

## Medisinske merkesteiner

# Beretning om et mærkeligt Sygdomstilfælde – Stengel-Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom

En av de få norske førstebeskrivelser av nevrologisk sykdom er berglege Otto Christian Stengels (1794–1890) beskrivelse av fire søsken med nevronal ceroid lipofuscinose (Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom). Beskrivelsen ble publisert i det første nummeret av det første norske medisinske tidsskriftet *Eyr* i 1826, hele 77 år før Frederick E. Batten (1865–1918) gjennom sin publisering i 1903 fikk den internasjonale æren av å være sykdommens oppdager. Stengels beskrivelse var neglisjert helt til 1954, da August Johan Nissen (1901–1990) publiserte ti tilfeller av sykdommen, hvorav to nevropatologisk verifiserte fra samme region som Stengels fire pasienter.

Engelsk sammendrag finnes i artikkelen på [www.tidsskriftet.no](http://www.tidsskriftet.no)

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

> Se også side 914

### Are Brean

[are.brean@siv.no](mailto:are.brean@siv.no)  
Nevrologisk avdeling  
Sykehuset i Vestfold, Tønsberg  
Halvdan Wilhelmsens allée 16  
3116 Tønsberg

Norsk medisinsk historie inneholder ikke mange førstebeskrivelser. En av de få, og blant de minst kjente, norske førstebeskrivelser av nevrologisk sykdom er berglege Otto Christian Stengels beskrivelse av fire søsken med nevronal ceroid lipofuscinose (Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom). Beskrivelsen ble trykt i det første nummeret av det første norske medisinske tidsskriftet *Eyr*

i 1826 (1). Det skulle gå hele 77 år før Frederick E. Batten (1865–1918) gjennom sin publisering i 1903 fikk den internasjonale æren av å være sykdommens oppdager (2). I 1905 publiserte både Walter Spielmeyer (1879–1935) (3) og Heinrich Vogt (1870–1959) (4) sine kasuistikker, sannsynligvis uten å kjenne til Battens publisering to år tidligere. Ennå i dag betegnes sykdommen i engelskspråklig litteratur oftest som Battens sykdom, mens man i tysk og skandinavisk litteratur oftere bruker betegnelsen Spielmeyer-Vogts sykdom.

Det første avsnittet i Stengels artikkel kan også for dagens klinikere tjene som en viktig inspirasjon og påminning om betydningen av den gode kliniske observasjonsevnen:

«Disse hoist mærkværdige Sygdomstilfælde, der have viist sig her i Egnen, har jeg for en Deel været Øievidne til, og, da de viistnok baade i physiologisk og pathologisk Henseende kune have megen interesse, har jeg, saavidt Omstændighederne tillode det, efter Evne søgt at fremstille de Phænomener, der yttrede sig, i den Orden, de fulgte.»

### Otto Christian Stengel

Stengel ble født i Holstein i 1794 (fig 1). Hans vei til den norske fjellbygden Røros var kronglete og preget av tidens storpoltiske hendelser: 16 år gammel begynte han som kirurgisk elev ved sykehuset i Flensburg, og i 1812 drog han videre til København for å studere kirurgi. Som et resultat av Danmarks allianse med Frankrike i napoleonskrigene og mangelen på kirurger i den danske hæren, ble han imidlertid snart etter innrullert som kompanikirurg i den danske arméen, med base i Kiel. Da Karl Johan (1763–1844) okkuperte Holstein, ble han tatt som krigsfange.

