

Die rezessive Taubstummheit im Kanton Glarus (Schweiz)

Autor(en): **Pfändler, U. / Stucki, H.**

Objektyp: **Article**

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): **16 (1960)**

PDF erstellt am: **21.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-307449>

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.

Arbeitsberichte
Comptes rendus sur des recherches scientifiques

D. K.: 616.28.008.15-056.7

Die rezessive Taubstummheit im Kanton Glarus (Schweiz)

Von U. Pfändler und H. Stucki

Im Rahmen der auf die Ostschweiz gerichteten Erhebungen über rezessive Taubstummheit seien hier die Ergebnisse des Kantons Glarus festgehalten. Es wurde dabei dieselbe Methodik angewandt, die sich zuvor im Kanton St. Gallen bei der Werdenberger Bevölkerung bewährt hat (darüber siehe Bull. schweiz. Akad. med. Wiss. 15, 178 [1959] und J. Génét. hum. 9, [1960]). Diesmal haben wir jedoch auf die Aufstellung von Stammbäumen verzichtet, und unser Ziel auf die systematische Erfassung der Taubstummengeschwisterreihen sowie deren Eltern gerichtet. Die meisten Taubstummen wurden klinisch und audiometrisch nachgeprüft. Es kamen auch einige Eltern zur Untersuchung.

1. Die Taubstummengeschwisterreihen

Es wurden insgesamt 15 Taubstummengeschwisterreihen erfaßt, wie sie in Abb. 1 aufgestellt sind.

Bei der Durchsicht fallen namentlich die Geschwisterreihen H und P ins Auge. In Abb. 1, H, manifestiert sich die Taubheit bei zwei offensichtlich *eineiigen* Zwillingen, welche im Jahre 1949 durch *Luchsinger* und *Hanhart* beschrieben wurden (siehe Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch. 24, 426 [1949]). Für die Eineiigkeit sprechen namentlich die starke somatologische Ähnlichkeit und die vollkommene Übereinstimmung in den Blutgruppen A, M, N sowie in den Rhesusfaktoren Rho, rh', rh'' und hr', welche letztere bei beiden positiv sind. Hinsichtlich der Farbe ihrer Haare, Irides und Haut haben beide Zwillinge ziemlich dunkle Komplexion. Auf die otologischen und Augenbefunde wird später eingegangen. Der Probandenvater war anamnestisch schwerhörig, aber das Bestehen einer rezessiven Taubheit ist bei ihm nicht gesichert. Die Probandenmutter war auch schwerhörig.

Von besonderer genetischer Bedeutung ist die 3köpfige Geschwisterreihe P mit 2 taubstummen Mädchen (III/2 und III/3) und einem taubstummen Knaben (III/1). Interessanterweise sind beide Probandeneltern (II/1 und II/8) ebenfalls taubstumm. Bei Homogenie müssen aus der

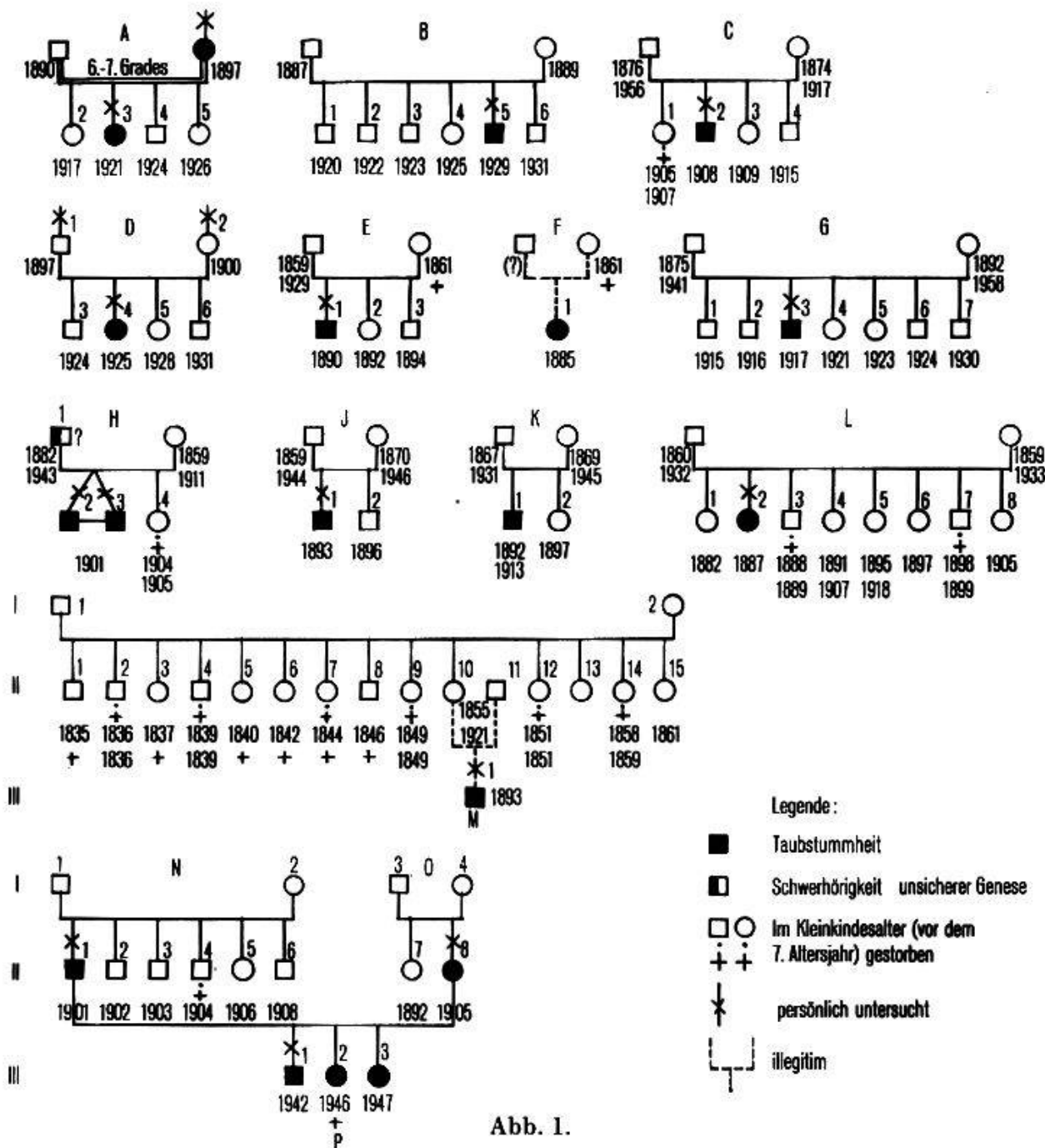


Abb. 1.

Verbindung zwischen zwei Homozygoten lauter rezessiv taubstumme Kinder hervorgehen. Somit kann hier mit Sicherheit behauptet werden, daß es sich bei Vater und Mutter um homogene Krankheitsformen handelt.

2. Die statistische Erfassung der taubstummen, der gesunden und der im Kleinkindesalter (vor dem 7. Altersjahr) verstorbenen Kinder in behafteten Geschwisterreihen (Tab. 1)

Von den 11+6 = 17 Taubstummen leben deren 16. - Hinzuzufügen ist die taubstumme Mutter der Geschwisterreihe A. - Das ergibt insgesamt 16+1 = 17 lebende Taubstumme. Bei einer Bevölkerungszahl von 37 600 beträgt somit die Frequenz der rezessiven Taubstummheit im Kanton Glarus: $\frac{17}{37\ 600} = \frac{0,4521}{1000}$, d. h. nahezu $\frac{1}{2000}$.

Tabelle 1
Bevölkerungsgruppe Kanton Glarus

Geschwisterreihe	Kinderzahl	Anzahl				Im Kleinkindesalter* gestorben		Konsanguinität der Eltern
		Taubstumme		Gesunde		□ +	○ +	
A	4		1	1	2			+ Cons. VI. bis VII.°
B	6	1		4	1			
C	4	1		1	2			
D	4		1	2	1			
E	3	1		1	1			
F	1		1					
G	7	1		4	2			
H	3	2					1	
J	2	1		1				
K	2	1			1			
L	8		1		5	2		
M	1	1						
N	6	1		3	1	1		
O	2		1		1			
P	3	1	1				1 +	
Total	56	11	6	17	17	3	2	

* vor dem 7. Altersjahr

3. Kasuistik

Audiogramm 1 ist ein Modell und stellt die Kurve mit den Maxima des benützten Apparates (Beoton) dar. Daraus ist ersichtlich, bis zu welchen Intensitäten mit diesem Audiometer geprüft werden kann.

