

(Aus der Universitäts-Augenklinik Tübingen. — Direktor: Prof. Dr. W. Stock.)

Myotonie und Cataracta myotonica.

Von

Dr. med. habil. **Hans Sautter**,
Assistenzarzt der Klinik.

Mit 7 Textabbildungen und Tafel I.

Grundsätzliche Unterschiede im Erscheinungsbild und Verlauf haben die Aufstellung zweier myotonischer Krankheitstypen, der Myotonia congenita (*Thomsen*) und der dystrophischen (atrophischen) Myotonie (*Steinert-Curschmann*), gerechtfertigt erscheinen lassen. Das verbindende Kardinalsymptom ist dabei die als Myotonie bezeichnete, nach aktiver Bewegung eintretende Starre bestimmter Muskeln oder Muskelgruppen. Während nun die Myotonia congenita nahezu ausschließlich durch dieses rein muskuläre Symptom charakterisiert wird, kommt es bei der myotonischen Dystrophie darüber hinaus neben anderen Anomalien vor allem zu fortschreitenden Atrophien der erkrankten Muskulatur, sowie zu endokrinen Störungen verschiedenster Art und Stärke. Dabei finden sich zwischen erscheinungsarmen Zustandsbildern, die bei Abwesenheit dystrophisch-endokriner Störungen als Einzelfälle den Eindruck einer Myotonia congenita erwecken können, und dem voll ausgeprägten Leiden oft in einer Sippe mannigfache Übergänge. Diese Beobachtung sowie die Tatsache, daß echte Thomsenfälle im Vergleich zur myotonischen Dystrophie sehr selten sind, haben wiederholt zu Bedenken über die nosologische Selbständigkeit dieser beiden Krankheitstypen Anlaß gegeben. Nachdem schon *Hoffmann*, *Higier*, *Hirschfeld* und *Rosett*, ferner *Guillain*, *Bertrand* und *Rouquès* enge Beziehungen zwischen beiden angenommen und andere Autoren über das angebliche Vorkommen beider Formen in einer Familie berichtet hatten, wurde die Berechtigung ihrer begrifflichen Trennung durch *Boeters* erneut in Frage gestellt. *Curschmann*, der Begründer dieser dualistischen Auffassung, hält *Boeters* die Ansicht entgegen, daß sein Material fast ausschließlich Dystrophikerstippen entstamme und außerdem den Beweis nicht für erbracht, daß ein Thomsenkranker zu einem Dystrophiker werden kann. Er bleibt daher auf seiner Forderung nach Abgrenzung der myotonischen Dystrophie als selbständigen Symptomenkomplex bestehen. Was nun bei dieser neurologischen Problematik für den Ophthalmologen von besonderem Interesse sein dürfte, ist die Frage, ob die „Katarakt bei myotonischer Dystrophie“ alle echten Thomsenfälle verschont, oder ob sie vielleicht ein beide Myotonieformen verbindendes Merkmal darstellen könnte. Ein Beitrag zu ihrer Klärung muß aber neben der anerkannten Spezifität der

myotonischen Linsentrübungen ihr regelmäßiges Vorkommen bei dem dystrophischen Krankheitstyp zur Voraussetzung haben.

Nachdem schon *Steinert* und anderen (besonders auch *Hauptmann* und *v. Szily*, *Greenfield*, *J. Hoffmann*) ein gehäuftes Auftreten von präsenilem Star bei myotonischer Dystrophie aufgefallen war, stammt von *Fleischer* aus der hiesigen Klinik das bis dahin (1918) umfangreichste Material von 29 Kataraktfällen bei 30 Myotonikern. Auf Grund seiner Beobachtungen hielt er bezüglich der *Form der Katarakt* „eine Trübung des hinteren Pols mit sternförmigen radiären Ausläufern“ im Beginn für besonders charakteristisch. Aber erst die Spaltlampenforschung *Vogts*

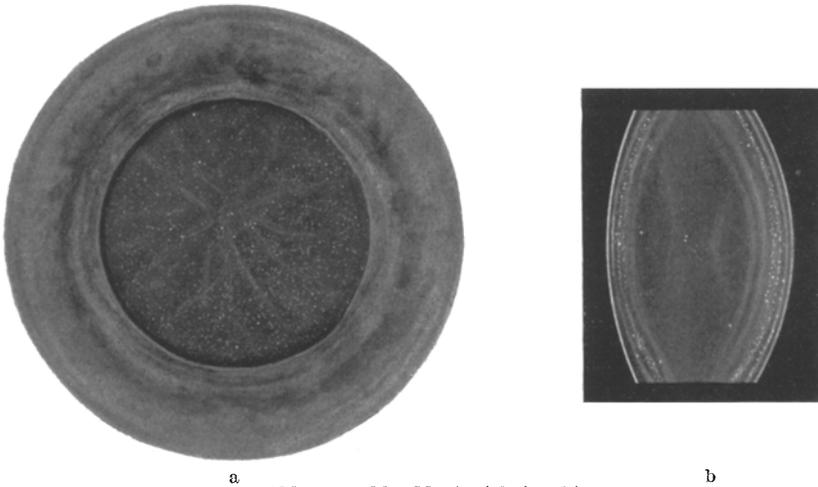
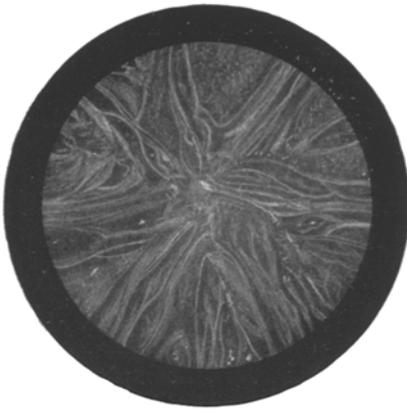


Abb. 1 a und b. Myotoniekatarakt.

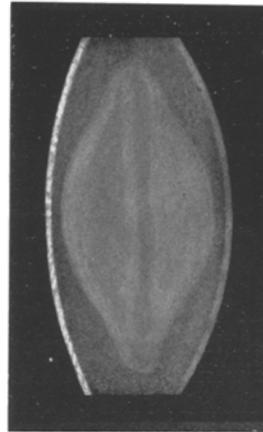
hat uns die Kenntnis von der pathognomonischen Bedeutung der nach Art und Anordnung typischen punktförmigen Rindentrübungen vermittelt. Sie sind das hauptsächlichste und im Beginn in der Regel einzige Merkmal der Myotoniekatarakt.

Die Abspaltungszone absolut freilassend bilden sie eine anfangs die tieferen Rindenschichten bevorzugende, bald aber die ganze Rinde einnehmende Zone, die sich aus weißen Pünktchen sowie bunten, vorwiegend rot und grün schillernden Kryställchen zusammensetzt. In ihrer vollen Ausprägung reicht sie bis an den Abspaltungsstreifen heran, der dann nicht selten verstärkt reflektiert, überschreitet ihn aber praktisch nie (Abb. 1 a und b). Die Annahme *Vogts*, daß Cholesterin das chemische Substrat der Krystalle sei, ist naheliegend. In diesem Stadium, das durch viele Jahre hindurch stationär bleiben kann, haben die Linsentrübungen in der Regel noch keine nennenswerte Beeinträchtigung der Sehschärfe zur Folge und bleiben daher häufig unbemerkt. Im weiteren Verlauf kann es nun zu folgenden Veränderungen kommen:

a) Die Trübungspunkte verdichten sich dem Nahtverlauf folgend zur *Rosettenform*, die — in der hinteren Rinde meist ausgeprägter als in der vorderen — besonders schön bei Betrachtung mit dem Lupenspiegel zutage tritt. Es ist dies die von *Fleischer* geschilderte und auch von *Hauptmann* beobachtete Form; sie läßt sich aber nicht in allen Fällen



a



b

Abb. 2a und b. Tetaniekatarakt.



Abb. 3.

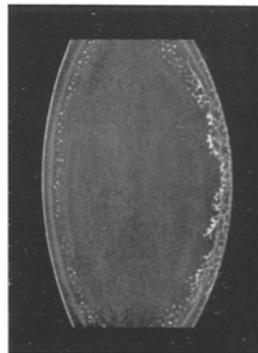


Abb. 4.

und nicht immer doppelseitig feststellen. Auch *Vos* sah in ihr lediglich eine Weiterentwicklung des diffusen Trübungstypus (Abb. 3).

b) Es entsteht in der hinteren Rinde ein Bild, das der *Cataracta complicata* (wie z. B. bei Uveitis, Pigmentdegeneration, hoher Myopie) gleicht: lockere, tuffsteinartige, vom hinteren Pol sich nach allen Seiten in die zentralen Rindenpartien ausbreitende Trübungen mit charakteristischem Farbenschillern des hinteren Spiegelbezirkes. *Vogt* hat ebenfalls diese von ihm beschriebene Form neben den stets vorhandenen Pünktchen und Krystallen beim Myotoniestar beobachtet (Abb. 4).

Die weitere Zunahme der Linsentrübung erfolgt dann gewöhnlich nach Art der senilen Katarakt. Mit der Bildung von Wasserspalten lamellärer Zerklüftung und subcapsulären Vakuolen geht das Auftreten der bekannten Rindentrübungen einher, die dann bald, zusammen mit einer fortschreitenden Kernsklerose, nichts für Myotonie Charakteristisches mehr erkennen lassen. Die unter Verwischen der Diskontinuitätszonen entstehende Intumescens schließt diese Entwicklung ab. Kombinationen mit anderen Starformen (z. B. Coronaria) sind selbstverständlich in beliebiger Weise möglich.

Auf 24 von uns untersuchte Myotoniestare verteilen sich die einzelnen Trübungsarten wie folgt:

Punkttrübungen allein	in 13 Fällen
„ mit rosettenförmiger Anordnung. „	3 „
„ „ Complicata	3 „
Noch als Myotoniekatarakt erkennliche fortgeschrittene Trübung	4 „

(In keinem Fall war die Linsentrübung so dicht, daß nicht bei der ersten Untersuchung oder wenigstens auf einem Auge die für Myotonie charakteristischen Veränderungen hätten noch festgestellt werden können. Bei einem Fall hatte gleichzeitig eine *Cataracta traumatica* [Kontusionsrosette], bei einem andern eine beiderseits schon ziemlich fortgeschrittene *Coerulæa* bestanden.) Bei dieser Auswertung ist in Betracht zu ziehen, daß bei den meisten Fällen deren Erfassung in einem frühen Stadium der Kataraktentwicklung möglich war.

