

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: 24 (1968)

Artikel: Amaurotische Idiotie bei Hund und Mensch

Autor: Karbe, E.

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-307724>

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: 13.01.2026

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

Veterinärpathologisches Institut der Universität Zürich

Amaurotische Idiotie bei Hund und Mensch

E. KARBE

Die Lipoidosen sind gekennzeichnet durch eine anomale Speicherung von Lipoiden in bestimmten Organen. Die Erforschung dieser beim Menschen familiär auftretenden Krankheiten hat in den letzten Jahren erhebliche Fortschritte gemacht, so daß sich die diversen, aber zum Teil recht ähnlich erscheinenden Lipoidosen nun mit einiger Sicherheit histologisch und histo-chemisch voneinander abgrenzen lassen. Die biochemische Charakterisierung der Speicherlipoide gibt weitere Hinweise und führt in das Gebiet der Molekularpathologie. Heute ist man der Auffassung, daß die familiären Lipoidosen durch genbedingte Enzymdefekte verursacht werden, wobei es im intermediären Stoffwechsel der Lipoide vor einem enzymatischen Engpaß zur Anreicherung von Zwischenprodukten kommt.

Einleitend sollen die wichtigsten Sphingolipoidosen des Menschen mit ihren jeweiligen Speichersubstanzen Erwähnung finden (Tab. 1). Familiäre Sphingolipoidosen gibt es nicht nur beim Menschen, sondern auch beim Tier, und sie fordern zu vergleichenden Studien heraus. Beim Hund wurden bis jetzt Krankheitsbilder mit familiärem Auftreten bekannt, die jenen der amaurotischen Idiotie [6, 8, 9] und der globoidzelligen Leukodystrophie [4, 5, 7] des Menschen äußerst ähnlich sind, während beim Nerz eine familiäre metachromatische Leukodystrophie beschrieben wurde [2].

Da ich über die amaurotische Idiotie des Hundes unter vergleichend-pathologischen Gesichtspunkten sprechen möchte, gilt es zunächst, die verschiedenen Formen der amaurotischen Idiotie des Menschen aufzuzeigen. Bei diesen fünf Formen (Tab. 2) handelt es sich um genetisch verschiedene Erkrankungen, die symptomatisch und pathologisch-anatomisch sehr ähnlich sind und zum Teil nur mit Schwierigkeit voneinander abgegrenzt werden können.

Die pathologisch-anatomischen Veränderungen bei der amaurotischen Idiotie des Hundes sind am ehesten vergleichbar mit der infantilen, spät-infantilen oder juvenilen Form der amaurotischen Idiotie des Menschen; eine entsprechende Parallele existiert auch in bezug auf das Lebensalter der Patienten. In Tabelle 3 werden einige für die drei genannten Formen charakteristische histologische Kriterien angeführt [1, 3, 10]. Eine erhebliche Vergrößerung von Ganglienzellen («Ballonierung») gilt als typisch für die infan-

Tabelle 1
Familiäre cerebrale Sphingolipoidosen des Menschen

Krankheit	Sphingolipoid
Amaurotische Idiotie	Gangliosid
Neuroviscerale Gangliosidose	Gangliosid
Gargoylismus	Gangliosid
Morbus Gaucher	Cerebrosid
Morbus Niemann-Pick	Sphingomyelin
Metachromatische Leukodystrophie	Sulfatid
Globoidzellige Leukodystrophie	Cerebrosid

Tabelle 2
Formen der amaurotischen Idiotie des Menschen

1. Konnatal	NORMAN und WOOD 1941
2. Infantil	SACHS 1887
3. Spätautosomal-rezessiv	BIELSCHOWSKY 1936
4. Juvenil	VOGT 1905
5. Adult	KUFS 1925

Tabelle 3
Veränderungen der Ganglionzellen

Amaurotische Idiotie beim Menschen	«Ballonierung»	Lipoid alkohol-löslich	Bialsche Probe: Neuraminsäure	Lipofuscin	Körnerschicht im Cerebellum
Infantil	+	+	-	-	-
Spätautosomal-rezessiv	±	±	+	+	-
Juvenil	-	-	+	+	+

tile Form, wobei die ballonierten Zellen das histologische Bild in der grauen Substanz beherrschen. Bei der spätautosomal-rezessiven Form ist die Ballonierung weniger stark ausgeprägt und beschränkt sich auf bestimmte Gebiete im Zentralnervensystem, so vor allem auf motorische Zentren des Stammes und auf die Ventralhörner des Rückenmarkes. Bei der juvenilen Form beobachtet man stark vergrößerte Neuronen nicht mehr. In den ballonierten Ganglionzellen findet man ein leicht alkohollösliches Speichermaterial, während dieses in den nicht oder nur unwesentlich vergrößerten Neuronen an Eiweiß gebunden vorliegt und sich mit Alkohol nicht herauslösen lässt.

Die Bialsche Probe dient zum Nachweis der für die Ganglioside charakteristischen Neuraminsäure. Nach DIEZEL [3] enthält das Speichermaterial in den Ganglionzellen bei der spätautosomal-rezessiven und juvenilen Form Neuraminsäure, die in den geblähten Neuronen bei der infantilen Form nicht nachgewiesen werden kann. Lipofuscinablagerungen mit gelber Eigenfarbe wer-

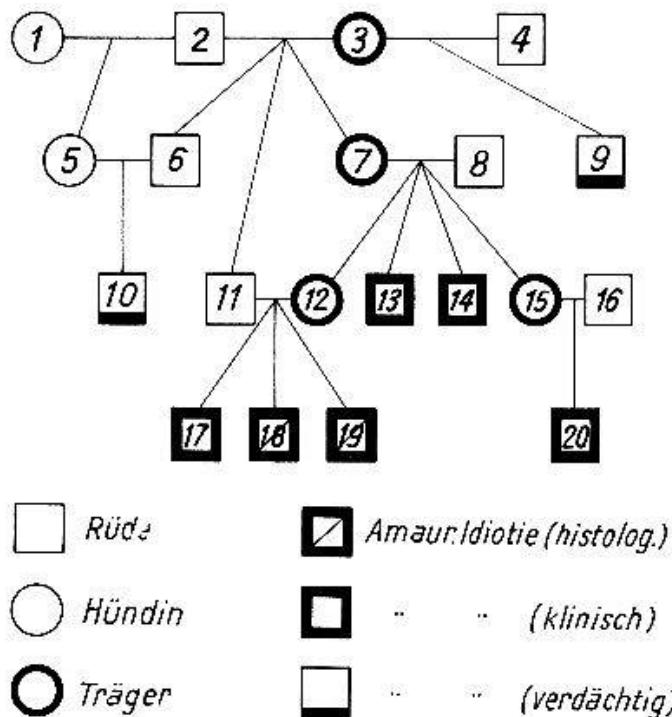


Abb. 1. Vorkommen von amaurotischer Idiotie in einer Deutsch-Kurzhaar-Zucht [nach 8].

den für die infantile Form nicht beschrieben, können jedoch bei der spätaffanten und besonders bei der juvenilen Form beobachtet werden. Das heißt, neben dem typischen Speichermaterial kommt es auch zur Abscheidung von Lipofuscin bei den späteren Formen. Die Körnerzellen des Kleinhirns sind bei der juvenilen Form ganz besonders stark verändert, während sie bei den beiden früheren Formen weniger offensichtlich erkrankt sind.

Und nun zur amaurotischen Idiotie der Hunde. Im Jahre 1965 sezierte ich am Department of Animal Diseases der University of Connecticut (USA) einen kurzhaarigen deutschen Vorstehhund mit folgendem Vorbericht:

In den ersten Lebensmonaten war dem Züchter und Besitzer des Tieres nichts Besonderes aufgefallen, jedoch wurde bei dem Rüden im Alter von etwa sechs Monaten eine zunehmende Nervosität, Unruhe, Ängstlichkeit und Schwierigkeiten bei der Dressur beobachtet. Diese Symptome verstärkten sich langsam, und im Alter von einem Jahr entwickelte sich eine progressive Ataxie mit einer gleichzeitigen Abnahme der Sehkraft.