Fall A/1, geb. 1897: Hat seit jeher fast nichts gehört. Trommelfelle intakt und reizlos, mit narbigen, feinen Verdickungen beidseits. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. Ausgesprochene Schwerhörigensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1948): beim Spülen mit Wasser von 14° C: rechts horizontal-rotatorischer Nystagmus nach links, keine Falltendenz, kein Danebenzeigen, aber Schwanken nach rechts; links horizontal-rotatorischer Nystagmus nach rechts von 2 Minuten Dauer, keine Falltendenz, aber Danebenzeigen nach rechts. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 2*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall A/3, geb. 1921: Als kleines Kind habe es einige Worte gesprochen; mit 3 Jahren habe es nichts mehr gehört. Es sei angeblich gefallen. Trommelfelle beidseits intakt. Hörweite auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Schwerhörigensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1948) nach dem Spülen mit Wasser von 10° C: rechts nach 20 Sekunden prompter horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach links, Falltendenz nach rechts, starkes Schwindelgefühl; links nach 30 Sekunden träger horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach rechts, Falltendenz nach links, Schwindelgefühl. Links ist der Vestibularis leicht untererregbar. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 3*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall B/5, geb. 1929: Frühgeburt; seit der frühen Jugend taub, lallte spät. Rechtes Trommelfell: Residuen, marginale Trübung. Linkes Trommelfell: Residuen, zentral

atrophisch, retrahiert. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Nase: Septumdeformation. Ziemlich schlechte Taubstummensprache, leichte Debilitas. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1949): nach Spülen mit 50 cm³ Wasser von 13° C: rechts nach 25 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus von 2 ½ Minuten Dauer, leichte Falltendenz, Schwindelgefühl(?); links nach 30 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus von 2 Minuten Dauer, leichte Falltendenz nach links, Schwindelgefühl(?). Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 4*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall C/2, geb. 1908: Von Geburt an schwerhörig; keine Ohrenkrankheiten. Trommelfelle beidseits intakt. Hörweite: rechts Konversationsprache 10 cm, Flüstersprache 0; links: vernimmt am Ohr Konversationsprache, Flüstersprache 0. – Taubstummensprache, kein Schwachsinn. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 5*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall D/1, geb. 1897: Keine Ohrenkrankheiten. Trommelfelle beidseits intakt, reizlos. Hörweite: rechts auf Konversationsprache 700 cm, auf Flüstersprache 100 cm; links auf Konversationsprache 700 cm, auf Flüstersprache 200 cm. – Sprache normal, kein Schwachsinn. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 6*. – Diagnose: *Presbycusis*.

Fall D/2, geb. 1900: Gehör gut. Trommelfelle beidseits intakt und reizlos. Hörweite: rechts auf Konversationsprache >700 cm, auf Flüstersprache 500 cm; links auf Konversationsprache >700 cm, auf Flüstersprache 600 cm. – Kein Schwachsinn. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 7*. – Diagnose: normaler Befund.

Fall D/4, geb. 1925: Gehörverlust mit 1 ½ Jahren, angeblich durch latent verlaufene Meningitis. Trommelfelle beidseits intakt. Hörweite auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Taubstummensprache, kein Schwachsinn. Strabismus convergens links. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1948): nach Spülen mit Wasser von 10° C: rechts nach 30 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach links, Falltendenz nach rechts, starker Schwindel; links horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach rechts, Falltendenz nach rechts, starker Schwindel. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 8*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall E/1, geb. 1890: Der Patient habe seit seiner Kindheit oft an Ohrenfluß rechts gelitten. Als Kind sei das Gehör teilweise noch vorhanden gewesen(?). Rechtes Ohr: Cholesteatomhöhle nach Selbstheilung. Hinten oben randständiger Defekt, trocken. Linkes Ohr: reichlich Residuen. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Sehr schlecht verständliche Taubstummensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1948): nach Spülen mit Wasser von 10° C: rechts nach 50 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus von 1 ½ Minuten Dauer, Falltendenz nach rechts, Schwindel; links nach 30 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus, Falltendenz nach links, Schwindel. – Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 9*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall F/1, geb. 1885: Die Patientin ist eine außereheliche Halbschwester des Falles E/1. Beide Geschwister haben die gleiche Mutter. Untersuchungsbefund von Prof. Luchsinger, 1948: rechtes Trommelfell grauweiß, gut beweglich; linkes Trommelfell feine circumskripte Narbe. Auropalpebraler Reflex rechts auslösbar, links nicht auslösbar. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Stimmgabel nicht gehört. Klangstab rechts gehört. Vestibularisprüfung nach dem Spülen mit Wasser von 8° C: rechts nach 50 Sekunden einige feinschlägige Nystagmuszuckungen III. Grades, keine Falltendenz, kein Schwindel; links nach 30 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach rechts, deutliche Falltendenz nach links, Schwindelgefühl. Audiometrische Prüfung: links gar keine Reaktion; auf dem rechten Ohr ein Hörrest zwischen 512 und 4096 Hz mit einer Hörverlustschwelle zwischen 80 und 100 Db. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall G/3, geb. 1917: Von Geburt an schwerhörig. Trommelfelle beidseits intakt und reizlos. Hörweite: rechts auf Konversationssprache 20–30 cm, auf Flüstersprache 0; links auf Konversationssprache 20–30 cm, auf Flüstersprache 0. – Gute Schwerhörigensprache, kein Schwachsinn. Audiometerprüfung: siehe *Audiogramm 10*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall H/1, geb. 1882: Soll schwerhörig gewesen sein; das Bestehen einer rezessiven Taubheit ist aber nicht gesichert. Auch die Ehefrau von H/1 war angeblich schwerhörig.

Fall H/2, geb. 1901: War seit jeher hochgradig schwerhörig. Trommelfelle beidseits intakt und reizlos. Hörweite: rechts auf Konversations- und Flüstersprache 0; links auf Konversationssprache 30 cm, auf Flüstersprache 0. – Ausgesprochene Schwerhörigensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. *Luchsinger*, 1949): beidseits normale, etwas träge Erregbarkeit. Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 11*. – Diagnose: wahrscheinlich *rezessive Taubstummheit*.

Fall H/3, geb. 1901: Patient ist, wie schon erwähnt, ein eineiiger Zwilling Bruder von H/2. – War von jeher schwerhörig. Trommelfelle beidseits intakt und reizlos. Hörweite: rechts auf Konversations- und Flüstersprache 0; links Konversationssprache am Ohr wahrnehmbar, Flüstersprache 0. – Es besteht Schwachsinn. Ausgesprochene Schwerhörigensprache. Vestibularisprüfung (Prof. *Luchsinger*, 1949): beidseits normale, etwas träge Erregbarkeit. Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 12*. – Diagnose: wahrscheinlich *rezessive Taubstummheit*.

Bei den sicher eineiigen Zwilling Brüdern H/2 und H/3 sei auf die *graduell ziemlich stark verschiedenen Hördefekte bei annähernd normaler vestibulärer Erregbarkeit* hingewiesen. Auch der Augenbefund zeigt Diskordanzen (siehe Arbeit von *Luchsinger* und *Hanhart*, 1949): rechterseits haben beide Zwillinge (H/2 und H/3) eine Sehschärfe von 1,5; links hingegen weist der höhergradig schwerhörige H/3 einen Visus von bloß 0,2 und nach Korrektur seines Astigmatismus 0,8 auf, während sein emmetroper Bruder (H/2) eine Sehschärfe von 1,25 hat. Ferner zeigte H/3 an seinem linken Auge eine mit 22 Jahren operativ geheilte Ptosis des Oberlids.

Fall J/1, geb. 1893: War seit jeher gehörlos und seit dem 9. Altersjahr in der Taubstummenanstalt. Keine Ohreiterungen. Beidseits harter Ceruminalpfropf; nach Spülung erscheinen beide Trommelfelle intakt. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Taubstummensprache. Kretinoide Züge im Gesicht. Wurde 1915 wegen Struma nodosa colloides operiert. Gespreizter Gang, ausgesprochener Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. *Luchsinger*, 1948): nach Spülen mit Wasser von 14° C: rechts nach 50 Sekunden Nystagmus nach links und Falltendenz nach rechts (normale Reaktion); links nach 40 Sekunden träger Nystagmus nach rechts von 1½ Minuten Dauer, geringe Falltendenz nach rechts. Audiometrische Prüfung wegen des bestehenden hochgradigen Schwachsinn nicht möglich. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall K/1, geb. 1892: Durch die Akten belegte *rezessive Taubstummheit*.

Fall L/2, geb. 1887: Laut Untersuchungsbericht von Prof. *Luchsinger* (1948): Patientin wurde im Jahre 1915 wegen Struma colloides operiert. Sie war in der Taubstummenanstalt. Rechtes Ohr: Ceruminalpfropf; nach dem Ausspülen erscheint das Trommelfell mit feinen narbigen Streifen. Linkes Ohr: Trommelfell grauweiß, wenig getrübt. Hals: ausgeprägte Struma diffusa. Deutliche Behaarung am Kinn, Schnauzhaar ausgesprochen stark. Es besteht hochgradiger Schwachsinn. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Auropalpebraler Reflex beidseits nicht auslösbar. Keine Reaktion auf Stimmgabel und Klangstab. Knochenleitung wird empfunden. Vestibularisprüfung: rechts nach 30 Sekunden prompter horizontal-rotatorischer Nystagmus III. Grades nach links von 2 Minuten Dauer, Falltendenz nach links, Schwindelgefühl(?); links nach 55 Sekunden nur geringgradiger Nystagmus von 1 Minute Dauer, keine Falltendenz. Audiometrische Prüfung: beidseits etwas unsichere Reaktion bei lautesten Tönen (100 db). Jedenfalls reagiert die Patientin beid-

seits mit deutlichen Gebärden bei den Frequenzen 512 und 1042. – Beide Ohren scheinen in ziemlich gleicher Weise fast taub zu sein. Diagnose: *Schwachsinn* und wahrscheinlich *rezessive Taubstummheit*.

Fall M/1, geb. 1893: Vorgeschichte unbekannt, da alle Angehörigen gestorben sind. Rechtes Ohr: Otitis media chronica mit zentraler Perforation. Linkes Ohr: Trommelfell intakt. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Praktisch keine Sprache, hochgradiger Schwachsinn. Aus letzterem Grunde war die Hörprüfung nicht möglich. Diagnose: wahrscheinlich *rezessive Taubstummheit*.

Fall N/1, geb. 1901: Patient wurde in der Taubstummenanstalt St. Gallen ausgebildet. Kein kretinoides Aussehen. Er soll angeblich mit 4 und mit 9 Jahren an Meningitis erkrankt sein und habe dabei das Gehör vollständig verloren(??). Trommelfelle beidseits intakt. Hörweite: auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Gut verständliche Taubstummensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1949): nach Spülen mit Wasser von 13° C rechts nach 30 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus, leichte Falltendenz, Schwindelgefühl(?); links nach 35 Sekunden horizontal-rotatorischer Nystagmus von 2 Minuten Dauer, keine Falltendenz, Schwindelgefühl. Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 13*. – Diagnose: *rezessive Taubheit*.

