

EIN FALL VON ALBERS-SCHÖNBERG'SCHER KRANKHEIT (OSTEOPETROSIS) MIT BESONDERER RÜCKSICHT AUF DIE MUNDVERHÄLTNISSE

von

PERTEV ATA

GÖSTA GUSTAFSON

Die in der Kindheit vorkommende und alle Knochen befallende Krankheit wurde zuerst im Jahre 1904 von *Albers-Schönberg* beschrieben und wird seit der Zeit mit seinem Namen benannt. Da bei ihr sehr häufig Knochenfrakturen vorkommen, wurde 1920 von *Laurell & Wollgren* der Name „*Osteosclerosis fragilis generalisata*“ vorgeschlagen. Wegen der Zunahme der Kalziumkonzentration in den Knochen gab ihr *Karschner* 1926 den Namen „*Osteopetrosis*“.

KLINISCHE SYMPTOME

Wenn auch diese Krankheit im Allgemeinen kongenital auftritt, kann sie sich doch während der ersten Zeit des postnatalen Lebens entwickeln. Je früher sie beginnt, desto schwerer werden die Symptome. Man findet als Folge der osteoblastischen Tätigkeit Hypertrophien in den endostalen Knochen-Formationen. Die Cortex nimmt an Dicke zu, und die Spongiosa der Knochen verschwindet. Da dabei die Elastizität der Knochen abnimmt, erhöht sich die Bruchanfälligkeit. Traumata, die für normale Menschen völlig belanglos sind, verursachen bei Osteopetrosiskranken Knochenfrakturen, die jedoch nach einem normalen Verlauf abheilen. Die Knochen zeigen eine allgemeine Sklerose. Die dichteste Sklerose kommt in der knorpelig angelegten Schädelbasis vor. Weiter sieht

man Veränderungen in den Wirbeln, in den langen Knochen und im Becken. Die langen Knochen zeigen an ihren distalen und proximalen Enden keulenförmige Verdickungen und mehr oder minder dichte Bänder, die der Epiphyse parallel verlaufen. Diese Bänder werden als Zeichen der periodischen Entwicklung der Krankheit aufgefasst. Als Folge der Verengung des Meatus acusticus internus und des Foramen opticum kann in schweren Fällen Taubheit und Blindheit auftreten.

Eines der Begleitsymptome dieser Krankheit ist die Anämie, die wegen des Verschwindens des hämopoëtischen Markes entsteht. Bei manchen älteren Individuen soll man diese Anämie überhaupt nicht antreffen. Bei Untersuchung des Blutes sieht man ausgereifte Zellen, sowie manche Formen der Leukämie. Als Folge des Verschwindens des Markes in den kompakten Knochen können sich Leber, Milz und Lymphorgane als Kompensation vergrößern. Bei Osteopetrosis-Kranken sieht man häufig Coxa vara, Deformationen des Brustkorbes, dorsale Sklerosis, vergrößerte Epiphysen und Deformationen der unteren Extremitäten. Manche Patienten zeigen Hydrocephalie.

Die Knochenveränderungen verursachen die Abnahme des Widerstandes gegen Infektionen und der Reparationsfähigkeit, vielleicht durch verarmte Vaskularisation der Knochen, die als Folge einer Einwirkung auf die zentrale Blutversorgung auftritt. Daher können diese Patienten sehr leicht von Osteomyelitis befallen werden (*Dechaume und Mitarbeiter 1954*). *Thoma* gibt bei einigen Fällen die Osteomyelitis als Todesursache an.

Über Zahn- und Kieferdeformationen findet man in der Literatur sehr spärliche Angaben. Unseres Wissens nach sind die Zähne der Osteopetrosis-Kranken erstmalig von *Toman & Kostlán* (1951) untersucht worden. Kurz danach wurden Arbeiten von *Bergman & Engfeldt* (1954) und von *Dechaume, Lambert & Descrozailles* (1954) publiziert. Die histologische Untersuchung der letzteren Arbeit wurde von *Kérébel* ausgeführt.

Leider ist die Arbeit von *Toman & Kostlán* uns nur in einer Zusammenfassung von *Mézl* in *Revue de Stomatologie* (1953) zugänglich. Doch ist diese Zusammenfassung sehr umfangreich und gibt wahrscheinlich das Wichtigste der Untersuchung wieder. Die Arbeit von *Dechaume und Mitarbeitern* gibt einen guten Über-

blick über die medizinischen Gesichtspunkte der Krankheit. Hier wird besonders die grosse Rolle der Osteitis betont. Diese Inflammation trifft hauptsächlich den Oberkiefer.

Toman & Kostlán betonen die Entstehung der Zahndeformationen und nehmen an, dass diese durch Platzmangel zu Stande kommen. Die Kronen sind wohlgeformt aber die Wurzeln werden deformiert, weil der harte Knochen ein Hineinwachsen nicht erlaubt. Die Arbeit von *Toman & Kostlán* enthält 24 Abbildungen und 14 Hinweise.

