wir im Schrifttum nicht auffinden. Die Fasern verlaufen wie üblich quer zur Achse des Bogens, um seitlich rechtwinklig abzubiegen und in den Knochen einzustrahlen (SHARPEYSche Fasern). In der Fuge des 2. Brustwirbels fanden sich seitlich kleinere Knochen-spangen bzw. Knocheninseln (Abb. 13), die wir als beim Ab- und Umbau stehengebliebene Knochenfragmente deuten und mit dem „Trümmergewebe“ MEYER-BURGDORFFS in Vergleich setzen möchten. Von größter Wichtigkeit erscheinen uns aber die bisher niemals beschriebenen *Knorpelinseln*, die sich inmitten der Fuge des 1. Brustwirbels nachweisen ließen (Abb. 12). Sie zeigen uns eindeutig die Tendenz des Spaltengewebes, sich in Knorpelgewebe umzuwandeln, deren Endergebnis die Knorpelfuge, die Synchondrose (Abb. 10 und 14) darstellt, wie sie HAMMERBECK beschrieben hat. Derartige Bilder stellen in unserem Fall die Regel dar. Als Beispiel beschrieben wir sie am 5. und 8. Brustwirbel und am Lendenwirbel. Auch hier (Abb. 14) findet sich am Rand der Fuge eine Knochenplatte, die am Übergang in den Knorpel eine schmale verkalkte Zone aufweist. Die Fibrillen des Faserknorpels verlaufen quer zur Achse des Bogens, strahlen jedoch im rechten Winkel in die Knochenplatte ein (SHARPEYSche Fasern). In der Mitte des Spaltes findet sich faserreiches, derbes Bindegewebe, das wir am 1. Lendenwirbel noch gut erhalten sahen, während sich an den Spalten des 5. und 8. Brustwirbels nur noch Reste nachweisen ließen. Die Hauptmasse war degeneriert und zugrunde gegangen. Dadurch entstehen breite gelenkähnliche, von Faserknorpel begrenzte Spalten. Die knorpeligen Ränder sind vielfach ganz glatt, stellenweise auch ausgefasert. Die Degeneration des Bindegewebes und des Faserknorpels äußert sich zunächst in diffusen Verkalkungen (JUNGHANNS, HAMMERBECK u. a., eigene Befunde) und Verfettungen (eigene Befunde), zugleich treten Spalten auf, deren Randbezirke häufig hyalin verquollen sind. Diese Spalten, die wiederholt beschrieben wurden und die wir auch beobachten konnten, stellen die ersten Anzeichen eines durch mechanische Beanspruchung ausgelösten Zerfalles dar, aus dem sich

dann die breiten gelenkartigen Spalten entwickeln. Die histologischen Bilder der Querfortsatzspalten (vgl. die histologischen Befunde an der ventralen Spange des Proc. transvers. des 7. Halswirbels und an den Querfortsatzspalten des 5. und 8. Brustwirbels) entsprechen völlig den von HAMMERBECK beschriebenen Synchondrosen. Der 7. Halswirbel zeigt dabei das frühere Stadium, d. h. eine zusammenhängende Knorpelfuge mit einzelnen schmalen, zentralen, am Rande hyalin verquollenen Spalten (Abb. 10), während die Brustwirbel (Abb. 14) das ausgeprägte Bild der völlig durchtrennten, gelenkartigen Knorpelfuge bieten. Auch die Querfortsatzspalten zeigen also eine fortlaufende Entwicklung.

Wir kommen damit zu der wichtigen Feststellung, daß die mikroskopischen Befunde von JUNGHANNS und MEYER-BURGDORFF einerseits (bindegewebige Fuge) und HAMMERBECK andererseits (Knorpelfuge, „Synchondrose“) keine Besonderheiten, keine Endzustände, sondern ein bestimmtes Stadium in der Entwicklung der Fugen darstellen. Damit entfällt auch die Möglichkeit, bestimmte Bilder als Ausdruck einer Ausheilung zu deuten, wie dies von HAMMERBECK diskutiert wurde.

Endlich stellen auch die Röntgenbefunde nichts anderes als Stadien dar, unsere Befunde am 1. und 2. Brustwirbel (Abb. 4 und 5) die Anfangsstadien, die übrigen, die bereits einen deutlichen gelenkartigen Spalt erkennen lassen, die Endphase (Abb. 6).