Fall O/8, geb. 1905: 7monatige Frühgeburt. Angeblich von Geburt an gehörlos. Rechtes Trommelfell: im hinteren unteren Quadranten eine atrophische Narbe; linkes Trommelfell intakt. Hörweite auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Relativ gute Schwerhörigensprache, kein Schwachsinn. Vestibularisprüfung (Prof. Luchsinger, 1949): nach Spülen mit Wasser von 13° C (100 cm³) beidseits Vestibularis in gleicher Weise erregbar (horizontal-rotatorischer Nystagmus). Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 14*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall P/1, geb. 1942: War von Geburt an taub. Trommelfelle beidseits zart und reizlos. Hörweite auf Konversations- und Flüstersprache beidseits 0. – Mundhöhle: am unteren Gebiß Aplasie der beiden Incisivi mediani; am oberen Gebiß Rudimente derselben Incisivi. Taubstummensprache, kein Schwachsinn. Vestibularis beidseits erregbar (Prof. Luchsinger, 1949). Audiometrische Prüfung: siehe *Audiogramm 15*. – Diagnose: *rezessive Taubstummheit*.

Fall P/2, geb. 1946: war angeblich *taub* und ist früh gestorben.

Fall P/3, geb. 1947: war mit 1½ Jahren *taub* (wahrscheinlich Hörreste). Vestibularis beidseits erregbar.

4. Die Vergesellschaftung der rezessiven Taubstummheit mit anderen Entwicklungsstörungen

Von 16 Taubstummen leiden deren 6 an mehr oder weniger ausgeprägtem Schwachsinn. Nur 3 von 16 heiratsfähigen Taubstummen erzeugten Kinder und empfanden einen Drang zum anderen Geschlecht. Auch in diesem Material bestätigt sich somit die häufige Kombination von rezessiver Taubheit mit Hypogenitalismus und mit verschiedenen Schwachsinnsgraden. Andere Entwicklungsstörungen sind bei diesen Taubstummen nicht gehäuft aufgetreten.

5. Die Anwendung der Weinbergischen Geschwistermethode auf die Taubstummen des Kantons Glarus

Bei Anwendung dieser Methode fallen die Geschwisterreihen F und M mit nur einem Kind weg (siehe Abb. 1). Ebenso dürfen die Geschwister-

reihen A und P nicht in die Statistik miteinbezogen werden, da wir definitionsgemäß das korrigierte Zahlenverhältnis von kranken und gesunden Kindern in Geschwisterreihen deren beide Eltern heterozygot sind, bestimmen. Ehen zwischen 2 Taubstummen sowie zwischen einem Taubstummen und einem Heterozygoten ergeben theoretisch bei einfach rezessivem Erbgang mehr als 25% behaftete Kinder (im ersten Fall 100% und im zweiten Fall 50%).

Es werden somit bei der statistischen Bearbeitung nur die Geschwisterreihen B, C, D, E, G, H, J, K, L, N und O berücksichtigt. Ferner werden die im Kleinkindesalter (vor dem 7. Altersjahr) verstorbenen Geschwister weggelassen, da wir nicht wissen, ob sie schwerhörig oder gesund sind.

Die *Weinbergsche Geschwistermethode* läßt sich mathematisch in folgenden Formeln ausdrücken:

1. $x = n_{sr} r (s-1)$
2. $y = n_{sr} r (r-1)$

wobei n_{sr} = Anzahl Geschwisterreihen der Größe s mit $r > 1$ Taubstummen, s = Gesamtzahl der Kinder pro Geschwisterreihe, $r > 1$ = Zahl der kranken Kinder pro Geschwisterreihe bedeuten.

Der korrigierte Prozentsatz kranker Kinder beträgt dann: $\frac{\Sigma y}{\Sigma x}$

Unser Untersuchungsmaterial ergibt folgende Werte:

1. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 1 gesunden Kind:
 $s = 2; r = 1; n_{21} = 3; x = 3; y = 0$
2. Geschwisterreihen mit 2 kranken und 0 gesunden Kindern:
 $s = 2; r = 2; n_{22} = 1; x = 2; y = 2$
3. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 2 gesunden Kindern:
 $s = 3; r = 1; n_{31} = 2; x = 4; y = 0$
4. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 3 gesunden Kindern:
 $s = 4; r = 1; n_{41} = 1; x = 3; y = 0$
5. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 4 gesunden Kindern:
 $s = 5; r = 1; n_{51} = 1; x = 4; y = 0$
6. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 5 gesunden Kindern:
 $s = 6; r = 1; n_{61} = 2; x = 10; y = 0$
7. Geschwisterreihen mit 1 kranken und 6 gesunden Kindern:
 $s = 7; r = 1; n_{71} = 1; x = 6; y = 0$

$$\Sigma y = 2; \quad \Sigma x = 32;$$

$$\frac{\Sigma y}{\Sigma x} = \frac{2}{32} = 6,25 \pm 6,23\%$$

Das korrigierte Zahlenverhältnis taubstummer Kinder ($6,25 \pm 6,23\%$) in behafteten Geschwisterreihen liegt somit signifikant unter dem bei einfach rezessivem Erbgang theoretisch zu erwartenden Wert von 25%.

Dieses Ergebnis steht im Einklang mit demjenigen der Werdenberger Taubstummen ($9,5 \pm 1,68\%$ taubstumme Geschwister).

Die viel zu geringe Zahl der Beobachtungen im Kanton Glarus erlaubt es nicht, einzig auf Grund dieses Materials eine gültige Hypothese zur Klärung des Taubstummdefizits aufzustellen. Diese Erhebungen sind ein Glied der angebahnten Sammelforschung über das Verhalten der rezessiven Taubstummheit in verschiedenen Bevölkerungsgruppen¹.

Zusammenfassung

Im Rahmen unserer Sammelforschung über das klinische und genetische Verhalten der rezessiven Taubstummheit bringen wir hier die Ergebnisse in der Bevölkerung des Kantons Glarus. Dieselben bestätigen die zuvor im Werdenberg (Kanton St. Gallen) gesammelten Beobachtungen. Die Penetranz des Leidens ist praktisch eine totale; es werden aber von Fall zu Fall ziemlich erhebliche Manifestationsschwankungen beobachtet. Rezessive Taubstummheit ist häufig mit Schwachsinn und Hypogonitalismus vergesellschaftet. Die Frequenz der rezessiv Taubstummen beträgt im Kanton Glarus rund $\frac{1}{2}^0/_{00}$. Das Zahlenverhältnis kranker Kinder in behafteten Geschwisterreihen liegt mit $6,25 \pm 6,23\%$ signifikant unter dem bei einfach rezessivem Erbgang zu erwartenden Wert von 25% .

Résumé

Dans le cadre de nos recherches systématiques sur le comportement clinique et génétique de la surdimutité récessive, nous présentons ici les résultats obtenus dans la population du canton de Glaris. Ces derniers confirment les observations faites dans le Werdenberg (canton de St-Gall). La pénétrance de la maladie est pratiquement totale; on note, par contre, d'un cas à l'autre, d'assez importantes variations de l'expressivité. La surdimutité récessive s'associe fréquemment à l'oligophrénie et à l'hypogonitalisme. Dans le canton de Glaris, la fréquence des sourds-muets récessifs se situe autour de $\frac{1}{2}^0/_{00}$. La proportion d'enfants malades dans les fratries atteintes s'élève à $6,25 \pm 6,23\%$, c'est-à-dire, qu'il existe un écart significatif entre cette valeur et les 25% de sourds-muets prévus pour une hérédité récessive simple.

Riassunto

Nel quadro della nostra indagine d'insieme sul comportamento clinico e genetico del sordomutismo recessivo riferiamo qui i dati riguardanti la

¹ Die Untersuchungen wurden mit Hilfe eines Kredites der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften durchgeführt.

popolazione del Canton Glarona. Tali dati confermano le osservazioni prima compiute a Werdenberg (Canton San Gallo). La penetranza della malattia è praticamente totale; tuttavia si osservano da caso a caso notevoli variazioni nelle manifestazioni. Sordomutismo recessivo è spesso accompagnato da debilità e ipogenitalismo. La frequenza dei sordomuti recessivi raggiunge nel Canton Glarona il $\frac{1}{2}^0/_{00}$ circa. La proporzione di bambini ammalati in serie di fratelli e sorelle colpiti si aggira sui $6,25 \pm 6,23\%$, si trova quindi in modo significativo al di sotto della quota del 25% quale sarebbe da attendersi da un modo di trasmissione ereditaria puramente recessivo.

Summary

As part of our collection of data on the clinical and genetic behaviour of recessive deaf-mutism, we present the data for the population of the canton of Glarus. These confirm the observations collected in Werdenberg (canton St. Gallen). The penetrance of the affliction is practically total; however, from case to case quite considerable variations have been observed. Recessive deaf-mutism is frequently accompanied by weak-mindedness and hypogenitalism. The frequency of recessive deaf-mutism in the canton of Glarus is about $\frac{1}{2}^0/_{00}$. The number of afflicted children in a series of brothers and sisters is $6.25\% \pm 6.23\%$ which is significantly below the simple recessive inheritance value of 25% .

Luchsinger, R., und Hanhart, E.: Über erhebliche Manifestationsschwankungen rezessiver Taubheit bei drei eineiigen Zwillingspaaren. Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch. 24, 417 (1949).

Pfändler, U., und Schnyder, E.: Die rezessive Taubstummheit im Werdenberg (St. Gallen). Bull. schweiz. Akad. med. Wiss. 15, 178 (1959); La surdimutité récessive dans le Werdenberg (St-Gall). J. Génét. hum. 9, 1960.