Nachfragen beim Züchter ergaben, daß weitere Tiere des Wurfes und verwandter Würfe die gleichen Symptome gezeigt hatten. Die Tiere wurden im allgemeinen im Alter von 10 bis 18 Monaten wegen des progressiven Verlaufs der Krankheit getötet.

Die Verwandtschaftsbeziehungen der erkrankten Tiere können der Abb. 1 entnommen werden. Die beschriebenen Symptome wurden nach Aussagen von Züchtern bei den Rüden 13, 14, 17, 18, 19 und 20 festgestellt. Zwei weitere Rüden dieser Zucht erkrankten mit ähnlichen Symptomen. Bei Tier 9 wurden Störungen des Zentralnervensystems zum erstenmal im Alter von sechs Jahren beobachtet; wegen der Schwere der klinischen Symptome und

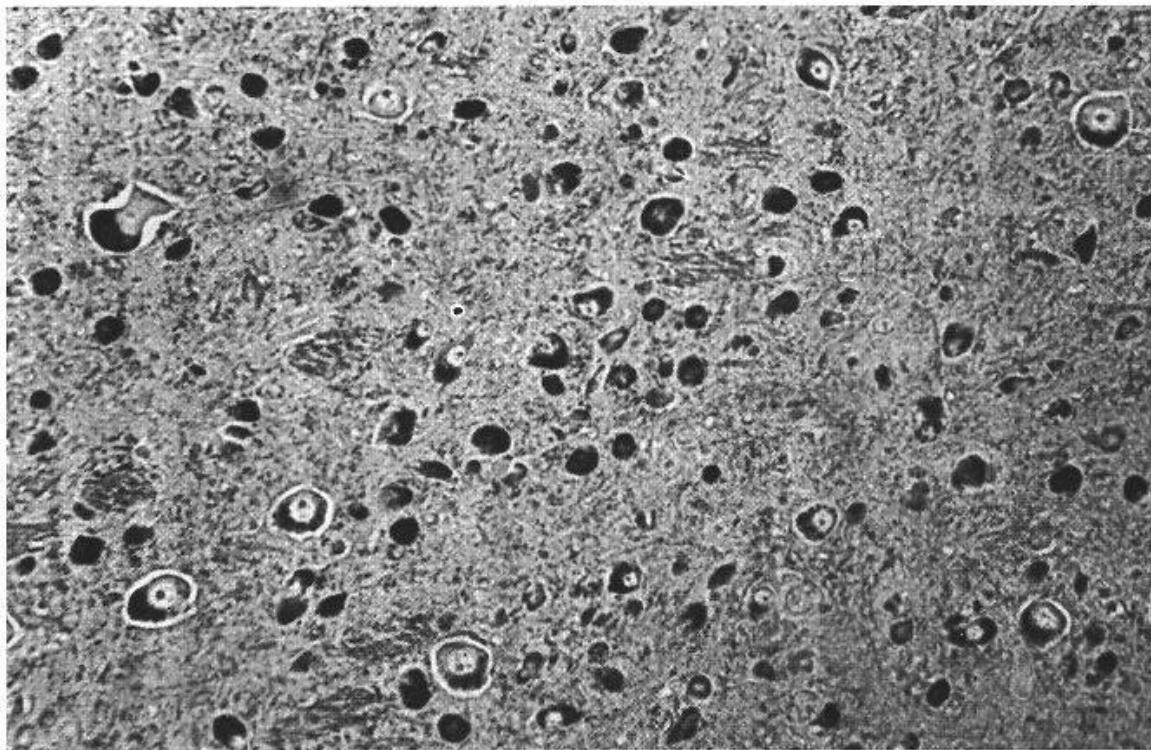


Abb. 2. Nucleus caudatus von einem kurzhaarigen deutschen Vorstehhund mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, Sudan-Schwarz, $180\times$). Im Cytoplasma der Neuronen erkennt man sudanophiles granuläres Speichermaterial.