Chairmont & Schinz (1924) wiesen als erste nach, dass es sich hierbei um eine Erbkrankheit handelt, die nach einfachen rezessiven Mendelschen Gesetzen vererbt wird. Die Grosseltern des einen Patienten von *Dechaume und Mitarbeitern* zeigt enge Verwandtschaft.

PATHOGENESE

Primäre Ursache der Sklerose ist nach *Weinmann* (1955) die Abnahme der osteoklastischen Tätigkeit. Dabei kann der Knochen nicht resorbiert werden und die Zellen der verwandten Gewebe haben ihre Fähigkeit sich in Osteoblasten umzuwandeln nicht eingebüsst. Die eintretende Osteopetrosis der Knochen kann entweder wegen Verlangsamung der Resorption oder als Folge einer beschleunigten Apposition auftreten. Diese Disharmonie sieht man besonders bei Verlängerung und Entwicklung der enchondralen Knochen. Man findet bei Epiphysen und Diaphysen der langen Knochen der jungen Menschen unnatürliche strukturelle Veränderungen. Die keulenförmige Veränderung der Metaphysen rührt nicht von einer vermehrten Knochenbildung, sondern von einer Verminderung der modellierenden Resorption her. Nicht wegen der Verdichtung der endostalen Knochenbildung werden die Markräume enger sondern wegen Mangel an Knochenresorption, die normalerweise den Durchmesser des Knochenmarkraumes erweitert. Wenn auch der sklerotische Knochen an Volumen zunimmt, so ist vom mechanischen Standpunkte aus seine Qualität minderwertig.

Über die Ursachen der Neigung der Knochen zu Frakturen sind

die Autoren sich nicht einig. Manche wollen diese Neigung durch Störung des Gleichgewichtes zwischen organischen und mineralischen Teilen erklären, andere dagegen finden sie im Bau des Knochens begründet. Um diese mechanische Schwäche zu kompensieren veranlasst der Organismus das Periost zur Entwicklung von Osteophyten, wodurch die langen Knochen dicker werden.

UNTERSUCHUNG DES EIGENEN FALLES

Es handelt sich um die Patientin H. Sch. (Abb. 1), die sich an uns gewandt hat, um durch protetische Behandlung eine ästhetische Korrektur ihres Aussehens zu erreichen. Sie ist 18 Jahre alt, 38 Kg schwer und 130 cm lang. Sie ist das 2. Kind von 3 Geschwistern. Vater, Mutter und die beiden Geschwister sind gesund. Bis zum 4. Lebensjahr war die Patientin schwächlich, aber gesund. Im ersten Lebensjahr erfolgte der erste Zahndurchbruch. Milchschneidezähne fielen im 4. Lebensjahr aus. Im 4. Lebensjahr Spontanfraktur des Oberschenkels. Erfolgreiche Behandlung, daher watschelnder Gang. Sie hat alle Kinderkrankheiten überstanden. Wegen der körperlichen Schwäche hat sie keine Schule besucht, kann aber lesen und schreiben. Der mit Porteuslabyrinthen vorgenommene Intelligenztest ergab einen Intelligenzquotienten von 64, also psychischer Zustand: debil. Im 14. Lebensjahr die erste Menstruation, die seit dieser Zeit normal verläuft (Beginn der Menstruation in der Türkei ist durchschnittlich im 11. Lebensjahr). Seh- und Hörvermögen sind normal. Hydrocephales Aussehen. Da die Kiefer, besonders der Oberkiefer, bei der Entwicklung zurückgeblieben sind, hat sie beim Schliessen des Mundes ein greisenhaftes Aussehen.

Die Mundhöhle

Beim Betrachten der Mundhöhle stellt man fest (Abb. 2 und 3), dass die Zahnbögen in der Entwicklung weit zurückgeblieben sind. Man hat den Eindruck, die Mundhöhle eines 3—4 jährigen Kindes vor sich zu haben. Die Oberkieferbreite bei den letzten Milchmolaren beträgt 39 mm, während die Unterkieferbreite bei den letzten durchgebrochenen Zähnen 44 mm ist. Die obere Zahnbogenlänge ist 14 mm, die untere 19 mm. Die beiden Kiefer haben in der Okklusionsstellung nur in der Gegend der 2. Milchmolaren

Kontakt miteinander. Da bei einem normal entwickelten Milchzahngebiss die Kieferbreite 45 mm und die Kieferlänge durchschnittlich 40 mm beträgt (*Meyer*), so ist bei der Patientin eine enorme Kieferverkürzung festzustellen.

Am Gaumen sieht man auf beiden Seiten der Mittellinie je eine tiefe Furche verlaufen: die Vereinigung der Gaumenfortsätze mit dem Vomer ist so mangelhaft, dass beinahe ein doppelseitiger Wolfsrachen entstanden wäre.

