Aus dem Institut für gerichtliche und soziale Medizin der Universität K i e l
Direktor: Prof. Dr. med. Hallermann

UEBER EINE FAMILIE MIT MULTIPLEN MISSBILDUNGEN AN HAENDEN UND FUESSEN

Hochgradige Syndaktylie, Fehlen eines Binnenstrahles, Verdoppelungstendenz und Brachydaktylie

von

Wolfgang Lehmann

Die Besonderheit von multiplen Missbildungen an Händen und Füssen, die wir in einer Familie beobachten konnten, rechtfertigt ihre Veröffentlichung, da wir im in- und ausländischen Schrifttum keine Mitteilung fanden, die wir der unsrigen an die Seite stellen konnten.

Das Ergebnis unserer Untersuchungen sei zunächst vorangestellt.

Es handelt sich um eine ostpreussische Familie, die 1945 auf der Flucht nach Kiel kam. Fünf Frauen dieser Sippe wiesen erhebliche Missbildungen an Händen und Füssen auf. Bei einem Teil von ihnen war eine operative Trennung der syndaktylen Finger vorgenommen worden. Da jedoch bei den Frauen Nr. 1 und 3 (Ab. 1) eine operative Behandlung nicht stattgefunden hat, so lässt sich der ursprüngliche Zustand der Syndaktylie bei den Frauen Nr. 2, 4 und 5 unschwer rekonstruieren.

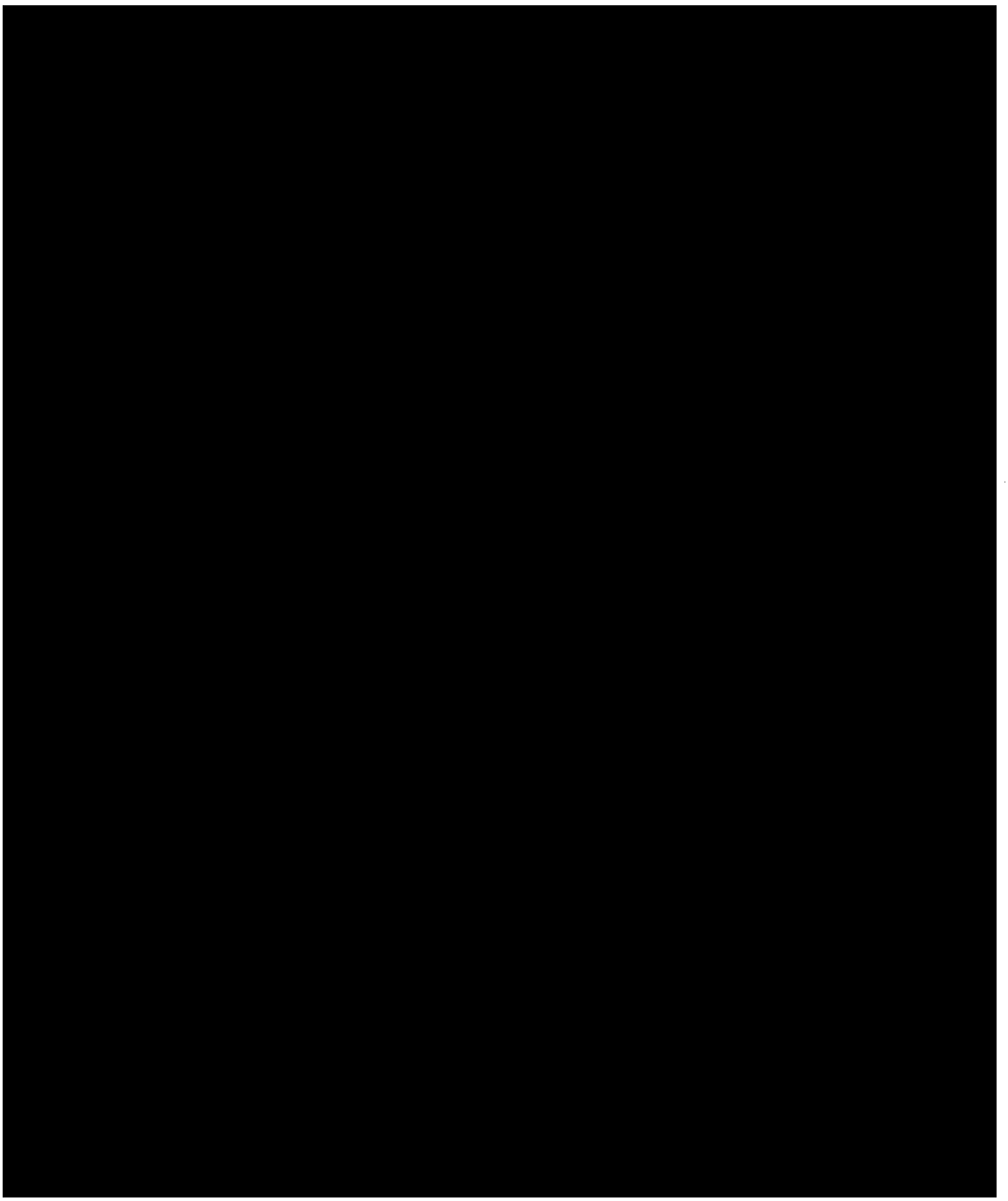
Folgende Befunde konnten bei den fünf Mitgliedern der Familie H. erhoben werden.

Nr. 1. Anna H., 73 Jahre alt. Von ihren vier älteren und drei jüngeren Geschwistern lebt niemand mehr. Nach den Angaben der Frau H. soll bei keinem ihrer Geschwister Missbildung an Händen und Füssen vorgelegen haben, auch nicht bei ihrem Vater oder ihrer Mutter. Auch sonst sollen Missbildungen in der weiteren Familie angeblich nicht vorgekommen sein. Ihr Ehemann lebt und ist gesund.

Befunde:

Hände (Abb. 1) Beide Hände sind klein und kurz. Abgesehen von den Kleinfingern sind die übrigen Finger völlig von Haut umgeben. Die Kleinfinger sind verbreitert, im Gelenk zwischen Grund- und Mittelphalanx versteift und volarwärts abgewinkelt. Besonders die linke, aber auch die rechte Hand ist aktiv kaum beweglich, die Mittel- und Endphalangen links sind volarwärts abgewinkelt. Die syndaktylen Finger haben rechts fünf Nägel, die schmal-rechteckig sind, links haben sie vier Nägel. Die Nägel der Kleinfinger sind verbreitert.

Ricevuto il 18. X. 1952



Füsse (Abb. 2). Die Füsse sind klein, kurz und plump. Die Grosszehen und II. Zehen sind gemeinsam häutig umschlossen, stehen in Valgusstellung und haben dicht beieinanderliegende Nägel. Nach einem Einschnitt sind zwei weitere häutig verwachsene Zehen mit kleinen Nägeln zu erkennen.

Röntgenaufnahmen: (Abb. 3)[1].