Die Vielzahl der Spalten und ihre Vergesellschaftung mit multiplen anderen angeborenen Mißbildungen der Knochen- und Stützgewebe legen es sehr nahe, in den Wirbelbogenspalten im Sinne SCHMORLS, JUNGHANNS' und HAMMERBECKS endogene konnatale Mißbildungen zu sehen. Auch MEYER-BURGDORFF hält die von Knorpel ausgekleideten Spalten im Gegensatz zu den bindegewebigen für Mißbildungen. Gegen diese Auffassung lassen sich aber schwerwiegende Einwendungen machen, die uns letzten Endes, wie wir zu zeigen uns bemühen werden, den Beweis erbringen werden, daß es sich hier um erworbene Spalten handelt, die infolge abnormer Belastung durch allmählichen Umbau des Knochens (Umbauzone) entstanden sind.

Zunächst spricht in obigem Sinne die Tatsache, daß wir zeigen konnten, daß die Fugen sich ganz allmählich von bindegewebigen Spalten zu überknorpelten Gelenkspalten mit abnormer Beweglichkeit entwickeln, wobei wir in der Lage waren, am histologischen Bild die jeweiligen Zwischenstadien sicherzustellen, nämlich zunächst die partielle Trennung der Bogenwurzel unter Schonung der Corticalis auf der einen Seite, dann die totale Trennung, die Bildung einer Knochenabschlußplatte gegen die Spongiosa, die Entwicklung kleinerer Knorpelinseln im straffen Bindegewebe, die Knorpelfuge mit zentralem Bindegewebsstreifen und endlich Degeneration und Zerfall der zentralen Fugenabschnitte, wobei die feinen an ihren Rändern hyalin verquollenen

Spalten wichtige Bindeglieder darstellen. Wenn HAMMERBECK 1941 zugibt, daß eine völlige Ablehnung der These MEYER-BURGDORFFS von der erworbenen Genese der Spalten nicht möglich sei, solange nicht alle anatomischen Untersuchungsmöglichkeiten erschöpft und alle Übergangsstadien zu der voll ausgebildeten Synchondrose gefunden seien, so scheint uns diese Forderung nunmehr erfüllt. HAMMERBECK schreibt: „Wenn die Annahme MEYER-BURGDORFFS zu Recht bestünde, so seien die Spalten in Übereinstimmung mit dem Röntgenbefund durch etappenweise Ersatz des Knochens durch Knorpel entstanden zu denken. Die anfänglich nur kleinen und wenigen Knorpelinseln, die diffus über das fugenartige Areal verteilt wären, müßten sich vergrößern und vermehren, miteinander zusammenschließen und sich so zu einer soliden Knorpelmasse umbilden.“ Eine bessere Deutung glauben wir unseren Befunden nicht geben zu können. Daß wir die Frühstadien nicht an den Interartikularportionen sondern an der Bogenwurzel beobachteten, scheint uns belanglos. Wir halten die Bogenwurzelspalten und die Spondylolysis interarticularis mit HAMMERBECK für genetisch gleichwertig.

Die Deutung unserer Röntgenbefunde am 1. und 2. Brustwirbel als Umbauzone dürfte zulässig sein. Auch MEYER hat Eindellungen und Verdichtungen an den Rändern der Interartikularportion (vgl. Abb. 5) als allererste Anfänge einer Spondylolyse, die ja nach ihm Umbauzonen darstellen, bezeichnet. Selbst HAMMERBECK beschreibt einmal einen ganz feinen querverlaufenden Spalt und wolkige Struktur innerhalb dieses Bogenabschnittes und erklärt die mögliche Deutung dieses Befundes im Sinne des Umbaues für zulässig.

