

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: 7: Zur Frage des Vorkommens einer weiblichen Hämophilie

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: 01.05.2026

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

Tabelle 6

		Konduktoren ohne Blutungstendenz	Konduktoren mit Blutungstendenz	Untersuchte Konduktoren
Erbliche Stämme	24	33 (77%)	10 (23%)	43
Sporadische Stämme	36	21 (58%)	15 (42%)	36
Zusammengefaßt	60	54 (68%)	25 (32%)	79

besseres Kriterium bietet nach den bisherigen Erfahrungen die Bestimmung des *Prothrombinkonsumptionstestes* im Serum nach *Quick*, wie im Abschnitt über die Blutuntersuchung des Hämophilen (s. S. 310 ff.) ausgeführt wurde. *Giannico* fand einen positiven Test in 60 % seiner untersuchten Konduktoren, *Jürgens* und *Ferlin* bei 8 ihrer Fälle, deren Werte jedoch nach persönlicher Mitteilung von *Ferlin* nicht so pathologisch wie bei den Blutern selbst sind. Doch wiesen *Koller*, *Krüsi* und *Luchsinger* diesen positiven Test auch bei den Konduktoren einer hämophilieähnlichen hereditären hämorrhagischen Diathese nach, so daß ein positiver Prothrombinkonsumptionstest im Serum nicht als spezifisch für die hämophilen Konduktoren erachtet werden kann. Wir haben ausgeführt (s. S. 310), daß nicht nur der Hämophile, sondern auch die Bluter der konstitutionellen Thrombopathie nach *v. Willebrand-Jürgens* sowie diejenigen einer hereditären hämophilieähnlichen Thrombopathie (*Koller*, *Krüsi*, *Luchsinger*) und schließlich die an Thrombocytopenie Erkrankten (*Quick*) einen positiven Test aufweisen können, so daß der Prothrombinkonsumptionstest im Serum für den hämophilen Bluter nicht als spezifisch aufzufassen ist. Dieser Test wird aber trotzdem zur Erfassung der Blutungstendenz von Konduktoren eines hämophilen Bluterstammes wertvolle Dienste leisten, doch werden auch hier weitere Reihenuntersuchungen abgewartet werden müssen.

7. Zur Frage des Vorkommens einer weiblichen Hämophilie

In der gesamten Weltliteratur finden sich bloß zwei Fälle weiblicher Mitglieder von Bluterstämmen mit dem Symptomkomplex der männlichen Hämophilie vor und 1 Fall, der sich an einer geringfügigen Verletzung verblutete. Wir wollen den letzteren vorausnehmen: Ein 3jähriges Mädchen aus dem großen Bluterstamm Nr. 6 soll sich aus einer kleinen Fingerverletzung verblutet haben. Ein Arzt wurde nicht zugezogen, es konnte anamnestisch auch nicht festgestellt werden, ob andere Blutungssymptome vorbestanden hatten, so daß dieser Fall

nicht mit Sicherheit als eine weibliche Hämophilie betrachtet werden kann. Indessen läßt die Abstammung aus einer echten hämophilen Familie darauf schließen, daß es sich mit großer Wahrscheinlichkeit doch um eine hämophile Blutung gehandelt hat. Drei Onkel mütterlicherseits waren Bluter, wovon zwei an hämophilen Blutungen gestorben sind. Ein Bruder der Großmutter war Bluter und vier Schwestern Konduktoren mit Blutersöhnen; ein Vetter ist an Verblutung gestorben, eine Schwester der Mutter ist Konduktorin mit zwei Blutersöhnen.

Zu den 2 Fällen mit hämophilem Symptomkomplex gehört der 1930 von *Schultz* beschriebene: Das weibliche Mitglied stammt aus einem charakteristischen hämophilen Stamm. Ein Bruder der Mutter war Bluter, eine Schwester Konduktor mit 5 Blutersöhnen, wovon 3 gestorben sind. Seit dem 7. Lebensjahre bestanden Blutungen aus der Gingiva und Hautsuffusionen. Einmal stellte sich eine heftige Nierenblutung ein, später eine 8 Tage lang andauernde Nachblutung nach Zahnextraktion; es bestanden die Erscheinungen der Blutergelenke an den Knien und Ellbogen, die teilweise versteift waren. Bei der Aufnahme ins Spital blutete es unstillbar aus der Alveole eines unteren Molaren, am rechten Oberarm bestanden zahlreiche blutunterlaufene Stellen, das linke Knie war unförmig geschwellt, teilweise versteift. 1921 Ehe mit einem gesunden Mann, 1922 Geburt in der Frauenklinik Episiotomie und Forceps, schwere Blutung intra partum, hernach starke Hämatomie an den Labien, hochgradige Anämie (Hämoglobin 25 %, Erythrocyten 1 300 000). Wegen Verdachts auf intraabdominale Blutung Laparotomie: keine Blutung im Abdomen. Exitus an Kreislaufschwäche. Eine Sektion wurde nicht ausgeführt; keine Bestimmung der Gerinnungszeit und der Thrombocytenzahl. Obwohl keine Blutuntersuchungen vorliegen, besteht die Diagnose Hämophilie zu Recht, da die Bluterin einem charakteristisch hämophilen Stammbaum entstammt. 5 Söhne der Konduktorschwester der Mutter der Bluterin wiesen den hämophilen Typus der Blutungserscheinungen auf, bei 2 davon, die mehrmals klinisch untersucht wurden, bestand hochgradige Verzögerung der Gerinnungszeit neben normalen Plättchenzahlen, ein Bruder der Konduktormutter war ein sicherer Bluter. Obwohl die hereditäre konstitutionelle Thrombopathie (*v. Willebrand-Jürgens*) ebenfalls einen hämophilieähnlichen Symptomkomplex aufweisen kann, nebst Blutergelenken, die allerdings sehr selten vorkommen, kommt sie hier differentialdiagnostisch nicht in Betracht, einerseits in Anbetracht der normalen Gerinnungszeit ihrer Bluter und andererseits infolge der dominanten Erbgel gegenüber der rezessiv-geschlechtsgebundenen des vorliegenden Stammes.