I 1814 ble han beordret til København, og derfra kom han til Norge som kompanikirurg i den norske hæren. Etter fredsslutningen og avgivelsen av Norge til Sverige, ble han så ansatt som kompanikirurg ved artilleriet i Christiania (5). Han avla medisinsk embedseksamen i 1821 ved Det Kongelige Frederiks Universitet i Christiania (senere Universitetet i Oslo). Datidens arbeidsmuligheter i offentlige legestillinger var svært begrenset. På Røros hadde Røros kobberverk imidlertid allerede tidlig i sin historie skaffet bergkirurg til

stedet. Dette hang sammen med at den generelle bergordinansen fra 1683 gav bestemmelser for bergverkenes forpliktelser og fastslo deres ansvar for soknets helse-, skole- og fattigvesen. Stillingen var i den første tiden ofte besatt av bataljonskirurger og bartskjærere (6). Som en av få offentlige legestillinger må den imidlertid ha hatt en viss status, og dette var kanskje medvirkende til at Stengel tiltrådte stillingen som Røros kobberverks aller første fullt medisinsk utdannede berglege høsten 1821. Denne stillingen innehadde han i 61 år, til han gikk av som 89-åring i 1883. Hans sønn, Lauritz A. Stengel (1853–1943), tiltrådte som distriktslege på Røros samme år, og til sammen strakk far og sønns legegjerning seg over 120 år (7)!

Otto Christian Stengel skal ha fulgt godt med i den medisinske utvikling gjennom hele sin karriere. Blant annet er det av enkelte hevdet at han skal ha benyttet karbolsyre til kirurgisk desinfeksjon etter Joseph Listers metode, allerede før dette ble tatt i bruk på Rikshospitalet så tidlig som på 1870-tallet (7).

### Beskrivelsen

Året etter at han tiltrådte som berglege, kom Stengel i kontakt med den affiserte småbrukerfamilien noen mil utenfor Røros. Kona led da av nylig inntrådt «Melancholie», men for øvrig hadde begge foreldrene god helbred. Deres første barn ble født ukomplisert i 1801 og utviklet seg til seks års alder fullstendig normalt. Da begynte synet å svikte, og etter hvert «sløvedes de intellektuelle Evner». Talen ble mer og mer utydelig, og han ble sløv og likegyldig. Ved ni års alder var synet så å si tapt, og han syntes upåvirkelig av alle sansestimuli med unntak av lyd, som han reagerte på ennå i flere år. Så inntraff det en endring: «Imellem det niende og fjortende Aar indfandt sig epileptiske Anfald, som i Førstningen vare meget svage og indfandt sig sjelden; men jo mere han nærmede sig det femtende Aar, jo stærkere bleve de og jo hyppigere indfandt de sig.» Han døde 21 år gammel. Stengel undersøkte gutten året før han døde. Blant de begrensede kliniske funn han rapporterer i sin artikkel fremholder han særlig de bilateralt dilaterte og lysstive pupillene.

Med få års mellomrom fikk foreldrene ytterligere en gutt og to piker. De utviklet

seg alle normalt til omtrent seks års alder, før sykdommen innhentet dem på samme måte. Alle døde før fylte 25 år. Foreldrene forsøkte i sin desperasjon alle mulige tiltak og remedier for å stanse den ødeleggende sykdommen. Faren flyttet våningshuset et langt stykke fra selve gården, etter råd fra «vise menn» («af disse er der en Mængde i Bygderne heromkring,» bemerker Stengel nokså tørt). Den yngste datteren ble til og med sendt langt av sted for å vokse opp hos slektninger, i den tro at sykdommen kunne være «satt på» av de underjordiske.

Stengel bemerker imidlertid under sitt sykebesøk at «den Omstændighet, at et Par Folk, som boe i Nærheden af disse her omtalte, have sunde og raske Børn, at bevise, at Stedet ingen Indflydelse har havt paa disse Ulykkelige». Stengel hadde ønsket å foreta obduksjon av de to barna som var døde før hans artikkel ble publisert, «for om mueligt derved at kunne opdage Noget, der kunde oplyse den forudgangne sygdomstilstand». Dessverre ble han imidlertid underrettet om deres død først etter at de var begravet.