Daß abnorme Kräfte auf die Wirbelbögen eingewirkt haben, geht aus ihrer hochgradigen Deformierung hervor, deren Ursachen wir oben erörterten. Die Abhängigkeit der Spalten von dem Grad der Deformierung stellt unseres Erachtens den Schlußstein in der Beweisführung für die Bedeutung exogener Faktoren bei der Spaltenentstehung dar. So sahen wir am 2.—7. Halswirbel, die am stärksten deformiert waren, die meisten und verschiedenartigsten Spalten. Das erscheint verständlich, denn die Blockbildung zwischen 2. und 3. Halswirbel gilt uns ja als Ausgangspunkt der Wirbelsäulenverkrümmung, hier haben abnorme Kräfte zweifellos zuerst angesetzt. Die beiden ersten Brustwirbel zeigen die geringste Deformierung und dementsprechend wenige, zum großen Teil nur röntgenologisch bzw. histologisch nachweisbare Spalten. Letztere stellen noch dazu die jüngste von uns beobachtete Phase in der Spaltenentstehung dar. Weiterhin am 3.—6. Brustwirbel doppelseitige Bogenpalten. Am 7.—9. Brustwirbel, also im Bereich der stärksten Linksskoliose, finden sich beiderseits verschiedenartige Spalten, die Bögen waren ja auch ganz unter-

schiedlich belastet und damit auch verschiedenartig deformiert. Vom 10. Brustwirbel bis 1. Lendenwirbel doppelseitige Spondylolyse mit zunehmender Elongation der Interartikularportion. Am 3.—5. Lendenwirbel ist der dorsal abgetrennte Bogenteil soweit nach caudal abgedrängt, daß von einer Spalte in eigentlichem Sinne nicht mehr gesprochen werden kann. Die aneinander vorbeiziegenden, treppenförmig abgesetzten Fragmente des Bogens sind nur noch durch bindegewebige Züge vereint. Ganz allgemein kann man feststellen, daß die Bögen auf der konkaven Seite der Wirbelsäulenverkrümmung offenbar am stärksten belastet wurden. Sie zeigen die meisten und — was das Stadium anbelangt — älteren Spalten (vgl. 5., 6. Halswirbel, 1., 2. Brustwirbel, 3., 4. Lendenwirbel).

Überaus wahrscheinlich macht die exogene Genese der Spalten endlich der Befund am 5. Halswirbel, wo die mit einem Gelenkspalt versehene Knorpelfuge der ventralen Spange des Proc. transvers. gar nicht an dem entsprechenden Wirbelkörper, sondern an der nächst höheren Bandscheibe, ja zum Teil noch am nächst höheren Wirbelkörper ansetzt.

Wir stellen somit abschließend fest, daß unser Fall den wohl als sicher zu bezeichnenden Beweis erbracht hat, daß die von uns beobachteten Spalten: Spondylolysis interarticularis, Bogenwurzelspalte und Querfortsatzspalte, daneben aber auch die Elongation der Bogenwurzeln und der Interartikularportion Umbauzonen darstellen, die auf die Wirkung abnormer mechanischer Kräfte auf ein offenbar minderwertiges Material (s. oben) zurückzuführen sind.

Zu erörtern bleibt uns nur noch der Zeitpunkt, zu dem diese Kräfte auf die Wirbelbögen einzuwirken begannen. Da der Beginn der Wirbelsäulenverkrümmung bereits in die pränatale Lebensperiode verlegt werden kann, ließe sich daran denken, daß abnorme Kräfte schon auf die Knochenkerne eingewirkt und möglicherweise deren Spaltung bedingt haben. Auch HAMMERBECK nimmt die Möglichkeit einer Knochenkernspaltung, wenn auch nicht im Sinne einer Umbauzone an. W. MÜLLER spricht demgegenüber nicht nur von einer Reaktion des Knochens, sondern auch der Knochenkernanlage auf mechanische Beanspruchung. Er hält eine Reihe angeborener Spalten für Umbauzonen. Mit dieser Möglichkeit werden wir demnach wohl insbesondere im Bereich der Halswirbelsäule zu rechnen haben. Denn hier dürfte die Blockbildung bereits sehr frühzeitig abnorme Belastungen der Wirbelbögen verursacht haben. Diese Deutung nähert sich der TURNERS, der allerdings nicht von Umbauzonen, sondern allgemein von Entwicklungshemmung spricht (vgl. auch POIRER). Gegen die Verallgemeinerung dieser Annahme spricht jedoch der sehr starke Wechsel in der Lokalisation der Spalten, auch die Beobachtung, daß sie zum Teil

mitten durch Gelenkfortsätze und deren Gelenkflächen verlaufen. Alle diese Variationen, vor allem aber die Entwicklung der Spalten aus zum Teil unvollständigen bindegewebigen Scheiben, die wir lückenlos zur Darstellung bringen konnten, machen es sehr wahrscheinlich, daß sich der Umbau — in der Regel wenigstens — am ausgereiften Knochen abgespielt hat.