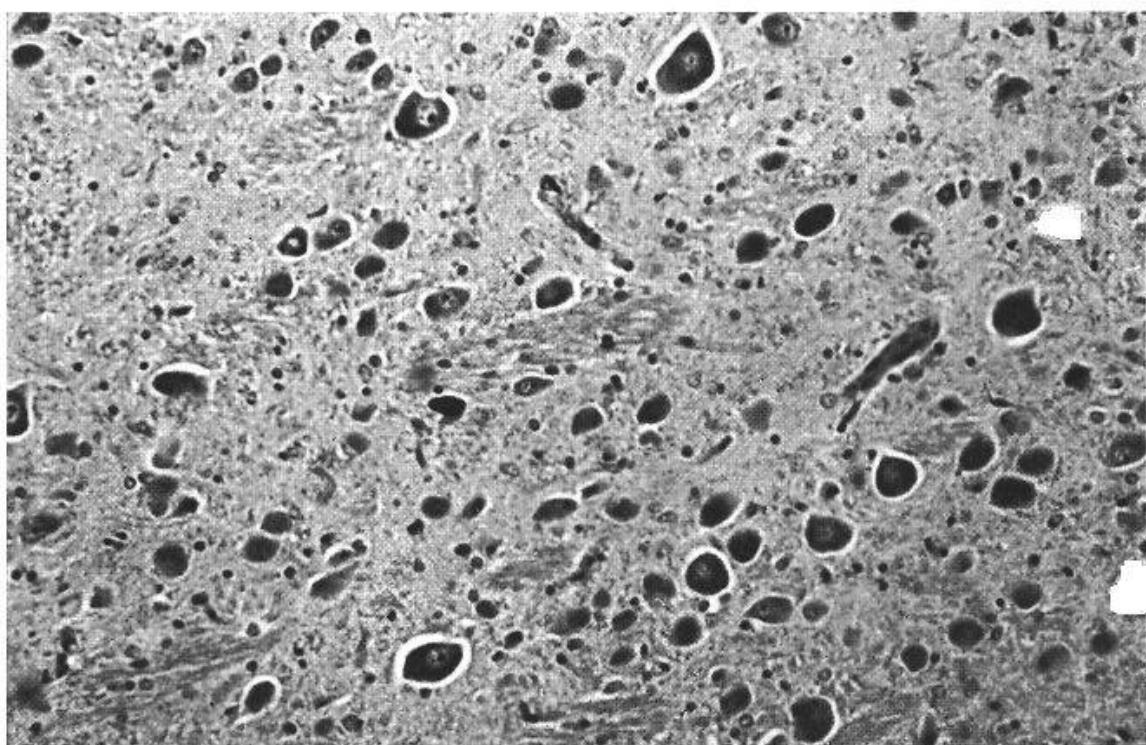


Abb. 3. Wie Abb. 2, jedoch PAS-Reaktion. Die Speichersubstanz im Cytoplasma der Neuronen ist PAS-positiv.

des progressiven Verlaufes wurde das Tier im Alter von acht Jahren getötet. Beim Tier 10 wurden Symptome festgestellt, wie ich sie für die typischen Fälle beschrieben habe; die ersten Krankheitserscheinungen machten sich jedoch bereits mit drei Monaten bemerkbar. Schon im Alter von knapp einem Jahr war der Rüde blind und wurde getötet.

In bezug auf den Erbgang der Krankheit fällt auf, daß nur Rüden erkrankten, d. h. die Krankheit ist offensichtlich geschlechtsgebunden. Da die Eltern der befallenen Jungtiere keine derartigen Störungen zeigten, kann angenommen werden, daß sich die Krankheit rezessiv über die Hündin vererbt. Wegen der geringen Zahl der erkrankten Tiere kann diese Aussage jedoch nicht als endgültig betrachtet werden.

