

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: 10 (1954)

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

Artikel: Die erblichen und sporadischen Bluterstämme in der Schweiz

Autor: Fonio, Anton

Kapitel: 3: Die sporadischen Bluterstämme

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-307186>

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: 30.01.2026

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

peritonitis zur Operation eingeliefert, es lag aber eine schwere intra-peritonäale Blutung vor, die konservativ behandelt werden konnte. Des weiteren litt der Knabe an immer wieder recidivierenden Gelenkblutungen, schließlich starb er infolge einer unstillbaren schweren Blutung aus dem untersten Darmabschnitt. Ein anderer Fall aus dem sporadischen Stamm Nr. 21 hat im Laufe der Zeit fast alle bekannten hämophilen Blutungserscheinungen durchgemacht. Wir wurden in einem Spital wegen infizierter Fistel nach Perforation eines großen Hämatoms eines Oberschenkels mit phlegmonöser Entzündung konsultiert. In der Folge blutete es aus einer Nekrose am Unterschenkel, durch Gipsdruck entstanden, beinahe unstillbar. Bei diesem Patienten waren fast sämtliche Gelenke im regressiven Stadium versteift, so daß der Patient fast unbeweglich und hilflos im Bett liegen mußte. Die Hämatomfistel kam nach langer Zeit zur Heilung, doch ging der Bluter später an einer Hirnblutung zugrunde.

Zur Frage des Zyklus der hämophilen Manifestationen. Bei einzelnen Blutern macht sich ein Zyklus des Auftretens der hämophilen Blutungserscheinungen geltend. Zeiten von Verschontbleiben wechseln mit solchen von häufigem Auftreten derselben ab, doch läßt sich nicht eine regelmäßige Reihenfolge solcher Zeitabschnitte unterscheiden. Einzelne Bluter geben an, daß namentlich die Blutergelenke im Frühling häufiger auftreten als zur Winterszeit. Bei vielen Blutern jedoch lassen sich solche Zeitabschnitte nicht nachweisen.

3. Die sporadischen Bluterstämme

Von uns und unsern Mitarbeitern konnten bisher 36 sporadische Bluterstämme in der Schweiz aufgefunden und bearbeitet werden. Es ist jedoch nicht ausgeschlossen, daß weitere Stämme nicht zu unserer Kenntnis gelangt sind, so daß erst im Verlauf der Jahre unsere Liste vervollständigt werden kann. Kurz vor Abschluß der Drucklegung sind uns weitere drei Stämme zur Kenntnis gelangt, die nicht mehr in Berücksichtigung gezogen werden konnten. So wurde uns beim Abschlusse dieser Monographie ein weiterer «Bluter» gemeldet, bei dem die Diagnose Hämophilie noch geprüft werden muß.

Es geht aus Tabelle 2 hervor, daß von 49 Blutern 31 noch leben, während 18 verstorben sind, wovon 8 erst seit der Stammesaufnahme von 1947/50.

Tabelle 3 orientiert uns über die Anzahl der Bluter einer Geschwisterreihe.

Bei den meisten Stämmen (29) kommt jeweils nur ein Bluter in einer Geschwisterreihe vor, bei drei Stämmen 2 Blutersöhne, bei zwei Stämmen deren 3 und bei weiteren zwei Stämmen je 4. Ein amerikanischer

Tabelle 3
Anzahl der Bluter in den Geschwisterreihen

Anzahl der Bluter der gleichen Geschwister- reihe in den einzelnen Stämmen	Anzahl der Stämme	Lebende Bluter	Verstorbene	Total der Bluter
1 Bluter	29	21	8	29
2 Bluter	3	5	1	6
3 Bluter	2	3	3	6
4 Bluter	2	2	6	8
	36	31	18	49

Autor (*Boggs*) beschreibt einen sporadischen Stamm mit 6 Blutersöhnen zugleich.