Auf die Arbeiten an dieser Stelle näher einzugehen, die sich vor allem auch im Experiment um die Klärung der Entstehung und Entwicklung der „Umbauzonen“ bemüht haben (LOOSER, MÜLLER u. a.), erübrigt sich, da MEYER-BURGDORFF auf alles Wesentliche hingewiesen hat. Nur auf einen Befund wollen wir kurz eingehen, der uns in unserer Auffassung nicht unwesentlich bestärkt hat. An der 5.—7. Rippe (links) ließ sich nämlich an der Stelle ihrer stärksten Krümmung, an ihrer Verwachsungsstelle mit der Brustwirbelsäule eine Kontinuitätsunterbrechung des Knochens mit abnormer Beweglichkeit feststellen, ein Spalt also, der vor allem in seinem histologischen Bild eine überraschende Ähnlichkeit mit den Wirbelbogenspalten einerseits und den von MÜLLER experimentell erzeugten Umbauzonen andererseits aufwies. Erinnert sei vor allem an die im zentralen bindegewebigen Callus gelegenen schmalen, am Rande hyalin verquollenen Spalten und den randständigen Umbau des bindegewebigen Callus zu Knorpel (letzteres nach LAUCHE bei Rippenfrakturen an sich nicht selten). Vielleicht hat die extreme Verbiegung allein genügt, den Umbau einzuleiten, möglicherweise waren es auch Pulsationen des Herzens, die ständig auf den starr fixierten Thorax einwirkten. Eine Pseudarthrose nach Spontanfraktur anzunehmen, scheint uns gezwungen, auch dürfte die Diskussion über diesen Punkt müßig sein, da die Umbauzone eine — nur eben langsam einsetzende — Spontanfraktur darstellt, eine Differentialdiagnose allein an Hand des histologischen Bildes also gar nicht möglich ist.

Daß — ganz allgemein gesprochen — Umbauvorgänge stattgefunden haben, beweisen auch die rudimentären, ja zum Teil ganz fehlenden Gelenkfortsätze, die oft nur durch unmittelbar dem Wirbelbogen aufliegende Gelenkflächen gekennzeichnet waren. Nach JUNG-HANNS ist das Fehlen eines Gelenkfortsatzes sehr selten und für die oberen überhaupt noch nicht beschrieben.

Fassen wir zusammen: *Die Spalten stellen Umbauzonen in den verschiedenen Stadien ihrer Entwicklung dar, die als Reaktion auf abnorme mechanische Beanspruchung zum Teil vor, im wesentlichen aber nach der Geburt entstanden sind. Es handelt sich dabei nicht um persistierende Epiphysen oder überzählige Knochenkerne im Sinne einer endogenen Mißbildung.*

Zur Nomenklatur wäre zu sagen, daß eine scharfe Unterteilung der einzelnen Spalten bei genetischer Betrachtungsweise sinnlos erscheint,

man sollte nur beschreibend von Bogenwurzel-, Interartikular- und Querfortsatzspalten sprechen und sie alle unter dem Begriff „*Wirbelspaltbogenpalten*“ zusammenfassen.

Der Begriff der Synchondrose (HAMMERBECK) bezieht sich nur auf eine Phase des Prozesses, zweckmäßiger erscheint es uns daher, mit KLAR von *Pseudoarthrosen* zu sprechen, wenn man nicht den Begriff der „*Umbauzonen*“ vorziehen will.

#### *IV. Beziehungen zur Chondrodystrophie und ihr verwandte Mißbildungen.*

Die Beziehungen unseres Falles zur multiplen Gelenkschlaffheit erörterten wir oben. Eine weitere wichtige Beziehung ergibt sich nun zur Chondrodystrophie. Wenn auch das ausgeprägte Bild dieser systemisierten Mißbildung keineswegs vorlag, so fanden wir doch eine Reihe von Symptomen, die auf eine nahe Verwandtschaft unseres Falles mit diesem Krankheitsbild hindeuten.