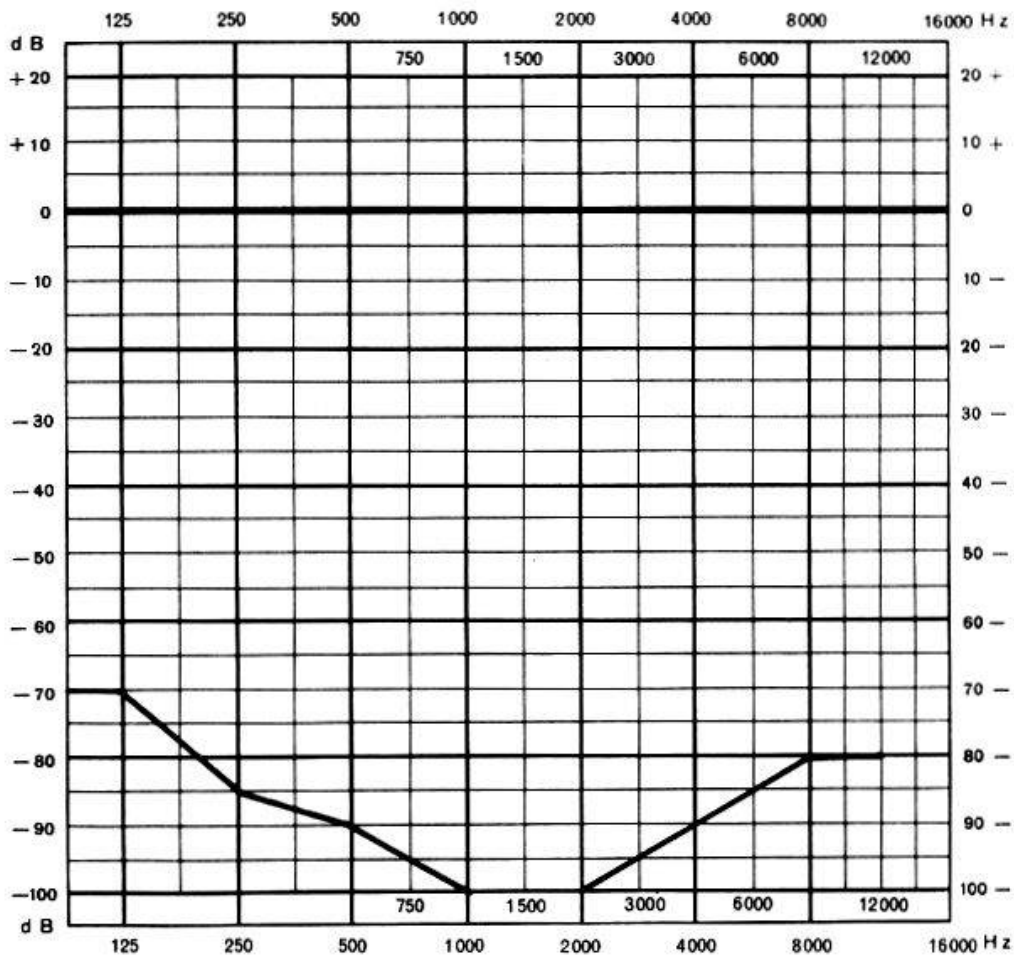
Weitere Literatur in:

Pfändler, U., und Schnyder, E.: J. Génét. hum. 9, 1960.

Legende zu den nachfolgenden Audiogrammen

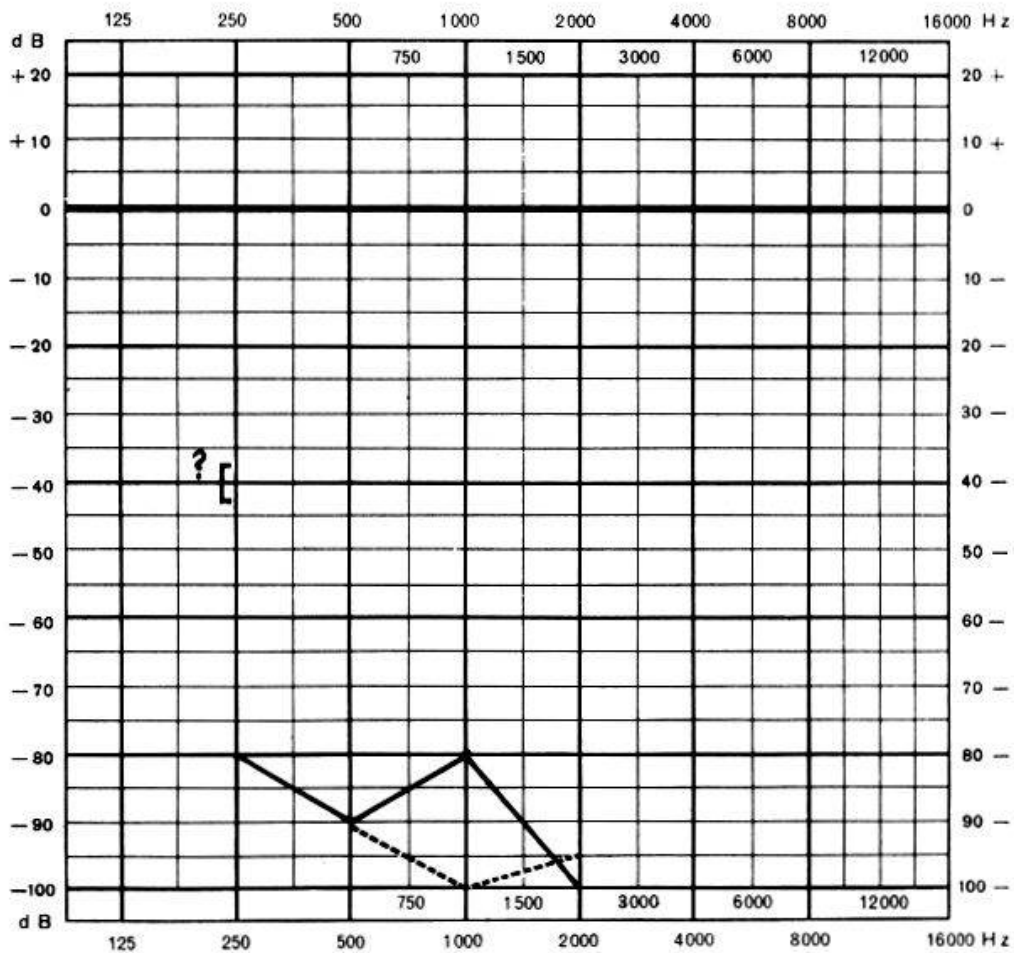
--- Luftleitung rechtes Ohr
 ——— Luftleitung linkes Ohr
 [Knochenleitung rechtes Ohr
] Knochenleitung linkes Ohr

Die Null-Linie stellt das durchschnittliche Gehör Erwachsener in einem schalldichten Raum dar.

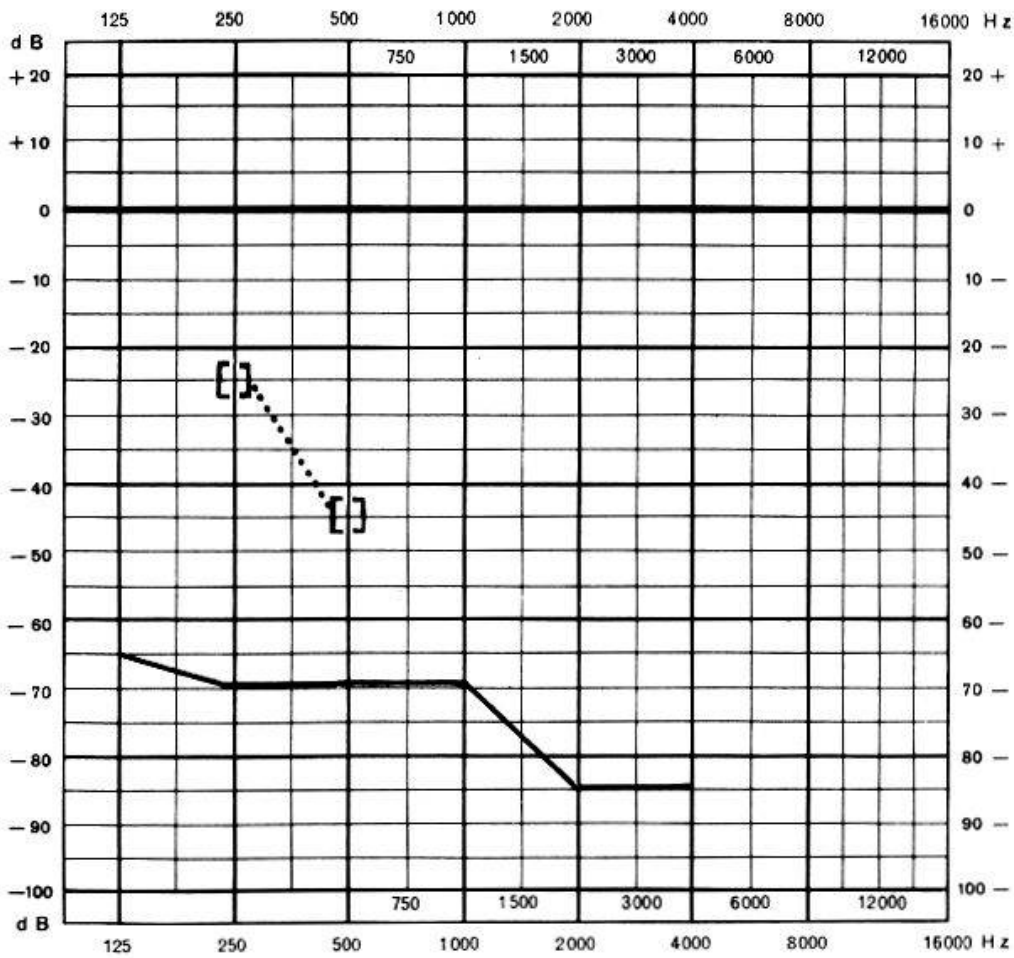


Audiogramm 1.

