

Die latente Hämophilie

Objekttyp: **Chapter**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Medicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **10 (1954)**

Heft 5: **Die erblichen und sporadischen Bluterstämme in der Schweiz**

PDF erstellt am: **21.07.2024**

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

4. Zusammenstellung der lebenden Bluter und der in den letzten Generationen Verstorbenen

1. <i>Erbliche Stämme</i> (24)	
Lebende Bluter zur Zeit der Stammesaufnahme (1950)	49
Seither verstorben	1
Heute noch lebend	48
Gestorben in den letzten Generationen	80
Total Bluter	129
2. <i>Sporadische Stämme</i> (36)	
Lebende Bluter zur Zeit der Stammesaufnahme	39
Seither verstorben	8
Heute noch lebend	31
Früher verstorbene Bluter der gleichen Geschwisterreihe	10
Total Bluter	49
3. <i>Zusammenfassung aller Stämme</i>	

	Stäm- me	Lebende Bluter	Verstorbene Bluter	Total der Bluter
1. Erbliche Stämme	24	48	81	129
2. Sporadische Stämme	36	31	18	49
3. Beide Stämme zusammengefaßt	60	79	99	178

5. Die latente Hämophilie

Im Abschnitt über die Ätiologie der sporadischen Hämophilie wird die Möglichkeit der Vererbung einer latenten Erbanlage erörtert, die ohne klinisch wahrnehmbare hämophile Symptome von Generation zu Generation weiter vererbt wird, bis sie plötzlich bei einem männlichen Individuum zu erhöhter Durchschlagskraft gelangt und zu den charakteristischen klinischen Manifestationen der Hämophilie führt. Es wird ferner auch die Möglichkeit zugegeben, daß die hämophile Erbanlage zuerst beim Konduktor sich kundgibt, der sie dann auf den Blutersohn oder auf mehrere Blutersöhne zugleich überträgt. Diese Annahme dürfte zutreffen bei Konduktoren eines sporadischen Stammes mit Blutungsneigung und ganz besonders dann, wenn in einer Geschwisterreihe mehrere Söhne zugleich den hämophilen Symptomkomplex aufweisen. Daß ferner die hämophile Erbanlage mehrere Generationen eines erblichen Bluterstammes überspringen kann, ohne zu manifesten Blutungserscheinungen zu führen, haben wir auf S. 319 dargestellt. Das Vorkommen einer latenten Hämophilie haben wir schon im Jahre 1937 bei zwei Brüdern eines Bluters des Stammes Nr. 5 festgestellt, die ohne klinisch wahrnehmbare Blutungserscheinungen das charakteristische hämophile Verhalten des Gerinnungsbildes aufwiesen, wenn auch in leicht erniedrigtem Maße.

So betrug die Gerinnungszeit bei beiden Brüdern 1 Stunde 30 Minuten (normale Werte bis 30 Minuten) bei ihrem Bluterbruder 5 Stunden. Die funktionelle Thrombocytenprüfung (Untersuchungsmethode s. S. 307) ergab, gegenüber hämophilem Plasma geprüft, eine ungenügende Beschleunigung seiner Gerinnungszeit (1 Stunde 20 Minuten), während normale Thrombocyten die Gerinnungszeit des hämophilen Plasmas (1 Stunde 30 Minuten) auf 46 Minuten verkürzten. Die Bestimmung des Prothrombinkonsumtionstestes im Serum nach *Quick* war zur Zeit dieser Untersuchungen noch nicht beschrieben, so daß eine Bestätigung dieser Befunde durch diese Testmethode noch aussteht. Indessen konnte *Ferlin*, wie bereits erwähnt, diesen Test bei zwei Latentblutern nachweisen.

Für das Vorhandensein einer latenten hämophilen Erbanlage dürfte weiter der Nachweis einer verlängerten Gerinnungszeit bei Konduktoren sprechen mit Blutungstendenz in den sporadischen Stämmen Nr. 13, 14, 15, 17, 20, 23, 25, 28, 30, 34 (s. S. 324).

Unseres Erachtens besteht die Annahme der latenten hämophilen Erbanlage zu Recht; weiteren Untersuchungsreihen, insbesondere vermittels des Prothrombinkonsumtionstestes im Serum, wird die endgültige Bestätigung ihres Vorhandenseins in den bluterfreien Generationen eines erblichen Bluterstammes vorbehalten sein.

6. Über die Blutungstendenz der Konduktoren

Man hat bis vor einigen Jahrzehnten angenommen, daß beim Konduktor das mit der hämophilen Erbanlage gekoppelte Chromosom (X¹) infolge Überdeckung durch die gesunde Anlage des X-Chromosoms nicht zur Wirkung kommt, so daß die hämophile Erbanlage beim weiblichen Individuum klinisch nicht in Erscheinung treten kann.

Indessen haben mehrere Hämophilieforscher, wie *Schlössmann*, *Fonio* u. a. bei einigen der Konduktoren ihrer Bluterstämme eine ausgesprochene Blutungstendenz nachweisen können: *Schlössmann* bei 16 von 34 und *Fonio* bei 6 von 15 Konduktoren. Als Blutungserscheinungen fanden sich in wechselnder Intensität und in wechselndem Vorkommen gesteigerte Menstruations- und Entbindungsblutungen, erhöhte Blutungsbereitschaft aus Nase und Zahnfleisch, besonders während der Entwicklungsjahre, Hautsuffusionen bei geringen stumpfen Traumen, Nachblutungen nach Zahnextraktionen, verlängerte Nachblutungen nach Verletzungen, abnorm profuse uterine Blutungen u. a. meistens einzeln vorkommende Symptome. Kein einziger dieser Konduktoren mit erhöhter Blutungstendenz wies aber den charakteristischen Vollsymptomenkom-