Rechte Hand: Es sind nur vier Metakarpalia zur Ausbildung gekommen, die Metacarpalia II und III sind vermutlich verschmolzen. Die Metacarpalia sind verkürzt, dies gilt besonders für Metacarpus II/III. Die Grundphalangen I und II/III sind verkürzt, besonders II/III. Auch die Grundphalangen IV und V erscheinen etwas verkürzt, wobei die Grundphalanx V besonders an der Basis eine deutliche Verbreiterung zeigt. Die Endphalanx I ist plump. An der Grundphalanx II/III sind verkürzte und gedoppelte Mittelphalangen zur Ausbildung gekommen, die mit den verkürzten Endphalangen synostotisch sind. Die Mittel- und Endphalangen IV und V sind gleichfalls synostotisch und abgeknickt.

Linke Hand: Hier im grossen und ganzen ähnliche Verhältnisse wie rechts, nur dass Metacarpus II/III distal unterhalb des Metacarpus I liegt und dass von den gedoppelten Mittelphalangen die radiale mit der Mittelphalanx I verschmolzen ist.

Handwurzelknochen beiderseits ohne Befund.

Rechter Fuss: (Abb. 4). Es sind nur vier Metatarsalia ausgebildet, die verkürzt sind, besonders Metatarsus II/III. Auch die Phalangen sind verkürzt. Die Mittelphalangen von II/III, IV und Vsind mit den verkürzten und rudimentären Endphalangen verschmolzen, wobei die Mittelphalangen verbreitert sind. Die Endphalanx IV ist allerdings nicht ausgebildet. Das distale Ende dieser Mittelphalanx ist unregelmässig höckerig (Verdoppelungstendenz?). Der gesamte erste Strahl ist auffallend verdickt, der vierte Strahl ist recht schmal.

Linker Fuss: Im Ganzen ähnliche Verhältnisse wie rechts. Fusswurzelknochen soweit beurteilbar, ohne Befund.

Nr. 2. Wanda St., 42 Jahre alt. In der Jugend operative Trennung der Finger, die etwa ebenso syndaktyl waren wie bei der Probandin Nr. 1.

Befunde:

Hände (Abb. 1): Beide Hände sind klein und haben nur vier Finger. Ursprünglich waren die ersten drei Finger völlig zusammengewachsen, lediglich die Kleinfinger beiderseits standen wie auch derzeit nach ulnar abgewinkelt. Frühzeitige operative Trennung, man erkennt volar wie auch an der Innenseite der Finger Operationsnarben. Die Phalangen besonders von II/III sind verkürzt, links sind die Endphalangen operativ entfernt, dasselbe gilt auch für die Endphalangen des IV. Fingers beiderseits. Die breite Endpha-

[1] Herrn Priv. Doz. Dr. Diethelm, Leiter der Röntgen-Abt. der Chir. Univ. Klinik, Kiel, danke ich für die Anfertigung der Röntgenbilder.

lanx von II/III rechts ist volar abgewinkelt, dasselbe ist auch bei der Endphalanx des Daumen links der Fall. Rechts sind vier Nägel vorhanden, von denen an der Phalanx von II/III zwei in einem gemeinsamen Nagelbett liegen. Bei Phalanx IV rechts ist nur noch ein ganz kleiner krallenartiger Nagelrest zu erkennen. Links sind nur auf dem Daumen und Kleinfinger Nägel vorhanden. Die Beugung der Finger ist eingeschränkt.

Füsse (Abb. 2): Es sind nur vier Zehen ausgebildet mit vier Nägeln. Je zwei Zehen sind syndaktyl, wobei die dritten und vierten Zehen deutlich verkürzt sind. Die Füsse sind kurz und vorn breit.

Röntgenaufnahmen: (Abb. 3).

Rechte Hand: Es sind nur vier Metakarpalia vorhanden, von denen I, IV und V verkürzt sind. Metacarpus II/III wahrscheinlich verschmolzen, stark verkürzt und an der Basis breit. Auch die Grundphalangen sind verkürzt. Mittelphalanx II/III ist gedoppelt und verkürzt. Die gedoppelten Mittelphalangen sind mit den verkürzten Endphalangen synostotisch. Die Mittelphalanx IV ist verbreitert, die Endphalanx fehlt (operiert). Auch Mittelphalanx V ist verkürzt und dick, Endphalanx ist vorhanden. Die Phalangen sind nach ulnar abgewinkelt.

Linke Hand: (Abb. 3). Im grossen und ganzen ähnliche Verhältnisse wie rechts, nur dass Endphalanx I nach volar und ulnar abgeknickt ist. Mittel- und Endphalanx II/III fehlen (operiert), an der ulnaren, distalen Kante der Grundphalanx kurzes Knochenstück (Endphalanx?) zu sehen.

Handwurzelknochen: Os capitatum mit os hamatum verschmolzen, sonst ohne Befund.

Rechter Fuss (Abb. 4): Nur vier Metatarsalia zu erkennen, die verkürzt sind, desgl. auch die Grundphalangen. Mittelphalanx II/III verkürzt und mit der gleichfalls verkürzten Grundphalanx synostotisch. Die verkürzte Endphalanx II/III ist mit der Mittelphalanx verschmolzen. Die Mittelphalanx IV ist verkürzt und plump, eine Endphalanx ist nicht deutlich zur Ausbildung gekommen, etwa ähnlich liegen die Verhältnisse bei Mittelphalanx V. Der gesamte erste Strahl ist auffällig plump und verdickt.

Linker Fuss: Befund ähnlich wie rechts. Mittelphalanx IV besonders verbreitert, distal unregelmässig gezackt, Endphalanx nicht ausgebildet.

Fusswurzelbefund o.B.

Nr. 3 Elisabeth D., 33 Jahre alt, Keine operative Behandlung, bis auf Trennung der Daumen.

Hände (Abb. 1): Der Befund hat Aehnlichkeit mit dem von Prob.Nr. 1, nur dass hier die ursprünglich syndaktylen Daumen operativ getrennt sind. IV. Finger rechts ist von der Endphalanx ab frei. Der rechte Kleinfinger ist frei und normal, wenn auch etwas verkürzt, der linke ist nur von der Mittelphalanx ab frei. Starke Bewegungseinschränkung der Hände. Beiderseits je 6 Nägel.