Wie bei den erblichen Stämmen konnten wir auch das Verhalten der Konduktoren kontrollieren. Von 36 Konduktoren wiesen 21 (58 %) anamnestisch keine Blutungstendenz auf, bei 15 (42 %) war sie vorhanden. Bei 17 daraufhin untersuchten Konduktoren wiesen 9 eine verlängerte Gerinnungszeit auf, 8 normale Werte. Bei zwei Stämmen wies auch die Konduktorgroßmutter eine Blutungstendenz auf. Im Abschnitt über die Blutungstendenz der Konduktoren wird auf diese Verhältnisse weiter eingetreten werden (s. S. 321).

Es geht aus den Krankengeschichten hervor, daß der sporadische Bluter in klinischer Hinsicht sich in nichts vom hereditären unterscheidet. Es finden sich Bluter mit ganz schweren Blutungserscheinungen, die zum Exitus geführt haben, aber auch solche mit leichterem Symptomkomplex, so daß man auch hier abgestufte individuelle Krankheitstypen unterscheiden kann. Auch bei den sporadischen wird ein Zyklus der Blutungserscheinungen, wie bei den erblichen in einzelnen Fällen, angegeben: Zeitabschnitte des Verschontbleibens wechseln mit solchen von gehäuftem Auftreten ab.

93% der sporadischen Bluter unserer Statistik weisen Blutergelenke auf.

Über den Begriff der sporadischen Hämophilie: Der bis vor einigen Jahrzehnten gültige Begriff der sporadischen Hämophilie, daß ein einzelner Bluter in einem Stamm auftritt, bei welchem bisher keine Stammesangehörigen mit hämophilen Blutungserscheinungen vorkamen, bedarf einer Erweiterung, da mehrere Autoren (*Bulloch, Fildes, Boggs, Schlössmann, Fonio, Fonio* und *Passet*) nachweisen konnten, daß mehrere Fälle erstmaliger Hämophilie gleichzeitig in einer Geschwisterreihe auftreten (nach *Fonio* bis 4, nach *Boggs* bis 6), und man ferner bei einer Anzahl der Konduktoren eine Blutungstendenz feststellen konnte, in zwei Fällen unserer Stämme zugleich bei den Großmüttern.

Zum engeren Begriff der sporadischen Hämophilie gehört auch der Nachweis, daß eine weitere Erbübertragung auf spätere Generationen ausbleibt und somit die Hämophilie mit dem Tode des sporadisch Hämophilen im Stamme auslöscht. Indessen wird dieser Nachweis erst in einigen Jahrzehnten möglich sein. Es ist nicht ausgeschlossen, daß das Auftreten mehrerer Blutersöhne in der gleichen Geschwisterreihe den Anfang eines erblichen Stammes abgibt, wie dies bei zwei erblichen Bluterstämmen unserer Zusammenstellung zutrifft: bei Stamm Nr. 4 mit 3 Blutersöhnen der III. Generation und einer Konkutorschwester mit 2 Blutersöhnen und beim Stamm Nr. 23 mit 3 Blutersöhnen der II. Generation und 2 Konkutorschwestern mit je 2 Blutersöhnen der III. Generation.

Über die Ätiologie der sporadischen Hämophilie: Die erweiterte Fassung des Begriffes der sporadischen Hämophilie läßt bei der Beurteilung ihres ersten Auftretens den Forscher mehrere Fragen stellen:

1. Handelt es sich um eine erstmalige Neuentstehung des Leidens in einem Stammbaume, um eine idiokinetische Mutation?

2. Bei wem wird die hämophile Bluteranlage zuerst manifest, beim Blutersohn oder bei der Konkutormutter?

3. Oder handelt es sich nicht vielmehr um eine durch Generationen hindurch latent weitergegebene hämophile Erbanlage, die plötzlich bei einem dazu besonders disponierten Individuum klinisch offenbar wird?

Bei 17 unserer Stämme mit nur einem Blutersohn und je einem Konkutor *ohne* nachweisbare Blutungstendenz könnte eine idiokinetische Mutation beim einzelnen Blutersohn angenommen werden. Bei den übrigen 12 Stämmen mit nur einem Blutersohn und je einem Konkutor *mit* Blutungstendenz dagegen ist die Annahme einer idiokinetischen Mutation beim Blutersohn allein nicht sehr wahrscheinlich, unseres Erachtens dürfte vielmehr der Konkutor davon befallen sein mit Übertragung der hämophilen Erbanlageänderung auf den Sohn.

