Friedreichsche Ataxie und Taubstummheit.

Von
Dr. **Walter Koennecke.**

(Aus der medizinischen Abteilung (Oberarzt Prof. Bingel)
des Herzoglichen Krankenhauses zu Braunschweig.)

(*Eingegangen am 4. Oktober 1919.*)

Es ist bekannt, daß die angeborene Taubstummheit sowohl wie die Friedreichsche Ataxie in der Mehrzahl der Fälle mit intellektuellen Defekten höheren oder geringeren Grades einhergeht. Ebenso finden wir in der Ätiologie beider Erkrankungen das Moment der Erblichkeit, ferner in der Aszendenz Verwandtschaftsehen, Potatorium, Lues, Epilepsie oder Geisteskrankheiten.

Wir dürfen also beide Erkrankungen als den Ausdruck einer Degeneration ansehen.

Eigentlich müßten wir daher erwarten, daß hereditäre Ataxie und kongenitale Taubstummheit des öfteren bei demselben Individuum vorkommen.

In Wirklichkeit ist ein solches Zusammentreffen aber recht selten, jedenfalls enthält die Literatur darüber nur sehr wenig.

So werden in der Monographie von Bezold unter den die Taubstummheit begleitenden Anomalien wohl Idiotie, Kretinismus, Augenabnormitäten, Lues congenita erwähnt, aber organische Nervenkrankheiten, insbesondere die Friedreichsche Ataxie überhaupt nicht aufgeführt. Ebenso wenig findet sich in der Literatur der hereditären Ataxie über begleitende Gehörsanomalien.

Die Mitteilung der Krankengeschichten zweier Geschwister, die beide an Friedreichscher Ataxie und kongenitaler Taubstummheit leiden, erschien uns daher von Interesse zu sein.

Robert Sch., 24 Jahr, und Luise Sch. 20 Jahr.

Anamnese: Beide Eltern hatten Lungentuberkulose. Vater war Alkoholiker. Beide Eltern waren schwächlich, lebten in schlechten äußeren Verhältnissen, sind beide jung gestorben. Die Mutter hatte 10 Partus in schneller Aufeinanderfolge. Von diesen sind nur 3 Kinder groß geworden, außer Robert und Luise ein angeblich gesunder Bruder. Beide Kinder wurden in einem Alter von 7—8 Jahren in ein Pflegehaus aufgenommen. Sie sollen sich in einem sehr schlechten Ernährungszustande befunden haben. Bei beiden waren angeblich noch Reste des Gehörs vor-

handen, die sich im Lauf der Jahre verloren. Bei beiden fiel schon damals ihr taumeliger (wie betrunkenen) Gang auf, sie fielen oft hin. Ihre geistige Entwicklung war mäßig. Robert fiel durch sein gedrücktes, verärgertes Wesen auf. Ernstliche innere Krankheiten hatten beide nicht durchgemacht.

Status praesens des Robert Sch.:

Grazil gebauter Mann. Schwache Muskulatur. Leerer Gesichtsausdruck. Vorstehender Unterkiefer. Steiles Gaumendach. Sprache unmoduliert, lallend. Gutes Ablesungsvermögen.

Ohrbefund: Hört die auf den Proc. mastoideus aufgesetzte Stimmgabel, im übrigen völlig taub. Trommelfellbefund beiderseits normal. Beim Drehversuche tritt prompt Nystagmus bei gerader Blickrichtung auf. Ebenso ist kalorischer Nystagmus von beiden Ohren aus lösbar.

An den inneren Organen geringe Verdichtungen über beiden Lungenspitzen, sonst keine nachweisbaren Veränderungen. Leichte Skoliose der Halswirbelsäule, über das physiologische Maß hinausgehende Kyphose der oberen Brustwirbelsäule und Lordose der Lendenwirbelsäule. Rechts ziemlich ausgeprägter Pes varoequinus. Auffallend hohes Fußgewölbe, große Zehe überstreckt, also eine Fußbildung, wie sie von einigen Autoren als pathognomonisch für Friedreichsche Ataxie angesehen wird. Links leichter Pes varus.

Nervensystem: Pupillen gleichweit, reagieren prompt auf Licht und Konvergenz.

Augenhintergrund: Links markhaltige Nervenfasern, sonst normal. Augenbewegungen frei. Nystagmus horizontalis und verticalis bei seitlicher Blickrichtung.