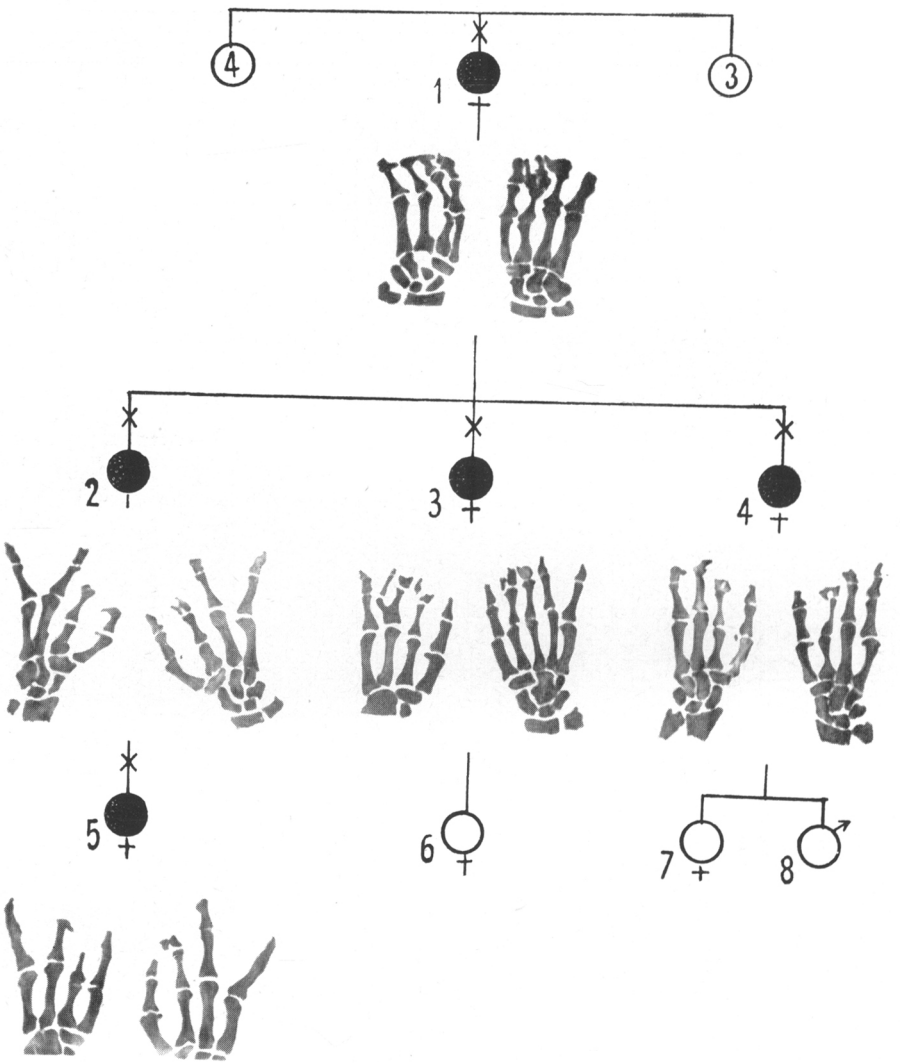


Abb. 3.

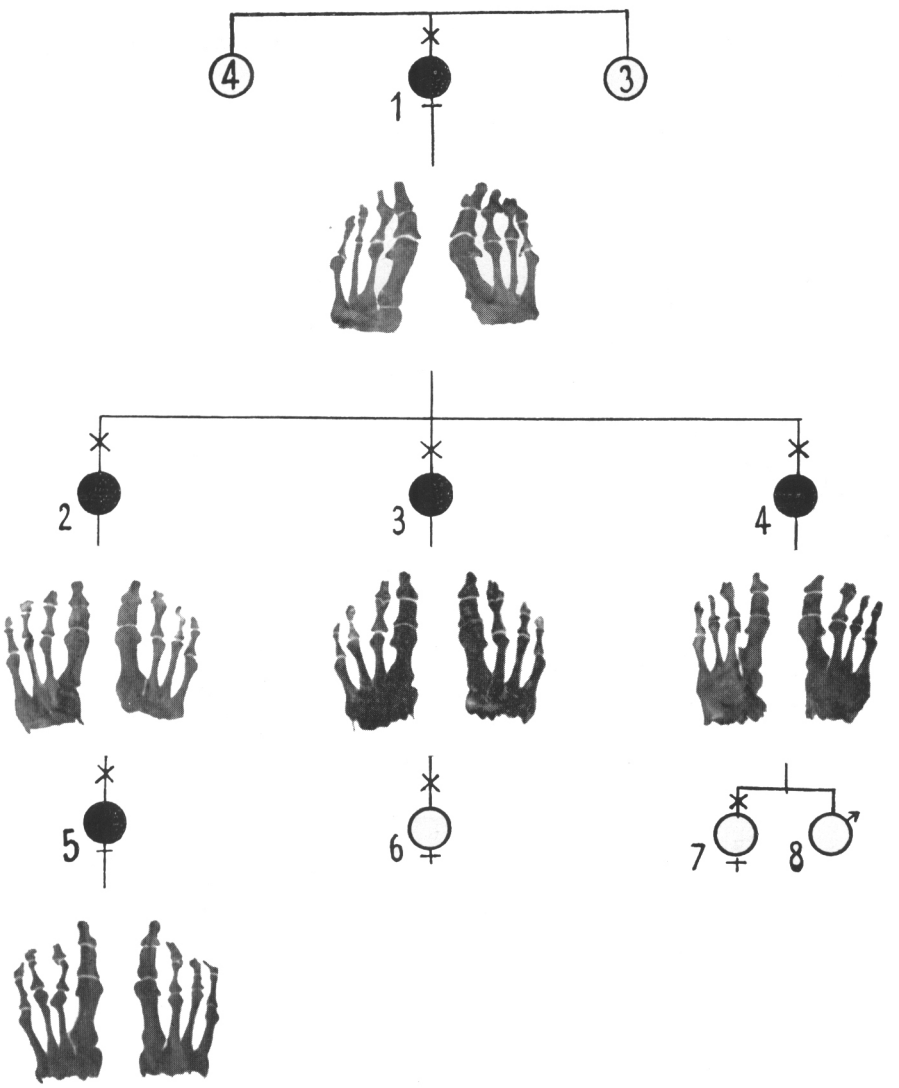


Abb. 4.

Füsse (Abb. 2): Die Befunde an den Strahlen I und II/III entsprechend in gewisser Weise wie Prob. Nr. 1, jedoch ist hier der Spalt zwischen den ersten beiden Zehen und den III. u. IV. Zehen breiter als bei der Prob. Nr. 1, da die ersten beiden Zehen eine normale Stellung haben. IV. und V. Zehen stark verkürzt und kaum syndaktyl. Je vier Nägel beiderseits.

Röntgenaufnahmen (Abb. 3):

Rechte Hand: Fünf Metacarpalia sind ausgebildet und etwas verkürzt. Dasselbe gilt auch für die Grundphalangen. An die Grundphalanx II schliessen sich zwei Mittelphalangen an, von denen die verkürzte radiale eine synostotische rudimentäre, doppelhöckerige Endphalanx besitzt. Die ulnare verkürzte und plumpe Mittelphalanx ist mit der Endphalanx synostotisch. Mittelphalanx III ist verkürzt und verbreitert, radial ist eine Endphalanx als Rudiment angedeutet. Verkürzte Mittel- und Endphalanx IV sind assimiliert. Strahl V ist normalgliedrig, ulnarwärts abgewinkelt, Mittelphalanx verkürzt, Endphalanx volar abgeknickt.

Linke Hand: Hier nur vier Metakarpalia vorhanden. Strahl I normalgliedrig, aber verkürzt und gegenüber rechts plumper und dicker. Metakarpus II/III vermutlich verschmolzen und verkürzt, auch Metakarpus IV und V erscheinen etwas verkürzt und plump. Grundphalanx II/III ist verkürzt, an seinem Ende wie rechts zwei assimilierte, stark verkürzte Mittel- und Endphalangen, von denen nur die radiale Mittelphalanx mit der Grundphalanx eine glatte gelenkige Berührung hat, während die ulnare Mittelphalanx keine Verbindung mit der Grundphalanx hat, da ein kleiner, eckiger Knochen dazwischenliegt. Die Grundphalanx IV ist stark verbreitert und gabelt sich im distalen Drittel, wobei der radiale Ast nach der Gabelung etwa doppelt so lang wie der ulnare Ast ist. An diesen schliesst sich eine normal ausgebildete Mittelphalanx mit einer verkürzten Endphalanx an. Dem radialen Ast der Grundphalanx folgt eine stark verbreiterte höckerige Mittelphalanx, ohne deutliche Endphalanx. Die Phalangen des Strahles V sind normal gegliedert, verkürzt, die Mittelphalanx ist plump.