So fanden wir eine Brachympetapodie, nach POL die gemeinsame Bezeichnung für die Brachympetakarpie und die Brachympetatarsie. Die linke Hand<sup>1</sup> zeigte eine beträchtliche Verkürzung der Metakarpalia II—V, während das erste Metakarpale, ferner alle Phalangen keine verwertbare Verkürzung ergaben. Das auf dem Röntgenbild längste Metakarpale II zeigt eine objektive Verkürzung um 1,1 cm. Die Metatarsalia II—V, besonders das IV. erwiesen sich ebenfalls als verkürzt. Das Metatarsale I und die Phalangen sind nicht verkürzt. Die Epiphysen erscheinen an der Hand, besonders am Fuß (Abb. 9) zum Teil unförmig aufgetrieben.

Die Brachympetapodie gehört in das Gebiet der Brachydaktylie, die von POL als eine erbliche, beidseitige Verkürzung eines oder mehrerer Finger bzw. Zehen definiert wird und am einzelnen „Strahl“ nicht alle Segmente betrifft. Sie wird heute von den meisten als Ausdruck einer das ganze Skeletsystem betreffenden Anomalie — und zwar der Chondrodystrophie — aufgefaßt, auch dann, wenn sie scheinbar selbstständig auftritt. Die Einheit beider Krankheitsbilder wird von HASSELWANDER, RAVENNA, POL, K. H. BAUER, ASCHNER und ENGELMANN betont. K. H. BAUER hält jede Brachydaktylie für eine abortive Chondrodystrophie. Wenn G. B. GRUBER den Einwand macht, es sei noch nicht sichergestellt, ob die histologischen Bilder in beiden Fällen übereinstimmen, so gibt er andererseits das Vorkommen partieller oder beschränkt lokalisierter Chondrodystrophie zu. Wie bei der Chondrodystrophie zeigt auch bei der Brachydaktylie das Metakarpale IV die stärkste Neigung zur Verkürzung. Das gilt auch für unseren Fall.

Weitere Beziehungen zur Chondrodystrophie ergeben sich bei der Betrachtung der Größe und Form des Schädels. Seine Länge beträgt 21 cm, seine größte Breite 17 cm. Die Normalwerte liegen nach SIEGELBAUER bei 16—19 bzw. 12—16 cm. Der Längen-Breitenindex beträgt bei der B. nach RETZIUS 80,9 cm. Ein Index über 80 rechtfertigt nach SIEGELBAUER die Feststellung einer Brachycephalie. GÜNTHER u. a.

<sup>1</sup> Siehe Fußnote S. 236.

haben nun bei Chondrodystrophien vergrößerten Kopfumfang und Neigung zur Brachycephalie festgestellt, die in geringem Umfang in unserem Fall ohne Zweifel vorliegt. Auch die leichte Einziehung der Nasenwurzel, ein leichter Exophthalmus (G. B. GRUBER), der auch auf Photographien der B. aus früheren Jahren deutlich in Erscheinung tritt, und die Deformität der Felsenbeine (KAUFFMANN) sind in diesem Sinne zu verwerten. Endlich ist Zwerg- und Kleinwuchs ein konstantes Symptom ausgeprägter und vieler abortiver Fälle von Chondrodystrophie.

Ausgeprägte Fälle von Chondrodystrophie sowohl wie abortive Formen neigen dazu, sich mit anderen Mißbildungen des Skelets zu kombinieren. So sind mit Ausnahme des Blockwirbels alle Mißbildungen, die wir bei unserem Fall nachzuweisen in der Lage waren, einzeln oder zu mehreren bei der Chondrodystrophie oder in Gemeinschaft mit chondrodystrophien Symptomen beschrieben worden (G. B. GRUBER), allerdings kaum je in einer derartigen Häufung so hochgradiger Deformitäten.