Das Alter bei Beginn der Kataraktbildung liegt nach *Fleischers* Beobachtungen zwischen dem 20. und 35. Lebensjahr. Auch nach zahlreichen anderen Mitteilungen treten die Linsenveränderungen scheinbar um das 3. Lebensjahrzehnt auf. Demgegenüber ist *Vos* ausdrücklich der Ansicht, daß sich die Katarakt bereits zwischen dem 10. und 20. Lebensjahr zu entwickeln beginnt, also etwa zu gleicher Zeit, wie sie *Boeters* als durchschnittliches Manifestationsalter für die allgemeinen dystrophischen Störungen aus einem Material von 23 Fällen errechnet hat. Hierzu seien unsere Beobachtungen folgendermaßen zusammengefaßt:

Von 14 Fällen, bei denen die Sehschärfe noch nicht beeinträchtigt war, entfallen auf ein Alter von

unter 20 Jahren	0 Fall	30—40 Jahre	3 Fälle
20—25 Jahre	2 Fälle	40—50 „	8 „
25—30 „	1 Fall		

Unser jüngster Fall war 24, der älteste mit noch normaler Sehschärfe 50 Jahre alt. In den restlichen 10 Fällen war eine Herabsetzung der Sehschärfe angeblich aufgetreten im Alter von

unter 25 Jahren	bei 0 Fall
zwischen 25 und 35 Jahren „	3 Fällen
„ 35 „ 45 „ „	6 „
über 45 Jahre	1 Fall

Auf Grund dieser Ergebnisse nehmen wir an, daß die charakteristischen Pünktchen und Krystalle gewöhnlich bereits gegen Ende des 2. Lebensjahrzehnts in Erscheinung treten. Sie bilden dann, rasch oder langsamer an Zahl zunehmend, meist lange Zeit und zunächst beiderseits in ziemlich gleichem Grade die einzigen Veränderungen und verursachen, solange sie ihre diffuse Anordnung beibehalten, so gut wie nie eine merkliche Herabsetzung der Sehschärfe. Sie setzt in der Regel erst — und jetzt oft auf einem Auge früher — im 4. Jahrzehnt oder später ein und führt dann die Kranken in einem Stadium zum Augenarzt, welches das typische Bild der „Myotoniezone“ bestenfalls noch unscharf erkennen läßt. Frühfälle dagegen können nur durch Sippenuntersuchung erfaßt werden.



Abb. 5 a.

Einen unmittelbaren Zusammenhang zwischen der Dichte der Linsentrübungen, sowie Beginn und Schnelligkeit des Reifungsprozesses der Katarakt einerseits und der Schwere des Allgemeinleidens andererseits möchten wir, wie auch schon *Bücklers* mitteilte, nicht annehmen; wir haben mehrere schwerkranke Dystrophiker mit noch beiderseits voller Sehschärfe gesehen.

Auch das *histologische Bild* läßt deutlich die charakteristischen Veränderungen in der Linsenrinde erkennen:

Das *1. Präparat* (Fall 6) gibt hierüber bei schwacher Vergrößerung (Abb. 5 a) einen sinnfälligen Überblick. Bei intakter Homogenität des Kerns ist die vordere Rinde in ihrer ganzen Tiefe (da die Kapsel nicht mehr erhalten blieb) durchsetzt von kleinen Lücken, die in der äquatorialen Zone naturgemäß besonders zahlreich, an Form und Größe sehr verschieden sind. In der hinteren Rinde beherrscht das Bild ein axial

ziemlich dichter, sich nach der Seite auflockernder Faserzerfall analog dem an der Spaltlampe erhobenen Befund.

Bei stärkerer Vergrößerung der vorderen Rinde gewinnt man stellenweise den Eindruck, als seien die Lücken ausgefüllt mit krystallinischen Bildungen von oktaedrischer oder polymorpher Gestalt, von deren Natur unten noch kurz die Rede sei. Dazwischen liegen im gefärbten Schnitt (Hämatoxylin-Eosin, Abb. 5 b) unregelmäßige dunkle Flecken, die wohl den *in vivo* typischen Trübungsflöckchen entsprechen.

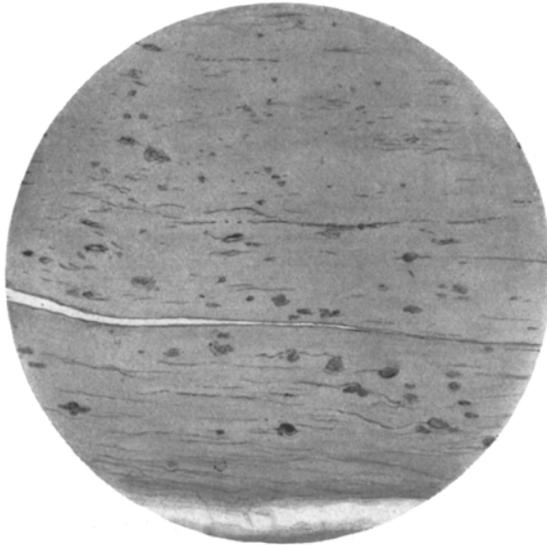


Abb. 5 b.

Beim 2. Präparat (Fall 15, L. A.) veranschaulicht die hier angewandte *Heidenhainsche* Azanfärbung den Gegensatz zwischen den erhaltenen Rindenfasern (*R*) und dem zerfallenen Kern (*K*) besonders deutlich. Auch hier liegen, und zwar ausschließlich in der Rinde und in ähnlicher Anordnung wie im 1. Präparat, kleine rundliche oder mehr längliche Lücken (*L*) mit teilweise dunkler gefärbtem Inhalt. Abb. 6 zeigt sie im äquatorialen Bereich, im axialen sind sie seltener. Die Linsenkapsel fehlt. Vorne lassen oberflächennahe Fasern beginnenden Zerfall erkennen, der in der hinteren Rinde von der Peripherie her, entsprechend der an der Spaltlampe festgestellten schalenförmigen Trübung, stetig massiver wird.

Aus einem 3., gleichfalls azangefärbten Präparat (Fall 14, L. A.) gibt Abb. 7 einen stark vergrößerten Ausschnitt der Rinde wieder, in der dieselben Lücken (→), etwas weniger zahlreich als in den beiden anderen Linsen, aber ebenso typisch angeordnet waren und — wiederum analog dem Spaltlampenbefund (s. d.) — die tieferen Rindenschichten bevorzugten.

Auch hier waren, selbst im gefärbten Schnitt, stellenweise Einlagerungen mit krystallinischem Charakter zu sehen, der in der Reproduktion eben nur ungenügend zum Ausdruck kommt.

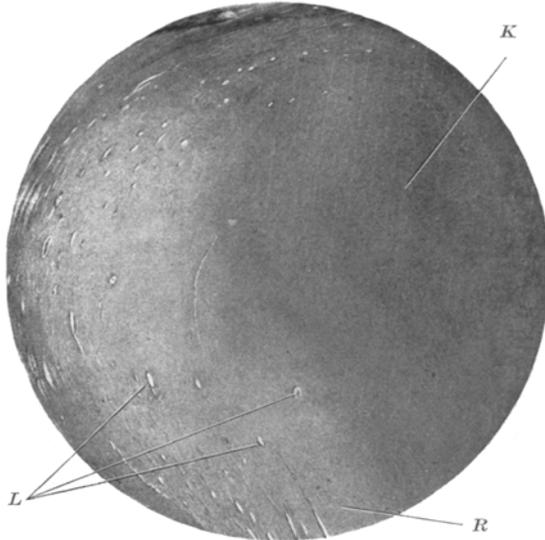


Abb. 6.

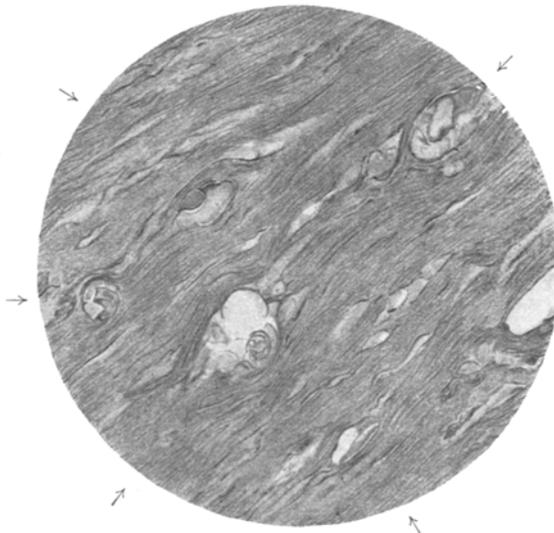


Abb. 7.

Über die Natur dieser eigenartigen Krystallbildungen, die wir nur in Myotonielinsen, nicht aber in einer Reihe anderer untersuchter Kontrollpräparate vorgefunden haben, sei noch folgendes gesagt: Obwohl es schon

vom rein morphologischen Gesichtspunkt aus unwahrscheinlich war, daß es sich dabei um Cholesterin handeln könnte, haben wir mikrochemisch und polarisationsmikroskopisch den Cholesterinnachweis versucht — ohne einwandfreien Erfolg. Da aber außerdem alle Schnitte durch die steigende Alkoholreihe gegangen und bei ihrer Präparierung der Einwirkung auch noch etlicher anderer Chemikalien ausgesetzt waren, möchten wir diesen negativen Befund keineswegs für beweisend und auch sekundäre Krystallbildungen in den durch Extraktion freigewordenen Lücken für möglich halten, solange wir noch keine Frischpräparate untersuchen konnten.

Das histologische Gesamtbild des Myotoniestars aber ist, wie wir sahen, ebenso charakteristisch wie das an der Spaltlampe, dem es naturgemäß in allen Teilen voll entspricht.

Die *Diagnose des Myotoniestars* bereitet bei gleichzeitigem Vorhandensein allgemeiner myotonisch-dystrophischer Merkmale wohl niemals Schwierigkeiten. Gelegentlich fällt uns aber die Aufgabe zu, durch den Linsenbefund die neurologische Diagnostik entscheidend zu unterstützen. Hierbei gilt grundsätzlich: das Spaltlampenbild des Myotoniestars mit seinem unter der Abspaltungszone gelegenen, schmalen Trübungsgürtel ist so charakteristisch, daß man allein aus der Art der Trübung die Diagnose stellen kann (*Vogt, Bücklers*). Punktförmige weiße und farbig glitzernde Rindentrübungen kommen zwar auch in normalen Linsen sowie bei anderen Starformen, besonders beim Altersstar, vor. Ihre regelmäßige Anordnung, die schon in jugendlichem Alter so ausgeprägte Dichte der Trübungszone, sowie die verhältnismäßig große Zahl und lebhaft, vorwiegend rote und grüne Farbe der Kryställchen kennzeichnen jedoch die myotonische Katarakt. Eine Ausnahme bildet hier der Tetaniestar. *Knüsel, Meesmann* u. a. sind der Ansicht, daß sein Spaltlampenbild dem des Myotoniestars gleicht. Auf Grund vielfacher eigener Beobachtungen teilen wir hier den Standpunkt *Vogts*, der dies nicht bestätigt und mit Recht die markante superfizielle Faserzeichnung in der Rinde des Tetaniestars als sein hervorstechendstes Merkmal bezeichnet (Abb. 2 a); ihr gegenüber treten die weißen und farbigen Punktrübungen zurück oder fehlen mitunter fast ganz. Charakteristisch ist ferner die dicht subkapsuläre Lage der hauptsächlichsten Trübungen (*Vogt*) (Abb. 2 b), während der typische Trübungsgürtel beim Myotoniestar die Abspaltungszone verschont. Das Gesamtbild dieser beiden Starformen also spricht unseres Erachtens für ihre morphologische Spezifität.

Ihre vermeintliche Identität hat naturgemäß dazu geführt, die Rolle der Epithelkörperchen bei der myotonischen Dystrophie näher zu prüfen. Nicht selten wird eine mechanische Übererregbarkeit des N. facialis beschrieben (*Curschmann, Fleischer* u. a.). Wir haben das *Chvosteksche* Phänomen ebenfalls zeitweise positiv gesehen. Auch Hypocalcämie wird

in einigen Fällen erwähnt (*Jung, Weill und Nordmann* u. a.); nach unseren (auch *Boeters*) Beobachtungen gehört jedoch eine Erniedrigung des Calcium- oder Phosphorspiegels nicht zur Regel; daß sie vorkommt, ist bei dieser Vielgestaltigkeit endokriner Störungen zu erwarten. Fast regelmäßig fanden wir dagegen Bradykardie mit einer mittleren Puls-*lage* um 60—65 Min. und, wie auch bei einem Fall *Maas* und *Zondeck*, Hypotonie als hypadrenales Symptom mit einer Erniedrigung des systolischen Wertes um durchschnittlich 20—30 mm Hg gegenüber gesunden Gleichaltrigen oder Verwandten.

Die *Extraktion der Linse* ist, wie *Vogt* betont, in Anbetracht der meist fortgeschrittenen Kernsklerose im allgemeinen leicht. Dies trifft nach unseren Erfahrungen speziell auch in manchen Fällen für ihre intrakapsuläre Entbindung zu, insbesondere solange sie noch nicht vollständig getrübt, gequollen und dadurch die Kapselspannung vermehrt ist.

Von *anderen Augensymptomen* ist eine mehr oder weniger starke Beteiligung des *M. orbicularis oculi* an der Atrophie der gesamten mimischen Muskulatur ein relativ häufiger Befund. Sie verursacht einmal die für die *Facies myopathica* charakteristische Ptose und führt zum andern, oft zusammen mit einer Vermehrung der Tränensekretion, durch Erschlaffung und Ektropionierung der Unterlider zu lästigem Tränen. In zwei Fällen haben wir ferner eine mangelhafte Beweglichkeit äußerer Augenmuskeln beobachtet. Anomalien im Ablauf der Pupillenreaktion gehören unseres Erachtens nicht zum Bilde der myotonischen Dystrophie. Degenerative Hornhautveränderungen, wie sie als gelegentliche Befunde (*Maillard, Vos*) mit der allgemeinen Dystrophie in Zusammenhang gebracht wurden, haben wir bei unseren Kranken nicht festgestellt. *Löhlein* berichtet schließlich noch über einen Fall von myotonischer Dystrophie mit Katarakt und atrophischen Veränderungen der Sehnerven, die er zum Allgemeinleiden in Parallele setzt.

Myotonie und Katarakt. In diesem Zusammenhang interessiert uns vor allem, inwieweit die typischen Linsenveränderungen einen regelmäßigen Befund bei den myotonischen Krankheitsformen darstellen. *Hoffmann* nahm 1912 an, daß in etwa 10% der Fälle von myotonischer Dystrophie Star vorkäme. Nach späteren, insbesondere *Fleischers* Feststellungen, ist dieser Prozentsatz weit größer. Hierbei ist, wie *Curschmann* mit Recht einwendet, allerdings zu bedenken, daß diesen Schätzungen sowie den zahlreichen übrigen kasuistischen Publikationen (vgl. *Schriftumsnachweis*) ein Material zugrunde liegt, das sich vorwiegend aus Kranken zusammensetzt, die ihr vermindertes Sehvermögen zum Augenarzt geführt hat. Obwohl andererseits *Hoffmann* und *Greenfield* die Beobachtung von Dystrophien mit und ohne Katarakt in einer Familie mitteilten, hielt *Vogt* die Frage dennoch nicht für entschieden, ob es Fälle von Muskelerkrankung ohne die typische Linsenveränderung gibt und betont, daß sie nur durch systematische Spaltlampenunter-

suchungen beantwortet werden könne. In dieser Weise fand Vos (1938) bei 39 Myotoniefällen 30mal Katarakt und kommt zu dem Schluß, daß sie praktisch bei keiner myotonischen Dystrophie fehle. Im Vergleich hierzu haben sich bei unseren Fällen folgende Verhältnisse ergeben:

		Zahl der Fälle	Katarakt bei
Angehörige von Dystrophiker- sippen	Thomsenkranke	4	0
	{ Noch ohne allgemeine dystrophische { Merkmale, aber mit Myotonus	3	3
	{ Ohne Dystrophien und ohne Myotonus { (also gesund)	0	0
	{ Mit Dystrophien	21	21

Dabei sei berücksichtigt, daß nur 4 der als Einzelfälle mitgeteilten Patienten primär in die Augenklinik kamen, alle übrigen aber entweder durch Familienuntersuchung oder in Zusammenarbeit mit anderen Kliniken erfaßt wurden.

Stellen wir abschließend also fest, daß bei sämtlichen 24 von uns untersuchten Dystrophikern bzw. aus Dystrophikersippen stammenden Myotonikern die typischen Veränderungen in der Linse gefunden wurden, so glauben wir folgern zu dürfen, daß die *Cataracta myotonica*

1. ein konstantes Symptom der myotonischen Dystrophie ist, d. h. daß es, wie Vos angenommen hat, tatsächlich praktisch wohl keine myotonische Dystrophie ohne die hierfür charakteristischen Linsentrübungen gibt, auch wenn andere dystrophische Merkmale nur spärlich ausgeprägt sind oder gar ganz fehlen;

2. bei der Myotonia Thomsen nicht vorzukommen scheint. Hierüber wären weitere Mitteilungen von Interesse, doch werden sie angesichts der Seltenheit aller „echten“ Thomsenfälle immer nur in relativ geringer Zahl erwartet werden können.

Die Vererbung der Myotonien ist dominant. Schon *Fleischer, Vogt, Vos* u. a. hielten diesen Erbgang der myotonischen Dystrophie für wahrscheinlich, desgleichen *Curschmann, Weitz, Frey, Henke* und *Seeger*, welche letztere außerdem von einer Progression und Degeneration des Leidens in der Descendenz schrieben. *Boeters* hat nun durch seine über 20 Stammbäume umfassende genealogische Nachforschungen den Nachweis erbracht, daß „das Erbmerkmal selbst bei starker Penetranz autosomal und einfach dominant vererbt wird“. Vos' spätere und auch unsere Untersuchungen entsprechen dieser Ansicht *Boeters'*.

Das unseren Beobachtungen zugrunde liegende *Material* umfaßt 28 Fälle. Bei 19 von ihnen sind die in Erfahrung gebrachten familiären Zusammenhänge in Stammbäumen dargestellt; dabei mußten die Untersuchungen vielfach außerhalb der Klinik vorgenommen werden¹. Von

¹ Für die mir dabei durch unseren früheren Oberarzt, Herrn Prof. *Bücklers*, zuteil gewordene Anleitung und Unterstützung sei auch an dieser Stelle verbindlichst gedankt.

den übrigen Fällen, bei denen genealogische Nachforschungen infolge der gegenwärtigen Verhältnisse nicht mehr möglich waren, haben 4 primär augenärztlichen Rat gesucht, 3 weitere sind uns ohne die Diagnose einer myotonischen Dystrophie zugegangen. Ein Teil unseres Materials ist durch das dankenswerte Entgegenkommen anderer Kliniken erfaßt worden.

Unsere Untersuchungen erstrecken sich auf die letzten 6 Jahre. Die erhobenen Befunde und anamnestischen Daten sind im folgenden nur sehr verkürzt wiedergegeben. (Unsere gesamte Kasuistik wird Interessenten jederzeit gerne zur Verfügung gestellt.)

Ia) R. Ke., 25 Jahre (Ausgangsfall, amb. 35/5030). In der Nervenlinik wegen M. cong. in Behandlung; von dort zur Augenuntersuchung geschickt.

Anamnese. Ein Bruder der Großmutter väterlicherseits habe an derselben Krankheit gelitten, von seinen 6 Geschwistern seien 2 Schwestern und 1 Bruder befallen. Bei allen habe sich die Muskelerkrankung in den letzten Schuljahren bemerkbar gemacht und allmählich fortentwickelt. — Er selbst beobachte seit dem 5. Schuljahr zunehmende Steifigkeit bei allen Bewegungen, zuerst in den Beinen, später auch in den Armen und jetzt gelegentlich sogar beim Öffnen der Augenlider, Kauen, Drehen des Halses und in der Lendengegend bei raschem Bücken. Verschlimmerung durch seelische Erregung und Kälte.

Allgemeiner Befund (Nervenlinik). Kräftige Gestalt mit Hypertrophie der gesamten Beuge- und Streckmuskulatur, Tonus gelegentlich erhöht; nach mechanischer Reizung anhaltende Wulstbildung. Bei Ausführung willkürlicher Bewegungen sekundenlanges Verharren im Kontraktionszustand, nach Wiederholung zunehmend raschere Entspannung. Reflexe o. B. Elektrisch: Deutliche myotonische Reaktion. Psychisch unauffällig, ruhig, geordnet. — R.R. 130/80, Puls 50. Ca 11,2 und P 2,53 mg-%¹.

Augen o. B. In beiden *Linsen* ganz vereinzelte unspezifische Punkte in der Rinde, im übrigen alle Schichten klar. Visus rechts und links 5/4.

Bei Nachuntersuchung nach 3 Jahren neurologischer und ophthalmologischer Befund unverändert.

b) W. Ke., 57 Jahre. Gibt spontan an, zu wissen, daß in seiner Familie nach der sog. *Thomsenschen* Krankheit gesucht werde, seine Vorfahren (wahrscheinlich mütterlicherseits) müssen sie wohl gehabt haben. — Bei ihm selbst seien vor allem „die Sehnen der Oberschenkel schwach“.

Allgemeiner Befund. Pyknischer Typ mit außerordentlicher geistiger Regsamkeit. Anfangs leichtes, bald in steigendem Maße verzögertes Öffnen der Faust („Paradoxe“ M.). Deutlich erschwertes Aufstehen und Weggehen nach längerem Sitzen. Keine dystrophischen Symptome. R.R. 160/90, Puls 110 (perpetuelle Arrhythmie).

In beiden *Linsen* Diskontinuitätszonen deutlich. Beiderseits, abgesehen von einigen feinen Streifen in der vordersten Rindenschicht, klar.

c) H. Ve., 31 Jahre. Groß und kräftig, gibt an, sich gesund zu fühlen.

Allgemeiner Befund. Deutlicher Myotonus beim Öffnen der Faust und Aufstehen nach längerem Sitzen, wie sie selbst zugibt. Sonst keine Erscheinungen. R.R. 130/90, Puls 72. *Linsen* klar.

d) E. Eck., 25 Jahre. Gesundes und blühendes Aussehen, zuvorkommendes Verhalten; erzählt bereitwillig, daß sie und ihre Geschwister H. R. und F. W. diese Familienkrankheit ererbten hätten. Letzterer sei an Nierenerkrankung gestorben.

Allgemeiner Befund. Kräftige Muskulatur. Bei Handöffnung etwa 2 Sekunden lange Bewegungsverzögerung. Keine Atrophien oder andere Veränderungen. R.R. 125/90, Puls 70. *Linsen* klar.

¹ Ca = Calcium-, P = Phosphorspiegel im Blutserum.

Im ganzen handelt es sich hier um eine an *Thomsenscher* Krankheit leidende Familie. Schon der erste Eindruck, den man über die Persönlichkeit und häuslichen Verhältnisse dieser Kranken gewinnt, läßt drastisch den Unterschied erkennen gegenüber dem auch von uns regelmäßig beobachteten „sozialen Niedergang“ (*Curschmann*) der Dystrophikersippen. Schon allein dieser Gesichtspunkt bestärkt uns darin, der Forderung *Curschmanns* nach Trennung der beiden Krankheitstypen beizupflichten.

IIa) W. F. Ba., 47 Jahre (Ausgangsfall, amb. 35/1968). Zugewiesen von der Medizinischen Klinik zur Untersuchung auf Linsentrübungen.

Anamnese. Vater sei mehrmals wegen Nerven- und Muskelschwund in Behandlung gewesen. 2 Brüder hätten dieselbe Erkrankung und seien auch schon beim Militär dadurch aufgefallen. — Beginn seines Leidens im Alter von 18 Jahren mit Versagen der Beine. Nach 7 Monate langer Soldatenzeit wegen Untauglichkeit aus dem Waffendienst entlassen. Seither stetige Verschlimmerung. Jetzt auch Übergang auf Augenlider, Sprache und Schluckakt. Sein Handwerk als Küfer könne er leidlich noch ausüben, doch falle ihm der Umgang mit Werkzeugen schwer. Die Nägel seien ihm wiederholt spontan eingerissen. Seine Frau schildert ihn als nachlässigen Schlamper. Das nach 1jähriger Ehe eingetretene Kind sei das einzige geblieben. Neben anderen Unsauberkeiten errege vor allem ein widriger Speichelfluß jetzt bei ihr Ekel vor ihrem Mann.

Allgemeiner Befund (Medizinische Klinik). Schlechter Kräftezustand. Atrophie der Mm. orbicularis oculi mit Ptose der Oberlider, orbicularis oris, buccinatorius, frontalis und in mäßigem Grade an allen Extremitäten, bei deren Beklopfen 3 bis 4 Sek. lange Wulstbildung. Handöffnung um 2 Sek. verzögert. Fast allgemeine Areflexie. Elektrisch: Myotonische Reaktion. RR. 120/80, Puls 60. Also ziemlich schwere dystrophische M. *Linsen*: R. = L. Chagrin o. B. Vordere Abspaltungszone klar. In der ganzen Tiefe der vorderen Rinde, peripher mehr als axial, feine punkt- und flockenförmige Trübungen mit farbenschillernden Kryställchen. Kern klar. In der hinteren Rinde dasselbe Bild, die hinteren Partien bevorzugend. Visus R./L. 5/5. Pat. ist wenige Monate nach seiner Entlassung gestorben.

b) K. Ba., 49 Jahre (amb. 38/4075). Wurde in die Klinik bestellt.

Anamnese. Beginn des Leidens in der Schulzeit. Wurde, 21 jährig, wegen „Rheumatismus“ vom Militär untauglich wieder entlassen. Klagt über typische myotonische Beschwerden an Händen und Beinen.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Pyknischer Typ. Guter Ernährungszustand. Muskulatur an den Extremitäten eher hypertrophisch. Persistierender Faustschluß. Paradoxe Myotonie an Oberarm und Oberschenkel; myotonische Bewegungsverzögerung auch an Zunge, Gaumensegel und bei Innervation des Mundfacialis. Bei mechanischer Muskelreizung nachhaltige Wulst- oder Dellenbildung. Reflexe überall vorhanden. Elektrisch: Myotonische Reaktion vor allem an den Extremitäten. Keine Atrophien. RR. 135/90, Puls 68. Ca 6,9, P 3,44 mg-%. — Nach dem gegenwärtigen Befund wäre eher an *Thomsensche* Myotonie zu denken.

Linsenfefund. Rechts in der vorderen Rinde unmittelbar unter der Abspaltungszone einige leuchtend grün schillernde Kryställchen, in den tieferen Schichten mehrere weiße Pünktchen (bei 6 Uhr 2 reiterchenähnliche Hakenstrübungen um den äußeren Embryonalkern). — Links weiße Punkttrübungen, nur vereinzelte farbige Kryställchen in den tieferen Rindenschichten. Ein kalkähnliches Bröckelchen am Embryonalkern. Sonst klar. Beginnende Cat. myotonica. Visus R./L. 5/8 nach Korr. (Astigmatismus).

c) O. Ba., 45 Jahre. Gibt an, daß sein Bruder W. und vermutlich auch P. an dieser Familienkrankheit bereits gestorben seien. Bei ihm selbst habe sie sich während der Militärzeit bemerkbar gemacht, doch habe er dort, von der Infanterie zur Artillerie versetzt, seinen Dienst leidlich versehen können.

Allgemeiner Befund. Guter Kräftezustand. Deutlicher Myotonus an Armen, Händen und Beinen. Sonst keinerlei Krankheitszeichen.

Linsenfesund. R. = L. Abspaltungszonen klar. In den oberflächlichen und tieferen Schichten der vorderen und hinteren Rinde weißliche und einige farbig schillernde Punkttrübungen. Sonst klar. Beginnende C. m.

d) M. Ba., 82 Jahre, der Vater der 3 genannten Brüder, wird in moribundem Zustand (wahrscheinlich Carcinom) angetroffen. Auf Exploration und Untersuchung muß darum verzichtet werden.

In beiden Linsen (Lupenspiegel) breite Speichen und Kerntörung.

Im Gegensatz zu I., wo alle Befallenen frei waren von Katarakt und anderen Dystrophien ist bei dieser Sippe festzustellen: W. F. und wahrscheinlich auch P. sind ihrer schweren Dystrophie bereits erlegen. O. und K. dagegen boten (abgesehen vom niedrigen Ca-Spiegel des K.) lediglich myotonische Symptome, so daß man bei ihnen zum Zeitpunkt der Untersuchung eine *Thomsensche* Myotonie zu vermuten geneigt wäre, müßte man nicht, daß sie einer Dystrophikerfamilie entstammen. Alle 3 aber hatten eine beginnende Myotoniekatarakt.

IIIa) K. Ro., 50 Jahre (Ausgangsfall, Kg. 36/2043).

Anamnese. Der Vater und sein Bruder J. seien hier ebenfalls an grauem Star operiert worden. Klagt über Abnahme des Sehvermögens rechts seit 4 und links seit 1 Jahr. Sonst fühle er sich gesund.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Typ. m. D. mit Glatzenbildung, Potenzabnahme und charakteristischen Symptomen an Zunge und Hand.

Linsenfesund. Rechts: Chagrin erhalten. Unmittelbar subkapsulär lebhaft reflektierende Partie bis zur Abspaltungszone, die nicht mehr deutlich zu erkennen ist. Wolkige Trübungen am vorderen Pol, davon ausgehend feinste radiäre Streifen. Mehr peripher und unter der Abspaltungszone die für m. D. typischen schneeflockenartigen, farbig glitzernden Trübungen. Diskontinuitätszonen noch sichtbar, Kern klar. In der hinteren Rinde direkt subkapsulär eine ähnlich angeordnete, aber wesentlich dichtere Trübungszone als vorn, spiralnebelartige Trübungen am hinteren Pol, daneben feine wolkige Fleckchen, die etwa sternförmig angeordnet sind. Farbenschillern des hinteren Spiegelbezirkes. links im Prinzip die gleichen Trübungen wie rechts, nur etwas weniger ausgeprägt = C. m. + Complicata. Visus R. 5/36, L. 5/18 Gl. b. n., nach Exztraktion R. 5/5.

Bei Nachuntersuchung nach $1\frac{1}{2}$ Jahren war der Allgemeinbefund im wesentlichen unverändert, die Katarakt links fortgeschritten. — RR. 125/75, Puls 62. Ca 11,4, P 2,82 mg-%.

b) J. Ro., 42 Jahre (Kg. 25/10481). Abnahme des Sehvermögens seit 3 Jahren, R. rascher als L.

Linsenfesund. Rechts bis auf die vordersten Rindenschichten völlige Trübung. Links in der vorderen Rinde zahlreiche weiße und farbige Punkte. Beginnende Kerntörung. Dichtere Trübung der hinteren Rinde (s. auch f). Visus: R. Lichtschein, L. 5/60.

Nachuntersuchung nach 12 Jahren: Fühle sich gesund. — Ordentlicher Kräftezustand. Myotonus an den Händen deutlich, an den Beinen schwach ausgeprägt. Sonst keine Erscheinungen. RR. 115/70, Puls 54. Ca 10,5, P 2,96 mg-%.

3) M. Ro., 38 Jahre (Kg. 31/6832). Abnahme des Sehvermögens seit $\frac{3}{4}$ Jahren.

Allgemeiner Befund (Medizinische Poliklinik). Deutlicher Myotonus mit mechanischer Übererregbarkeit der Muskeln und elektrisch nachweisbarer myotonischer Reaktion. Facies myopathica. Atrophien ferner an Hals, Kau- und Unterarmmuskulatur. Trophische Störungen an den Fingern.

Linsenbefund. Rechts in der vorderen Rinde staubförmige Trübungen; in der hinteren Rinde unmittelbar unter der Kapsel unregelmäßige wolkige Trübung, die axial am dichtesten, sich nach den Seiten tuffsteinartig auflockert; weiter peripher farbenschillernde Pünktchen = C. m. + Complicata. Linke Linse total getrübt. Visus R. 4/60 Gl. b. n., L. Lichtschein und nach extrakapsulärer Extraktion 5/8. Nach 2 Jahren Extraktion rechts. Mit 45 Jahren Invalidisierung durch die Medizinische Klinik nach weiterer Zunahme der allgemeinen Leistungsschwäche. — Ca 10,2, P 3,70 mg-%.

d) F. Ro., 25 Jahre. Gibt an, zu wissen, daß auch er an dieser Familienkrankheit leide, fühle sich aber in seinem Beruf als Gerber noch leistungsfähig.

Allgemeiner Befund. Tonische Faustöffnung. Atrophien der Gesichtsmuskulatur mit Ptose der Oberlider, ferner der Hand-, Unterarm- und Unterschenkelmuskulatur. An der Zunge Dellenbildung. Näselnde Sprache. Schluckschwierigkeiten. Haar-ausfall und trophische Störungen an den Nägeln. RR. 105/75, Puls 66.

Linsenbefund. R. = L. Chagrin o. B. Vordere Abspaltungszone klar. In der vorderen Rinde weiße Punkte und farbig glitzernde Kryställchen, peripher ziemlich zahlreich, axial vereinzelt. Kern klar. Hintere Rinde wie vorn. = Beginnende C. m.

e) G. Ro., 24 Jahre. Bemerke in letzter Zeit ein Nachlassen der groben Muskelkraft in der Hand.

Allgemeiner Befund. Myotonus der Hand. Beginnende Atrophien der Gesichts-, Hals- und Unterarmmuskulatur. In der Zunge Dellenbildung. Sonst keine Veränderungen. RR. 135/95, Puls 68.

Linsenbefund. R. = L. Chagrin und vordere Abspaltungszone o. B. Peripher in den vorderen $\frac{2}{3}$ der vorderen Rinde mehrere weiße Pünktchen und farbige Kryställchen (daneben vordere axiale Embryonalkatarakt). Kern klar. In der hinteren Rinde, ebenfalls die axialen Partien noch freilassend, dieselben Trübungen wie vorn, jedoch etwas reichlicher an Zahl. = Beginnende C. m.

f) K. Ro., geb. 1855 (Kg. 22/4089), wurde 1922 hier staroperiert.

Linsenbefund damals: Zahlreiche feine Punkttrübungen in der Rinde. Dichte Kerntrübung.

Zu der Zeit als b) und f) hier klinisch behandelt wurden, ist der m. D. und ihrer Katarakt keine sachkenntliche Aufmerksamkeit geschenkt worden. In Anbetracht dieser Tatsache berechtigen uns die dort geschilderten Befunde zur Annahme einer C. m.

Auch bei den Untersuchten dieser Sippe war also die C. m. ein regelmäßiger Befund, während andere dystrophische Merkmale verschieden ausgeprägt oder in einem Fall noch gar nicht festzustellen waren. Bezeichnend sind ferner die häufigen Angaben über Nervenleiden, Schwachsinn, sowie Kinder- und Frühsterblichkeit, bei welcher letzterer Lungenkrankungen, für die ja Dystrophiker besonders anfällig sind, als genannte Todesursache nicht selten wiederkehren. (Noch lebende Nachkommen des 1770 geb. J. Ro. sind, wie uns der Pfarrer seiner Heimatgemeinde mitteilt, gleichfalls nerven- und augenleidend, so daß sich die beiden ascendeten Zweige der als Merkmalsträger Verdächtigen auf den 1746 geb. M. Ro. vereinigen.)