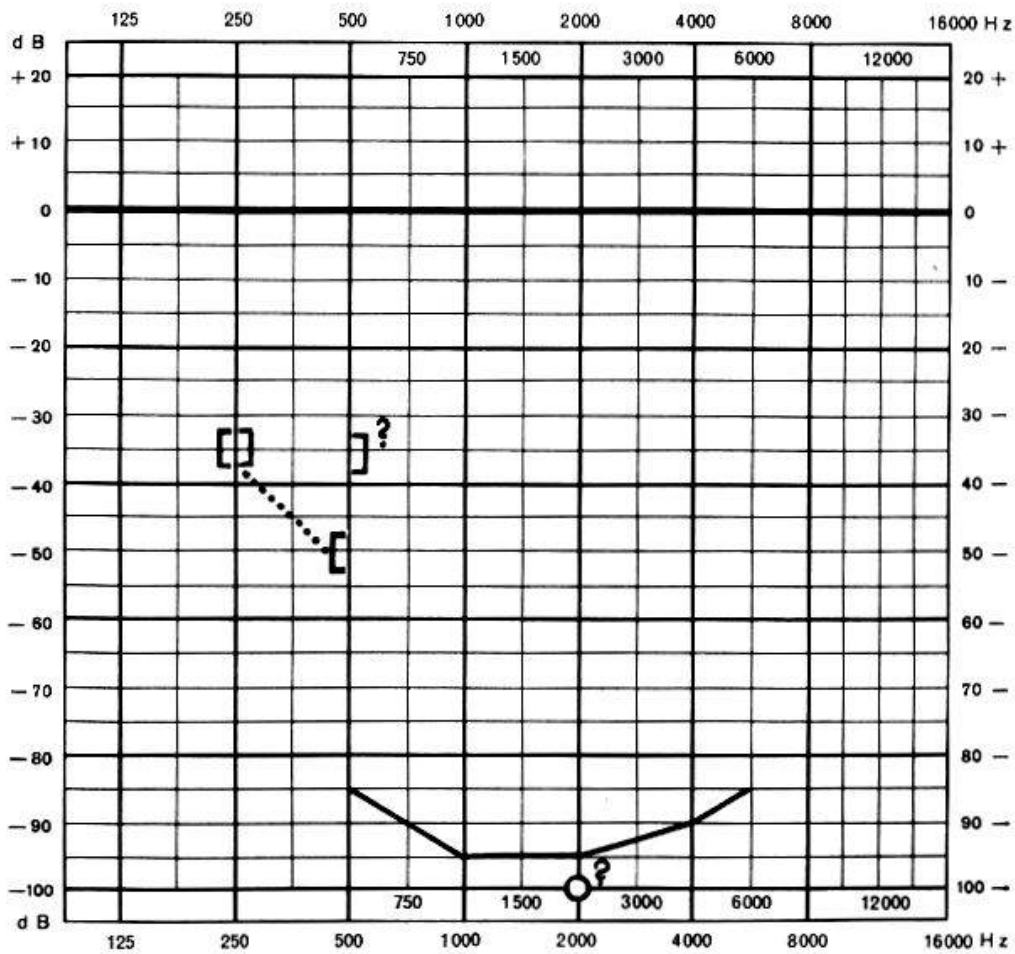
Modell, das zeigt, bis zu welchen Intensitäten mit dem Beoton-Apparat geprüft werden kann.



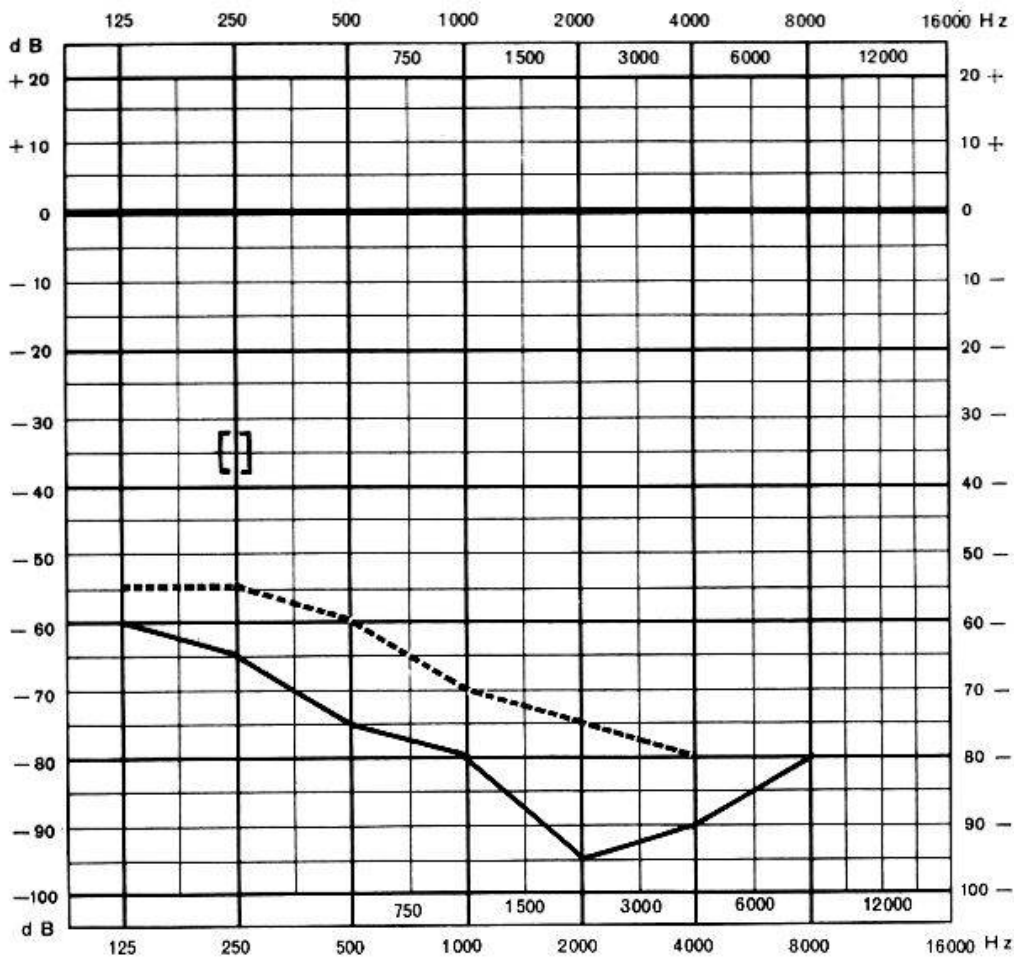
Audiogramm 2: Fall A/1.



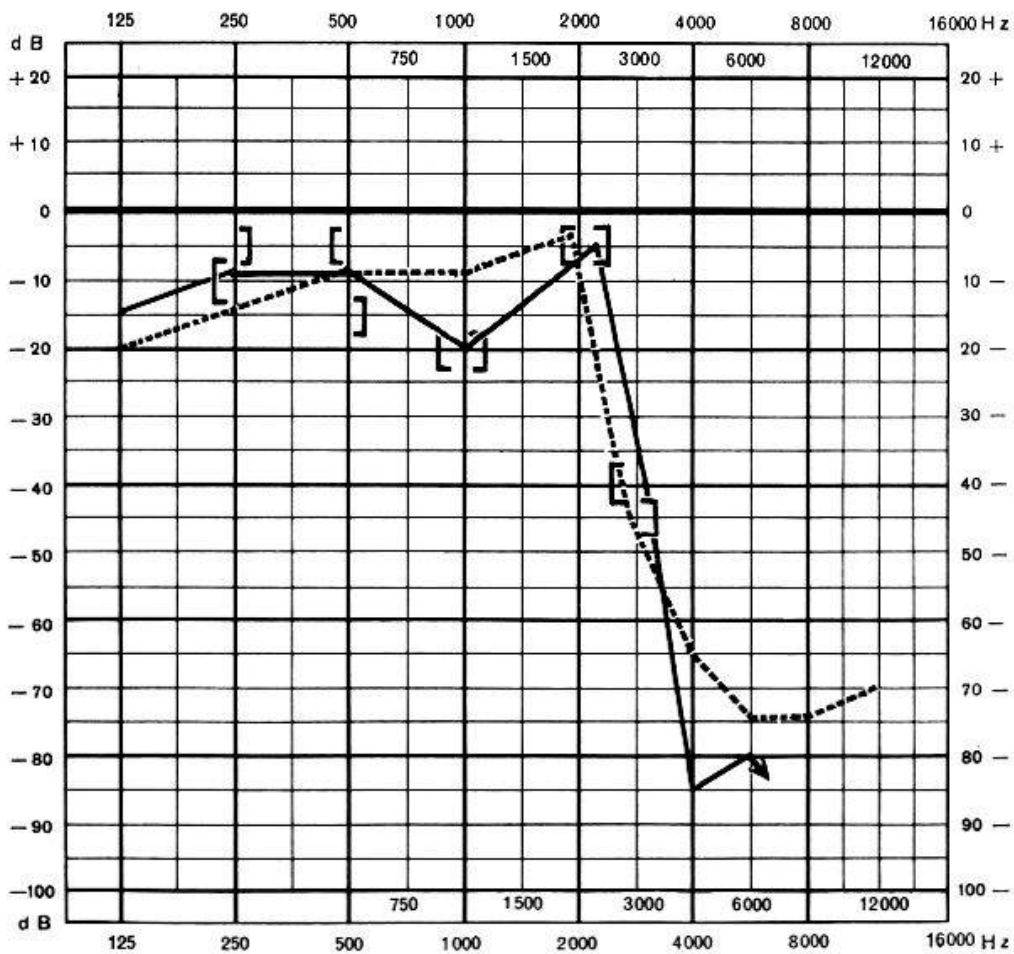
Audiogramm 3: Fall A/3.