Bauchdeckenreflex und Cremasterreflex pos. Tricepsreflex pos. Patellarreflex und Achillessehnenreflexe fehlen. Babinski neg. Fußsohlenreflex pos., Romberg auch bei offenen Augen stark positiv. Erhebliche Ataxie der untern Extremitäten, keine Entartungsreaktion.

Sensibilität ungestört. Intelligenz gering, genügt aber den Anforderungen seiner Umgebung. Geistiger Besitzstand primitiv. Jähzornig, leicht erregt. Neigung zu Affekthandlungen.

Status praesens der Luise Sch.:

Großes, sehr grazil gebautes Mädchen. Unterhautfettpolster fehlt fast völlig. Muskulatur des Rumpfes und der Extremitäten außerordentlich gering. Keine Muskelgruppen sind besonders von der Atrophie bevorzugt. Alle Muskelgruppen sind durch galvanischen und faradischen Strom vom Muskel und Nerv aus in normaler Weise erregbar. Keine elektrische Entartungsreaktion. Entwicklung der Mammae vollkommen infantil, kein Drüsengewebe. Achselhaare und Pubes fehlen. Innere Organe, sowie die innern Genitalien ohne nachweisbare Veränderungen.

Völlig taub bei normalem Trommelfellbefund. Die Prüfung auf kalorischen und Drehnystagmus fällt einwandfrei positiv aus bei gerader Blickrichtung. Sprache unmoduliert, lallend. Gutes Ablesungsvermögen. Im Liegen besteht eine leichte Kyphose der Lendenwirbelsäule und angedeutete Lordose der unteren Brustwirbelsäule. Beide Füße zeigen ausgesprochene Varo-equinus-Stellung. Beiderseits typischer Friedreich-Fuß, sehr hohes Fußgewölbe, große Zehe überstreckt, also genau wie bei Robert.

Die 2. bis 5. sehr langen grazilen Finger sind in den beiden distalen Gelenken gebeugt. Die den Gelenken entsprechende dorsale Hautfalte ist wulstartig verdickt. Es gelingt nicht, die Finger passiv zu strecken.

Nervensystem: Grobschlägiger gleichmäßiger Tremor der Arme, des Kopfes und des Rumpfes, die sich bei Erregung sehr steigert, Angedeutete Ataxie der

Arme. Hochgradige Ataxie der Beine. Ataktisch ausfahrender schwankender Gang. Rombergsches Phänomen auch bei offenen Augen stark positiv. Pupillen reagieren auf Licht und Konvergenz. Nystagmus horiz. bei seitlicher Blickrichtung. Augenhintergrund normal. Bicepsreflex pos., Tricepsreflex pos., Bauchdeckenreflex pos. Die Patellar- und Achillessehnenreflexe sind beiderseits nicht auszulösen. Fußsohlenreflex pos. Babinski neg. Geistiges Niveau beschränkt.

Es ist bislang, soweit mir bekannt geworden, nur ein Fall von Victor Hammerschlag, Wien, beschrieben, bei dem diese Koinzidenz von hereditärer Taubheit und hereditärer Ataxie beobachtet wurde. Es handelte sich um einen 14jährigen Jungen, dessen Eltern nicht blutsverwandt waren, und der sechs angeblich gesunde Geschwister hatte. Er war taubgeboren und begann mit 3 $\frac{1}{2}$ Jahren zu gehen. Die otoskopische Untersuchung ergab beiderseits annähernd normales Trommelfell. Er wies mehrfache Degenerationszeichen auf und war ziemlich hochgradig imbezill. Am Nervensystem befanden sich die Stigmata der Friedreichschen Ataxie. Hammerschlag weist darauf hin, daß Gangstörungen bei Taubstummen zwar längst bekannt sind, daß aber Gang- und Gleichgewichtsstörungen auf die pathologische Veränderung des peripheren Sinnesorgans, nämlich des Bogengangapparates, zurückgeführt wurden.

Versuche von Frey und Hammerschlag über die Patellarreflexe bei Taubstummen führten zu einer auffälligen Differenz im Verhalten der kongenital Tauben und der später Ertaubten. Während später Ertaubte ein kräftiges Kniephänomen zeigten, fand sich bei den kongenital Tauben durchgehends eine bedeutende Abschwächung der Patellarreflexe. Hammerschlag leitet daraus die Vermutung ab, daß bei den kongenital Tauben außer dem Labyrinth noch ein anderer, den Tonus regulierender Nervenmechanismus geschädigt sein müsse. In unsern Fällen dürften wir vielleicht noch einen Schritt weitergehen und auf Grund des positiven Ausfalls der Nystagmusversuche gröbere Veränderungen des peripheren Sinnesorgans überhaupt ausschließen. Dann müssen wir also den Sitz der Erkrankung im Zentralorgan suchen. Ist diese Anschauung richtig, so können wir der Vermutung Raum geben, daß das Zusammentreffen von Friedreichscher Ataxie und Taubstummheit durch eine nahe anatomische Verwandtschaft beider Erkrankungen bedingt sein muß. Die hereditäre Ataxie ist als eine Systemerkrankung des Rückenmarks bekannt, die durch mangelhafte Anlage und Degeneration der Hinterstränge, Clarkeschen Säulen, Pyramidenseiten- und Kleinhirnseitenstränge charakterisiert ist.

