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)

Artikel: Aminoacidurie dans la cataracte et le glaucome d'orignie congénitale : analogies avec le syndrom oculo-cérébro-rénal de Lowe-Terrey-MacLachlan : Hyperaminoacidurie, retard psychomoteur et hypotonie musculaire avec cataracte et glaucome

Autor: Franceschetti, A.

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-307504

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: 04.12.2025

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

C. D.: 616.056.7:612.015.348:617.74:617.7.007.681:616.89.008.454.6:616.74

Aminoacidurie dans la cataracte et le glaucome d'origine congénitale. Analogies avec le syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe-Terrey-MacLachlan

(Hyperaminoacidurie, retard psychomoteur et hypotonie musculaire avec cataracte et glaucome)

Par A. Franceschetti, Genève

En 1952, *Lowe*, *Terrey* et *MacLachlan* ont décrit un syndrome caractérisé par une atteinte oculaire, cérébrale et rénale. Dans les trois cas qu'ils ont eu l'occasion d'observer, ils ont trouvé un retard psychomoteur avec hypotonie musculaire, une cataracte congénitale bilatérale avec glaucome, associés à une néphropathie avec élimination urinaire élevée d'acides organiques et signes d'insuffisance tubulaire, soit, hyperaminoacidurie importante, glycosurie transitoire et ammoniacogénèse défectueuse.

Deux ans plus tard, *Bickel* et *Thursby-Pelham* (1954) ont décrit un cas semblable; cependant il n'y avait pas, à côté des acides aminés, d'autres acides organiques dans l'urine. D'ailleurs, on conteste aujourd'hui l'existence fréquente d'une organoacidurie dans ce syndrome en dehors de l'hyperaminoacidurie (*Frézal*, 1959). Jusqu'en 1958, 11 de ces cas qui, à mon avis, méritent le nom de syndrome de *Lowe-Terrey-MacLachlan* et non de *Lowe-Bickel*, ont été publiés et on en trouvera une analyse détaillée dans les travaux de *Royer* et *Prader* (1957), de *Monnet* (1958) et de *Denys* et collab. (1958).

Jusqu'à aujourd'hui, nous avons pu réunir en tout 22 cas (tableau 1). Dans notre tableau, on relève 17 fois une cataracte, 10 fois un glaucome et 7 fois les deux en même temps, ainsi qu'une microcornée avec adhérence de l'iris.

Etant donné que l'on a prétendu tout récemment que l'on ne sait pas encore si le syndrome de *Lowe-Terrey-MacLachlan* peut être familial (*Berger*, 1959), certains affirmant même qu'il n'est pas familial mais «constitutionnel» (*Schoen* et *Young*, 1959), nous aimerions dire quelques mots au sujet de la question génétique.

Nous constatons tout d'abord que tous les 22 cas concernent des

Tableau 1
Syndrome de Lowe-Terrey-MacLachlan

Auteur	Année	Sexe	Cataracte	Glaucome	Famille
Lowe et collab.	1952				
cas 1		♂	+	+	
cas 2		♂	+	+	
cas 3		♂	+	+	
Bickel et *Thursby-Pelham*	1954	♂	+	—	
Monnet et collab. ..	1955	♂	—	+	
Debré et collab. *Royer* (1957, Cas 8)	1955	♂	+	(secondaire après op.)	père et mère hyperaminoacidurie
Schlesinger (Dent)	1956	♂	?	?	frère mort même affection
Gérard-Lefèbvre	1957				
cas 1		♂	+	—	frères, mères, sœurs, cousin
cas 2		♂	+	—	
cas 3		♂	+	—	
Streiff et collab. ...	1957	♂	—	+	père hyperaminoacidurie
Appelmans et collab.	1957/58				
Denys et collab. ...					
cas 1		♂	+	?	
cas 2		♂	+	+	
Grislain	1957/58	♂	microcornée iris adhérent		
Chaptal et collab. ..	1958	♂	+	—	
Breton et collab. ...	1959	♂	+	—	frère mort même affection
Schoen et *Young* ...	1959				
cas 1		♂	+	+	jumeaux bivitellins
cas 2		♂	+	+	
Falls	1959	♂	+	+	frère mort même affection
Sacrez et collab. ...	1960	♂	+	—	
Raynaud; Habib ...	1960	♂	+	—	
Contreras Bahamonde	1960	♂	—	+	
Total		22 ♂	17	10	