Sämtliche Milchzähne sind durchgebrochen (Abb. 4). An Stelle der im 4. Jahr ausgefallenen Milchschnidezähne hat die Patientin nur im Oberkiefer 2 mittlere Schneidezähne bekommen. Alle übrigen Milchzähne, die teilweise anormal entwickelt sind, sind erhalten. An bleibenden Zähnen sieht man 3 noch tief im Kiefer liegen. Man kann annehmen, dass der erste medial gelegene Zahn am rechten Unterkiefer der bleibende Eckzahn ist. Im Unterkiefer sieht man links und rechts die ersten bleibenden Molaren in horizontaler Stellung mit anscheinend nicht fertig entwickelten Wurzeln unter dem Zahnfleisch liegen. Sonst sind im Unterkiefer keine Anlagen bleibender Zähne vorhanden. Die ersten Molaren liegen sozusagen im Schatten der Rami. Als Folge des Fehlens der Resorption hat die Margo anterior ihre ursprüngliche kindliche Position beibehalten. So erscheint der Ramus sehr breit entwickelt und das Corpus verkürzt. Bei offenem Mund kann man im Vestibulum des Oberkiefers den Processus coronoideus, der sehr kurz gebildet ist, fühlen. Hinter den $\overline{6|6}$ sieht man auf beiden Seiten das Trigonum retromolare ebenfalls an der medialen Fläche des Ramus liegen.

Da im Unterkiefer bleibende Schneidezähne nicht angelegt sind, ist die Alveole in dieser Gegend als Ausdruck der Funktionsatrophie fast völlig resorbiert.

Beim Betrachten der Röntgenaufnahmen sieht man, dass auch im Oberkiefer Embryonen mancher bleibender Zähne angelegt aber nicht zur Reife gelangt sind. So sieht man hinter den letzten Milchmolaren beiderseits die Kronen der bleibenden Molaren im Tuberculum liegen. Soweit man aus der Aufnahme entnehmen kann, sind sie von perverser Form und Stellung. Da die Schleimhaut am Oberkiefer hinter den Milchmolaren gleich zum Arcus palatoglossus übergeht, so müssen die Kronen mindestens 2 cm hinter der Schleimhaut liegen.

Ogleich nach den Röntgenaufnahmen manche Zähne wurzellos

Zahn	Klinische Besonderheiten	Röntgenologische Besonderheiten
<u>V</u>	Normale Krone	Normal ausgebildete, nicht resorbierte Wurzeln
<u>IV</u>	Normale Krone	Wurzel in Resorption begriffen
<u>1</u>	5 mm durchgebrochene Krone mit Abrasion der distalen Hälfte der Schneide	Breite Periodontalspalte, anormal kurze, plumpe Wurzel mit einer Einbuchtung an der Wurzelspitze
<u>1</u>	Krone 5 mm durchgebrochen, distale Hälfte der Schneide abradert	Deutliche Periodontalspalte, massige, sehr kurze Wurzel
<u>3</u>	Konisch ausgebildete Krone 5 mm durchgebrochen	Wurzelloses Gebilde, das mit breiter Berührungsfläche auf dem Knochen liegt
<u>IV</u>		Kleiner Wurzelrest
<u>V</u>	Normale, distal inklinierte Krone	Wurzeln in Resorption
<u>6</u>	Nicht durchgebrochen	Liegt horizontal mit kurzen, anormalen Wurzeln
<u>V</u>	Distal teilweise noch vom Zahnfleisch bedeckte Krone	Krone ohne Wurzeln, ausgeprägte Periodontalspalte
<u>IV</u>	Krone nicht durchgebrochen	Wurzel in Resorption
<u>III</u>	Kleiner Rest nicht sichtbar	Wurzel resorbiert
<u>3</u>	6 mm durchgebrochene, mesial inklinierte Krone	Wurzellos
<u>3</u>	Im Knochen liegende, wurzellose Krone	Im Knochen liegende, wurzellose Krone
<u>III</u>	Kleines, keilförmiges Gebilde	Ohne Wurzel
<u>IV</u>	Linguale Hälfte der Krone	Deformierte Wurzeln
<u>V</u>	Distal inklinierte normale Krone	Wurzellos
<u>6</u>	Nicht durchgebrochen	Liegt horizontal mit anormalen Wurzeln

sind, sind sie doch beim Kauen funktionstüchtig und man kann keine Beweglichkeit derselben feststellen.

Bei keinem Zahn mit Ausnahme von V IV|IV sieht man einen Pulpenraum.

Die Mucosa der Mundhöhle ist überall entzündungsfrei, mit Ausnahme der Gegend III, wo eine leichte Rötung vorhanden ist.