Der zweite Fall weiblicher Hämophilie ist von *Israel* und Mitarb. 1951

beschrieben. Es handelt sich um ein weibliches Individuum, 24 Jahre alt, aus einem klassischen Bluterstamm (s. Abb. 4).

Die Bluterin stammt aus einer Ehe zwischen einem Blutervater und einer Konkudtormutter. Ein Bruder des Vaters ist Bluter, ein Bruder der Mutter desgleichen, eine Tochter derselben ist Konkudtorin mit einem Blutersohn. Die Patientin leidet seit dem Kindesalter an Hautsuffusionen, an gelegentlicher Epistaxis und leichten Blutungen, von Zeit zu Zeit stellen sich Gelenkschwellungen ein. 1946 hatte die Patientin eine schwere Blutung aus Rissen der Vaginalschleimhaut, die eine Bluttransfusion zur Blutstillung bedingte. 1950 hatte sie in einer Klinik eine normale Geburt mit normalem Puerperium. Nach der Entlassung am zehnten Tage stellte sich eine uterine Blutung ein mit Abgang von

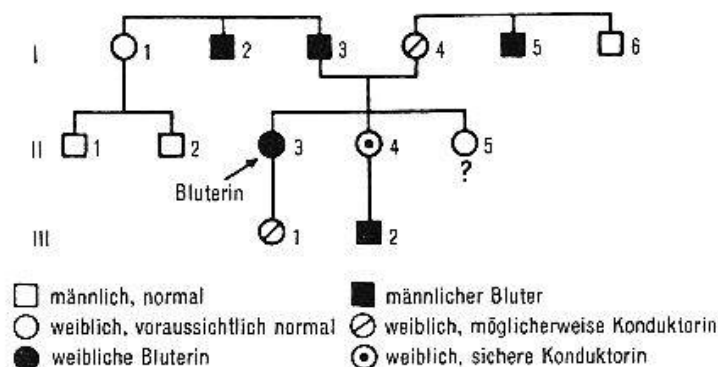


Abb. 4.

Blutcoagula, die trotz Bluttransfusionen, Tamponaden immer wieder recidivierte und zu schwerer Anämie führte, so daß nach mehreren Monaten die Hysterektomie ausgeführt werden mußte.

Der Prothrombinkonsumtionstest im Serum nach *Quick* war entsprechend den Befunden bei männlichen Hämophilen nach 24 Stunden positiv, 12–15 Sekunden gegenüber 85–120 Sekunden bei normalen Individuen.

Wie erklärt man sich das sehr seltene Vorkommen einer weiblichen Hämophilie? Daß das Vorkommen des vollen klinischen hämophilen Symptomkomplexes bei den Konkudtoren in der Regel ausbleibt, führt man darauf zurück, daß die hämophile Erbanlage des damit gekoppelten Chromosoms X¹ durch die gesunde Anlage des X-Chromosoms überlagert wird. Ist die Überlagerung vollständig, dann weist der Konkudtor keine Erscheinungen einer Blutungstendenz auf, ist sie nicht vollständig, dann nimmt man an, daß einzelne hämophile Blutungserscheinungen sich einstellen können, was man allgemein als Blutungstendenz bezeichnet. Die Erfahrung zeigt weiter, daß solche einzeln vorkommende hämophile Blutungserscheinungen das Leben der Konkudtoren nicht