garçons. On note, en outre, une fois deux frères et une fois des jumeaux bivitellins atteints; dans trois cas, un frère décédé semblait avoir souffert de la même affection. Ceci fait évidemment penser à un facteur récessif lié au sexe (*Streiff* et collab., 1957). Cependant, on ne peut exclure sans autre un facteur autosomal avec limitation au sexe masculin (*Franceschetti*, 1957b). Ce qui parle nettement en faveur de l'hypothèse d'une

transmission liée au sexe est le fait que les 2 frères et le cousin de *Gérard-Lefèbvre* et collab. (1957) sont issus de deux sœurs.

Vu l'association entre cataracte congénitale, glaucome infantile et hyperaminoacidurie caractérisant le syndrome oculo-cérébro-rénal typique, nous avons examiné systématiquement, depuis 1955, l'aminoacidurie dans tous les cas de cataracte et de glaucome congénitaux. Les résultats d'une première série ont été publiés en 1957 (*Franceschetti*, 1957 a, b; *Franceschetti* et *Avanza*, 1957).

Tableau 2

Fréquence de l'hyperaminoacidurie dans la cataracte congénitale

Aminoacidurie	Nombre de cas			Sexe masculin			Sexe féminin		
	1955–57	1958–60	Total	1955–57	1958–60	Total	1955–57	1958–60	Total
Augmentée	16	33	49 (49%)	13	21	34 (62%)	3	13	16 (35%)
Normale	18	34	52 (51%)	9	12	21 (38%)	9	21	30 (65%)
Totale	34	67	101	22	33	55	12	34	46

Le tableau 2 groupe nos 101 cas de cataracte congénitale examinés à ce sujet. Les deux statistiques (1955–57 et 1958–60) indiquent que, dans un peu moins de la moitié des cas, nous avons mis en évidence une hyperaminoacidurie (au minimum 8 acides aminés) par la méthode chromatografique bidimensionnelle (*Datta*, *Dent* et *Harris*, 1950).

Alors que pour le sexe masculin, la fréquence de l'hyperaminoacidurie est de 62%, elle n'est que de 35% dans le sexe féminin. Le nombre des acides aminés trouvés par la chromatographie dans le syndrome de *Lowe* et collab. varie entre 8 et 16. Nous avons obtenu des chiffres tout à fait analogues (8 à 15) pour nos cas de cataracte congénitale avec hyperaminoacidurie. Chez un certain nombre de malades, nous avons également pu examiner les urines des parents, ainsi que des frères et sœurs. Rappelons à ce sujet que, dans le syndrome oculo-cérébro-rénal, *Debré* et collab. (1955) avaient déjà signalé une hyperaminoacidurie chez les 2 parents de leur malade. De son côté, *Streiff* avait fait une constatation analogue chez le père de son malade.

Le tableau 3 indique qu'il existe une hyperaminoacidurie chez les pères dans 52% des cas, alors que chez les mères, frères et sœurs, la fréquence est de 33,3%. Sans vouloir tirer des conclusions trop hâtives, vu l'origine très diverse des cataractes congénitales qui présentent toute une série de biotypes différents, on peut admettre néanmoins qu'il y a

Tableau 3

Fréquence de l'hyperaminoacidurie chez les parents et germains des cas de cataracte congénitale

Aminoacidurie	Pères	Mères	Frères et sœurs
Augmentée	15 (52%)	13 (33,3%)	10 (33,3%)
Normale	14 (48%)	26 (66,7%)	20 66,7%

Tableau 4

Fréquence de l'hyperaminoacidurie dans le glaucome infantile

Aminoacidurie	Nombre de cas	Sexe masculin	Sexe féminin
Augmentée	28 (44,4%)	22	6
Normale	35 (55,6%)	22	13
Total	63	44	19

dans les familles avec cataracte congénitale, une certaine prédisposition pour l'hyperaminoacidurie.