Die Reaktion der Zähne auf faradischem Strom ist aus der folgenden Tabelle ersichtlich:

	—	—	—		+	+	+
	V	IV	1		1	3	V
V	IV	III	3		3	III	IV
+	—	—	+		—	—	—

Bei den Eltern liegt eine Verwandtschaftsehe vor. Die Abbildung 5 zeigt ihre verwandtschaftlichen Beziehungen zueinander. In ihrer Sippe konnte, was das Vorkommen einer Marmor-Krankheit anbelangt, keine Untersuchung vorgenommen werden, da sie von der östlichen Schwarzmeerküste stammt. Auch ihrer Mutter ist darüber nichts bekannt.

Die klinischen und röntgenologischen Besonderheiten der Zähne sind auf Seite 156 angegeben.

RADIOLOGISCHE UNTERSUCHUNG

In der Pelvis-Radiographie, die im 4. Lebensjahr aufgenommen wurde (Abb. 7), sieht man an den oberen und äusseren Enden der beiden Ilei starke Knochenkondensationen, die an den oberen Teilen in Lamellenform angeordnet sind. Der Knochen zeigt keine Expansion. Die Knochenkondensation kann man auch symmetrisch an den Oberteilen der beiden Acetabula beobachten. An beiden Femuren sieht man an dem unteren Teil der Trochanter major transversal verlaufende Frakturlinien. Beide Caput femoris und Trochanter major zeigen Sklerosen von gleichem Typus. Doppel-seitige Coxa vara, vermutlich von Frakturen herrührend.

Bei der Pelvis-Aufnahme, die 2 Jahre später gemacht wurde (Abb. 8), kann man deutlich wahrnehmen, dass die Knochenkondensation zugenommen hat. Am oberen Drittel des linken Femurs sieht man, dass zur alten Frakturlinie einige neue hinzugekommen

sind. Die distalen Enden der Femuren sind schlägelförmig verdickt (Abb. 6). Diese Teile tragen der Epiphyse parallel verlaufende Kondensationslinien.

Beckenaufnahme vom 1959 (Abb. 9) zeigt verstärkte Sklerose. Ileum zeigt nur noch einen ganz kleinen Teil, der nicht kondensiert ist. Acetabulum ist völlig attackiert, Corpus femoris, Trochanter minor und Trochanter major, d.h. alle in der Aufnahme sichtbaren Teile der Femuren sind gänzlich sklerotisch. Beiderseits Coxa vara, Luxation. Im linken Hüftgelenk Verdickungen der Knochenkonturen. Trotz der starken Osteosklerose sind die Epiphysenlinien deutlich sichtbar.

Auch bei der Schultergelenk-Aufnahme (Abb. 10) kann man am Humerus, Scapula und Clavicula starke Sklerose beobachten. Aufgetriebene Humerus-Epiphyse.

Bei der Wirbelaufnahme (Abb. 11) sieht man an den oberen und unteren Flächen der Brustwirbel bandförmige starke Kondensationen, zwischen denen keine Knochenstruktur sichtbar ist. Kleine Partien der Wirbel, die ausserhalb der Kondensationsstellen liegen, zeigen normale Knochenstruktur. Dieselbe Kondensation kann man bei den Rippen, besonders in den peripheren Teilen, beobachten. Bei den Halswirbeln ist die Verdickung weniger ausgeprägt.

Bei der postero-anterioren Schädelaufnahme (Abb. 12) sieht man partielle „Bürstenschädelbildung“. Da sämtliche, die beiden Oberkieferhöhlen umgebende Knochen sklerotisch sind, kann man überhaupt keine Höhle erkennen.

Die laterale Schädelaufnahme (Abb. 13) zeigt eine sehr starke Kondensation an der Basis cranii. Alle Schädelknochen sind sklerotisch. Da die posterioren clinoiden Auswüchse der Sella turcica stark kondensiert sind und eine Inklination nach vorne aufweisen, erscheint die Sella turcica sehr verkleinert. Man sieht, dass die Entwicklung des Oberkiefers sehr zurückgeblieben ist, im Gegensatz zum Unterkiefer, der zum Teil chondral verknöchert und daher fast die normale Grösse erreicht hat. Die Kinngegend erscheint wegen Reduktion des Processus alveolaris etwas vorgetrieben.

Bei der Handaufnahme (Abb. 14) kann man beobachten, dass die Epiphysenlinien noch nicht geschlossen sind. Die Handgelenkknöchen, die distalen Hälften der Metacarpalia und die proximalen Hälften der Phalangen zeigen deutliche Kondensationen.

Extraosseale Verkalkungen hat man nirgends feststellen können.

Eine durch einen harmlosen Fall entstandene Fraktur (1959) ist von selbst ausgeheilt.