IVa) L. Bu., 30 Jahre (amb. 30/7666). In der Nervenklinik wegen m. D. in stationärer Behandlung. Von dort zur Augenuntersuchung geschickt.

Anamnese. Die Mutter sei leidend und gebrechlich. Eine Schwester sei gestorben, eine andere geistesschwach und interniert. Ein Bruder sei gleichfalls nervenleidend. Ihre Krankheit habe im Alter von 18 Jahren mit einer allgemeinen Steifigkeit begonnen und seither zugenommen. Seit 2 Jahren Schwäche und Schwerfälligkeit beim Lastentragen, Gehen und Aufstehen. Seit etwa $1\frac{1}{2}$ Jahren Schleier vor dem linken Auge.

Allgemeiner Befund. Myotonie und Atrophie fast der gesamten Skelettmuskulatur. Näselnde Sprache. Nach mechanischer Reizung Muskelwulst am Daumenballen. Verstärkte Kyphose der oberen Brustwirbelsäule und Lordose der unteren Brust- und oberen Lendenwirbelsäule. Steppergang. Areflexien an den oberen Extremitäten. Elektrisch bei im allgemeinen erhöhter Reizschwelle keine myotonische Reaktion.

Augenbefund. Geringe Ptose der Oberlider. Beim Blick nach allen Richtungen keine vollständige Endstellung der Bulbi.

Linsen. R.: Chagrin o. B. Unter dem Abspaltungstreifen beginnt eine Zone feinst rot und grün aufleuchtender Punkte, die nach der Tiefe an Dichte abnimmt. Kern klar. Hintere Rinde neben einigen peripheren Speichen ähnlich wie vordere. L.: Vordere Rinde wie rechts. Kern klar. In der hinteren Rinde beherrscht das Bild ein schalenförmig bis an die Kapsel reichender 8zackiger Trübungsstern mit verschiedenen langen Radien. Visus R. 5/5, L. 5/36. Gl. b. n. 4 Jahre später: Extraktion der nunmehr dicht getrüben und gequollenen Linse L.

Weitere 4 Jahre später hatte sich der Linsenbefund R. kaum, der Allgemeinbefund dagegen deutlich verschlechtert. RR. 115/70, Puls 78.

b) Ch. F. Bu., 44 Jahre (Kg. 37/38/7186).

Anamnese. Vater inzwischen im Alter von 72 Jahren an Nierenschwund, Mutter 64jährig an Lungenentzündung gestorben; daß Nachkommen von Muttergeschwistern ebenfalls muskel- und nervenleidend seien, wisse er. Angeblicher Beginn seiner Erkrankung erst mit 36 Jahren. Typische myotonische Beschwerden an Händen, Armen und Beinen. Schluckschwierigkeiten trotz vermehrter Speichelabsonderung. Libido gering, Ehe kinderlos.

Allgemeiner Befund. Atrophie der kleinen Handmuskeln und in geringerem Grade der Muskulatur der Unterarme und Unterschenkel. An der Beinmuskulatur bei Beklopfen Wulstbildung. Allgemeine Erschwerung der Entspannung aktiv innervierter Muskeln, die bei Wiederholung der Bewegungen zunimmt (paradoxe Myotonie). Partielle Areflexie. Stirnglatze. Angedeuteter Steppergang. Elektrisch keine myotonische Reaktion wie bei der Schwester. RR. 115/80, Puls 84. Ca 9,3, P 4,8 mg-%. = m. D. mäßigen Grades.

Augenbefund. Oberlider leicht ptotisch. Linsen. R.: Chagrin o. B. Abspaltungszone klar. Unmittelbar darunter feiner Teppich farbenschillernder Kryställchen mit einigen weißlich glitzernden Punkten. In der hinteren Rinde nach Art und Anordnung dieselben Trübungen, daneben noch einige feine Trübungsstriche und eine von unten fast bis in die Achsenpartie reichende Speiche. Der zentrale Rindenbezirk und der Kern sind klar. L. ist das Bild ähnlich, die Myotoniezone nicht ganz so tief wie R. Kern fast klar. In der hinteren Rinde gleichfalls einige Speichen. Visus R. 5/6—5/5, L. 5/5.

Diese Kranken sind Angehörige einer Sippe, die auch *Fleischer* untersucht und die der Arbeit von *Henke* und *Seeger*¹ zugrunde gelegen hat.

¹ Ihren zweiten, auf den 1717 geb. M. Bla. als Merkmalsträger zurückführenden Zweig s. dort.

Auch bei ihr ist eine gesteigerte An- und Hinfälligkeit gegenüber gelegentlichen Erkrankungen und damit eine Häufung der Fälle von Frühsterblichkeit auffallend.

V. E. Fu., 50 Jahre (amb. 39/8659). Geschicht von der Medizinischen Klinik zur Untersuchung auf Linsentrübungen. Dort wegen Lungentuberkulose bei m. D. in Behandlung.

Anamnese. 7 Geschwister der Mutter jung gestorben. Die Mutter selbst, die er allerdings nur in schwächlichem Zustande gekannt habe, sei 85 Jahre alt geworden. Eine Enkelin einer Mutterschwester habe dieselbe Muskelerkrankung, desgleichen sein ältester Bruder und seine jüngste Schwester.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). M. D. mit Sprachstörung, weitgehenden Atrophien der gesamten Skelettmuskulatur, Haarausfall, Hodenatrophie und Herabsetzung der Reflexerregbarkeit. Elektrisch: Starke Herabsetzung des Reizwertes für beide Stromarten; bei leichtester faradischer Reizung sofort tonische Krämpfe.

Linsenbefund. R. = L.: Unmittelbar unter dem Abspaltungstreifen in der ganzen vorderen und hinteren Rinde, peripher etwas zahlreicher als axial, weißliche Trübungspunkte und farbige Kryställchen. Übrige Linse klar. Visus R. und L. 5/5.

Durch die beiläufige Angabe des Patienten, daß sein ältester Bruder Chr. seinerzeit von Prof. *Fleischer* untersucht worden sei, war die Tatsache gegeben, daß er dem von *Fleischer* in Graefes Archiv Bd. 96 unter Abb. 2 aufgeführten Stammbaum angehört, der hier deshalb ergänzt wiedergegeben sei. Er selbst ist Fall 22 der *Fleischerschen* Tabelle (s. d.); aus dem „kräftigen“ Myotoniker ist also inzwischen ein Dystrophiker mit typischer Katarakt geworden. Seine offenbar ebenfalls befallene Schwester B. ist bei *Fleischer* im Alter von 19 Jahren noch als gesund bezeichnet.

VI. A. Wi., 35 Jahre (Kg. 31/3410). Kommt wegen Abnahme des Sehvermögens rechts seit 3 und links seit 2 Jahren. Früher wiederholt Hornhautfremdkörper. Andere Erkrankungen: Gelenkrheumatismus, Nierenbecken- und Lungenentzündung. Sonst ist vom Pat. nichts zu erfahren. — Seine Schwester E. schildert ihn als anders geartet gegenüber seinen übrigen Geschwistern, die ihn wenig schätzten. Im Gegensatz zu ihnen gleiche er nach Aussehen und Wesensart dem Vater, von dessen Seite sein Leiden komme.

Allgemeiner Befund (Medizinische Poliklinik). Hagerer Typ. Relative Atrophie der Gesichts- und Halsmuskulatur. Myotonus der Hand. Am Biceps bei Beklopfen Muskelwulst. Neurologisch keine wesentliche Abweichung von der Norm. RR. 130/85, Puls 68. Wahrscheinlich myotonische Dystrophie.

Augenbefund. Beiderseits oberflächliche Hornhaut- (Fremdkörper-) Narben. In beiden Linsen unter der freien Abspaltungszone punktförmige und flockenartige Trübungen. In der hinteren Rinde liegt unmittelbar subkapsulär eine wolkige farbenschillernde Trübung, die, am hinteren Pol besonders dicht, sich weiter nach vorn tuffsteinartig verbreitert (rechts mehr als links). Visus R. 2/60, L. 5/15.

VII. J. Ha., 43 Jahre (amb. 37/38/772). Zur Untersuchung herbestellt.

Anamnese. Beginn des Leidens in der Schulzeit. Seither stetige Zunahme der typischen myotonischen Beschwerden; war schon vor 16 Jahren in der hiesigen Nervenklinik wegen m. D. in Behandlung. Über die Familie ist von der Pat. selbst nichts zu erfahren; dagegen sagen ihre untersuchten Verwandten übereinstimmend aus, daß die Erkrankung von der Mutterseite stamme.

Allgemeiner Befund. Typischer Habitus mit hochgradigen Atrophien an Gesicht und Extremitäten, Fettansatz am Bauch, Kyphoskoliose der Brust- und Lordose der Lendenwirbelsäule. Myotonus an der gesamten Extremitäten-, Zungen-, Kau- und Schlundmuskulatur. Verwaschene, kaum verständliche Sprache. Schwere Schluckstörung. Steppergang. Haarausfall. Abnormes Nagelwachstum. Vermehrung der Speichel- und Schweißsekretion. Zahnlosigkeit angeblich seit dem 18. Lebensjahre. Areflexie an den unteren Extremitäten. Elektrisch: Deutliche myotonische Reaktion. RR. 90/70, Puls 62. Ca 10,5, P 4,35 mg-%.

Augenbefund. Hochgradige Ptose der Oberlider. Linsen: Chagrin o. B. Abspaltungstreifen verstärkt reflektierend. Unmittelbar darunter bis zur Alterskernoberfläche zahlreiche scharf umschriebene Trübungen und in allen Farben schillernde Kryställchen. Die Trübungsflecken sind in der hinteren Rinde etwas seltener und bestehen zentral aus winzigen staubförmigen, peripher aus größeren punktförmigen und rundlichen Flecken. Diskontinuitätszonen und Y-Nähte deutlich. Kern normal. Erhöhte Reflexion der subkapsulären Partie hinten mit einzelnen größeren Vakuolen. Visus beiderseits 5/5.

VIIIa) A. Schn., 44 Jahre (amb. 39/5372). In der Medizinischen Klinik wegen m. D. in Behandlung, von dort zur Augenuntersuchung überwiesen.

Anamnese. Vater sei gleichfalls augenleidend und viele seiner Verwandten lungenkrank gewesen. — Er selbst bemerke seit 5 Jahren zunehmende Kraftlosigkeit in Armen und Beinen, seit 4 Jahren Sprachstörung. Im Alter von 22 Jahren seien ihm innerhalb von 5 Monaten fast alle Haare ausgefallen.

Allgemeiner Befund (Medizinische Klinik). Ordentlicher Ernährungszustand. Deutliche Myotonie an Hals-, Kiefer-, Hand- und Rückenmuskulatur; Atrophie der Oberarm-, Unterarm-, Hand- (besonders Interossei) und Wadenmuskulatur. Steppergang. Hohe Stirnglatze. Hodenatrophie. Sämtliche Extremitätenreflexe fehlen. Röntgenologisch: Bild einer deutlichen Schlundlähmung. RR. 100/70, Puls 70.

Linsenbefund. R. und L. Chagrin und vordere Abspaltungszone o. B. In der ganzen vorderen Rinde weiße Pünktchen und Fleckchen, dazwischen rote und grüne Kryställchen. Kern klar. In der hinteren Rinde bilden dieselben Trübungen eine Rosette, die links viel dichter ist als rechts. Visus R. 5/5, L. 5/12—5/8.

b) J. Schn., 41 Jahre (amb. 40/276). Die medizinische Klinik, die uns den Pat. zuweist, war vor Mitteilung unseres Linsenbefundes eher zur Diagnose einer Dystrophia musculorum progressiva geneigt, da die elektrische myotonische Reaktion nicht deutlich sei.