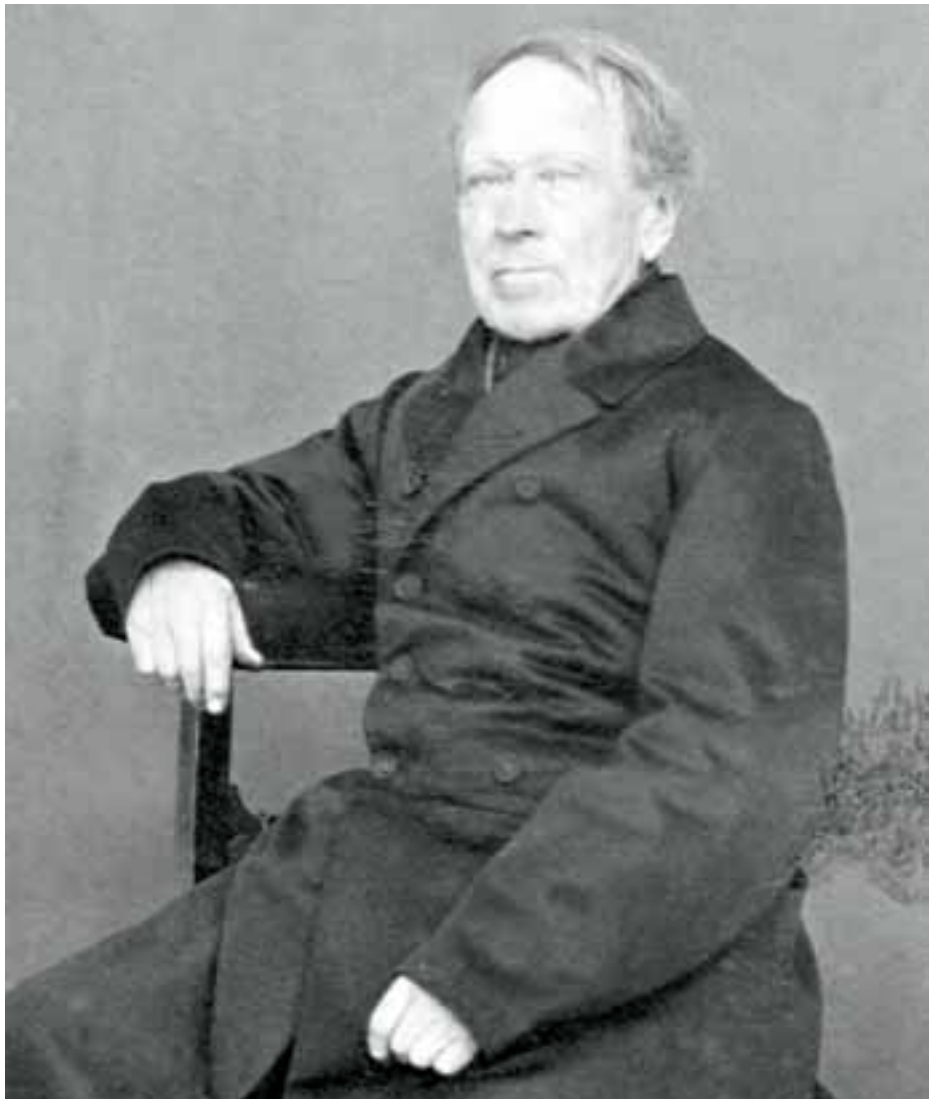
### Sykdommen

Nevronal ceroid lipofuscinose er en gruppe genetisk determinerte neurodegenerative sykdommer som affiserer barn og voksne av begge kjønn. Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom, eller Battens sykdom (vide supra), brukes ofte som betegnelse på den mest vanlige av disse, nemlig den juvenile formen. Sykdommen arter seg svært karakteristisk, med nærmest patognomonisk klinisk forløp, nøyaktig slik den ble beskrevet av Stengel.