ERGEBNISSE DER KLINISCHEN LABORATORIUMSUNTERSUCHUNGEN

Die Blutanalyse ergab:

Erythrozyten	3,870,000
Haemoglobin	0/0 77
Farbindex	0,97
Leukozyten	5,200
Segmentierte Neutrophile	0/0 57
„ Eosinophile	0/0 1
Lymphozyten	0/0 40
Monozyten	0/0 2

Im peripheren Blut hat man keine kernhaltigen Erythrozyten feststellen können, daher liegt eine Erythroblastose nicht vor.

Bei unserer Patientin, deren Knochen eine enorme Calciumapposition zeigen, ist auch der Calcium-Phosphor-Stoffwechsel untersucht worden. Da im Urin der Patientin der Sulkowich-Test negativ ausfiel, konnte von einer Calcinurie abgesehen werden. Im Blut beträgt das Calcium 11,2 mg%, anorganisches Phosphat 6 mg%. Man sieht, dass der Calciumgehalt des Blutes, der normalerweise 9,5—10,5 mg% beträgt, erheblich erhöht ist. Bei einer solchen Zunahme, besonders des anorganischen Phosphates, ist es üblich, dass man extraossöse Verkalkungen findet. Jedoch ist dies bei unserer Patientin nicht der Fall. Wenn man berücksichtigt, dass das anorganische Phosphat im Serum 6 mg% beträgt, ist diese Menge mehr als normal. Anorganische Phosphate vermehren sich zu dieser Höhe nur in dem präpuberalen Stadium unter dem Einfluss des Wachstumshormones. Dabei zeigt die Patientin bezüglich der Aktivität des Wachstumshormones keinerlei Symptome. Der Umstand, dass die Menstruationen mit 13 Jahren begonnen hat und seit dieser Zeit normal verläuft, bezeugt die Aktivität des gonadotropen Hormones. Wir versuchten im weiteren festzustellen, ob die Phosphate auf dem Nierenwege eine Retention erfahren. Obwohl die Konzentration der Tagesurinmenge 1,100 ml (1,010) beträgt, haben wir im Urin kein Eiweiss feststellen können. Das Sediment zeigt keine Besonderheiten. Im Blut war keine Ansammlung von

stickstoffhaltigem Material vorhanden, auch das Glomerulusfiltrat war normal, was durch Clearance des endogenen Creatins festgestellt wurde. Da das Nüchternblutserum normal war, kam auch ein Hypopituitarismus nicht in Frage. Die Patientin litt nie an spontaner Hypoglykämie. Die Untersuchung der Schilddrüsenfunktion ergab folgende Resultate: Die 17 Keto-Steroid-Menge beträgt in 24 Stunden 10,1 mg, was für eine weibliche Person normal ist und zu Gunsten der Nebennierenrindenfunktion spricht. Nach intramuskulärer Injektion von 40 Einheiten Cortrophin Z ist die Keto-Steroid-Menge auf 17,47 mg gestiegen, d.h. die Nebenniere antwortet auf Cortrophin Z normal. Dabei fiel die Zahl der eosinophilen Leukozyten in 4 Stunden von 124 auf 47 ab, was bedeutet, dass der Thorn-Test positiv war. Aus allen diesen Ergebnissen ist zu entnehmen, dass weder eine primäre noch eine sekundäre Nebennierenrinden-Insuffizienz vorliegt.

ZAHNÄRZTLICHE BEHANDLUNG

Sämtliche Milchzähne, mit Ausnahme von $\overline{V|V}$, die als Klammerzähne belassen worden sind, sind unter Anästhesie extrahiert worden. Die Extraktionen sind etappenweise und ohne Antibioticum-Schutz vorgenommen worden. Die Heilung der Wunden erfolgte normal. Weder eine Nachblutung noch eine Entzündung trat ein. Nach Verheilung der Extraktionswunden ist die Patientin prothetisch behandelt worden.

HISTOLOGISCHE UNTERSUCHUNG VON ZÄHNEN UND KNOCHEN

Zwei Zähne und ein kleines Stück Knochen standen für die histologische Untersuchung zur Verfügung.

Der erste Zahn, ein Eckzahn (Abb. 16), zeigt im Kronenbereich beinahe normale Verhältnisse. Der Schmelz ist hier durch die Entkalkung verlorengegangen. Das Dentin zeigt normalen Umfang und normalen Verlauf der Dentinkanälchen, die von normaler Breite sind. Die Prädentinzone ist etwas breiter als bei dem Alter der Patientin zu erwarten wäre.

Die Pulpa zeigt normales Aussehen mit gut ausgebildeten Odontoblasten, und keine besondere Degenerationszeichen sind zu finden.

Im Gegensatz zu dem normalen Bau der Krone steht die stark

deformierte Wurzel, die sehr verkürzt ist und ausserdem eine ungewöhnliche Breite zeigt.