Diese Annahme trifft ganz besonders bei den Stämmen mit mehreren Blutersöhnen der gleichen Geschwisterreihe zu, denn es ist nicht anzunehmen, daß eine idiokinetische Mutation explosionsartig mehrere Blutersöhne zugleich getroffen haben sollte. Viel wahrscheinlicher ist die Annahme, daß die Mutation den Konkutor befallen hat, der dann die Erbänderung auf die Söhne übertragen hat. Allerdings weisen dabei nur zwei Konkutoren eine Blutungstendenz auf, bei zwei anderen kann sie nicht nachgewiesen werden.

Die Annahme einer latenten hämophilen Erbanlage, die von Generation zu Generation weiter vererbt wird, ohne klinisch manifeste hämophile

Symptomenkomplexe zu bedingen, dürfte auch zur Erklärung des erstmaligen Manifestwerdens der Hämophilie herangezogen werden. Es ist dem Hämophilieforscher bekannt, daß bei den erblichen Bluterstämmen das klinisch Manifestwerden der hämophilen Erbanlage eine oder mehrere Generationen überspringen kann. Dies ist der Fall bei den Stämmen Nr. 3,2 und Nr. 19 mit Überspringen einer Generation und im ersten Teilstamm (A. H./U. B., 1739) des Tennaer Stammbaumes mit Überspringen von 5 Generationen bei Vorkommen von Konduktoren mit Blutungstendenz.

Der Nachweis, daß nebst der Konkultormutter auch die Konkultorgroßmutter eine Blutungstendenz aufweisen kann (Stämme Nr. 13, 15, 30, s. S. 389), spricht auch für die Annahme einer Weitervererbung einer latenten hämophilen Erbanlage durch die Konkultoren.

Der weitere Nachweis von 2 Latentblutern im erblichen Bluterstamm Nr. 5 spricht ebenfalls für die Annahme einer Weitervererbung einer latenten hämophilen Erbanlage ohne klinisch manifeste hämophile Erscheinungen in den sporadischen Bluterstämmen. 2 Brüder eines Bluters wiesen eine Gerinnungszeit von 1 Stunde 30 Minuten auf gegenüber 5 Stunden beim Bluterbruder (normal 30 Minuten nach *Fonio*) sowie eine Insuffizienz ihrer Blutplättchen gegenüber ihrem Plasma im Vergleich mit Normalplättchen (unbedeutende Verkürzung der Gerinnungszeit des Plasmas von bloß 10 Minuten gegenüber 44 Minuten bei Normalplättchenzusatz, s. Tab. 1). Der Bluterbruder wies den charakteristischen hämophilen Symptomkomplex auf, während die zwei Latentbluter nie an irgendwelchen Blutungserscheinungen litten, das Verhalten der Gerinnung jedoch die charakteristischen hämophilen Merkmale zeigte, wenn auch in leicht verminderter Art. Zur Zeit dieser Untersuchungen war die Bestimmung des Prothrombinkonsumptions-testes im Serum nach *Quick* noch nicht beschrieben (1937), so daß diese Kontrolle aussteht. Möglicherweise hätte sie weitere Anhaltspunkte für die Annahme ihres latenten Verhaltens gezeitigt. So konnte *Ferlin* bei zwei Latentblutern seines Bluterstammes diesen positiven Test nachweisen, so daß es nicht ausgeschlossen erscheint, daß durch diese Testbestimmung die latente Erbanlage nachgewiesen werden kann. Es wird die Aufgabe des Hämophilieforschers sein diese Testuntersuchungen auf alle Angehörigen eines Bluterstammes, insbesondere der weiblichen Individuen, weiter auszudehnen. Bei positivem Ausfall dürfte man an die Lösung der Frage einer Weitervererbung einer latenten hämophilen Erbanlage durch hämophiliefreie Generationen eines Bluterstammes näher herangerückt sein und möglicherweise die Ätiologie der sporadischen Hämophilie aufklären.