Die Vielfalt der Symptome und Symptomkomplexe bei der Chondrodystrophie und den ihr verwandten Mißbildungen ist eine ungewöhnlich große, so daß man HUSLER nur zustimmen kann, wenn er sagt: „Man ersieht aus der außerordentlichen Variabilität der Bilder, daß die einzelnen Abarten nicht nur unbegrenzte Möglichkeiten in ihrer Kopplung mit anderen Mißbildungen zulassen, sondern daß sie sich gegenseitig damit auch bedeutend nähern bzw. überschneiden, je mehr über sie bekannt wird.“

GRUDZINSKI und neuerdings vor allem GREBE haben nun den Versuch unternommen, das Bekannte zu ordnen und einzuteilen. GREBE stellte drei Gruppen auf: die typischen, ausgeprägten Fälle von Chondrodystrophie bezeichnet er als Chondrodysplasien, die Abortivformen als Chondrohypoplasien, die atypischen Fälle — darunter auch die Gruppe der „Klinischen Abarten“ GRUDZINSKIS — faßt er unter dem Sammelbegriff „Gruppe der multiplen Epiphysenstörungen“ zusammen. Eine Gruppe familiärer Systemerkrankungen, die sich in keiner der drei oben genannten Gruppen unterbringen läßt, wird als „seltene Systemerkrankung“ bezeichnet.

Unseren Fall als Chondrohypoplasie zu bezeichnen, scheint uns bei der Vielzahl von Symptomen gewagt, am besten werden wir den Umständen wohl gerecht, wenn wir den Fall der Gruppe der „seltenen Systemerkrankungen“ zuordnen. Hauptmerkmale wären: eine gewisse Verwandtschaft zur Chondrodystrophie, Epiphysenstörungen, Gelenk- und Bänderschlaffheit und Mißbildung der Wirbelsäule.

Demgegenüber kommt den übrigen Mißbildungen keine selbständige Bedeutung zu, sie sind vom Gesamtbild nicht zu trennen, so z. B. der Schulterhochstand, der im Verein mit der Blockwirbelbildung und den

Dornfortsatzspalten an eine SPRENGELSche Deformität erinnert und bekanntlich bei einem hohen Prozentsatz (nach HORAWITZ 47,8%) angeborener Skoliosen vorkommt. Gaumenspalten und Klumpfüße können sich mit fast allen bekannten Anomalien kombinieren und sind begleitende Mißbildungen. Das gleiche gilt wohl für die Flughäute, wobei gerade die Pterygia cubitalia besonders schweren Mißbildungen beigeordnet zu sein scheinen (STEINER).

Von besonderer Wichtigkeit wäre es endlich, die Erblichkeit der Mißbildung nachzuweisen. Es gelang uns bei der Röntgenuntersuchung eines Bruders und zweier Nichten der B. — alle drei kleinwüchsig — bei einer der letzteren eine Brachyimetapodie (Verkürzung der 3.—5. Grundphalangen beiderseits) festzustellen. Es scheint uns dies ein Hinweis auf die Erblichkeit der endogenen Komponente zu sein, die bei der B. die Entstehung der Mißbildungen bedingte.

#### *Zusammenfassung.*

1. Es wird über den Fall einer systemisierten Mißbildung (64 Jahre alte Frau) berichtet. Betroffen waren ausschließlich Abkömmlinge des Mesenchyms: Knochen, Gelenke und Bänder.
2. Die Hauptsymptome waren Kleinwuchs, Brachyimetapodie, Brachycephalie, multiple, angeborene Gelenkschlaffheit, multiple Epiphysenstörungen, multiple Luxationen, beiderseitige Klumpfüße, Blockwirbelbildung, hochgradige Kyphoskoliose, zahlreiche Wirbelbogen- und Gaumenspalten, Flughäute und Gaumenspalten.
3. Die Beziehungen des Falles zur multiplen, angeborenen Gelenkschlaffheit werden besprochen. Als Ursache der Luxationen sind neben der Gelenk- und Bänderschlaffheit Epiphysenstörungen und eine endogen bedingte Minderwertigkeit des Knochenmaterials zu erörtern. Ausdruck der letzteren ist unter anderem der Kleinwuchs.
4. Ursache der Wirbelsäulenverkrümmung ist die Blockwirbelbildung zwischen 3. und 4. Halswirbel. An der Entstehung der hochgradigen kompensatorischen Krümmung der Wirbelsäule sind die Gelenkschlaffheit und die Minderwertigkeit des Knochenmaterials beteiligt.
5. Die Bearbeitung der überaus zahlreichen Wirbelbogen- und Gaumenspalten (Spondylolysis interarticularis, Bogenwurzelspalte, Querfortsatz- und Dornfortsatzspalte) ergibt eine Reihe bisher unbekannter bzw. sehr seltener Befunde. Weiterhin gelang es an Hand makroskopischer, histologischer und röntgenologischer Untersuchungen den Nachweis zu erbringen, daß die verschiedenen bisher beschriebenen Bilder keine Endzustände, auch keine Gegensätze, sondern Stadien einer Entwicklungsreihe darstellen, die wir in kontinuierlicher Folge nachzuweisen.