Dans le glaucome congénital et infantile, la fréquence des cas avec hyperaminoacidurie est un peu plus petite (44,4%). Alors que dans le sexe masculin ce chiffre atteint 50%, il est nettement inférieur dans le sexe féminin (tableau 4). Retenons que le glaucome infantile frappe avant tout les garçons (44 contre 19), bien qu'une hérédité liée au sexe n'entre que très exceptionnellement en ligne de compte.

Dans un certain nombre de cas, nous avons également étudié l'élimination du chlorure d'ammonium après surcharge, mais les résultats ont été négatifs.

Dans la littérature, il n'y a que très peu d'indications au sujet de l'hyperaminoacidurie dans la cataracte et le glaucome d'origine congénitale. *Monnet* et collab. (1955) signalent que sur 4 cas de glaucome congénital, examinés à ce sujet, l'hyperaminoacidurie était présente chez tous les 4. *Fénelon-Cloud* (1956) l'a trouvée 2 fois sur 12 cas de glaucome infantile et 3 fois sur 8 cas de cataracte congénitale. *Sohar* (1956) a décrit un nouveau syndrome familial caractérisé par une surdité de l'oreille interne, des altérations oculaires (sphérophakie, cataracte postérieure) et une hyperaminoacidurie.

Mentionnons pour terminer, qu'en dehors des grands syndromes familiaux des troubles du métabolisme des acides aminés (voir *Jonxis*, 1957; *Reubi*, 1958; *Ghadimi* et *Schwachman*, 1960), on a relevé toute une série de malformations et affections neuropsychiatriques, qui semblent pouvoir se combiner avec une hyperaminoacidurie: atrophie musculaire (*Ames* et *Risley*, 1948), maladie de *Pfaundler-Hurler* (*Schönenberg*, 1954), maladie de *Wilson* (*Bickel*, 1955), hypoplasie musculaire et syndrome de Bonnevie-Ullrich probable (*Monnet* et collab. 1955), retard mental associé à différentes anomalies congénitales (*Thelander* et *Imagawa*, 1956; *Allan* et collab., 1958), érythroblastose foetale (*Nestel* et *Nestel*, 1957), progérie (*Steinberg* et collab., 1957), psychopathie (*Sutton* et *Read*, 1958), épilepsie (*Choremis* et collab., 1959), microcéphalie avec diplégie spastique (*Paine*, 1960), syndrome de Marfan (*Lehmann*, 1960). Personnellement, nous ne pouvons que confirmer que les affections hérédo-dégénératives et les malformations congénitales s'accompagnent souvent d'hyperaminoacidurie.

Notons encore que l'on pourrait, au premier abord, être quelque peu étonné que deux affections aussi différentes que la cataracte et le glaucome se rencontrent alternativement ou en même temps dans le syndrome de *Lowe-Terrey-MacLachlan*. Cependant, la cataracte congénitale dans ces cas est plutôt du type malformatif, ce qui la rapproche, au point de vue étiopathogénique, du glaucome congénital, qui lui est la conséquence d'une malformation de l'angle irido-cornéen.

Adjonction au moment de la correction:

Récemment, *Isola* et collab. (1960) ont décrit chez père, mère et deux enfants une hyperaminoacidurie. Un des enfants (frère de 11 ans) présentait une cataracte congénitale unilatérale. Les mêmes auteurs citent deux autres cas de cataracte congénitale avec hyperaminoacidurie, dont le premier (homme de 33 ans) avait une fille de 7 ans présentant également une hyperaminoacidurie. Dans le 2e (garçon de 7 ans) il existait en outre une glycosurie rénale. Mentionnons encore que *Worthen* et *Good* (1955) ont cité un cas de syndrome de de Toni-Debré-Fanconi, présentant des deux côtés l'association de cataracte et glaucome.