Handwurzelknochen ohne Befund.

Füsse (Abb. 4): Im wesentlichen derselbe Befund wie bei Prob. Nr. 2, doch sind die Strahlen IV und V stärker gegenüber den Strahlen I und II/III verkürzt. Fusswurzelknochen ohne Befund.

Nr. 4 Elli K., 47 Jahre alt, teilweise operative Trennung der Finger.

Hände: (Abb. 1). Ursprünglich Finger hochgradig syndaktyl mit Ausnahme der Kleinfinger, die nicht wie bei Prob. Nr. 2 abgewinkelt sind. Phalangen des rechten Kleinfingers gerade, die Endphalanx des linken Kleinfingers ist volar abgewinkelt. Teilweise operative Trennung der ersten drei Finger. Die Daumen sind nach dorsal und radial, die Endglieder der Finger II/III und des IV. Fingers links nach volar abgebogen. Rechts vier Nägel, links fünf Nägel vorhanden, von denen die des II/III. Fingers beiderseits dicht beieinander in einem gemeinsamen Nagelbett liegen. Bewegungseinschränkung der Finger.

Füsse (Abb. 2): Nur vier Zehen vorhanden, die kurz und breit sind, sowie je einen Nagel tragen. Mässige Syndaktylie der rechten und der linken dritten und vierten Zehen. Zehen I und II/III kaum verwachsen.

Röntgenaufnahmen (Abb. 3):

Rechte Hand: Nur vier Metakarpalia vorhanden, im übrigen derselbe Befund wie in den anderen Fällen. Mittelphalanx II/III gedoppelt, rudimentäre Endphalanx der radialen Mittelphalanx quergelagert. Mittelphalanx IV verbreitert, anstelle der Endphalanx zwei kleine Höcker erkennbar (Verdoppelungstendenz?), Finger V normalgliedrig.

Linke Hand: Im wesentlichen Befund wie rechts, nur sind aber im Gegensatz zu rechts zwei deutlicher ausgebildete, wenn auch verkürzte Endphalangen IV zu sehen, die ulnare Endphalanx ist als feiner Schatten unterhalb der abgeknickten radialen Endphalanx erkennbar. Endphalanx V volar abgeknickt.

Handwurzelknochen: geringe Synostose am distalen Teil von Os hamatum und Os capitatum.

Füsse (Abb. 4): Im wesentlichen derselbe Befund wie bei der Prob. Nr. 3. Strahlen III und IV im Vergleich zur Prob. Nr. 3 nicht so stark verkürzt, Strahl IV besonders rechts schmal.

Fusswurzelknochen ohne Befund.

Nr. 5 Helga St., 19 Jahre alt; frühzeitige operative Trennung der Finger, ursprünglicher Zustand etwa wie bei der Prob. Nr. 1.

Hände: (Abb. 1). Aehnliche Befunde wie bei der Prob. Nr. 2, (Tochter von Nr. 2), jedoch links nur drei Finger vorhanden. Weitgehende operative Trennung der Finger. Auch hier sind die Kleinfinger frei und abgewinkelt. Im Gegensatz zur Prob. Nr. 2 ist hier der vierte Finger rechts normal, wenn auch etwas verkürzt mit volarer Abknickung des Endgliedes. Der II/III. Finger rechts ist radial abgebogen, der Daumen nach ulnar. Dasselbe gilt auch für den linken Daumen. Die Mittel- und Endphalanx des II/III. Fingers links sind operativ entfernt. Der Rest der Grundphalanx liegt dicht am Daumen in einer gemeinsamen Hülle. Die Mittel- und Endphalangen des IV. Fingers links sind volar abgeknickt. Eine leichte Schwimmhautbildung ist zwischen dem IV. und V. Finger beiderseits erkennbar. Rechts sind vier Nägel, links zwei Nägel vorhanden. Die Fingerbeugung ist ziemlich eingeschränkt.

Füsse: (Abb. 2). Beiderseits vier Zehen, von denen die rechten IV. und V. syndaktyl sind, von der V. Zehe links ist kaum etwas zu sehen, sie ist mit der IV. hochgradig verwachsen. Die Grosszehen und II/III. Zehen, besonders links, sind frei. Je vier Nägel beiderseits.

Röntgenaufnahmen (Abb. 3):

Rechte Hand: Nur vier Metakarpalia worhanden, verkürzt, besonders der vermutlich verschmolzene Metakarpus II/III, der breitbasig aufsitzt. Auch hier gedoppelte Mittel-

phanlangen II/III. Strahl IV normalgliedrig und etwas verkürzt, Endphalanx etwas volar abgeknickt. Strahl V normalgliedrig, nach ulnar abgewinkelt.

Linke Hand: Befund im grossen und ganzen wie rechts. Von Grundphalanx II/III ist distaler Teil mit Mittel- und Endphalanx operativ entfernt. Mittel- und Endphalanx IV volar abgeknickt.

Handwurzelknochen o.B.

Füsse: (Abb. 4). Im Prinzip Befund wie bei Prob. Nr. 4, jedoch am distalen fibularen Ende der rechten Grundphalanx II/III kleines, dreieckiges Knöchelchen erkennbar, das mit der Grundphalanx und der Mittelphalanx eine gemeinsame Gelenkfläche hat. Links ist dasselbe Knöchelchen zu sehen, nur dass es hier neben der Grundphalanx unterhalb der stark verbreiterten Mittelphalanx II/III sitzt und die Grundphalanx tibialwärts verdrängt. Auffällig ist hier die stark verkürzte Grundphalanx IV rechts.

Fusswurzelknochen o.B.

Nr. 6 Martha D., 11 Jahre alt, selbst gesehen, Hände und Füsse normal ausgebildet.

Nr. 7 Sohn von Nr. 4, 21 Jahre alt, nach Angaben der Mutter keinerlei Missbildungen an Händen und Füssen.

Nr. 8 Tochter von Nr. 4, 16 Jahre alt, nach Angeben der Mutter ohne Missbildungen an Händen und Füssen.

Betrachten wir nun die bei den fünf Frauen in der Familie H. erhobenen Befunde, dann treten folgende Fehlbildungen an Händen und Füssen hervor:

1 *Die hochgradige Syndaktylie,* wie sie sich besonders bei den Probandinnen Nr. 1 und 3 (vergl. Abb. 1) sowie auch bei der Prob. Nr. 4 gut erkennen lässt. Bei den Probandinnen Nr. 2 und 5 ist sie, wie diese bekunden, ebenso ausgebildet gewesen wie bei der Prob. Nr. 1. Die Finger sind bei diesen Frauen operativ getrennt worden, objektive Befunde vor der Operation waren nicht mehr zu erlangen. Am stärksten ist die Syndaktylie bei der Prob. Nr. 1 ausgeprägt. Bis auf die verbreiterten Kleinfinger sind die übrigen Finger nicht zu erkennen, da sie häutig umgeben sind. Man sieht nur die Nägel. Bei der Prob. Nr. 3 sind die Mittelfinger häutig umschlossen, lediglich der Daumen und der rechte Kleinfinger sind frei, der linke wie auch der IV. Finger links nur zum Teil. Aehnlich liegen die Verhältnisse bei der Prob. Nr. 4.