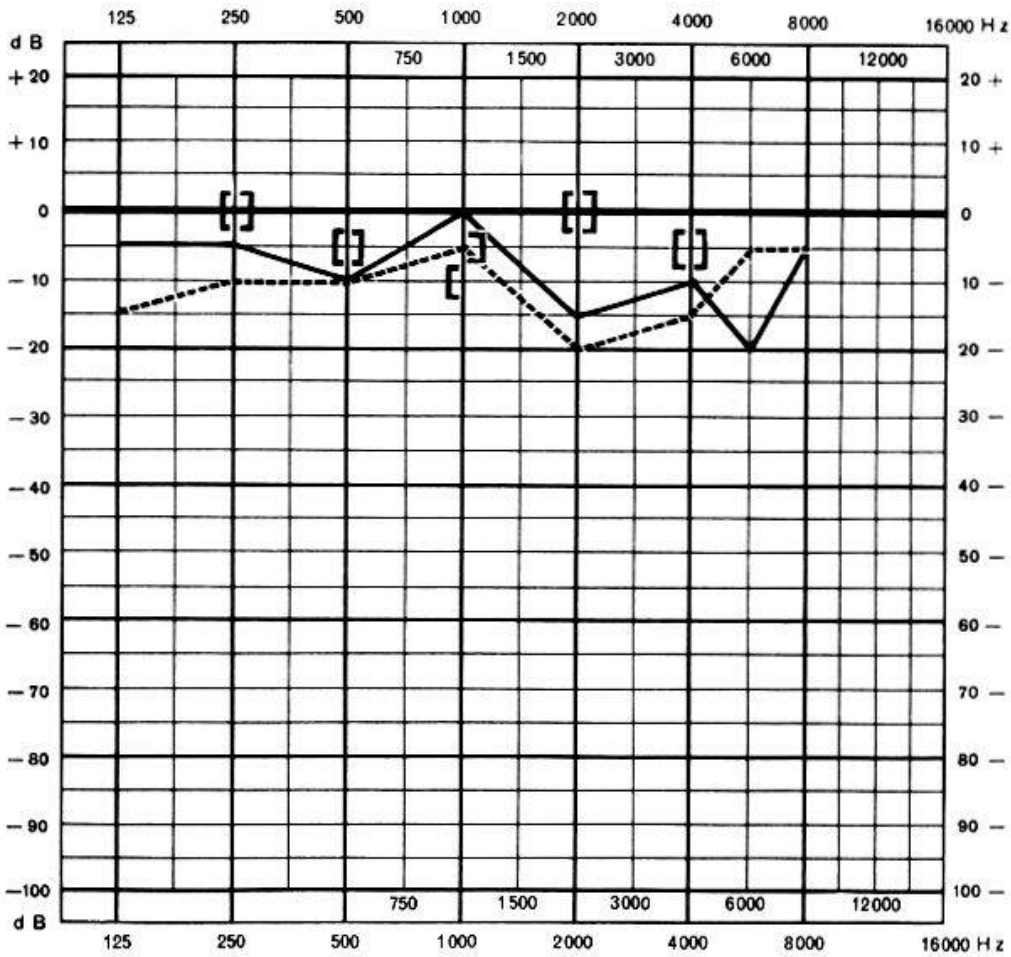
Audiogramm 4: Fall B/5.



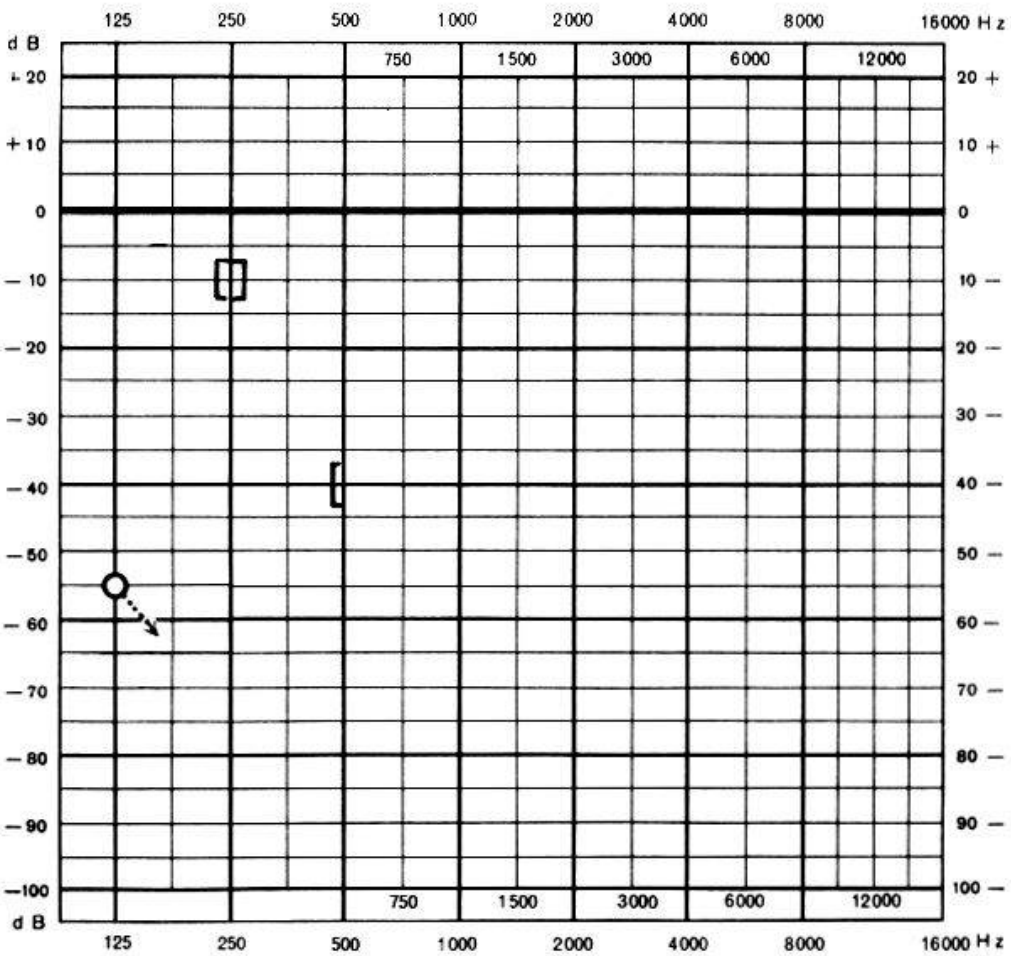
Audiogramm 5: Fall C/2.



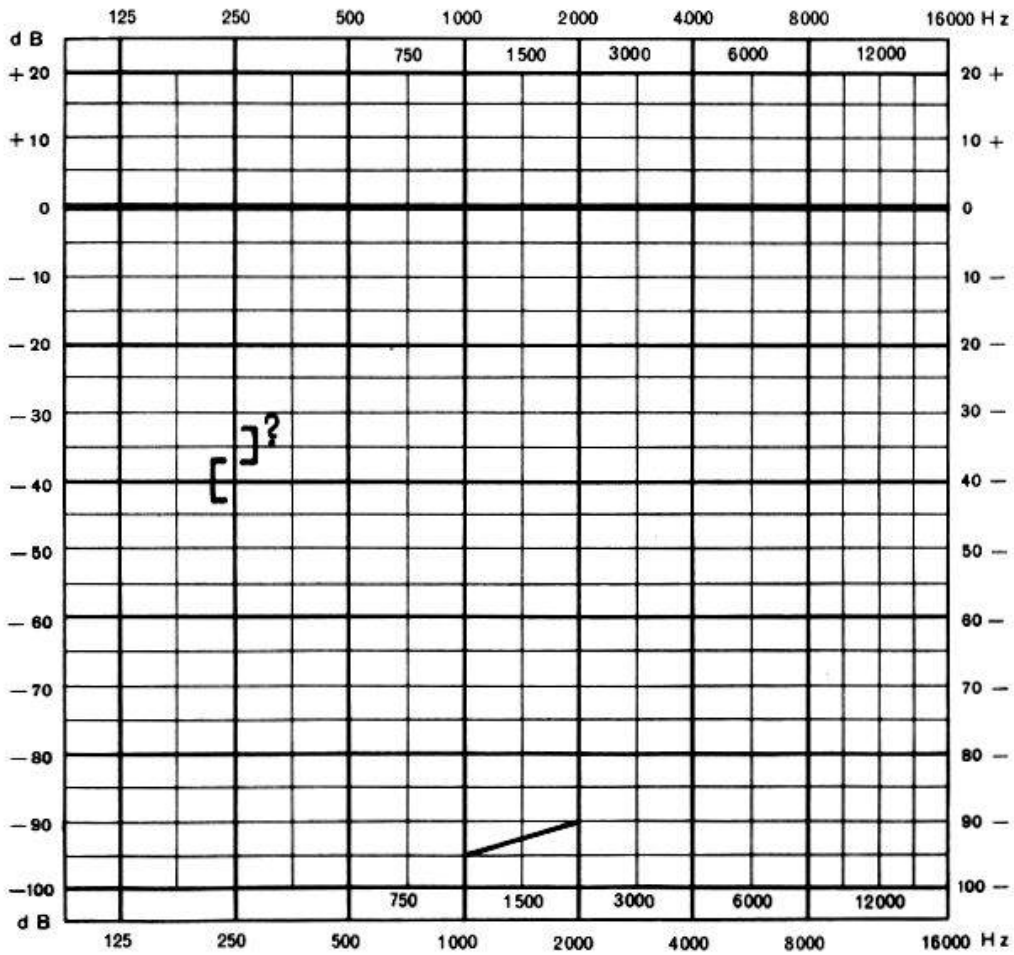
Audiogramm 6: Fall D/1.