Résumé

Il a été possible jusqu'à ce jour de retrouver dans la littérature 22 cas du syndrome de *Lowe-Terrey-MacLachlan* (retard psychomoteur avec hypotonie musculaire, cataracte ou glaucome congénital, hyperamino-

acidurie importante). Tous sont du sexe mâle, ce qui fait penser à une hérédité récessive liée au sexe. Depuis 1955, l'auteur a examiné systématiquement l'aminoacidurie dans tous les cas de cataracte et de glaucome congénitaux. Pour la cataracte congénitale (101 cas), l'hyperaminoacidurie était de 62% pour le sexe masculin et de 32% pour le sexe féminin. Cette aminoacidurie semble être familiale, puisqu'elle a été retrouvée dans 52% des pères et dans 33,3% des mères et germains. Pour le glaucome infantile (63 cas), la fréquence de l'hyperaminoacidurie était de 44,4% (50% dans le sexe masculin et 30% dans le sexe féminin).

Zusammenfassung

In der Literatur findet man bis heute 22 Fälle des Syndroms von *Lowe-Terrey-MacLachlan* (psychische und motorische Unterentwicklung mit muskulärer Hypotonie, kongenitale Katarakt oder Glaukom, Hyperaminoacidurie). Alle Patienten sind männlichen Geschlechts, was für rezessiv-geschlechtsgebundene Vererbung spricht. Der Verfasser hat seit 1955 die Aminoacidurie in allen Fällen von kongenitaler Katarakt und infantilem Glaukom systematisch untersucht. Für die Cataracta congenita (101 Fälle) ergab sich in 62% der Fälle für das männliche Geschlecht und in 32% für das weibliche Geschlecht eine Hyperaminoacidurie. Diese scheint familiär zu sein, da in 52% der untersuchten Väter und in 33,3% der Mütter und Geschwister ebenfalls eine Hyperaminoacidurie gefunden wurde. Beim infantilen Glaukom (63 Fälle) betrug die Häufigkeit der Hyperaminoacidurie 44,4% (50% beim männlichen und 30% beim weiblichen Geschlecht).

Riassunto

Fino a tutt'oggi è stato possibile trovare nella letteratura 22 casi della sindrome di *Lowe-Terrey-MacLachlan* (ritardo psicomotorio con ipotonia muscolare, cataratta o glaucoma congenito, iperaminoaciduria importante). Tutti sono di sesso maschile, ciò che fa pensare ad una eredità recessiva, legata al sesso. A partire dal 1955 l'autore ha esaminato sistematicamente l'aminoaciduria in tutti i casi di cataratta e di glaucoma congeniti. Per la cataratta congenita (101 casi), l'iperaminoaciduria era del 62% per il sesso maschile e del 32% per il sesso femminile. Questa aminoaciduria sembra essere familiare poichè essa è stata riscontrata nel 52% dei padri e nel 33,3% delle madri e dei fratelli e sorelle. Per il glaucoma infantile (63 casi), la frequenza dell'iperaminoaciduria era del 44,4% (50% nel sesso maschile e 30% nel sesso femminile).

Summary

Until now 22 cases of the syndrome of *Lowe-Terrey-MacLachlan* (mental retardation, flabby musculature, congenital cataract and/or infantile glaucoma, important hyperaminoaciduria) have been published. All concern males, which suggests recessiv-sex-linked heredity. Since 1955 the autor has examined systematically the aminoaciduria in all cases of congenital cataract and infantile glaucoma. For the congenital cataract (101 cases) the frequency of hyperaminoaciduria was 62% in males and 32% in females. The aminoaciduria seems to be familial as it was also found in 52% of the fathers and in 33,3% of the mothers and siblings. In infantile glaucoma (63 cases) hyperaminoaciduria was found in 44,4% (50% in males and 30% in females).

Allan J. D., Cusworth D. C., Dent C. E. et *Wilson V. K.:* A disease probably hereditary, characterized by severe mental deficiency and a constant gross abnormality of aminoacid metabolism. Lancet **1958**/I, 182–187.

Ames S. R. et *Risley H. A.:* Aminoaciduria in progressive muscular dystrophy. Proc. Exp. Biol. Med. **63**, 131–135 (1948).

Appelmans M., Michiels J., Walrawens A. et *Doyen N.:* Les manifestations oculaires du syndrome de Lowe. Bull. Soc. belge Ophtal. **116**, 311–321 (1957).

Berger H.: Aminoacidurie und Hyperaminoacidurie. Bibl. paed. (Suppl. Ann. paediat.) **71**, 1–174 (1959).

Bickel H.: Etude chromatographique de l'aminoacidurie chez l'enfant. Ann. Nestlé **19**, 29–31 (1955).