Die hochgradige Syndaktylie erinnert sehr an den Zustand, wie man ihn bei der sog. Löffelhand (Müller) findet. Diese bezeichnet den Zustand der Hand bei hochgradigster Syndaktylie, wenn die Hand vor der Differenzierung in die einzelnen Finger auf dem ursprünglichen Zustand der primitiven Handplatte stehengeblieben ist.

Auch an den Füssen ist bei der Prob. Nr. 1 eine hochgradige Syndaktylie vorhanden, die in merkwürdiger Weise nur je zwei Zehen umfasst. Ebenso hochgradig ist die Syndak tylie der ersten beiden Strahlen bei der Prob. Nr. 3, z. T. auch bei der Prob. Nr. 2. Vergleih ct man die Bilder (Abb. 2), dann erkennt man, dass die Syndaktylie bei den anderen Probandinnen geringer ist und sich auf die Strahlen III und IV in der Hauptsache beschränkt.

2. *Das Fehlen eines Binnenstrahles.* Betrachtet man auf Abb. 3 z.B. die rechten Hände

der Probandinnen Nr. 1 und 2 oder beide Hände von Nr. 4, dann würde man annehmen, dass offenbar die Strahlen II und III verschmolzen sind, da als Rest der Verschmelzung noch die gedoppelten Mittel- und Endphalangen zu erkennen sind. Die Befunde würden für eine Rückbildung durch Verschmelzung der Strahlen II und III sprechen. Diese Annahme ist aber nicht recht mit den Befunden an der rechten Hand bei der Prob. Nr. 3 in Einklang zu bringen. Bei dieser sind im Gegensatz zu allen anderen Probandinnen an der rechten Hand (vergl. Abb. 3, Nr. 3) *fünf* Strahlen ausgebildet, von denen die Mittelphalangen von Strahl II gedoppelt sind.

Hier liegt also eine Ueberschussbildung vor. Danach also erscheint es fraglich, ob die Reduktion eines Binnenstrahles bei den Probanden auf eine Verschmelzung zweier Strahlen beruht, oder ob ein Strahl aus ganz anderen Gründen ausgefallen ist. Müller hat ausgeführt, dass Ueberschuss- und Rückbildungsformen (d.h. Polydaktylie und Oligodaktylie) von einheitlichem Charakter sein können. Sie sind als Ausdruck, einer gemeinsamen Schwankung aufzufassen, d.h., dass ihnen eine « Tendenz » zugrundeliegt, die sich in einer « Abweichung von der normalen Fünfstrahligkeit nach oben und unten » ausprägt. Nach der Auffassung von Müller gehören Polydaktylie und die entsprechenden Formen der Oligodaktylie zusammen, die sich darin auswirkt, dass "*die Ueberschuss- und die Rückbildungsformen unter genau den gleichen morphologischen Erscheinungen ablaufen, nur die Richtung des Ablaufes ist entgegengesetzt*". (Im Original gesperrt).

Auf Grund des Befundes an der rechten Hand bei der Prob. Nr. 3 ist es zweifelhaft, ob wir es bei der Oligodaktylie in unseren Fällen mit der zu tun haben, von der Müller spricht. Müller hebt (a. a. O. S. 28) hervor, dass man die Oligodaktylieformen, die als Gegenpol zur Polydaktylie auftreten, von jenen trennen muss, die auf andere angeborene Veränderungen beruhen. Der Befund also bei der Prob. Nr. 3 spricht gegen eine Verschmelzung der Strahlen II und III. Ein Binnenstrahl scheint also bei unserern Probanden aus anderen Ursachen ausgefallen zu sein. Um welchen Strahl (II oder III) es sich dabei handelt, lässt sich mit Sicherheit nicht sagen. Die Deutung bereitet jedenfalls einige Schwierigkeit. Die auffällige Verdickung des stark verkürzten zweiten Strahles wie bei der Prob. Nr. 2 spräche immerhin andererseits doch für eine Verschmelzung zweier Strahlen.

An den Füssen ist das Bild (Abb. 4) einheitlicher, denn bei allen Probandinnen sind beiderseits nur vier Strahlen ausgebildet. Auch hier ist die Frage zu stellen, welcher Strahl nicht zur Ausbildung gekommen ist, bzw. ob ein Binnenstrahl verschmolzen ist. Auffällig ist, dass die Mittelphalangen des zweiten Strahles verbreitert und die synostotischen, verkürzten Endphalangen doppelhöckerig sind, wie z.B. bei der Prob. Nr. 2, 3. oder 4. Auf eine Verschmelzung der Strahlen II und III weist der Befund bei der Prob. Nr. 5 hin. Die Mittelphalanx des II. Strahles rechts erscheint gedoppelt, allerdings ist nur die tibiale Mittelphalanx ausgebildet, unterhalb von ihr ist ein dreieckiges Knöchelchen zu erkennen, das man als die rudimentäre zweite Mittelphalanx ansprechen könnte. Diese hat mit der Grundphalanx eine Gelenkfläche gemeinsam. Am linken Fuss ist ein ähnlicher Befund zu erheben. Im Hinblick auf die oben angeschnittene Frage, muss die Antwort, ob Verschmelzung von Binnenstrahlen strattgefunden hat oder nicht, noch offenbleiben.

3. *Die Verdoppelungstendenz.* Schon unter Punkt 2) war hiervon die Rede. Eine Verdoppelungstendenz liegt ohne Zweifel vor. Das ergibt sich schon aus der Betrachtung der Hände (vergl. Abb. 1). Bei der Prob. Nr. 1 haben die syndaktylen Finger rechts fünf Nägel, links vier Nägel, die schmal/rechteckig sind, ähnliches gilt auch für die Prob. Nr. 3. Bei den anderen Probandinnen sind die Nägel z.T. durch die Operationen entfernt. Dass die II/III. Strahlen bei der Prob. Nr. 1, die ja, wie die Röntgenaufnahmen zeigen, am distalen Ende gedoppelt sind, also auch zwei Nägel aufweisen, ist klar. Der Daumennagel rechts bei der Prob. Nr. 1 (vergl. Abb. 1) ist schmal, die beiden folgenden Nägel würden dann zu den gedoppelten Mittel- und Endphalangen des II/III. Strahles gehören. Der IV. Strahl rechts hat wiederum zwei Nägel. Auffallend breit sind die Nägel der Kleinfinger. Auf dem Röntgenbild (vergl. Abb. 3) ist zwar eine Verdoppelung des IV. Strahles selbst nicht zu erkennen. Die Mittel- und Endphalangen sind aber stark verbildet. Infolge der hochgradigen Syndaktylie hat sich die Verdoppelungstendenz offenbar nicht voll ausprägen können. Der Nagel des linken Daumens ist normal. Im übrigen entsprechen die Nägelbefunde der linken Hand etwa der rechten. Insgesamt hat die Prob. Nr. 1 11 Nägel.