in der Lage waren. Damit ist der wohl als sicher zu bezeichnende allgemein-pathologisch wichtige Nachweis erbracht, daß es sich um „Umbauzonen“ im Sinne LANGES und MÜLLERS handelt, die, wie wir weiterhin zeigen konnten, auf abnorme Beanspruchung (hochgradige Deformierung der Wirbel bei ungewöhnlich starker Verbiegung der Wirbelsäule) eines minderwertigen Knochenmaterials zurückzuführen sind. Damit dürfte der Streit um die Genese der Spalten zwischen SCHMORL, JUNGHANNS und HAMMERBECK einerseits und MEYER-BURGDORFF andererseits zugunsten des letzteren entschieden sein.

6. Einzelne Befunde, wie Brachydaktylie, Brachycephalie, Kleinwuchs u. a. ergeben wichtige Beziehungen zur Chondrodystrophie.

7. Da sich Brachydaktylie auch bei einer Verwandten der B. nachweisen ließ, scheint es sich um ein erbliches Leiden zu handeln.

### Literatur.

- ASCHNER u. ENGELMANN: Zit. nach GRUBER. — ASCHOFF: Roux' Arch. **112**, 411 (1927). — BÁCILIERI: Arch. Orthop. usw. **3**, 213 (1905). — BAUER, F.: Wien. klin. Wschr. **1935**, 1352. — BAUER, K. H.: Klin. Wschr. **1923**, 624. — In KIRSCHNER-NORDMANNS Chirurgie, Bd. I. Berlin u. Wien 1926. — DREHMANN: Z. orthop. Chir. **7**, 459 (1900). — DUBREUIL: Zit. nach VALENTIN. — FALK: Z. orthop. Chir. **31**, 545 (1913). — GEIPEL: Fschr. Röntgenstr. **42**, 583 (1930); **46**, 373 (1932); **52**, 533 (1935). — GREBE u. WEISSWANGE: Fschr. Röntgenstr. **67/68** (1943). — GRUBER, G. B.: Wien. klin. Wschr. **1929**, Nr 49/50, 1557, 1591. — Beitr. path. Anat. **97**, 9 (1936). — In SCHWALBE-GRUBERS Morphologie der Mißbildungen, Bd. III/1. 1937. — GRUDZINSKI: Fschr. Röntgenstr. **38**, 873 (1928). — GÜNTHER: Virchows Arch. **301**, 686 (1938). — GUILLEMET u. LECLERE: Ref. Zbl. Kinderhk. **35**, 62 (1939). — HACKENBROCH: Zit. nach MADEHEIM. — Z. orthop. Chir. **45**, 467 (1924). — HAMMERBECK: Fschr. Röntgenstr. **54**, 144 (1936); **64**, 72 (1941). — HASSELWANDER: Zit. nach GRUBER. — HAYEK: Zit. nach MEYER-BURGDORFF. — HUSLER: In PFAUNDLER-SCHLOSSMANNS Handbuch für Kinderheilkunde, Erg.-werk, Bd. I. Berlin 1942. — JUNGHANNS: Bruns' Beitr. **148**, 554 (1930). — Arch. orthop. Unfallchir. **29**, 109 (1930). — Arch. Orthop. usw. **33**, 260 (1933). — In HENKE-LUBARSCHS Handbuch der pathologischen Anatomie, Bd. IX/4. Springer 1939. — KAUFFMANN: Untersuchungen über die sog. fetale Rachitis. Berlin 1892. — Beitr. path. Anat. **13**, 32 (1893). — Z. orthop. Chir. **31**, 81 (1913). — Lehrbuch der speziellen pathologischen Anatomie, 9. u. 10. Aufl. Berlin 1938. — KLAR: Verh. dtsch. orthop. Ges. **1930**, 312. — KÖLLIKER: In Handbuch der orthopädischen Chirurgie, von JOACHIMSTHAL, Bd. II. Jena 1905/07. — LEHMANN-FACUIS: Frankf. Z. Path. **31**, 489 (1926). — LOOSER: Dtsch. Z. Chir. **152**, 210 (1920). — LORENZ: Zit. nach GRUBER. — Zit. nach SCHULTE-HESS. In Handbuch der orthopädischen Chirurgie, von JOACHIMSTHAL, Bd. II. Jena 1905/07. — MADEHEIM: Frankf. Z. Path. **57**, 237 (1943). — MAGNUS: Dtsch. Z. Chir. **78**, 555 (1905). — MAYER: Zit. nach BAASTRUP. — MEYER: Arch. orthop. Unfallchir. **29**, 109 (1931). — MEYER-BURGDORFF: Bruns' Beitr. **151**, 386 (1931). — Zbl. Radiol. **18**, 289 (1934). — MEYER-BURGDORFF u. KLOSE-GERLICH: Arch. klin. Chir. **182**, 220 (1935). — MÜLLER, W.: Münch. med. Wschr. **1924**, 854. — Bruns' Beitr. **130**, 459 (1924). — Fschr. Röntgenstr. **44**, 644 (1931). — NEUGEBAUER: Zit. nach JUNGHANNS. — PELTESOHN: Ref. Z. orthop. Chir. **26**, 521 (1910). — PERTHE: Z. orthop. Chir. **14**, 629 (1905). — PÖSCHL: Fschr. Röntgenstr.