Arvegangen er autosomt recessiv. Risikoen for at fire suksessive barn i en familie skal rammes, som hos den omtalte familien, bør følgelig være 1 : 256. Tilstanden er i nevrogenetisk sammenheng ikke uvanlig. I en studie utgjorde lipofuscinosene omtrent en firedel av alle laboratoriediagnostiserte nevrogenetiske sykdommer (8). Det er i Norge registrert ca. 30 personer med sykdommen, som forekommer i omtrent 1 av 40 000 fødsler. Også etter Stengels tid har nordmenn vært sentrale i utforskningen av sykdommen. Tidligere professor Nils Koppang ved Veterinærhøyskolen i Oslo har således gjennom flere tiår publisert en rekke artikler med utgangspunkt i en stamme engelske settere med ceroid lipofuscinose.

### Avslutning

Stengels beskrivelse var neglisjert helt til 1954, da August Johan Nissen (1901–1990) publiserte ti tilfeller av sykdommen. To av disse var hjemmehørende i samme region som Stengels fire pasienter, og begge var nevropatologisk verifiserte (9, 10). At Stengels arbeid ikke fikk sin fortjente plass i historien om



**Figur 1** Berglege Otto Christian Stengel (1794–1890) ved Røros Bergverk beskrev i 1826 fire søsken med sannsynlig nevronal ceroid lipofuscinose (Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom). Dette er sannsynligvis verdens første beskrivelse av denne sykdommen

oppgagelsen av denne sykdommen, har flere sannsynlige årsaker. Det faktum at Norge kun hadde et fagtidsskrift, og med svært begrenset spredning, bidro til at datidens norske publikasjoner vakte liten oppsikt. Det unge norske universitetsmiljøets mangel på nasjonale medisinske autoriteter som kunne fange opp og videreformidle faglige innspill, var utvilsomt også medvirkende. Dertil kommer at Stengels rapport kun var tilgjengelig for norskspråklige. I så måte delte den skjebne med distriktslege Johan Christian Lunds (1830–1906) rapport i 1860 om det som senere ble kjent som Huntingtons sykdom. Men mens Lunds arbeid etter hvert har fått en viss omtale, er Stengels førstebeskrivelse fra Rørosvidda fortsatt lite kjent blant andre enn de spesielt interesserte.

Artikkelen bygger på et arbeid tidligere publisert i *Axonet*, organ for Norsk Nevrologisk Forening (11).

### Litteratur

1. Stengel OC. Beretning om et mærkeligt Sygdomstilfælde hos fire Sødskende. *Eyr* 1826; 1: 347–52.
2. Batten F. Cerebral degeneration with symmetrical changes in the maculae in two members of a family. *Trans Ophthalmol Soc* 1903; 23: 386–90.
3. Spielmeyer W. Über familiäre amaurotische idiotie. *Neurol Cbl* 1905; 24: 620–1.
4. Vogt H. Über familiäre amaurotische idiotie und verwandte krankheitsbilder. *Monatsschrift für Psychiatrie und Neurologie* 1905; 22: 161–71.
5. Larsen Ø red. Norges leger. Bind V. Oslo: Den Norske Lægeforening, 1996.
6. Borgos R. Røros kobberverks sykehus. I: *Fjell-Folk* nr. 24, Årbok for Røros museum. Røros: Røros trykk, 1999: 48–50.
7. Rørosboka. Bind I. Trondheim: Globusforlaget, 1942.
8. Boustany RM, Alroy J, Kolodny EH. Clinical classification of Neuronal ceroid lipofuscinosis subtypes. *Am J Med Genet* 1988; 5: 47–58.
9. Nissen AJ. Juvenil amaurotisk idioti i Norge. *Nord Med* 1954; 52: 1542–6.
10. Refsum S. Some aspects of the history of neurology in Norway. I: Clifford Rose F, Bynum WF. *Historical aspects of the neurosciences. A Festschrift for Macdonald Critchley*. New York: Raven Press, 1982.
11. Brean A. Beretning om et mærkeligt Sygdomstilfælde. *Axonet* 2003; 3: 9–11.