Die Sektion des Hundes 18 ergab außer einer Vermehrung der Cerebrospinalflüssigkeit keinen pathologischen Befund.

Bei der histologischen Untersuchung erkennt man eine Nervenzelldegeneration verschiedenen Grades im gesamten Zentralnervensystem. Im Cytoplasma vieler Neuronen befindet sich ein Speichermaterial, durch welches diese Zellen an bestimmten Lokalisationen (im Hirnstamm und in den Ventralhörnern) zum Teil wesentlich vergrößert werden (Abb. 8). Aus diesen geblähten Zellen wird das Speichermaterial durch Alkohol leicht herausgelöst, während es in den nicht oder kaum vergrößerten Neuronen granuläre Struktur besitzt (Abb. 2), durch Alkohol nicht herausgelöst wird und offenbar an Eiweiß gebunden vorliegt. Das Speichermaterial läßt sich mit der PAS-Reaktion (Abb. 3) und mit Sudan-Schwarz (Abb. 2, 4, 6) darstellen und hat eine schwache gelbe Eigenfarbe. Mit der Bialschen Probe konnte Neuraminsäure in der Speichersubstanz der Nervenzellen festgestellt werden, was darauf hinweist, daß es sich bei dem gespeicherten Glykolipoid um ein Gangliosid handelt¹.

Bei der Durchmusterung von Schnitten aus verschiedenen Lokalisationen des Zentralnervensystems fällt im Kleinhirn die spärliche Beteiligung der Körnerschicht an den degenerativen Prozessen auf (Abb. 6). In der Retina findet man typische Degenerationserscheinungen in der inneren Ganglienzellschicht, während innere und äußere Körnerschicht vom Krankheitsprozeß fast völlig verschont werden (Abb. 4).

Zum Abschluß der Beschreibung dieses Falles sei noch auf das Vorliegen perivaskulärer Makrophagen im Nucleus caudatus und in den angrenzenden Bereichen der Hirnrinde hingewiesen (Abb. 5). Bei den Makrophagen handelt es sich offensichtlich um Adventitiazellen, die eine sudanophile und PAS-positive Substanz phagocytiert haben, welche sich also farberisch wie das Speichermaterial in den Nervenzellen darstellen läßt.

Die Untersuchung weiterer Organe führt zur Feststellung von Speichermaterial in vegetativen Ganglienzellen, während Anhaltspunkte für Speichervorgänge in anderen Organzellen nicht vorliegen.

All diese Veränderungen machen deutlich, daß bei den kurzhaarigen deutschen Vorstehhunden eine amaurotische Idiotie vorkommt, wie wir sie von der Pathologie des Menschen her kennen. Ein Vergleich mit den verschiedenen, beim Menschen vorkommenden Formen (Tab. 3) macht deutlich, daß die amaurotische Idiotie des Deutsch-Kurzhaars eine auffällige Ähnlichkeit mit der *spätaffinen* Form beim Menschen aufweist.

Eine familiäre amaurotische Idiotie wurde auch in einer Zucht von englischen Settern festgestellt [6, 9]. Die ersten Symptome entsprechen denen

¹ Die Bialsche Probe wurde von Herrn Prof. P. B. DIEZEL, Städtisches Krankenhaus Pforzheim, durchgeführt, wofür ihm hier gedankt wird.