Allgemeiner Befund. Ausgeprägte m. D. mit Myotonus und hochgradigen Atrophien an der gesamten Skelettmuskulatur. Typisch gekrümmte Haltung. Gang vollkommen ataktisch. Facies myopathica, hohe Stirnglatze, kaum verständliche Sprache, schwere Schluckstörung. Hodenatrophie. Allgemeine Areflexie. RR. 90/60, Puls 58.

Augenbefund. Beiderseits deutliche Ptose. Lidschluß unvollkommen. Linsen: R. = L. Chagrin o. B. In der Gegend des vorderen Pols einige feinste subkapsuläre Vakuolen. Die Faserzeichnung tritt etwas stärker hervor. Sonst ist die Abspaltungszone klar. Unmittelbar darunter bis zur Alterskernoberfläche mäßig viele weiße Pünktchen und Stäubchen sowie grün und rot schillernde Kryställchen, letztere in der hinteren Rinde zahlreicher als in der vorderen. Kern klar. Diskontinuitätszonen deutlich. Visus R. und L. 5/5.

IX. St. De., 33 Jahre (amb. 34/1556). Wird uns von der Hautklinik, wo er wegen Scabies liegt, zur Beratung geschickt, da er über zeitweise Rötung der Augen klagt.

Anamnese. Vater gesund. Mutter lungenkrank, ist inzwischen laut Kirchenbuch nervenleidend und geistesschwach im Alter von 62 Jahren gestorben. Eines seiner 5 Kinder habe eine tuberkulöse Augenerkrankung.

Linsenfund. R. = L. Abspaltungszone klar. Unmittelbar darunter in der ganzen Rinde punktförmige und schneeflockenartige Trübungen, die teilweise rot und grün glitzern. Sonst o. B. Visus R. und L. 5/6—5/5. Unseren Verdacht auf m. D. hat die medizinische Poliklinik bestätigt. Sie erhob folgenden

Allgemeinen Befund. Schlechter Ernährungs- und Kräftezustand. Facies myopathica. Myotonus und Atrophie der Unterarm- und Handmuskulatur. Kyphoskoliose der Brustwirbelsäule. Knotige Struma. Areflexie an den unteren Extremitäten.

X. J. Wa., 27 Jahre (amb. 35/277). Zur Augenuntersuchung von der medizinischen Poliklinik geschickt, wohin er (vor allem wegen der Schluckbeschwerden) mit der Diagnose Bulbärparalyse eingewiesen worden war. Schon vor 6 Jahren war dem behandelnden Hausarzt der langsame Puls und ein verändertes psychisches Verhalten aufgefallen.

Allgemeiner Befund. Myotonus und Atrophie fast der ganzen Skelettmuskulatur. Kann sich aus dem Liegen nicht von selbst aufrichten; der passiv gehobene Kopf fällt zurück. Reflexe an den oberen Extremitäten schwach, an den unteren kaum auslösbar. RR. 115/75, Puls 60.

Linsenfund. R. = L. deutlich erhöhte Reflexion unter der Abspaltungszone. Hier liegen in der Peripherie der vorderen Rinde einige weiße Flöckchen und rotgrün schillernde Kryställchen. Kern klar. Hintere Rinde wie vordere. Visus R. 5/7—5/5, L. 5/5.

XI. M. Eh., 41 Jahre (Kg. 36/3592), kommt wegen Abnahme des Sehvermögens rechts seit $\frac{1}{2}$ Jahr. Pater incertus. Mutterseite nachweislich gesund.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Asthenischer Habitus, grazile Skelettbildung. Zeichen innersekretorischer Störungen. Deutlicher Myotonus der Hände. Bei Beklopfen der Unterarmmuskulatur 10 Sek. lang anhaltende Wulstbildung. Chvostek zeitweise positiv. M. D. wahrscheinlich. RR. 140/80, Puls 68. Ca 7,9, P 2,72 mg-%.

Linsenfund. R. Chagrin etwas verwaschen. In der vorderen Rinde periphere Coronaria. Abspaltungszone axial nicht mehr zu trennen von einer diffusen polaren Trübung. Etwas weiter peripher unter der Abspaltungszone eine stärker reflektierende Schicht mit einzelnen bunten Kryställchen und einigen radiären bzw. bogenförmigen, scharf umschriebenen Fleckchen. Beginnender Kernstar mit Intervall. Hintere Schalentrübung. L. Chagrin nicht eindeutig verändert. Reflexion am Abspaltungsstreifen verstärkt. In der vorderen Rinde ist die Coronaria weiter fortgeschritten mit einigen mehr axial gelegenen bläulichen Scheibchen und Ringen; daneben, bis zur Alterskernoberfläche, die typische Schicht feiner, flockiger, teilweise radiär gestellter Trübungen mit mehreren rot und grün schillernden Kryställchen. Kern o. B. Hintere Rinde wie vordere. Visus R. 2/60, L. 5/8 n. Korr.

XII. G. Ma., 35 Jahre (amb. 37/38/3122), wird uns von der Hautklinik, wo er auf Zeugungsfähigkeit untersucht werden soll, zugewiesen.

Anamnese. Vater angeblich gesund, desgleichen ein älterer Bruder. Mutter mit 53 Jahren an Herzschwäche gestorben. — Vor etwa 10 Jahren Steinwurf gegen das linke Auge, das seither nie mehr ganz gut geworden sei. Seit 8 Jahren auch Abnahme des Sehvermögens rechts.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Typisches Bild einer m. D. Atrophie fast aller Muskeln an Gesicht, Hals und oberen Extremitäten. Facies myopathica. Myotonische Starre nach Faustschluß. Chvostek zeitweise +. Areflexie der oberen Extremitäten. Mechanisch und elektrisch ist lediglich an der Thenarmuskulatur die myotonische Dauerkontraktion auslösbar. Ferner noch: Erlöschen der Libido. veränderte Sprache und auffallendes psychisches Verhalten. RR. 110/80, Puls 59. Ca 10,4, P 2,01 mg-%.

Augenfund. Beiderseits Ptose des Oberlides. R. Sphincterrisse. Linsen: L. Chagrin o. B. Unmittelbar subkapsuläre Schicht frei. Erhöhte Reflexion der

Abspaltungszone. In der ganzen vorderen und hinteren Rinde weißliche Flöckchen und bunt schillernde Kryställchen, die bei diffuser Beleuchtung vorn einen gleichmäßigen Schleier bilden, hinten radiäre Anordnung zeigen. Kern klar. R.: Außer den Veränderungen wie L. Kontusionsrosette mit 3 schmalen lanzettförmigen Blättern. Sie sitzt vor der Alterskernoberfläche, fällt also mit der Rückfläche der vorderen Myotonie-Trübungszone zusammen. Kern klar. Visus R. und L. 5/12 n. Korrr.

XIII. J. Wo., 32 Jahre (amb. 37/38/7276), wird uns von der Nervenklinik ohne Hinweis auf myotonische Symptome zur Beurteilung der Papille zugewiesen.

Augenbefund. R. dünne Restfäden der Pupillarmembran. — In den Rinden beider Linsen zahlreiche weiße und farbenschillernde Kryställchen. In den intermediären Partien der vorderen Rinde noch einige zarte Schlieren. Abspaltungszone frei. Kern klar. Übriger Augenbefund normal. Visus R. und L. 5/8. — Der danach von der Nervenklinik erbetenen Krankengeschichte entnehmen wir:

Anamnese (nach Angaben des Vaters). Eine 35jährige Schwester sei lungenkrank, eine zweite mit 42 Jahren an einer Frühgeburt gestorben. Familienkrankheiten werden negiert. Pat. selbst sei in der Schule wegen schwacher Begabung aufgefallen. Seit 2—3 Jahren zunehmende Gehstörungen; jetzt hochgradige Kraftlosigkeit, so daß sie sich ohne fremde Hilfe nicht aufrichten und ohne Zuhilfenahme der Hände nicht Treppensteigen könne.

Allgemeiner Befund. Debile, dysplastische Pat. in schlechtem Kräftezustand. Lendenwirbelsäule lordotisch. Abdomen adipös. Hals kurz, keine Struma. Am Genitale mangelnde Behaarung. Myotonus besonders der Hand- und Daumenballenmuskulatur, aber auch der Arme und Beine. Gang watschelnd. Verdacht auf Atrophie der Oberschenkelmuskulatur mit Pseudohypertrophie. Reflexe an den oberen Extremitäten schwach, an den unteren gar nicht auslösbar. RR. 145/95, Puls 80. — *Diagnose:* Atypische m. D., endokrine Störung.

XIV. A. Bl., 35 Jahre (Kg. 37/38/7619). Kommt wegen Abnahme des Sehvermögens links seit 1½ Jahren.

Anamnese. Sieht rechts seit einem vor 24 Jahren erlittenen Unfall schlecht. Vor 15 Jahren Tuberkulose des linken Ellenbogengelenkes. Seit 1 Jahr werde seine Sprache verwaschen. — Mutter und beide Großeltern mütterlicherseits seien ebenfalls an grauem Star operiert worden.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Beginnende m. D. Deutlicher Myotonus bei sämtlichen Fingerbewegungen, links mehr als rechts. Hochgradige Atrophie der gesamten Armmuskulatur links, wohl hauptsächlich als Folge der Bewegungseinschränkung des Ellenbogengelenkes. Außerdem aber Atrophie des linken Hypothenars und einiger Gesichtsmuskeln. Reflexe an den Armen unsicher, an den Beinen schwach auslösbar. RR. 110/70, Puls 62.

Augenbefund. Geringe Ptose beider Oberlider. Strabismus diverg. concom. von 30°. Beide Interni sind in ihrer Bewegungsfähigkeit etwas eingeschränkt.

Linsenfund. R.: Chagrin o. B. Direkt subkapsulär streifige Trübungen. In der ganzen übrigen Rinde breite Wasserspalten und viele schneeflockenartige Stäubchen und Punkte, dazwischen in allen Farben schillernde Kryställchen. Dichte braune undurchdringliche Kerntrübung. In Rinde und Kern zahlreiche kleine Kugelkrystalle. L.: Auch hier einige subkapsuläre Trübungstreifen. In der tieferen Rinde weiße Punkte und farbige Kryställchen, aber weniger zahlreich als rechts. Kern klar. In der hinteren Rinde sind dieselben Trübungen rosettenförmig angeordnet. Visus R. Lichtschein, L. 5/24.

Nach der Extradation Visus R. nur 2/50 wegen zentraler Ruptura chorioideae, L. 5/5.

XV. J. Schm., 44 Jahre (Kg. 39/485). Kommt wegen Abnahme des Sehvermögens seit etwa 1½ Jahren.

Anamnese. Seit 12 Jahren zunehmende Schwerfälligkeit, könne keine raschen Bewegungen mehr ausführen. Vor 20 Jahren Blinddarmoperation und doppel-seitige Lungenentzündung; später mehrere gynäkologische Operationen. — Über Nerven- oder Muskelleiden in der Familie ist, abgesehen von einer angeblich seit 2 Jahren bestehenden Halbseitenlähmung des Vaters, nichts zu erfahren.

Linsenbefund. R. und L.: Chagrin o. B. Farbenschillern des vorderen Spiegelbezirkes. Subkapsulär feine radiäre Fasertrübung und einige kleine Vakuolen. Unter dem noch erkennbaren vorderen Abspaltungstreifen beginnt eine in den peripheren und intermediären Partien die ganze Rinde einnehmende Zone weißer Flöckchen und teilweise bunt schillernder Kryställchen. Kern rechts klar, links gelblich getrübt. Hintere Rinde wie vordere; subkapsulär schalenförmig angeordnete dichte Trübungsfasern. Visus R. 5/36, L. 1,5/60.