67, 138 (1943). — POIRER: Zit. nach PUTTI. — POL: Virchows Arch. 229, 388 (1921). — In SCHWALBE-GRUBERS Morphologie der Mißbildungen, Bd. III/1. 1937. — PORT: Arch. Orthop. usw. 26, 379 (1928). — PUTSCHAR: In HENKE-LUBARSCHS Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie, Bd. IX/3. — PUTTI: Fschr. Röntgenstr. 14, 285 (1909/10); 15, 243 (1910). — REINER: Z. orthop. Chir. 13, 442 (1904). — ROCHER: Zit. nach VALENTIN. — SCHMIDT, M. B.: In LUBARSCH-OSTERTAGS Ergebnisse der allgemeinen Pathologie, Bd. 4, S. 599. 1897. — SCHMORL: Zit. nach JUNGHANNS. — Fschr. Röntgenstr. 40, 18 (1929). — Dtsch. Z. Chir. 237, 422 (1932). — SCHWIEGEL: Zit. nach MEYER-BURGDORFF u. KLOSE-GERLICH. — SIEGLBAUER: Lehrbuch der Anatomie des Menschen, 5. Aufl. Berlin u. Wien 1943. — STEINER: In JADASSOHNS Handbuch der Haut- und Geschlechtskrankheiten, Bd. IV/1. Berlin 1932. — In PFAUNDLER-SCHLOSSMANNS Handbuch der Kinderheilkunde Bd. X, 4. Aufl. Berlin 1935. — STICH u. K. H. BAUER: In GARRE-BORCHARDS Lehrbuch der Chirurgie, 13. Aufl., bearb. von STICH und BAUER. Berlin 1944. — STORCK: Die angeborene Hüftverrenkung als geburts-hilflich-orthopädisches Problem. Stuttgart 1940. — TURNER: Zit. nach KLAR. Ref. Z. org. Chir. 37, 494 (1927); 38, 159 (1927). — VALENTIN: In SCHWALBE-GRUBERS Morphologie der Mißbildungen, Bd. III/1. 1937. — WEGENER: Arch. orthop. Unfallchir. 26, 73 (1928). — WERTHEMANN u. SCHINDLER: Schweiz. med. Wschr. 1943, 909. — WILLIS: Zit. nach JUNGHANNS. — Zit. nach HAMMERBECK. — WIRT: Ref. Z. orthop. Chir. 1, 482 (1892). — WOLFF: Zit. nach DREHMANN.