Bei der Prob. Nr. 3 (Abb. 1) ist der Daumennagel rechts gut ausgebildet. Die beiden dem Daumen folgenden Nägel rechts entsprechen den gedoppelten Mittel- und Endphalangen des II. Strahles. Dicht neben dem III. Nagel ist ein IV. zu erkennen, der zu der rudimentären Endphalanx des III. Strahles gehört (Vergl. Röntgenaufnahme Abb. 3). Die Nägel des IV. und V. Strehles sind normal ausgeprägt.

Der linke Daumennagel der Prob. Nr. 3 ist ebenfalls gut entwickelt. Die beiden folgenden Nägel entsprechen den gedoppelten Endphalangen des II/III. Strahles. An dieser Hand hat sich nun die Verdoppelungstendenz deutlich am IV. Strahl manifestiert, denn wie das Röntgenbild der Prob. Nr. 3 (Abb. 3, links) zeigt, hat sich die Grundphalanx gespalten. Die rudimentäre radiale Endphalanx besitzt einen kleinen Nagel, den vierten der dem dritten dicht benachbart ist. Die ulnare Endphalanx hat einen kleinen, gut geformten Nagel. Der Nagel des V. Strahles ist normal. Die Tendenz der Polydaktylie ist also bei dieser Probandin leicht zu erkennen.

Bei der Prob. Nr. 4 sind rechts vier Nägel vorhanden, von denen die zwei des II/III. Strahles in einem gemeinsamen Nagelbett liegen. Ein Nagel am IV. Strahl ist nicht vorhanden, da er operativ bei der Fingertrennung entfernt wurde. Auf dem Röntgenbild (vergl. Abb. 3) sieht man zwei stark rudimentäre Endphalangen an der verbreiterten Mittelphalanx IV. Auch hier dürfte sich eine Verdoppelungstendenz nicht manifestiert haben. An der linken Hand sind fünf Nägel vorhanden. Der Nagelbefund am II/III. Strahl entspricht dem rechten. Am IV. Strahl ist nur ein Nagel vorhanden, auf dem Original-Röntgenbild ist aber als feiner Schatten unterhalb der radial abgebogenen Endphalanx noch eine zweite Endphalanx zu sehen, also auch an diesem Strahl zeigt sich die Verdoppelungstendenz. Insgesamt hat die Prob. jetzt noch neun Nägel.

Wegen der stattgehabten operativen Trennung der Finger bei den Probandinnen Nr. 3 und 5 und der teilweise erfolgten Entfernung der Endphalangen kann die Verdoppelungstendenz nicht verfolgt werden.

Wir konnten also eine Tendenz zur Polydaktylie bei einigen Probandinnen nachwei-

sen, die sich jedoch zumeist nur in geringem Masse manifestiert hat. Lediglich bei der Prob. Nr. 3 hat die Verdoppelungstendenz bereits an der Grundphalanx des IV. Strahles links eingesetzt.

An den Füssen ist die Verdoppelungstendenz nicht so klar erkennbar wie an den Händen. Bei allen Probandinnen sind beiderseits nur vier Nägel ausgebildet. Neben der bei Prob. Nr. 5 erkennbaren Verdoppelung der Mittelphalangen des II/III. Strahles sind z.B. bei der Prob. Nr. 3 die Mittelphalangen des IV. Strahles verbreitert und weisen Höcker auf, die möglicherweise nicht manifestierten Verdoppelungen entsprechen.

4. *Die Brachydaktylie.* Die Hände und Füsse sind insgesamt klein. Es zeigt sich auf den Röntgenbildern (vergl. Abb. 3 und 4) eine allgemeine Verkürzung der Strahlen. Besonders deutlich ist die Brachymetakarpie des II/III. Strahles bei der Prob. Nr. 2. Vielfach ist bei den Prob. eine Brachymesophalangie verbunden mit einer Brachytelephalangie zu beobachten. Auch an den Füssen ist die allgemeine Verkürzung zu sehen, besonders die Verkürzung der Grundphalangen, vor allem bei der Prob. Nr. 5 am IV. Strahl rechts (vergl. Abb. 4, Nr. 5).

Die Kombination von Ueberschuss- und Rückbildungsformen mit Brachydaktylie, wie sie hier zu beobachten ist, ist bekannt, worauf Müller hinweist. Er sieht hierin die Auswirkung desselben Prinzips, das oben schon erwähnt worden ist.

Ueberschauen wir die Befunde insgesamt, dann erhebt sich natürlich sofort die Frage nach der *Formalgenese* für die beobachteten Fehlbildungen bei den Probandinnen unserer Sippe. Hier ist an die Ausführungen von Müller über die entwicklungsgeschichtlichen Vorgänge bei der Entstehung der Handgebilde anzuknüpfen. Diese können nur im groben Umriss wiedergegeben werden. Zunächst entwickelt sich als primitive Handanlage ein Blastemgebilde, das nach aussen hin ungegliedert und etwa plattenförmig ist. Aus diesem Blastemgewebe formen sich dann später die subkutanen Weichteile, Hautgebilde usw., zugleich stellt es die Matrix für ein zweites Blastem dar. Dieses ist für die Skelettanteile der Hand bestimmend. Müller schreibt: « Man muss sich also den Vorgang so vorstellen, dass in einem Handschuh ohne jegliche äussere Gliederung eine Anlage von einem besonderen Gewebe erfolgt, das schon frühzeitig eine Gliederung innerhalb der mehr ungegliederten gemeinsamen Hülle erfährt und für die Entwicklung und Gliederung der Skelettanteile (Knochen, Gelenke, Sehnen usw.) ausschlaggebend ist ». Müller führt weiter aus, « dass offenbar die Differenzierung und Gliederung des Skelettblastems weitgehend von dem äusseren gemeinsamen Blastem unabhängig ist. Zwar läuft später die Entwicklung der beiden Blasteme parallel, aber sie werden von verschiedenen Genen beeinflusst ». Wenn letzteres der Fall ist, dann « können in diesem normalerweise parallelen Ablauf Störungen eintreten », die auch beobachtet werden. Ausgehend von diesen entwicklungsgeschichtlichen Vorgängen kommt *Müller* zu folgender Einteilung der wichtigsten Formen von Missbildungen an der Hand.

In die *eine* Gruppe von Missbildungen gehören jene, die hauptsächlich auf einer Störung an dem primären gemeinsamen Blastem beruhen, also auf Störungen an der primitiven Handplatte. Hier sind die Abweichungen durch Entwicklungshemmungen und Störungen der Breitenentwicklung (Syndaktylie) sowie die angeborenen Defekte der primitiven Handplatte (Spalthände) usw. einzuordnen.

Die *zweite* Gruppe betrifft die Missbildungen, die im Zusammenhang mit einer Störung des Blastems für die Skelettanlage stehen und zu der die Poly- und Oligodaktylie sowie die Störungen in der Längendifferenzierung der Fingerstrahlen zu rechnen sind.

Wenn wir von dieser Einteilung ausgehen, dann fragt es sich, 1. ob das Primäre die Störung an der primitiven Handplatte, oder 2. ob die Störung der Skelettanlage in den von uns beobachteten Fehlbildungen im Vordergrund steht.