Allgemeiner Befund (Medizinische Poliklinik). Mittlerer Ernährungs- und Kräftezustand. Faustöffnung myotonisch, desgleichen die ersten Schritte beim Gehen. Gang ataktisch. Keine sicheren Atrophien. Struma. Bauchdecken adipös, reizlose mediane und Appendektomienarbe. Reflexe am linken Bein nicht auslösbar. RR. 135/75, Puls 60. Ca 9,6, P 4,4 mg-%. — Die ursprüngliche Diagnose einer kongenitalen Myotonie wurde nachträglich zugunsten einer beginnenden dystrophischen in Frage gestellt.

XVI. H. Ms., 38 Jahre (amb. 39/7751). Von der Nervenklinik zur Augenuntersuchung geschickt.

Anamnese. Vater mit 57 Jahren an Infektionskrankheit gestorben; Mutter im Alter von 50 Jahren Suicid. Sein Bruder stehe auswärts ebenfalls wegen Muskelschwund in Behandlung. — Er selbst habe vor 14 Jahren erstmals einen krampfartigen Zustand beim Öffnen der Hand bemerkt. Seit 5 Jahren Schwierigkeiten beim Aufrichten. Jetzt allgemeiner Schwächezustand, in verstärktem Grade bei Kälte. Libido gering, Geschlechtsverkehr habe er nie gehabt.

Allgemeiner Befund (Nervenklinik). Dürrtiger Allgemeinzustand. Schlechte Haltung mit ausgeprägter Kyphose der Brust- und Lordose der Lendenwirbelsäule. Hochgradige Myotonie und Atrophie fast der ganzen Skelettmuskulatur. Stirnglatze. Facies myopathica mit starrem Gesichtsausdruck. Bei Beklopfen an den Armmuskeln kurz dauernde Dellenbildung, an den langen Beugern und Streckern myotonische Dauerkontraktion. Areflexie an den Beinen. Chvostek +. Elektrisch myotonische Reaktion. Vermehrte Schweiß- und Speichelsekretion. Atrophie des linken Hodens. Keine nachweisbare psychische Abnormität. RR. 100/70, Puls 60. Ca 11,8 mg-%.

Linsenbefund. R. = L.: Abspaltungszonen klar. Überall in der vorderen und hinteren Rinde liegen locker verstreut grauweiße Pünktchen neben rot und grün-schillernden Kryställchen. Kern klar. Diskontinuitätszonen deutlich. Visus R. und L. 5/5. Es sei noch angefügt, daß der Pat. im Ausland wegen Paralyse und nach seiner vor $\frac{1}{2}$ Jahr erfolgten Heimkehr wegen progressiver Muskeldystrophie behandelt wurde. Der Befund einer damals infolge konjunktivaler Beschwerden vorgenommenen fachärztlichen Augenuntersuchung lautete u. a. „Medien klar“. Ein Beispiel also für die schon von Vogt u. a. erwähnte Tatsache, daß einmal auch eine voll ausgeprägte m. D. selbst der neurologischen Diagnostik entgehen kann, und daß zum andern die gerade im Beginn typische Katarakt oft unerkannt bleibt, insbesondere solange sie die Sehschärfe noch nicht beeinträchtigt.

Zum Schluß sei noch über folgenden atypischen Fall ausführlicher berichtet:

XVII. A. Ab., 36 Jahre (amb. 36/6460), wird uns von der Medizinischen Klinik zur Beurteilung des Augenhintergrundes geschickt. Wir baten später um Überlassung der Krankengeschichte und entnehmen ihr über Anamnese und Befund folgendes:

Familie: Der Vater sei mit 57 Jahren an Herzschlag, die Mutter mit 52 Jahren an Hirnhautentzündung gestorben. 7 Geschwister angeblich gesund. Hierzu erfahren wir durch Kirchenbuchauszug, daß der Vater Schwindsucht hatte und ein Bruder schwer nervenleidend im Alter von 9 Jahren gestorben ist.

Der Pat. selbst habe mit 2 Jahren rote Flecken, mit 16 Jahren eine Lungenentzündung gehabt. Vor 5 Jahren durch Hufschlag Bluterguß am rechten Bein, vor 4 Jahren Sturz aufs rechte Knie. Vor $\frac{1}{2}$ Jahr Einklemmung beider Hände zwischen 2 Baumstämme. Unmittelbar danach seien Zuckungen in beiden Unterarmen aufgetreten, die sich bei schwerer Arbeit verstärkten; manchmal empfinde er auch brennende und kribbelnde Schmerzen, besonders nach Kälteeinwirkung. Bei der Heuernte habe er die Daumen nicht mehr richtig bewegen und die übrigen Finger nur schwerfällig zur Faust schließen können; sie seien in seither steigendem Maße kraftlos geworden, was ihm das Halten des Gabelstiels erschwert habe. Sonst fühle er sich gesund.

Allgemeiner Befund. Hagerer, seinem Alter nicht entsprechend entwickelter kränklicher Mann mit schlaffer, gebeugter Haltung. Reduzierter Ernährungs- und Kräftezustand. Muskulatur im allgemeinen schwach entwickelt. Schädel normal. Nase und Ohren (laut Befund der Ohrenklinik) o. B. Die Zähne fehlen teilweise, fast alle vorhandenen sind defekt. Keine Struma. Thorax asthenisch. Lungen, Herz und Abdomen o. B. Kyphoskoliose der unteren Brustwirbelsäule. Beide Testes etwa erbsengroß und sehr weich. Extremitäten: Muskulatur der Unterarme dürrig, besonders an den Streckseiten sind die Hände fast skelettiert; grobe Kraft in Oberarm- und Schultermuskulatur nicht, an den Unterarmen dagegen leicht und in den Händen weitgehend herabgesetzt; beiderseitige Peroneusparesen. Seiltänzergang. Sehnen- und Periostreflexe an Armen und Beinen nur schwer auslösbar. Sensibilität bis auf eine geringe Herabsetzung der thermischen Empfindungen an den Endphalangen beider Hände normal. Elektrisch: Bei Prüfung der galvanischen Erregbarkeit an der Unterarm- und Handmuskulatur erst bei 15 MA ganz geringfügige Zuckungen; die AOeZ bringt gegenüber der KSZ keine deutlichen Unterschiede. — *Diagnose: Spinale progressive Muskelatrophie.*

Bei sonst normalem Augenbefund und voller Schärfe finden wir an beiden Linsen: Chagrin o. B. Abspaltungszone auffallend tief, klar; Abspaltungstreifen verstärkt reflektierend. Unmittelbar darunter beginnend liegen in der vorderen Rinde weiße Punkte und rundliche Fleckchen neben zahlreichen rot und grün, sowie vereinzelt bläulich schillernden Kryställchen. Nähte sehr deutlich. Kern klar. Hintere Rinde im wesentlichen wie vordere.

Wir diagnostizierten eine *Cataracta myotonica*, glaubten auch, eine typische myotonische Handöffnung feststellen zu können und berichteten entsprechend der Medizinischen Klinik, die aber trotzdem an ihrer Diagnose festhielt. Es wäre von Interesse zu erfahren, ob auch der weitere Krankheitsverlauf deren Richtigkeit bestätigt. Wenn es sich schon um keine myotonische Dystrophie — deren klinisches Bild ja mitunter dem anderer Erkrankungen des Nerven- oder Muskelsystems außerordentlich ähnlich ist — gehandelt haben soll, so erscheint mir angesichts der Beteiligung der unteren Extremitäten, ferner des jedenfalls bisher noch ausgebliebenen sprungweisen Übergreifens auf rumpfnähe Muskelpartien, die Annahme einer neuralen progressiven Muskelatrophie zumindest ebenso gerechtfertigt, zumal auch ein Bruder schwer nervenleidend war. In beiden Fällen aber wäre dann unser Befund einer *Cataracta „myotonica“* bemerkenswert.

Es wurde nun über 28 Myotoniekranken berichtet, bei denen wir eine genaue Allgemein- und Spaltlampenuntersuchung vorgenommen und *zusammenfassend* im wesentlichen folgende Beobachtungen gemacht haben (Tab. 1).

Text-Nr.	Name	Alter, Geschlecht	Myotonus	Muskelatrophie	Andere dystr. Zeichen	Areflexien
I a	R. Ke.	25, ♂	fast gesamte Skelettmusk.	Hypertrophie	0	0
b	W. Ke.	57, ♂	Hand, unt. Extr.	0	0	0
c	H. Ve.	31, ♀	Hand, unt. Extr.	0	0	0
d	E. Eck.	25, ♀	Hand	0	0	0
II a	W. F. Ba.	47, ♂	Hand	Gesicht, Extr.	Nagelwachstum, Sexualsphäre, Hypersekretion u. a.	fast allg.
b	K. Ba.	49, ♂	Oberarm, Oberschenkel, einige Gesichtsmuskeln	0	0	0
c	O. Ba.	45, ♂	Extremitäten	0	0	0
III a	K. Ro.	50, ♂	Hand, Zunge	0	Glatze, Potenzschwund	
b	J. Ro.	42, ♂	Hand, Beine	0	0	0
c	M. Ro.	38, ♀	fast allg.	Gesicht, Hals, Unterarm	Nagelwachstum	
d	F. Ro.	25, ♂	Hand, Zunge	Gesicht, Hand, Unterarm, Unterschenkel	Glatze, Nagelwachstum	0
e	G. Ro.	24, ♂	Hand	Gesicht, Hals, Unterarm (mäßig)	0	0
IV a	L. Bu.	30, ♀	fast gesamte Muskulatur		0	an den Armen
b	Ch. F. Bu.	44, ♂	allgemein, „paradox“	kleine Handmuskulatur (Unterarm, Unterschenkel)	Stirnglatze, Sexualsphäre, Hypersekretion	partiell an d. ob. und unt. Extr.
V	E. Fu.	50, ♂	gesamte Muskulatur		Glatze, Hodenatrophie	allg.
VI	A. Wi.	35, ♂	Hand	(Gesicht, Hals)	0	0

belle 1.