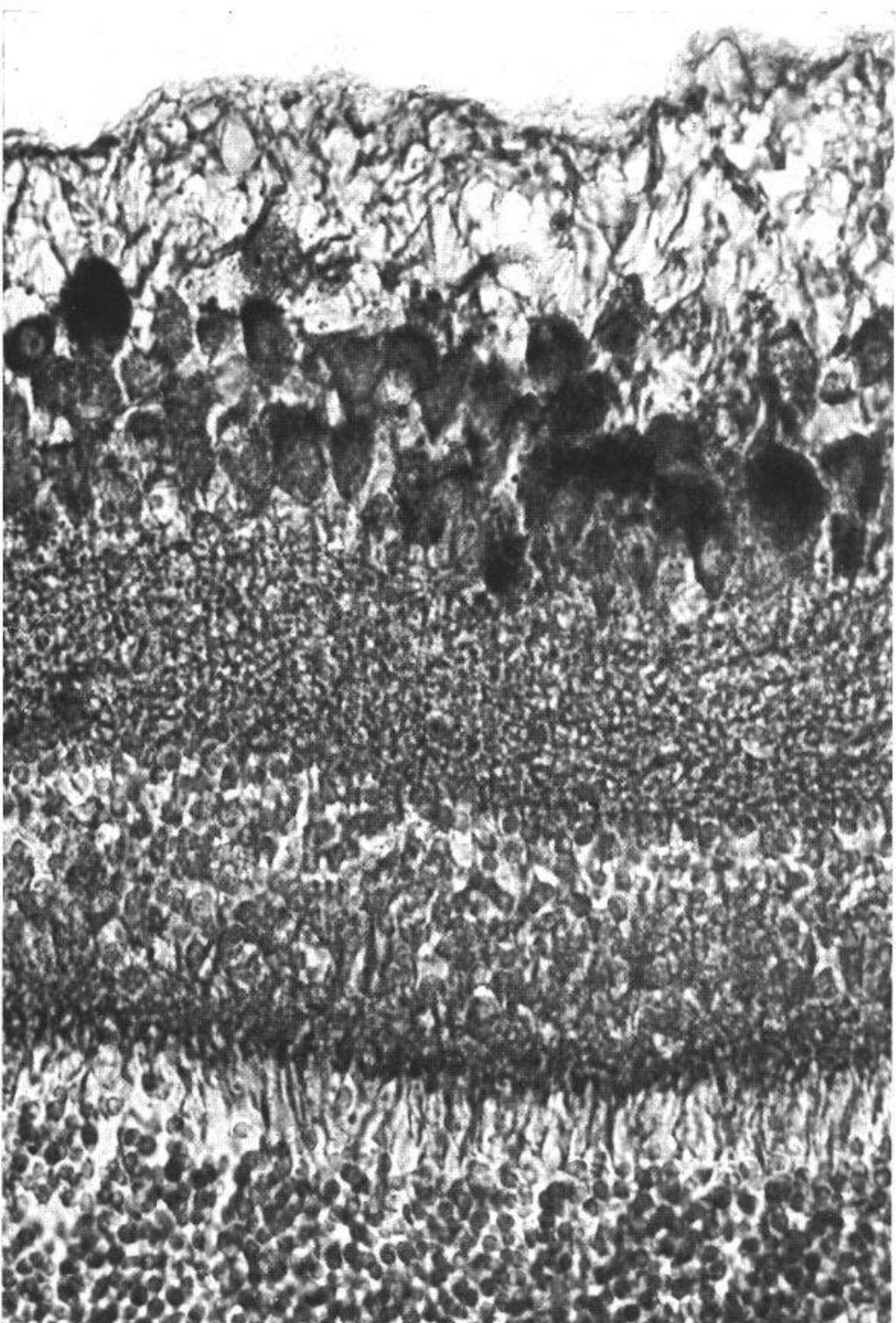


Abb. 4. Retina von einem kurzhaarigen deutschen Vorstehhund mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, Sudan-Schwarz, $450 \times$). Sudanophile granuläre Speichersubstanz kann in der inneren Ganglienzellschicht nachgewiesen werden, während die äußeren Schichten von diesem degenerativen Prozeß nicht betroffen sind.