Um mit dem 2. Punkt zu beginnen, so kommt es häufig bei der Polydaktylie zugleich auch zu syndaktylen Verwachsungen einzelner Finger. Polydaktylie mit Syndaktylie ist als gemeinsames Vorkommnis in vielen Sippen (Lit. bei Bauer und Bode, Müller, v. Verschuer) beschrieben worden, besonders bei Polydaktylie von Binnenstrahlen. Auch Hypoplasie einzelner Strahlen oder sekundäre Verschmelzungen als Folge ungenügender Ausdennungsmöglichkeiten sind beobachtet worden. Die Abweichungen bei unseren Probandinnen könnten als polydaktyle Syndaktylie aufgefasst werden. Somit wäre das Primäre die Störung der Skelettanlage, wobei die Syndaktylie eine sekundäre Erscheinung wäre. Bei der Durchsicht des Schrifttums haben wir aber in Beschreibungen von Polydaktylie derartig hochgradige Syndaktylie und auch ähnliche regelmässige Ausfälle eines Binnenstrahles nirgends gefunden, wie wir sie bei unseren Probandinnen gesehen haben.

Im übrigen lässt sich das gleichzeitige Vorkommen von Ueberschuss- und Rückbildungsformen an *beiden* Händen bei den Probandinnen mit den Beobachtungen von Müller nicht in Einklang bringen. Müller betont, wie oben bereits erwähnt, zwar den einheitlichen Charakter dieser beiden Formen, weist aber darauf hin, dass nach seinen Beobachtungen Polydaktylie und Oligodaktylie auf *verschiedenen* Körperseiten bei derselben Person aufzutreten pflegen, was an sich schon selten vorkommt, innerhalb von Familien jedoch häufiger. Das Auftreten von Polydaktylie und Oligodaktylie bei demselben Individuum an beiden Händen wie in unseren Fällen, lässt sich schwer mit den bisherigen Beobachtungen in Uebereinstimmung bringen, so dass es zweifelhaft erscheint, die Störung der Skelettanlage als das Primäre anzusehen.

Sehr viel besser können die Fehlbildungen bei unseren Probandinnen in die Missbildungsformen eingeordnet werden, bei denen das Primäre Störungen an der primitiven Handplatte ist. Zwar handelt es sich in unseren Fällen nicht um eine totale Syndaktylie, wie sie unter dem Bild der sog. Löffelhand von Tschudi, Joachimsthal, Mjata, Esau, Migst, Müller und Werthemann beschrieben worden sind, jedoch um eine graduelle Abstufung, die an die totale Syndaktylie herankommt. Bei dieser kommt es infolge der Raumbeengung zu Verschmälerung bis zur völligen Unterdrückung von Strahlen, die an sich normal angelegt sind. Das Fehlen eines Strahles (bzw. Verschmelzung zweier Strahlen) in unseren Fällen könnte durch die Hemmung der Breitenentwicklung der primitiven Handplatte erklärt werden. Im Gegensatz zu den im Schrifttum mitgeteilten Fällen von hochgradigster Syndaktylie, bei denen die Rückbildung bzw. Verschmelzung von Strahlen unregelmässig ist, findet sich bei unseren Probandinnen stets regelmässig das Fehlen eines bestimmten Binnenstrahles (des zweiten oder dritten). Zu der Störung in der Entwicklung der primitiven Handplatte kommt augenscheinlich noch ein weiterer Faktor hinzu, der den gleichmässigen Ausfall eines Strahles bewirkt. Es erscheint daher fraglich, ob allein durch den Raummangel infolge der hochgradigen Syndaktylie die bei unseren

Probandinnen immer wiederkehrende Rückbildung eines Binnenstrahles genügend verständlich ist.

Schliesslich ist die festgestellte Tendenz zur Polydaktylie in der Familie H. mit den Befunden bei der Löffelhand bzw schwächeren Graden hochgradiger Syndaktylie nicht in Einklang zu bringen, da hierüber Beobachtungen nicht vorliegen. Es ist in der Tat schwierig, die Verdoppelungstendenz mit diesen Formen der Syndaktylie in Zusammenhang zu bringen. Bei der Polydaktylie ist eine gleichzeitig vorkommende Syndaktylie nur eine sekundäre Erscheinung und ist in einer so hochgradigen Form wie in unseren Fällen nicht anzutreffen.

In den von uns beobachteten Fehlbildungen, bei denen hochgradige Syndaktylie, Rückbildung eines Strahles und Verdoppelungstendenz gemeinsam vorkommen, wäre es denkbar, dass weder die eine Anlage noch die andere, also weder die Störung an der primitiven Handanlage noch die der Skelettanlage einen Vorrang einnimmt, dass sich vielmehr beide Anlagen kombiniert und die von uns geschilderten Abweichungen hervorgerufen haben. Es ergeben sich bei der Entscheidung einige Schwierigkeiten, welche Anlage vorherrschend ist, wenn wir die Befunde in unserer Sippe gegeneinander abwägen und versuchen, sie mit den bisherigen Beobachtungen im Schrifttum in Beziehung zu setzen.

Das Vorkommen von Missbildungen bei fünf Personen in drei Generationen spricht für den dominanten Erbgang von Anlagen für Missbildungen, die Störungen an der primitiven Handplatte wie offenbar zugleich auch in dieser befindlichen Skelettanlage hervorrufen. Die intrafamiliäre Variabilität der Fehlbildungen an den Füssen und Händen ist nicht gross, lediglich die Prob. Nr. 3 macht eine Ausnahme. In der Beiträgen der einschlägigen Handbücher und Monographien (Bauer und Bode, Birch-Jensen, Gates, Müller, v. Verschuer, Werthemann u.a.) konnten wir derartige Beobachtungen mit einer solchen familiären Häufung nicht auffinden.

In dieser Arbeit beschränken wir uns auf die Schilderung der morphologischen und röntgenologischen Befunde in der Familie H. und auf den Versuch anhand der bisherigen Anschauungen die festgestellten Fehlbildungen formalgenetisch zu deuten. Erörterungen über die Kausalgenese sollen an anderer Stelle erfolgen, wobei auch die Ergebnisse der Bearbeitung der bei unseren Probandinnen zugleich durchgeführten Untersuchungen des Hautleistensystems der Hände und Füsse erfolgen soll, die uns vielleicht auch Hinweise geben, welche Strahlen an den Händen und Füssen fehlen.

Zusammenfassung

In einer Familie konnten bei fünf weiblichen Mitgliedern in drei Generationen folgende Fehlbildungen an beiden Händen und Füssen festgestellt werden: Hochgradige Syndaktylie, Fehlen eines Binnenstrahles, Verdoppelungstendenz und Brachydaktylie. Die intrafamiliäre Variabilität war nicht erheblich mit Ausnahme einer Probandin, bei der an einer Hand fünf Strahlen (mit Verdoppelung an einem Strahl) ausgebildet waren.

Auf Grund der entwicklungsgeschichtlichen Vorgänge bei der Entstehung der Handgebilde wird die Frage diskutiert, ob die Störung an der primitiven Handplatte oder ob die der Skelettanlage vorherschend ist. Unter Berücksichtigung des Schrifttums wird

angenommen, dass sich in dieser Familie beide Anlagen kombiniert und die Abweichungen an Händen und Füssen hervorgerufen haben.