Im Wurzelteil sind die vorhandenen Gewebe gänzlich durcheinander gemischt. Es gibt hier Hartsubstanzen und Weichgewebe mit Schmelz, Dentin und Zement in unnatürlicher Ausbildung. Das Ganze hat mehr das Aussehen eines Odontoms als eines einzelnen Zahnes.

Mitten in der Wurzel (Abb. 15) gibt es Hohlräume, die mit Schmelz und stark degeneriertem Bindegewebe ausgefüllt sind.

Das Bindegewebe (Abb. 17) zeigt keine lebende Zellen, man kann aber noch die Struktur erkennen. Man hat den Eindruck, dass das Bindegewebe durch Mangel an Verbindung mit dem den Zahn umgebenden Gewebe langsam abgestorben ist. Man erkennt Reste von Blutgefässen.

Die Grenze zwischen Dentin und Schmelz (Abb. 16) ist anscheinend normal gewesen. Die Oberfläche des Schmelzes der Hohlräume (Abb. 18) ist von einer stark gefärbten Schicht bedeckt.

Diese Schicht entspricht wahrscheinlich der Schmelzskutikula. Man sieht hier keine Reste von Ameloblasten, da die Schicht homogen erscheint.

Im Schmelz dieser Hohlräume sieht man an einigen Stellen beinahe normale Schmelzprismen (Abb. 18) mit gut ausgeprägten Prismenscheiden. An anderen Stellen bestehen die Prismen aus ziemlich groben Fibrillen (Abb. 19), die ununterbrochen in der Längsrichtung der Prismen verlaufen. An anderen Stellen (Abb. 20) bestehen die Prismen aus gut ausgebildeten Sektionen, die nacheinander gereiht sind.

Das Aussehen des Schmelzes der Hohlräume ist also sehr eigentümlich und gibt vielleicht einen Hinweis auf das Entstehen und Bildung der Prismen. Leider steht uns nur entkalktes Material zur Verfügung. Trotzdem ist es offenbar, dass der Schmelz nicht nur in seinem organischen Teil schlecht angelegt war, sondern dass er auch schlecht mineralisiert gewesen ist. Besonders bemerkenswert ist die fibrilläre Struktur in Abbildung 19.

Rings um die Wurzel sind Inseln von Schmelz, Dentin und Zement vorhanden. Das letztere Gewebe dominiert aber (Abb. 21). An einigen Stellen (Abb. 22) ist es nicht möglich die einzelnen Gewebe voneinander zu trennen, falls man nicht eine starke Vergrösserung verwendet.

Wie vorhin erwähnt wurde, waren die Zähne, trotz der kurzen Wurzeln, im Kiefer fest verankert. Die Erklärung ergibt sich aus der histologischen Untersuchung. Rings um die Wurzeln sind starke Anlagerungen von Zement zu sehen in dem kraftige Bündel von Sharpeyschen Fasern einstrahlen. Bisweilen ist der Zement in ehemaligen Resorptionslakunen eingelagert (Abb. 23). Auch hier sind Fasern in kraftigen Bündeln zu finden.

An Stellen, wo der Zahn ziemlich weit von dem Knochen entfernt ist, sind doch lange Faserbündel (Abb. 24), die naheliegende Inseln von Dentin und Zement umgehen.

Auch dort wo kein normales Periodontium vorliegt (Abb. 25) ist das fibrilläre Knochenmark organisiert.

Der zweite Zahn (oberer, linker erster Schneidezahn) hat eine stark verkürzte Wurzel, die ausserordentlich breit ist. Diese Wurzel ist nicht so desorganisiert wie die des zuerst beschriebenen Zahnes, und zeigt keine Einzelheiten, die nicht an dem ersten Zahn vorhanden waren. Doch ist die Pulpa nekrotisch.

Das Präparat mit dem Knochenstück zeigt nebst Knochen auch ein kleines Stück Zahn, nur aus Dentin bestehend.

Der Zahn steht mit dem Knochen in inniger Verbindung, teils durch eine Ankylose (Abb. 26), teils durch gut ausgeprägte Sharpeysche Fasern (Abb. 27). Diese Fasern sind an dem resorbierten Dentin durch ein Zementlager befestigt.

Der Knochen (Abb. 28) zeigt das für Osteopetrosis charakterische Aussehen, mit marmorierten Knochenbälkchen. Man findet hier und da Osteoklasten und gleichzeitig in der Nähe auch neugebildete Bälkchen mit einem Lager von Osteoblasten. Hier sieht man wie die Osteoblasten eingelagert werden und zu Osteozyten verwandelt werden.

Das Knochenmark ist überall fibrillär umgewandelt (Abb. 27 und 29). Man findet starke Degenerationen mit dichterem und lockerem Aussehen des fibrillären Gewebes.