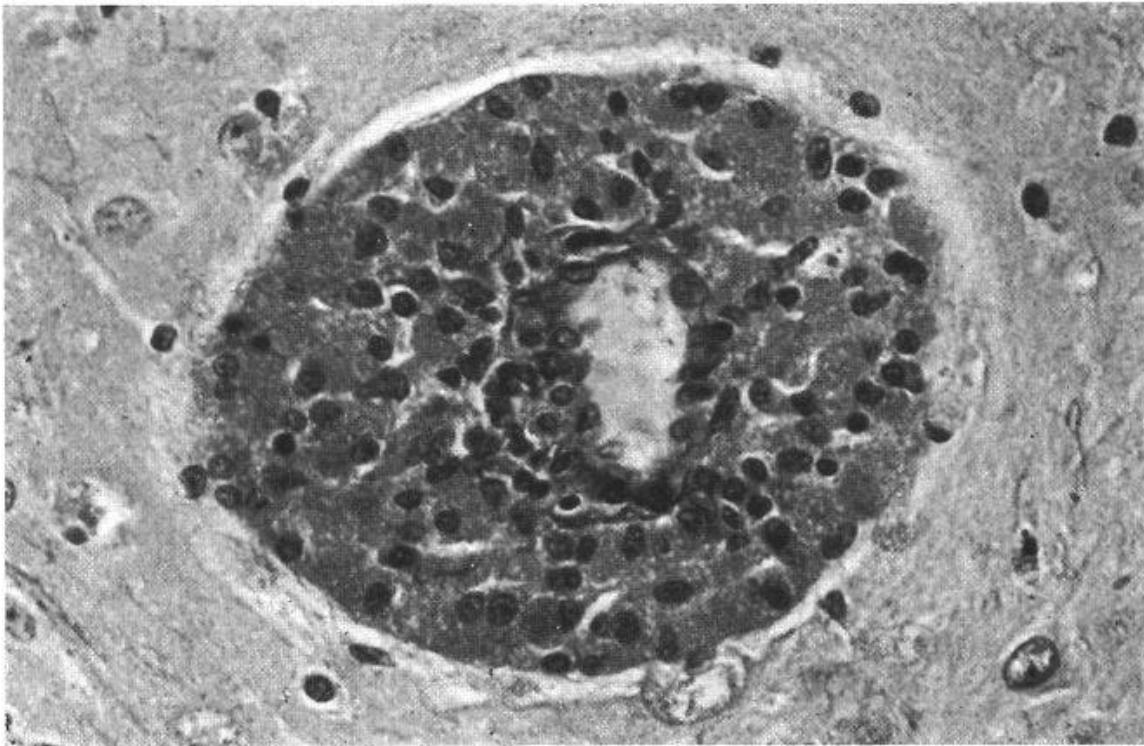


Abb. 5. Gefäß im Nucleus geniculi lateralis eines kurzhaarigen deutschen Vorstehhundes mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, PAS, 450 ×). Perivasculäre Makrophagen enthalten eine PAS-positive und sudanophile Speichersubstanz.

der kurzhaarigen deutschen Vorstehhunde, treten jedoch erst im Alter von einem Jahr auf, und die Erkrankung führt erst im Alter von zwei Jahren zum Tode. Der Erbgang der amaurotischen Idiotie beim englischen Setter konnte bis jetzt noch nicht geklärt werden; die Krankheit ist jedoch nicht geschlechtsgebunden und geht nicht auf eine dominante oder auf eine einfach-rezessive Anlage zurück [9].