Berücksichtigen wir die Versuche von Frey und Hammerschlag, so kommen wir zu dem Schlusse, daß enge anatomische Beziehungen dieser Bahnen und der Acusticusbahnen bestehen müssen. Aus dem Umstande, daß Friedreichsche Ataxie und kongenitale Taubstumm-

heit beide auf degenerativer Basis entstehen, daß Intelligenzdefekte und körperliche Degenerationszeichen ihre gemeinsamen Begleitscheinungen sind, kann man schließen, daß die den beiden Erkrankungen gemeinsame Grundursache in Entartungsvorgängen, resp. Entwicklungshemmungen im Zentralnervensystem zu suchen ist. Diese Störungen haben in bestimmten Bahnen ihre Prädilektionsstellen. Bestehen anatomische Beziehungen zwischen diesen Bahnen, so kann es nicht wundernehmen, wenn bei der vorzugsweisen Erkrankung des einen Systems auch das andere eine ganz leichte Schädigung erfährt. Sind aber die degenerativen Prozesse besonders umfangreich, so ergeben sich eben solche Symptomenkomplexe, wie sie unsere beiden Fälle bieten.

Den Einwand, daß diese Schlußfolgerungen gesuchte Kombinationen und daß das Zusammentreffen zweier derartiger Krankheitsbilder lediglich auf einem Zufall beruht, widerlegt zur Genüge die Tatsache, daß es sich um ein Geschwisterpaar handelt.

Wir können nicht annehmen, daß in unsern beiden Fällen das Zusammentreffen von Friedreichscher Ataxie und kongenitaler Taubstummheit ein rein zufälliges sei. Es müßte schon ein ganz besonderes Spiel des Zufalls sein, wenn ausgesucht zwei Geschwister von zwei an und für sich unverhältnismäßig seltenen Krankheiten befallen wären.

Wir müssen vielmehr einen inneren Zusammenhang der beiden Krankheiten annehmen und danach suchen.

Der Vestibularapparat ist nach den vorgenommenen Prüfungen als völlig intakt anzusehen, sowohl in seinen Endorganen, den Bogenmägen, als in seinem nervösen Teil. Er scheidet also aus der Betrachtung aus.

Anders verhält sich der eigentliche Hörapparat. Er ist auf das allerschwerste geschädigt. Bei Robert sind nur noch minimale Reste der Hörfähigkeit vorhanden, bei Luise überhaupt nichts mehr. Das Trommelfell ist bei beiden intakt. Der Sitz der Erkrankung kann also nur das innere Ohr oder der nervöse Apparat sein. Eine sichere Entscheidung darüber dürfte ohne anatomische Untersuchung kaum möglich sein.

Es wäre möglich, daß das Cortische Organ gar nicht oder nur mangelhaft angelegt ist, oder daß die supranucleären Acusticusbahnen nicht angelegt sind.

Diese Annahmen würden ein Analogon bilden zu den anatomischen Verhältnissen, die wir bei der Friedreichschen Ataxie zu finden gewohnt sind, nämlich eine kongenitale, mangelhafte Anlage gewisser Bahnen, die durch die physiologische Inanspruchnahme aufgebraucht sind (Edinger).

Mag dem sein, wie es wolle. Das gleichzeitige Vorkommen von Friedreichscher Ataxie und kongenitaler Taubheit bei einem Geschwisterpaar schien mir der Mitteilung wert zu sein.

Literaturverzeichnis.

- Hammerschlag, Victor, Über einen mutmaßlichen Zusammenhang zwischen hereditärer Taubheit und hereditärer Ataxie. *Zeitschr. f. Ohrenheilk.* 56.
- Hasslauer, Hörprüfungen im Würzburger Taubstummeninstitut. *Zeitschr. f. Ohrenheilk.* 37.
- Bezold, Friedr., Die Taubstummheit auf Grund ohrenärztlicher Beobachtungen. 1902.
-