Die Befunde sprechen für dominante Anlagen für die Entstehung der Störungen an der primitiven Handplatte und zugleich auch für die in dieser befindlichen Skelettanlage.

Kausalgenetische Erörterungen unter Einschluss des noch ausstehenden Ergebnisses der Untersuchung des Hautleistensystems bei den Probandinnen in unserer Familie unter Berücksichtigung der neueren Anschauungen über die Missbildungsentstehung bleiben vorbehalten.

Im zugänglichen in- und ausländischen Schrifttum konnte eine derartige familiäre Häufung der geschilderten Missbildungen an Händen und Füssen nicht gefunden werden.

Schriftum

BAUER, K. H. u. W. BODE, Hdb. Erbbiologie des Menschen Bd. III, Berlin 1940.
BIRCH-JENSEN, A. *Congenital Deformities of the upper Extremities*, Kopenhagen 1949.
ESAU, Arch. Klin. Chir. *168*, 371 (1932).
GATES, R. R.: Human Genetics, 2 Bde. New York 1948.
JOACHIMSTHAL, G. Arch. Klin. Chir. *56*, 332 (1898).
MULLER, W.: *Die angeborenen Fehlbildungen der menschlichen Hand.* Leipzig 1937.
MYATA, P.: Z. orthop. Chir., *29*, 257 (1911).
NIGST, Schweiz, med. Wschr. Nr. 1-5 (1927).
POL. R.: Virchows Arch. *229*, 388 (1921).
TSCHUDI, E.: Dtsch. Z. Chir. *35*, 567 (1893).
v. VERSCHUER, O.: in Bauer, Fischer, Lenz, Erbpathologie Bd. I, 2. Halfte, Munchen-Berlin 1940.
WERTHEMANN, A. Hdb. spez. pathol. Anat. u. Hist. Bd. IX 6. Teil, Berlin 1952.

RIASSUNTO

Una famiglia comprende cinque donne appartenenti a 3 generazioni con le seguenti malformazioni: Sindattilia molto pronunciata, Oligodattilia, Tendenza alla Polidattilia e Brachidattilia. La variabilità intrafamiliare non è considerevole, fatta eccezione per una donna che presenta polidattilia a un dito di una mano. La questione viene discussa sulla base dell'ontogenesi della mano, se le malformazioni riguardano il palmo della mano o lo scheletro della mano e quali delle due predominano. Probabilmente le due predisposizioni in questa famiglia si combinano. Nella bibliografia non fu riscontrata altra famiglia con una tale frequenza e combinazione di malformazioni.

RÉSUMÉ

Parmi une famille se trouvent 5 femmes appartenant à trois générations avec malformations suivantes: Syndactylie très prononcée, Oligodactylie, Tendence vers doublement (Polydactylie) et Brachydactylie. La variabilité intra-familière n'est pas considérable à l'exception d'une femme avec 5 doigts à une main (à un doigt Polydactylie). Sur la base de l'ontogénèse de la main la question est discutée si les malformations se concernent au paume de la main ou au squelette de la main et quelles des deux prédominent. Probablement les deux prédispositions se combinent dans cette famille. Dans la bibliographie une famille avec une telle fréquence et cette combinaison de malformations n'a pas été trouvée.

SUMMARY

In a family 5 females belonging to 3 generations were found with following malformations: Syndactyly (webbed up to the nails), oligodactyly, tendency towards duplication of digits, and brachydactyly. The intrafamiliar variability was not considerable with exception of an probandus having with 5 digits (with duplication on one digit). On the base of ontogeny the question is discussed if the disturbing factor concerning the palm of hand or concerning the squeleton is prevalent. In this family the two dispositions are probably combined. In bibliography a pedrigree with this combination of multiple malformations was not found.

ALBUM A. GE. ME. GE.

In questa nuova rubrica la nostra Rivista si propone di segnalare brevemente quei casi di interesse genetico che per motivi diversi non hanno potuto essere oggetto di uno studio sistematico e di un apposito lavoro scientifico, ma che pure è bene non vadano dispersi e siano consegnati alla scienza per un eventuale futura utilizzazione. Aprendo questa speciale possibilità di collaborazione al nostro Comitato di Redazione, ai nostri abbonati, lettori ed amici, facciamo notare che essa è particolarmente adatta per i referti sporadici offerti dalla degenza ospitaliera, dagli ambulatori o dalla libera professione. Verrà data la precedenza alle segnalazioni che saranno dotate di una ricca documentazione fotografica.

Sous cette nouvelle rubrique notre Revue se propose de signaler brièvement les cas d'intérêt génétique qui, pour des raisons diverses, n'ont pu être l'objet d'une étude systématique ni d'un travail scientifique approprié, mais qui méritent pourtant qu'on ne les laisse point se perdre et qu'on les transmette à la science pour une éventuelle utilisation future. En ouvrant cette possibilité spéciale de collaboration à notre Comité de rédaction, à nos abonnés, lecteurs et amis, nous faisons remarquer qu'elle est particulièrement adaptée aux répertoires sporadiques qu'offre le traitement à l'hôpital et à la clinique ainsi que la profession libre. On accordera la préférence aux cas signalés qui seront pourvus d'une riche documentation photographique.

Under this new rubric our Review intends to note briefli the cases of genetic interest that, for many reasons, could not have been the object of a systematical study nor of an appropriate scientific work, but that merit nevertheless that we do not let them be lost and that we transfer them to science for an eventual future utilization. In presenting special possibility of collaboration to our redaction Commitee, to our subscribers, readers and friends, we call to attention that it is particularly adapted to the sporadical repertories that the treatment at the hospital and at the clinic offers as well as the free profession. We shall give te preference to the cases that will be accompanied by an abundant photographical documentation.

In dieser neuen Rubrik unserer Zeitschrift sollen jene Fälle von genetischem Interesse angezeigt werden, die aus dem einen oder anderen Grunde nicht systematisch studiert und nicht wissenschaftlich eigens bearbeitet werden konnten, die aber andererseits verdienen, dass sie nicht unbeachtet bleiben und für eine eventuelle spätere Verwertung der Wissenschaft übergeben werden. Indem wir unserem Redaktionsauschuss, unseren Abbonenten, Lesern und Freunden diese besondere Gelegenheit zur Zusammenarbeit eröffnen, möchten wir darauf hinweisen, dass sie besonders zum Aufzeigen jener Befunde geeignet ist, die gelegentlich bei Krankenhausafenthalt, bei Nothilfsstellen oder bei freier Ausübung des Berufes gemacht werden. Mitteilungen mit reicher photographischer Bildbeilage werden den Vorzug haben.

I II

GEMELLE MZ DI 92 ANNI

U. Antonia e U. Teresa nate a Torino (Italia) il 17 gennaio 1861.

Antonia (I) sposata nel 1887, ebbe due figli ed è vedova dal 1894. Ha sempre goduto ottima salute, conduce una vita sociale intensa, rendimento psichico normale, legge senza occhiali.

Teresa (II) sposata nel 1880, ebbe sette figli ed è vedova dal 1916. All'infuori di qualche bronchite, ha sempre goduto ottima salute, rendimento mnemonico alquanto diminuito.

(L. GEDDA)