Elektr. myot. Reakt.	Puls, RR.	Calcium- bzw. Phosphor- spiegel (mg-%)	Art der Allgemein- erkrankung	Form der Katarakt	Visus	An- gebliches Alter bei Beginn der Sehherab- setzung	Andere Augen- symptome (ausgen. Ptose)
+	130/80 72	11,2 2,53	M. cong.	0	R. } L. } 5/4		0
	160/90 110		M. cong.	0			0
	130/90 72		M. cong.	0			0
	125/90 70		M. cong.	0			0
+	120/80 60		schwere m.D.	R. } L. } diffuse C.m.	R. } L. } 5/5		0
+	135/90 68	6,9 3,44	m.D. ohne Dystrophien	R. } L. } diffuse C.m.	R. } L. } 5/8 (Ambl.)		0
			m.D. ohne Dystrophien	R. } L. } diffuse C.m.		0	0
	125/75 62	11,4 2,82	m.D. mittl. Grades	R. } C.m. + Com- L. } plicata	R. } 5/36 L. } 7/18	46	0
	115/70 54	10,5 2,96	m.D. ohne Dystrophien	R. mature Kat. L. Myot.zone noch erkennb.	R. Lichtsch. L. 5/60	39	0
+		10,2 3,70	m.D. mittl. Grades	R. C.m. + Com- L. } plicata L. mature Kat.	R. 4/60 L. Lichtsch.	37	0
	105/75 66		ausgeprägte m.D.	R. } L. } diffuse C.m.		0	0
	135/95 68			R. } L. } diffuse C.m.		0	0
0	115/70 78		nach 4 J.: schwere m.D.	R. diffuse C.m. L. Rosette	R. 5/5 L. 5/36	28	allgemeine Bewe- gungsein- schränkung
0	115/80 84	9,3 4,8	m.D. mäßi- gen Grades	R. } diffuse C.m. L. } (+ Speichen)	R. 5/6—5/5 L. 5/5		0
+			ausgeprägte m.D.	R. } L. } diffuse C.m.	R. } L. } 5/5		0
	130/80 68		„wahrschein- lich“ m.D.	R. } C.m. + Com- L. } plicata	R. 2/60 L. 5/15	32	0

Tabelle 1

Text-Nr.	Name	Alter, Geschlecht	Myotonus	Muskeltrophie	Andere dyst. Zeichen	Areflexien	
VII	J. Ha.	43, ♀	Zungen-, Kau-, Schlund-, Extr.-Musk.	Gesicht, Extremitäten	Zahnlosigkeit, Haarausfall, Nagelwachstum	untere Extremitäten	
VIII a	A. Schn.	44, ♂	Kals-, Kiefer-, Hand-, Rückenmuskulatur	ob. Extr., Unterschenkel	Stirnglatze, Hodenatrophie	allg.	
b	J. Schn.	41, ♂	gesamte Muskulatur		Hodenatrophie	allg.	
IX	St. De.	33, ♂	Hand	Gesicht, Unterarm, Hand	Gebiß, Struma	unt. Extr.	
X	J. Wa.	27, ♂	fast gesamte Muskulatur				alle Reflexe kaum auslösbar
XI	M. Eh.	44, ♀	Hand	allg. Asthenie, Muskelwulstbildungen	innersekretorische Störungen	Chvostek (+)	
XII	G. Ma.	35, ♂	Hand	Gesicht, Hals, ob. Extr.	Sexualsphäre, Psyche	ob. Extr. Chvostek (+)	
XIII	J. Wo.	32, ♀	Hand, Arme, Beine	Oberschenkel? Pseudohypertrophie?	debil, dysplastisch	unt. Extr.	
XIV	A. Bl.	35, ♂	Hand	einige Gesichtsmuskeln, Hypothenar L.	0	alle Reflexe kaum auslösbar	
XV	J. Schm.	44, ♀	Hand, unt. Extr.	keine sicheren	(Struma)	L. Bein	
XVI	H. Ms.	38, ♂	fast gesamte Muskulatur		Stirnglatze, Hypersekretion, Hodenatr. L.	Beine Chvostek +	
XVII	A. Ab.	s. Beschreibung des Falles					

4 Probanden, die einer Sippe angehörten, waren nicht nur frei von dystrophischen Symptomen jeder Art, sondern unterschieden sich, abgesehen von anderen grundsätzlichen Eindrücken, auch dadurch von allen übrigen, daß bei keinem von ihnen die für myotonische Dystrophie typischen Linsenveränderungen nachzuweisen waren. In der Annahme, daß es sich hier um eine an *Thomsensche* Myotonie leidende Sippe gehandelt hat, erscheint uns die von *Curschmann* vertretene Zweiteilung der myotonischen Krankheitsbilder gerechtfertigt.

Alle anderen 24 Myotoniekranken dagegen sind Dystrophiker. Sie zeigten ausnahmslos die beschriebenen charakteristischen Trübungen der

(Fortsetzung).

Elektr. myot. Reakt.	Puls. R.R.	Calcium- bzw. Phosphor- spiegel (mg.-%)	Art der Allgemein- erkrankung	Form der Katarakt	Visus	An- gebliches Alter bei Beginn der Sehherab- setzung	Andere Augen- symptome (ausgen. Ptose)
+	90/70 62	10,5 4,35	schwere m.D.	R. } diffuse C.m. L. }	R. } 5/5 L. }		0
	100/70 70		ausgeprägte m.D.	R. } Rosette L. }	R. 5/5 L. 5/12—5/8		0
0	90/60 58		ausgeprägte m.D.	R. } diffuse C.m. L. }	R. } 5/5 L. }		0
			ausgeprägte m.D.	R. } diffuse C.m. L. }	R. } 5/5 L. }		0
	115/75 60		ausgeprägte m.D.	R. } diffuse C.m. L. }	R. 5/7—5/5 L. 5/5		0
	140/80 68	7,9 2,72	„wahrschein- lich“ m.D.	R. C.m. + Co- ron. progr. L. C.m. + Co- ronaria	R. 2/60 L. 5/8	43	0
+	110/80 59	10,4 2,01	m.D. mittl. Grades	R.C.m. + traum. L. Rosette	R. 5/12 L. 5/12	23	0
	145/95 80		„atypische“ m.D., endo- krine Stö- rung	R. } diffuse C.m. L. }	R. } 5/8 L. } (Ambl.)		0
	110/70 62		beginnende m.D.	R. fortg. C. m. L. Rosette	R. Lichtsch. L. 5/24	33	Hemmung der Interni
	135/75 60	9,6 4,4	beginnende m.D.	R. } fortgeschr. L. } C.m.	R. 5/36 L. 2/60	42	0
+	100/70 60	11,8	ausgeprägte m.D.	R. } diffuse C.m. L. }	R. } 5/5 L. }		0

Linse, gleichviel in welchem Grade sonst noch dystrophische Symptome vorhanden waren, oder ob es überhaupt nicht bzw. noch nicht zur Manifestation allgemein-dystrophischer Merkmale gekommen war. Lediglich Myotonus und Katarakt waren absolut regelmäßige Befunde; die typischen Linsentrübungen ohne Myotonie haben wir nie beobachtet.

Die Form der Katarakt ist für myotonische Dystrophie pathognomisch. Ihre Entwicklung dürfte im allgemeinen gegen Ende des 2. Lebensjahrzehnts beginnen. Bei fortschreitendem Verlauf kann sich charakteristischerweise

a) die gleichmäßige, diffuse Anordnung der Trübungspunkte in der hinteren Rinde zu einer Rosette verdichten oder

b) vom hinteren Pol aus eine Cataracta complicata (*Vogt*) bilden.

(Soeben wird uns noch ein 51jähriger Dystrophiker zugewiesen, bei dem diese beiden Trübungsphänomene nebeneinander ausgeprägt waren.)

Endlich wird noch über einen Fall berichtet, bei dem trotz Vorhandensein der typischen Katarakt die allgemeine Diagnose einer myotonischen Dystrophie von internistischer Seite zugunsten einer spinalen progressiven Muskelatrophie in Frage gestellt wurde.

Der dominante Erbgang der Myotonien hat sich bei unseren Untersuchungen bestätigt.

Schrifttum.

- Adie, W. J.*: Brit. J. Ophthalm. 8, 497 (1924). — *Aliquò-Mazzei, A.*: Lett. oftalm. 10, 355 (1933). — *Boeters, H.*: Über Myotonie. Klinische und eropathologische Beiträge. Sammlung psychiatrischer und neurologischer Einzeldarstellungen, herausgeg. von A. *Bostroem* und J. *Lange*, Bd. 8. 1935. — *Bücklers, M.*: Z. Augenheilk. 71, 106 (1930). — Verh. dtsch. ophthalm. Ges. 52, 348 (1938). — *Caughey, J. E.*: Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. 53, 60 (1933). — *Curschmann, H.*: Bumke-Foersters Handbuch der Neurologie, Bd. 16, S. 452. 1936. — *Deusch, G.*: Dtsch. Z. Nervenheilk. 92, 171 (1926). — *Fleischer, B.*: Münch. med. Wschr. 1917 II, 1630. — Graefes Arch. 96, 91 (1918). — *Fracassi, T., F. R. Ruiz et D. E. Garcia.*: Rev. méd. lat.-amer. 18, 757 (1933). — *Frey, H. C.*: Arch. Rassenbiol. 17, 1 (1925). — *Gifford, S. R., A. E. Bennett and N. M. Fairchild.*: Arch. of Ophthalm. 1, 335 (1929). — *Greenfield, G.*: Review of Neur. 9, 169 (1911). — Brain 26, 73 (1923). — *Grolman, G. von.*: Arch. oftalm. Buenos Aires 10, 707 (1935). — *Guillain, G. et L. Rouquès.*: Ann. Méd. 31, 158 (1932). — *Guillain, G., J. Bertrand et L. Rouquès.*: Ann. Méd. 31, 180 (1932). — *Hauptmann, A.*: Dtsch. Z. Nervenheilk. 55, 53 (1916); 63, 206 (1919). — Klin. Mbl. Augenheilk. 60, 576 (1918). — *Heine.*: Z. Augenheilk. 55, 1 (1925). — Klin. Mbl. Augenheilk. 73, 774 (1924). — *Henke, K. u. S. Seeger.*: Z. angew. Anat. 13, 371 (1927). — *Higier, H.*: Arch. f. Psychol. 48, 41 (1911). — Z. Neur. 36, 247 (1916). — *Hirschfeld, R.*: Z. Neur. 5, 682 (1911); 34, 441 (1916). — Arch. f. Psychiatr. 74, 406 (1925). — *Hoffmann, J.*: Dtsch. Z. Nervenheilk. 18, 198 (1900). — Graefes Arch. 81, 512 (1912). — *Huber, O.*: Z. Augenheilk. 85, 310 (1935). — *Jung, A.*: Presse méd. 2, 1125 (1930). — *Knüsel.*: Graefes Arch. 114, 636 (1924). — *Kyrieleis, W.*: Z. Augenheilk. 54, 185 (1924). — Klin. Mbl. Augenheilk. 74, 404 (1925). — *Löhlein, W.*: Klin. Mbl. Augenheilk. 52, 453 (1914). — *Lüssi, U.*: Schweiz. med. Wschr. 1922 II, 796. — *Maas u. Zondeck.*: Z. Neur. 59, 322 (1920). — *Maillard.*: Klin. Mbl. Augenheilk. 77, 647 (1926). — *Mayer, L. L. and J. A. Luhan.*: Arch. of Neur. 30, 810 (1933). — *Meesmann, A.*: Die Mikroskopie des lebenden Auges, S. 124. 1927. — *Monjukova, N.*: Sovet. Vestn. oftalm. 6, 669 (1935). — *Neumark-Kral, K.*: Klin. Mbl. Augenheilk. 98, 397 (1937). — *Nordmann, J.*: Annales d'Ocul. 163, 438 (1931). — *Osmond.*: Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. 31 (1911). — *Pjetnizky, N.*: Sovet. Vestn. oftalm. 7, 327 (1935). — *Rosett, J.*: Brain 45, 1 (1922). — *Scheffels.*: Klin. Mbl. Augenheilk. 74, 512. — *Schwitella.*: Klin. Mbl. Augenheilk. 101, 592 (1938). — *Souter, W. C.*: Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. 53, 73 (1933). — *Terrien, F., P. Sainton et P. Veil.*: Arch. d'Ophthalm. 46, 193 (1929). — *Vivado, A. et J. Verdaguer.*: Rev. méd. Chile 63, 686 (1935). — *Vogt, A.*: Schweiz. med. Wschr. 1921 II, 669. — Lehrbuch und Atlas der Spaltlampenmikroskopie, 1931. — *Vos, Tj. A.*: Nederl. Tijdschr. Geneesk. 1933, 1930—32; 1936, 2399—2401. — *Weill, G. et J. Nordmann.*: Bull. Soc. franç. Ophtalm. 43.