Bickel H. et *Thursby-Pelham D. C.:* Hyperamino-aciduria in Lignac-Fanconi disease, in galactosaemia and in an obscure syndrome. Arch. Dis. Childh. **29**, 224–231 (1954).

Breton A., Gaudier B., Ponti C. et *Walbaum R.:* Syndrome de Lowe. Etude d'une observation. Pédiatrie **14**, 908–915 (1959).

Chaptal J., Grastes de Paulet J. A., Dossa M., Olivier G. et *Guillaumot J.:* Etude clinique et biologique d'un enfant atteint d'un syndrome de Lowe. (Soc. franç. pédiat., Marseille, 14. 12. 1958). Arch. franç. Pédiat. **16**, 849–850 (1959).

Choremis C., Kyriakidis V. et *Karpouzas J.:* Aminoaciduria in epilepsy. J. Pediat. **55**, 593–601 (1959).

Contreras Bahamonde C.: Sindrome de Lowe. Pediatria (Santiago) **3**, 283–290 (1960).

Datta S. P., Dent C. E. et *Harris H.:* An apparatus for the simultaneous production of many two-dimensional paper chromatograms. Science **112**, 621–623 (1950).

Debré R., Royer P., Lestradet H. et *Straub W.:* L'insuffisance tubulaire congénitale avec arriération mentale, cataracte et glaucome (syndrome de Lowe). Arch. franç. Pédiat. **12**, 337–348 (1955).

Dent C. E. et *Harris H.:* Hereditary forms of rickets and osteomalacia. J. Bone J. Surg. **38** B, 204–226 (1956).

Denys P., Coorbeel L., Eggermont E. et *Malbran H.:* Le syndrome de Lowe. Etude de la fonction tubulaire. Pédiatrie **13**, 639–660 (1958).

Falls H.F.: Ocular manifestations of the chronic renal tubular insufficiency syndromes. Arch. Ophthal. **62**, 188–195 (1959).

Fénelon-Cloud M. G.: Aminoacidurie dans le glaucome infantile et la cataracte congénitale. Thèse Bordeaux 1956.

Franceschetti A.: a) Discussion de la communication J. H. Doggart et A. B. Nutt. Trans. ophthal. Soc. U. K. **77**, 170–172 (1957).

Franceschetti A.: b) Discussion des communications. F. Verrey et E. B. Streiff. (Soc. Suisse d'ophtalmologie 28–30. 9. 1956). Ophthalmologica **133,** 308 et 345 (1957).

Franceschetti A. et *Avanza C.:* Sulla manifestazione famigliare dell'iperamino-aciduria. Atti Soc. ottal. ital. **43,** 530–536 (1957).

Frézal J.: Les aminoaciduries dans les maladies héréditaires du métabolisme. Sem. Hôp. Paris, Path. et Biol. **7,** 1551–1557 (1959).

Gérard-Lefèbvre, Biserte G., Woillez M., Traisnel M., Gosselin J. et *Combaud A.:* Etude clinique, génétique et biologique du syndrome de Lowe-Bickel. Pédiatrie **12,** 527–534 (1957).

Ghadimi H. et *Shwachman H.:* Evaluation of amino-aciduria in infancy and childhood. A.M.A. J. Dis. Child. **99,** 457–475 (1960).

Grislain J. R.: Réflexions sur 4 cas de cystinose et 1 cas de syndrome de Lowe. (Soc. Portuguesa de Pediatria, 3e Jornadas intern., Lisboa, 1957.) Rev. port. Pediat. **21,** 359–369 (1958).

Habib R.: Syndrome de Lowe. Journées pédiat. Paris **1960,** 95–99.

Harris H.: An introduction to human biochemical genetics. Eug. Lab. Mem. **37,** (Galton Laboratory), Cambridge Univ.-Press 1953.

Isola W., Bauza C. A., Ferrer J., Temesio W. et *Drets M. E.:* Sindromos oculorrenales. Arch. Pediat. Uruguay **31,** 144–155 et 228–233 (1960).

Jeanneret O.: A propos du syndrome de Lowe. Méd. et Hyg. **15,** 490 (1957).