gefährden, was wir bei unseren 79 Konduktoren bestätigen können, und namentlich daß die Konduktoren nie die Erscheinungen der Blutergerlenke aufweisen, die nur bei Bestehen des vollen hämophilen Symptomkomplexes sich einstellen. Auch unsere Konduktoren wiesen keine Blutergerlenke auf. Das sehr seltene Vorkommen einer weiblichen Hämophilie mit dem vollen hämophilen Symptomkomplex kann entweder darauf zurückgeführt werden, daß bei einer heterozygoten Bluterin die hämophile Erbanlage des X^1 -Chromosoms durch die gesunde des X -Chromosoms nicht überlagert wird, oder darauf, daß die Bluterin sich durch zwei die hämophile Erbanlage tragende Chromosome X^1X^1 als homozygot erweist. Ein solches Vorkommen ist bei einer Ehe zwischen einem hämophilen Mann (X^1Y) und einer heterozygoten Konduktorin (X^1X) möglich, bei welcher neben hämophilen (X^1Y) und gesunden Söhnen (XY) homozygote Töchter (X^1X^1) entstehen können, bei denen eine Überlagerung durch ein gesundes Chromosom nicht in Frage kommt, so daß die Tochter sich als Bluterin erweist. Nach *Bauer* und *Wehefritz* ist jedoch eine Eizelle mit der homozygoten Kombination (X^1X^1) nicht lebensfähig und geht schon in einem frühen Entwicklungsstadium zugrunde. Daraus würde sich die Tatsache erklären, daß bis vor einigen Jahrzehnten kein einwandfreier Fall einer homozygoten weiblichen Hämophilie bekannt wurde.

Unsere zwei erwähnten Fälle weiblicher Hämophilie lassen beide Erklärungen für das Vorkommen eines vollen hämophilen Symptomkomplexes zu. Bei dem von *Schultz* beschriebenen Fall stammt die Bluterin aus einer Ehe zwischen einem gesunden Mann und einer heterozygoten Konduktorin (Bruder der Mutter Bluter, Schwester Konduktorin mit fünf Blutersöhnen), so daß angenommen werden darf, daß die Bluterin selbst heterozygot war (XX^1), wobei die gesunde durch die hämophile Erbanlage völlig überdeckt wurde. Beim zweiten, von *Israel* und Mitarb. beschriebenen Fall handelt es sich um eine Bluterin aus einer Ehe zwischen einem Blutervater und einer Konduktormutter (Bruder der Mutter Bluter, Tochter Konduktorin mit einem Blutersohn), und zwar um eine heterozygote (X^1X) ohne Überdeckung der hämophilen Erbanlage durch die gesunde oder um eine homozygote (X^1X^1) ohne Überdeckungsmöglichkeit. Bei beiden Annahmen ist das Vorkommen des vollen klinischen hämophilen Symptomkomplexes möglich.

Diese 2 Fälle von Bluterinnen aus echten hämophilen Bluterstämmen legen dar, daß das Vorkommen einer weiblichen Hämophilie, entgegen der Annahme der Autoren der letzten Jahrzehnte, möglich ist, jedoch nur in Ausnahmefällen, denn im Weltchriftum finden sich bisher keine anderen vor, während die Blutungstendenz der Konduktoren mit Vor-

kommen einzelner hämophiler Blutungserscheinungen ohne Gefährdung der Trägerinnen häufig ist, bei den Konduktoren unserer sporadischen Bluterstämme bei 42 %.

8. Die Klinik der hämophilen Blutungen

Am häufigsten kommen die oft unstillbaren Blutungen nach Verletzungen vor, die heute dank den modernen Blutstillungsmaßnahmen selten mehr zur Totalverblutung führen, während sie in den früheren Generationen recht oft tödlich waren.

Häufig sind auch die Blutungen aus dem Munde, Gingivablutungen beim Zahnwechsel oder bei geringen Traumen, nicht selten beim Zahnreinigen. Fast nach allen Zahnextraktionen stellen sich Nachblutungen ein, während die Blutungen unmittelbar nach der Extraktion selbst oft nicht profuser sind als in der Norm. Es ist dies eine Folge der fibrinolytischen Lockerung des die Alveole schließenden schlaffen Coagulums von mangelhaftem Aufbau und ungenügender Retraktion, wie dies im Experiment dargestellt werden kann (s. S. 309).

Schleimhautblutungen aus verschiedenen Mundteilen durch geringe Schleimhautverletzungen beim Kauen und Sprechen kommen recht häufig vor, was auch zu Blutungen aus der Zunge führt.

Epistaxis wird häufig angetroffen, spontan entstehend und nicht selten sehr schwer stillbar.

Ein häufiges Vorkommnis ist die Hämaturie als Folge von Nieren- oder Blasenblutung. Magendarmblutungen kommen weniger häufig vor.

Neben diesen «offenen» Blutungserscheinungen kommen, wenn auch weniger häufig, «geschlossene» Blutungen in die Gewebe oder in geschlossene Körperhöhlen vor.

Hautsuffusionen und Hämatome in der Haut kommen beinahe bei jedem Bluter nach geringen, kaum wahrgenommenen, stumpfen Traumen oder auch scheinbar spontan vor. Ihre Größe ist sehr verschieden, von Halbfrankenstückformat bis zur Ausdehnung auf ganze Körperteile.

Charakteristisch sind die schweren Oberschenkelhämatome, die nicht selten von größter Ausdehnung sind und zuweilen mit entzündlichen oder malignen Tumoren verwechselt werden und zu falschen Behandlungsmaßnahmen führen.

Wir haben einen Fall in Erinnerung, bei dem das «Sarkom» exstirpiert wurde und der an einem nachfolgenden Tetanus zugrunde ging. Bei einem zweiten Fall aus einem uns erst kürzlich bekannt gewordenen Bluterstamm wurde eine «Oberschenkelphlegmone» inzidiert. Folgen: