Zeitschrift: Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie suisse des sciences médicales = Bollettino dell' Accademia svizzera delle scienze mediche

Herausgeber: Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften

Band: 17 (1961)

Rubrik: Diskussion

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 08.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

DISKUSSIONEN

E. Rossi (Bern): Zum Vortrag über die Wilsonsche Krankheit: Ich möchte betonen, daß bei Kindern die rein hepatischen Formen, die klinisch außer einer Hepatomegalie jahrelang keine Symptome zeigen, die häufigste Manifestation der Wilsonschen Krankheit im Kindesalter darstellen. Es ist daher unerläßlich, daß bei allen juvenilen Cirrhosen systematisch auch das Coeruloplasmin im Serum bestimmt wird. Auf einen zweiten Punkt, der von den Relatoren nicht erwähnt wurde, möchte ich noch besonders hinweisen. Meinem Mitarbeiter *Richterich* gelang es, wie er kürzlich am Wilson-Symposium in London mitteilte, durch Chromatographie auf Hydroxylapatit zwei Hauptfraktionen des Coeruloplasmins zu unterscheiden. Verschiedene Beobachtungen (*Richterich R., Gautier E., Stillhart H.* und *Rossi E.:* Helv. paediat. Acta **15**, 424 [1960]) sprechen dafür, daß die eine Fraktion (C–D) einem «precursor» des adulten Coeruloplasmins (C–C) entspricht und daß bei der Wilsonschen Krankheit möglicherweise ein Block in der Umwandlung von der Vorstufe zum Erwachsenen-Coeruloplasmin vorliegt.

B. Cagianut (Zürich): Die Bulbi von 4 autoptisch verifizierten Fällen von hepatolenticulärer Degeneration konnten histologisch, histochemisch, analytisch-chemisch und spektroskopisch untersucht werden. Nach den Ergebnissen dieser Untersuchungen muß das Pigment des Kayser-Fleischerschen Cornealringes als Silberablagerung in der Descemetschen Membran gedeutet werden.

A. Franceschetti (Genève): Il est difficile de s'expliquer les chiffres indiqués par M. *Prader* concernant la fréquence des homozygotes (1:2500) et des hétérozygotes (1:500) dans la *cystinurie*. En effet, pour une fréquence d'hétérozygotes de 1:500, le chiffre théorique des homozygotes devrait être de 1:250 000.

En ce qui concerne les deux types héréditaires, récessif et intermédiaire, de *cystinurie*, *Biserte* et collab. (Minerva pediat. [Torino] **12**, 931 [1960]) ont décrit une famille dans laquelle le père était du type I selon *Harris* (récessif, chromatogramme normal), alors que la mère du proband homozygote était du type II (chromatogramme révélant une aminoacidurie pathologique).

C'est le grand mérite de *Bürki* (1941) d'avoir décrit, le premier, l'aspect clinique et anatomo-pathologique de la *cystinose* au niveau de l'œil. Il a également attiré l'attention sur la dégénérescence cristalline de la cornée dans le myélome plasmocytaire (1955, 1958), confirmant ainsi l'observation de *Markoff* de Coire (1948).

Cogan et collab. (1957) ont été les seuls à observer une dégénérescence cristalline de la cornée dans une *cystinose de l'adulte*, mais sans hyperaminoacidurie. Récemment, nous avons trouvé une altération cornéenne semblable chez un homme de 51 ans (*Franceschetti, Klein* et *Barth*, in: Transparency of the cornea. Blackwell, Oxford 1960, p. 165 ss.), ne présentant aucun symptôme général, à l'exception d'une hyperaminoacidurie. Le chromatogramme montrait 10 acides aminés, y compris de l'acide cystéique et de l'arginine que l'on rencontre en général dans la cystinurie. Ce qui permet de démontrer, avec la plus grande probabilité, qu'il ne s'agit pas d'un myélome plasmocytaire est le fait que la sœur du malade est atteinte de la même affection cornéenne.

A. Prader (Zürich) an *Franceschetti:* Die Diskrepanz zwischen der Häufigkeit der homozygoten klinischen und der heterozygoten chemischen Form ist dadurch zu er-

klären, daß es mehr als einen Genotypus gibt und daß mit den heutigen Methoden nicht alle heterozygoten Genträger erfaßt werden können.

H. Berger (Basel): I would like to ask Dr. *Woolf*, if he means, that there are metabolic relations between the hyperglycinuria in his cases and the calciumoxalaturia? I think of the glyoxylic acid. I ask this because we found in our cases with coproporphyruria exactly the same, namely glycinuria and hypercalciumoxalaturia but without nephrolithiasis.

L. I. Woolf (Oxford) to *Berger: de Vries* et al. (1957) suggested such a metabolic relationship between glycine and oxalic acid and it has been shown that this conversion takes place normally. However they reported that the oxalic acid excretion was normal, even where there was repeated formation of calcium oxalate stones. The question must remain open.

A. Prader (Zürich) an *Käser:* Findet man bei anderen Fällen von dominanter renaler Glukosurie auch eine Hyperglycinurie?

H. Käser (Bern), Antwort: Aus der Literatur ist mir nichts über pathologische Aminoacidurie bei reiner renaler Glukosurie bekannt, auch die von uns untersuchten Fälle reiner isolierter renaler Glukosurie zeigten stets eine absolut unauffällige Harnaminosäurenausscheidung. – Eine pathologische Hyperaminoacidurie ist nur bekannt bei Fällen, die außer ihrer Glukosurie noch andere Störungen aufwiesen, wie beispielsweise beim Luder-Sheldon-Syndrom oder in der von *Harrison* mitgeteilten Beobachtung; sie wurde ebenfalls festgestellt nach Malatinjektion, die zu einer Glukosurie, Aminoacidurie und Phosphaturie (*Harrison* und *Harrison*) führt, also auch zu generalisierteren Störungen.