Jonxis J. H. P.: Aminoacidurie. Ergebn. inn. Med. Kinderheilk. **8,** 169–198 (1957).

Lehmann O.: A family with Marfan's syndrome traced through an affected newborn. Including analysis of the mucoproteins in serum and urinary excretion of amino acids. Acta paediat. **49,** 540–550 (1960).

Lowe Ch. U., Terrey, Maud et *MacLachlan E. A.:* Organic aciduria, decreased renal ammonia production, hydrophthalmos and mental retardation. Amer. J. Dis. Child. **83,** 164–184 (1952).

Monnet P.: Syndrome de Lowe. Hôpital (Paris) **46,** 282–287 (1958).

Monnet P., Creyssel R., Matray E. et *Gilly R.:* Hypoplasie musculaire généralisée avec œdèmes lymphangiectasiques. Syndrome de Bonnevie-Ullrich probable. Association avec une oculopathie de nature mal précisée et une néphropathie comportant une hyperaminoacidurie. Pédiatrie **10,** 655–657 (1955).

Monnet P., Matray et *Etienne:* Glaucome congénital et néphropathie. (Réun. péd. Lyon, 15. 11. 1954.) Pédiatrie **10,** 617–622 (1955).

Nestel P. J. et *Nestel H.:* Investigation of aminoaciduria in erythro-blastosis foetalis and its possible relationship to Kernicterus. Med. J. Aust. **1957**/I, 909–911.

Paine R. S.: Evaluation of familial biochemically determined mental retardation in children, with special reference to aminoaciduria. New England J. Med. **262,** 658–665 (1960).

Raynaud J.: Syndrome de Lowe. Journées pédiat. Paris **1960,** 89–93.

Reubi F.: Die tubulären Nierensyndrome. Ergebn. inn. Med. Kinderheilk. **9,** 154–227 (1958).

Royer P.: A propos des insuffisances congénitales du tubule rénal chez l'enfant. Rev. port. Pediat. **20,** 267–299 (1957).

Royer P. et *Prader A.:* Les insuffisances congénitales du tubule rénal chez l'enfant. Clinique et thérapeutique. Rapp. 16e Congr. Péd. langue franç., Paris (2.–4. 7. 1957), Vol. **1,** 259-348 (1957).

Sacrez R., Juif J. G., Kuetgens J., Indeken P. et *Mandry J.:* Le syndrome de Lowe. Observation d'un cas. Etude d'ensemble. (Soc. franç. de Pédiatrie, Lille, le 26. 3. 1960.) Pédiatrie **15,** 815 (1960).

Sohar Ezra: Renal disease, inner ear deafness and ocular changes. A new heredo-familial syndrome. Arch. int. med. (Chicago) **97,** 627–630 (1956).

Schlesinger B.: cit. Dent et Harris 1956.

Schoen E. J. et *Young G.:* «Lowe's syndrome». Abnormalities in renal tubular function in combination with other congenital defects. Amer. J. Med. **27,** 781–792 (1959).

Schönenberg H.: Papierchromatographische Untersuchungen bei der Pfaundler-Hurlerschen Krankheit. Mschr. Kinderheilk. **102,** 404–407 (1954).

Steinberg A. H., Steinberg A. et *Cohen B. E.:* Amino-acidurie and hypermetabolism in progeria. Arch. Dis. Childh. **32,** 401–403 (1957).

Streiff E. B., Straub W. et *Golay R.:* Les manifestations oculaires du syndrome de Lowe. (Soc. Suisse d'ophtalm., 27.–29. 9. 1957.) Ophthalmologica **135,** 632–639 (1958).

Sutton H. E. et *Read J. H.:* Abnormal amino acid metabolism in a case suggesting autism. Amer. J. Dis. Childh. **96,** 23–28 (1958).

Thelander H. E. et *Imagawa R.:* Amino aciduria, congenital defects, and mental retardation. A preliminary report. J. Pediat. **49,** 123–128 (1956).

Worthen H. et *Good R. A.:* Concept of renal tubular insufficiency with a description of 3 typical cases. In Essays on Pediatr. E. A. Good and E. S. Platon, Minneapolis. Lancet Dubl. Inc. **1955,** 305–331.