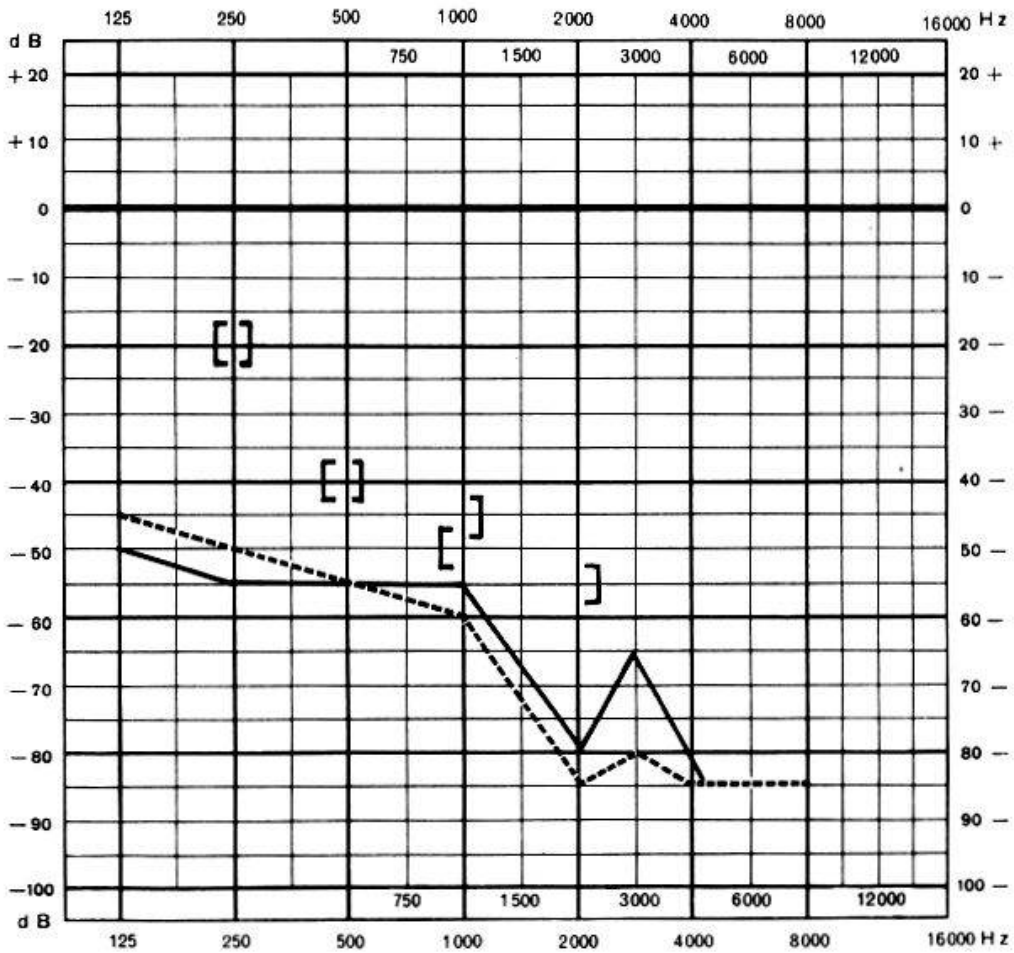
Audiogramm 7: Fall D/2.



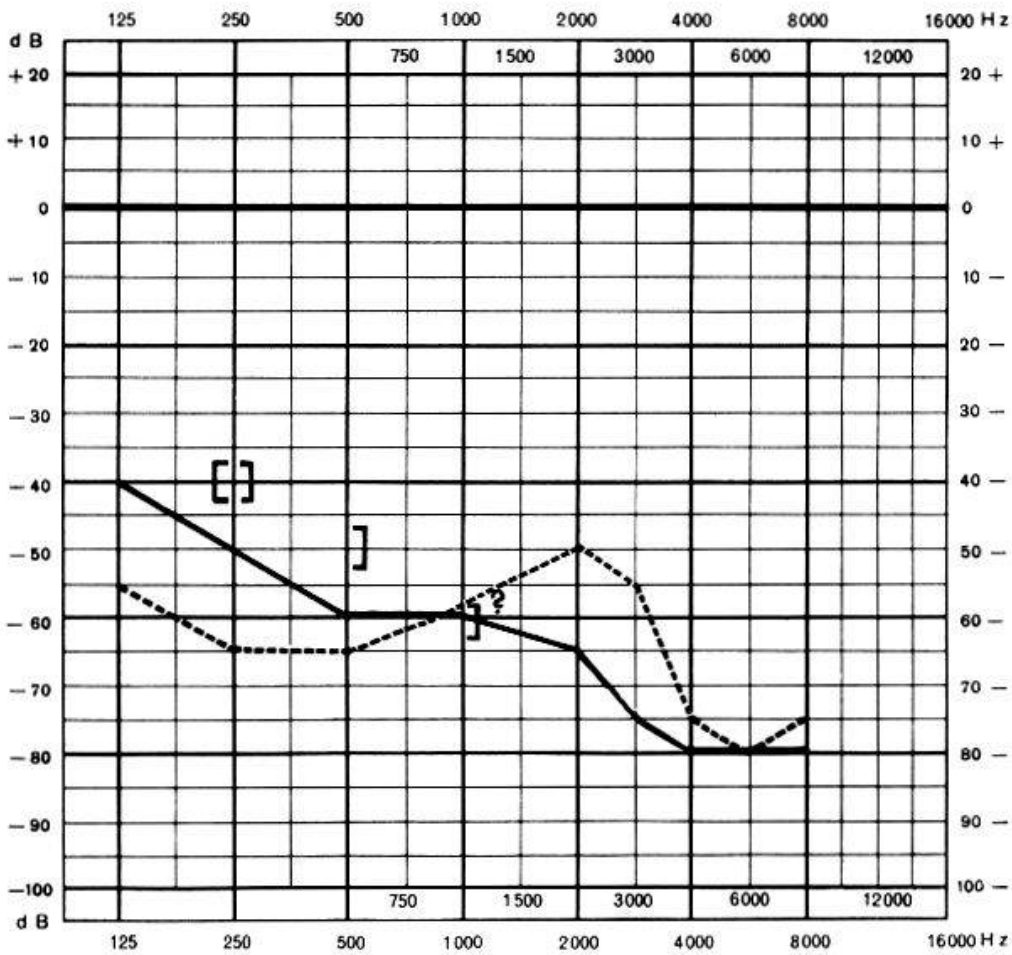
Audiogramm 8: Fall D/4.



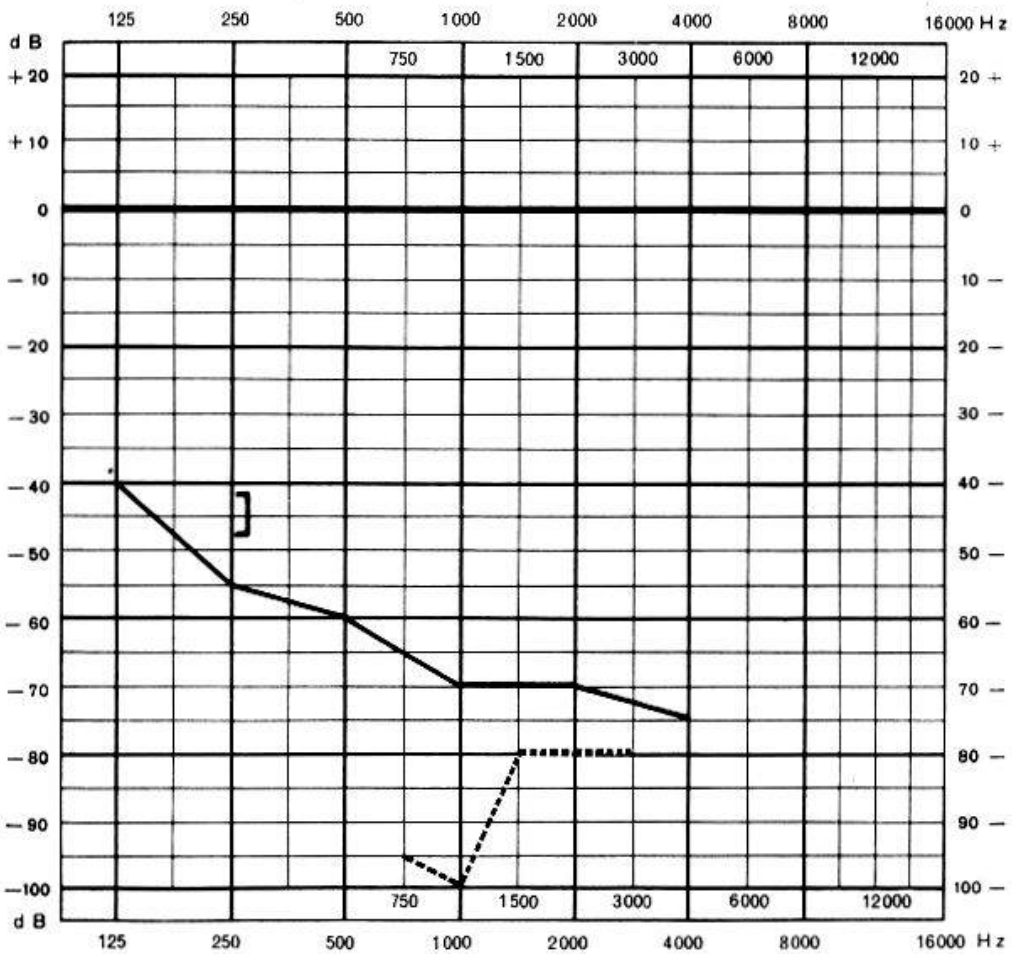
Audiogramm 9: Fall E/1.



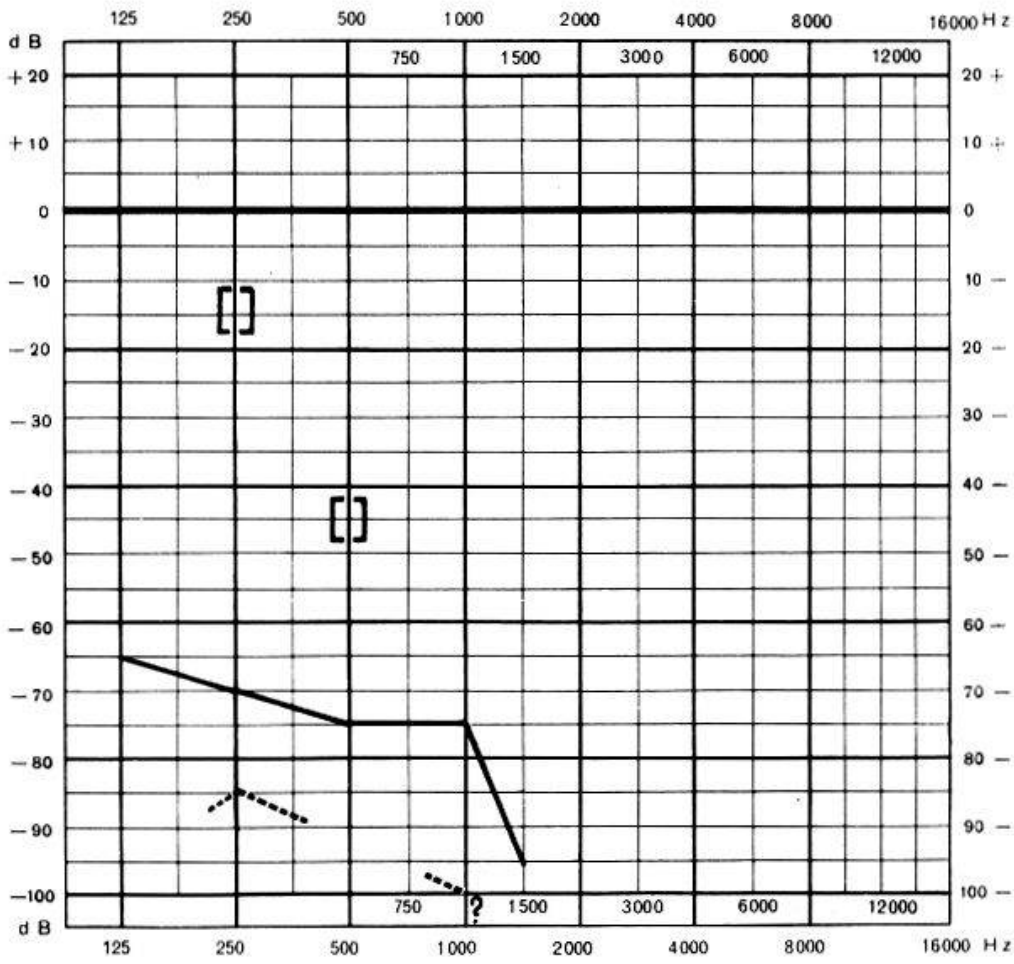
Audiogramm 10: Fall G/3.



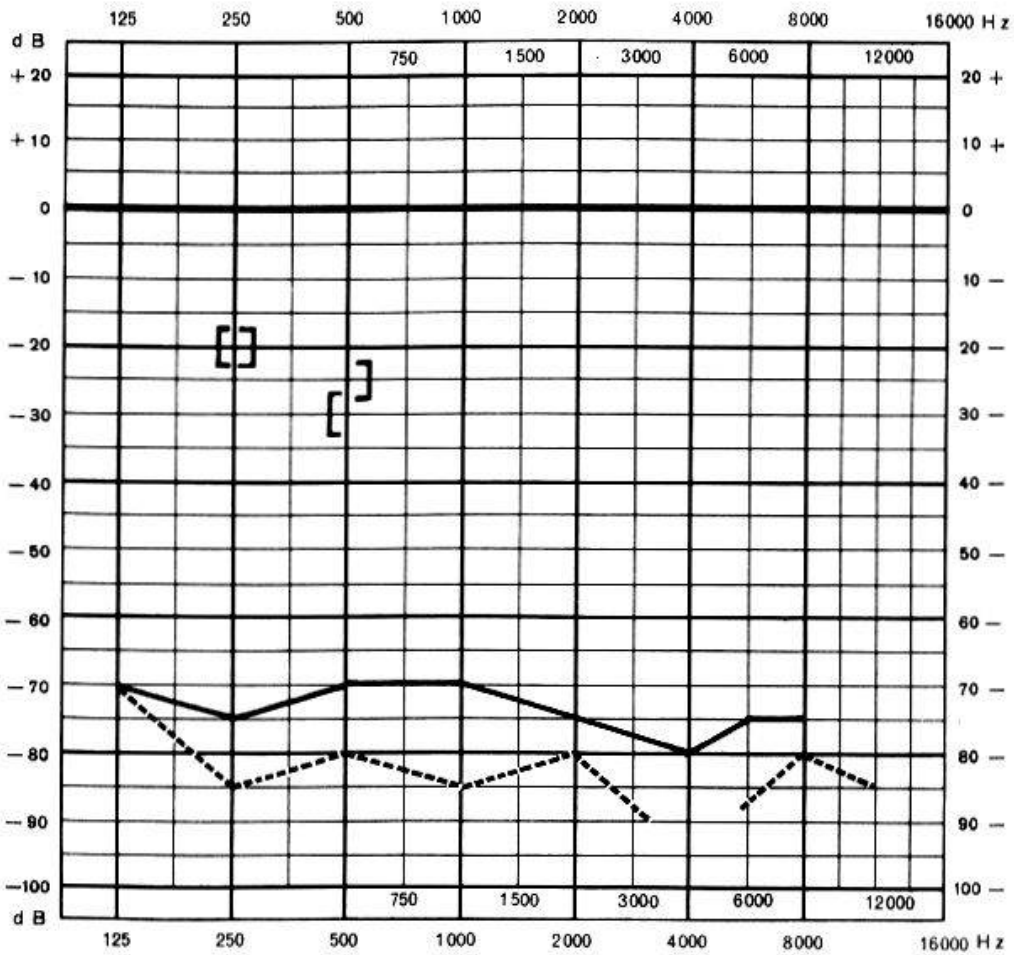
Audiogramm 11: Fall H/2.



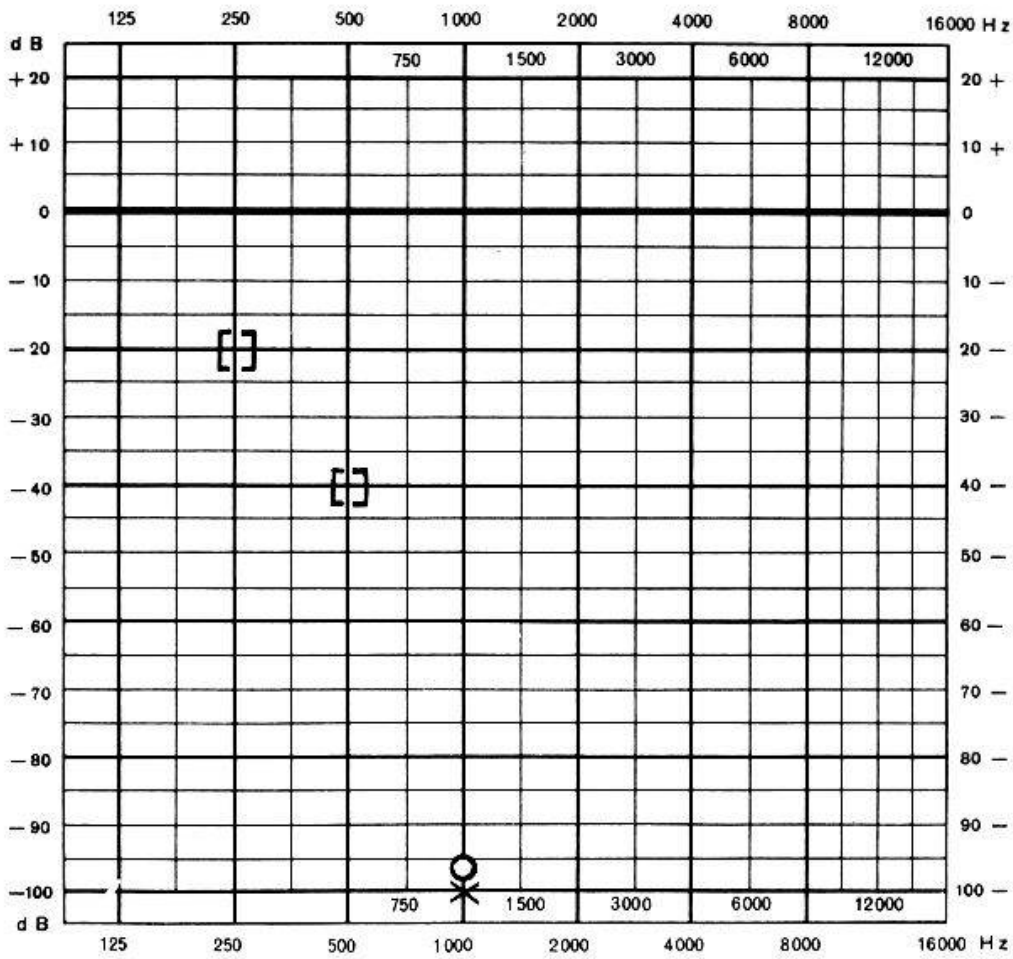
Audiogramm 12: Fall H/3.



Audiogramm 13: Fall N/1.



Audiogramm 14: Fall O/8.



Audiogramm 15: Fall P/1.