Das Knochenmark ist nicht nur fibrillär umgewandelt, es gibt hier auch Zellen die nicht normal gefunden werden. Beinahe überall gibt es vereinzelt Lymphozyten, eosinophile Granulozyten und Plasmazellen. Sie sind nicht so zahlreich, dass man von einer regelrechten Inflammation sprechen kann, sind doch genügend zahlreich, dass der ganze Markraum durch sie charakterisiert ist.

ZUSAMMENFASSUNG

EIN FALL VON ALBERS-SCHÖNBERG'SCHER KRANKHEIT (OSTEOPE-
TROSIS) MIT BESONDERER RÜCKSICHT AUF DIE MUNDVERHÄLTNISSE

Es handelt sich um einen typischen Fall von Osteopetrosis bei einer 18 jährigen Patientin, bei der die Symptome im 4. Lebensjahr aufgetreten sind.

Die radiologische Untersuchung ergab eine mit dem Alter zunehmende sehr starke Kondensation in sämtlichen Knochen, mit "Bürstenschädelbildung", schlägelförmigen Verdickungen der lateralen Enden der Femoren und mit mehreren Spontanfrakturlinien.

Erhebliche Zunahme des Kalziumgehaltes des Blutes. Anorganische Phosphatasen des Serums sind ebenfalls erhöht. Trotzdem keine extraosseale Verkalkung. Keine Nebennieren-Rindeninsuffizienz.

Die Kiefer sind in der Entwicklung zurückgeblieben. Greisenhaftes Aussehen. Sämtliche Milchzähne sind durchgebrochen. Die Kronen sind normal entwickelt. Die Wurzeln sind nicht vor-

handen. Von bleibenden Zähnen sind nur $\frac{7631}{6} \mid \frac{167}{6}$ angelegt,

und nur $\frac{31}{6} \mid \frac{1}{6}$ sind durchgebrochen. Die übrigen Zähne liegen

im Kieferknochen eingekapselt. Die Mucosa der Mundhöhle ist entzündungsfrei. Schmelz, Dentin und Pulpa der Kronen sind histologisch normal entwickelt. Im Wurzelteil dagegen sind die vorhandenen Gewebe gänzlich durcheinander gemischt. Das Ganze hat mehr das Aussehen eines Odontoms, als eines Zahnes. Mitten in der Wurzel findet man mit degeneriertem Bindegewebe und Schmelz ausgefüllte Hohlräume. Der Schmelz ist teilweise normal entwickelt. Stellenweise aber bestehen die Prismen aus groben Fibrillen, die in der Längsrichtung der Prismen verlaufen. Rings um die Wurzeln sind Inseln von Schmelz, Dentin und Zement vorhanden. Der wurzellose Zahn ist an seine Umgebung mit sehr starken Sharpey'schen Fasern befestigt. Das untersuchte Stück des Kieferknochens zeigt starke marmorisierte Knochenbälkchen, wobei das Knochenmark fibrillär umgewandelt ist und vereinzelt Lymphozyten, eosinophile Granulozyten und Plasmazellen aufweist.

SUMMARY

ALBERS-SCHÖNBERG'S DISEASE

REPORT OF A CASE WITH SPECIAL CONSIDERATION OF ORAL CHANGES

The case here reported is that of a 18-year-old female patient in whom the onset of the disease occurred at age four.

Radiological examination revealed very heavy condensation of all bones increasing with age, as well as "brush-skull", club-shaped thickening of the lateral ends of the femora, and several lines following spontaneous fractures.

Inherited increase of calcium content of the blood was found. The inorganic phosphatase serum level was also increased. In spite of this, there were no extraosseous calcifications. Neither was there adrenal cortical insufficiency.

The jaws were underdeveloped lending a senile appearance to the face. All deciduous teeth were erupted, their crowns showing normal development. However, their roots were absent. In the permanent dentition only $\frac{7631}{6}$ $\frac{167}{6}$ had developed and only 31 $\frac{1}{1}$ had erupted. The other permanent teeth were impacted.

The oral mucous membranes were devoid of inflammation. Enamel, dentine, and pulp of the crown were histologically normal. In the root region, however, the dental tissues were totally mixed together simulating an odontoma rather than a tooth. In the roots, cavities filled with degenerated connective tissue and enamel were present. The enamel was partially of normal structure. At places, however, the prisms appeared to be composed of coarse fibrils running parallel to the long axes of the prisms. Around the roots, islands of enamel, dentine, and cementum were found. The rootless teeth were connected to their surroundings by very thick Sharpey's fibres. The piece of bone which was studied histologically exhibited strongly marblestructured bony trabeculae and fibrous transformation of the bone marrow containing solitary lymphocytes, eosinophilic granulocytes and plasma cells.

RÉSUMÉ

MALADIE D'ALBERS-SCHÖNBERG
COMPTE-RENDU D'UN CAS: LES MODIFICATIONS BUCCALES

Les auteurs rapportent ici le cas d'une patiente de 18 ans ayant présenté les premières attaques de la maladie à l'âge de quatre ans.

L'examen radiologique a montré une condensation très massive de tous les os, augmentant avec l'âge, ainsi qu'un "crâne en brosse", un épaississement en forme de massue des extrémités latérales des fémurs et plusieurs lignes de fractures spontanées.

Une augmentation héréditaire du taux de calcium dans le sang a été mise en évidence. Le taux de phosphatase inorganique du sérum était aussi augmenté. Il n'y avait cependant pas de calcification extraosseuse. Il n'existait pas non plus d'insuffisance cortico-surrénale.

Les maxillaires étaient insuffisamment développés, donnant à la face un aspect sénile. Toutes les dents de lait avaient fait leur éruption, et leurs couronnes étaient normalement développées. Cependant les racines étaient absentes. Quant aux dents permanentes, seules $\frac{7631}{6} \frac{167}{6}$ s'étaient développées normalement, et seules $\frac{31}{1}$ avaient fait leur éruption; les autres dents permanentes étaient incluses. Les muqueuses buccales ne présentaient pas d'inflammation. Du point de vue histologique, la pulpe, la dentine et l'émail coronaires étaient normaux, tandis que dans la région radiculaire les tissus dentaires étaient entièrement mélangés, donnant l'aspect d'un odontome plutôt que celui d'une dent. Dans les racines, il se trouvait des cavités remplies de tissu conjonctif dégénéré et d'émail. L'émail avait en partie une structure normale. Par endroits cependant les prismes paraissaient composés d'épaisses fibrilles disposées parallèlement dans le sens de la longueur des prismes. Autour des racines se trouvaient des îlots d'émail, de dentine et de ciment. Les dents sans racines étaient reliées aux tissus environnant par de très épaisses fibres de Sharpey. Le fragment osseux dont l'étude histologique a été faite présentait des trabécules osseuses à structure fortement

marbrée et une transformation fibreuse de la moelle osseuse contenant des lymphocytes isolés, des granulocytes éosinophiles et des plasmocytes.

SCHRIFTTUM

- Anderson, W. A. D.*: Pathology. C. V. Mosby Co. 1953. St. Louis.
- Bergman, G. & B. Engfeldt*: Studies on mineralized dental tissues. III. Dental changes in a case of osteopetrosis. *Acta odont. scand.* **12**, 133—144, 1954.
- Bergman, G., M. B. Borggren & B. Engfeldt*: Studies on mineralized dental tissues. VII. Dental changes occurring in osteopetrosis. Continued studies. *Acta odont. scand.* **14**, 81—101, 1956.
- Borkenhagen, R. & R. Atterbury*: Marbel bone disease. Report of a case. *Dent. Dig.* **61**, 58—61, 1955.
- Clairmont, P. & H. R. Schinz*: Klinische, röntgenologische und pathologisch-anatomische Beobachtungen zur Marmor Knochenkrankungen. *Arch. klin. Chir.* **132**, 347, 1924.
- Dechaume, M., Lambert & Ch. Descrozailles*: A propos de 2 cas de maladie d'Albers-Schönberg. Considérations sur les lésions maxillo-dentaires. *Rev. Stomatol.* **55**, 441—457, 1954.
- Häupl, K., W. Meyer & K. Schuchardt*: Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde. Urban & Schwarzenberg 1958. München—Berlin.
- Plotz, M. & H. J. Chakales*: Oral involvement in osteopetrosis. *J. oral Surg.* **12**, 16—18, 1954.
- Schlinz, H. R., W. E. Baensch, E. Friedl & E. Uchinger*: Lehrbuch der Röntgendiagnostik. 1950.
- Stefane, E. C.*: Oral Röntgenographic Diagnosis. 1958.
- Thoma, K.*: Oral Pathology. Fourth edition, 1954. The C. V. Mosby Co. St. Louis.
- Toman, J. & J. Kostlân*: Choroba Albers-Schonbergova. *Ceskoslovenska Stomatologie (Praha)*. **51**, 223—243, 1951. (Referat von *Mézl* in *Revue de Stomatologie*. **54**, 108—109, 1953).
- Weinmann, J. P. & H. Sicher*: Bone and Bones. The C. V. Mosby Co. 1955. St. Louis.
- Winter, G. R.*: Albers-Schönberg Disease. *Amer. J. Orthodont.* **31**, 637—649, 1945.
- Wittich, H. C., A. P. Chaudhry, R. J. Gorlin & A. R. Stoesz*: Osteopetrosis. *J. Dent. Child.* **24**, 41—44, 1957.

Anschriften der Verfasser:

<i>Pertev Ata,</i>	<i>Gösta Gustafson,</i>
<i>Cumhuriyet Cad., 49</i>	<i>The Royal Dental School</i>
<i>Istanbul — Taksim,</i>	<i>Malmö,</i>
<i>Türkei</i>	<i>Sweden</i>