Prof. FANKHAUSER in Bern hat mir freundlicherweise einige Hirnschnitte von englischen Settern mit amaurotischer Idiotie für diesen Vortrag zur Verfügung gestellt. Eine ausführliche Beschreibung der pathologischen Veränderungen dieser Krankheit liegt bereits vor [9]. Die Degenerationserscheinungen an den Neuronen entsprechen den Veränderungen beim Deutsch-Kurzhaar, jedoch kommt es nicht zur Vergrößerung von Ganglienzellen (Abb. 7, 9). Das sudanophile und PAS-positive Speichermaterial lässt sich nicht mit Alkohol herauslösen und hat eine gelbe Eigenfarbe [9]. Auch bei diesen Tieren konnte mit der Bialschen Probe Neuraminsäure in der cytoplasmatischen Speichersubstanz der Neuronen festgestellt werden [9]; man kann also annehmen, daß es sich auch in diesem Fall um ein Gangliosid handelt. Im Gegensatz zum Deutsch-Kurzhaar sind beim englischen Setter im Kleinhirn auch die Körnerzellen wesentlich am Degenerationsprozeß beteiligt (Abb. 7), während anderseits beim Setter die mit Speichersubstanz beladenen perivasculären Makrophagen fast völlig fehlen. Ein Vergleich der amaurotischen Idiotie des englischen Setters mit den verschiedenen beim

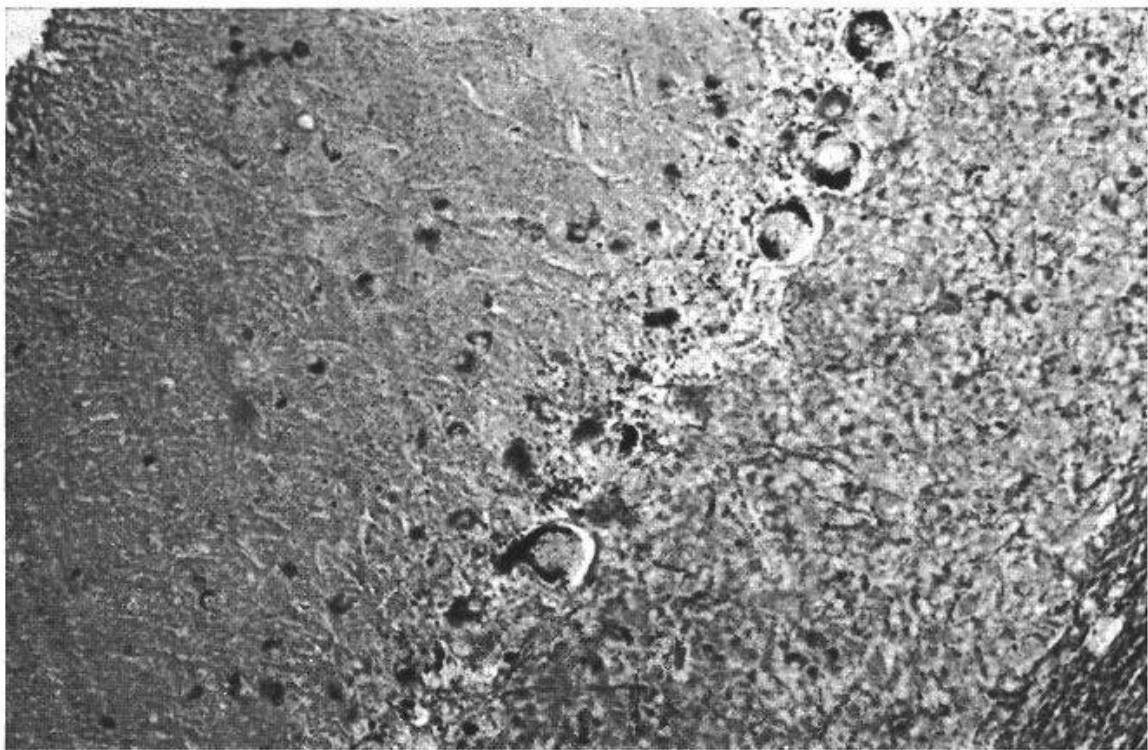


Abb. 6. Cerebellum eines kurzhaarigen deutschen Vorstehhundes mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, Sudan-Schwarz, $180 \times$). Molekular- und Purkinje-Zellschicht sind vom degenerativen Speicherprozeß betroffen, während die Körnerzellschicht derartige Veränderungen fast völlig vermisst läßt.

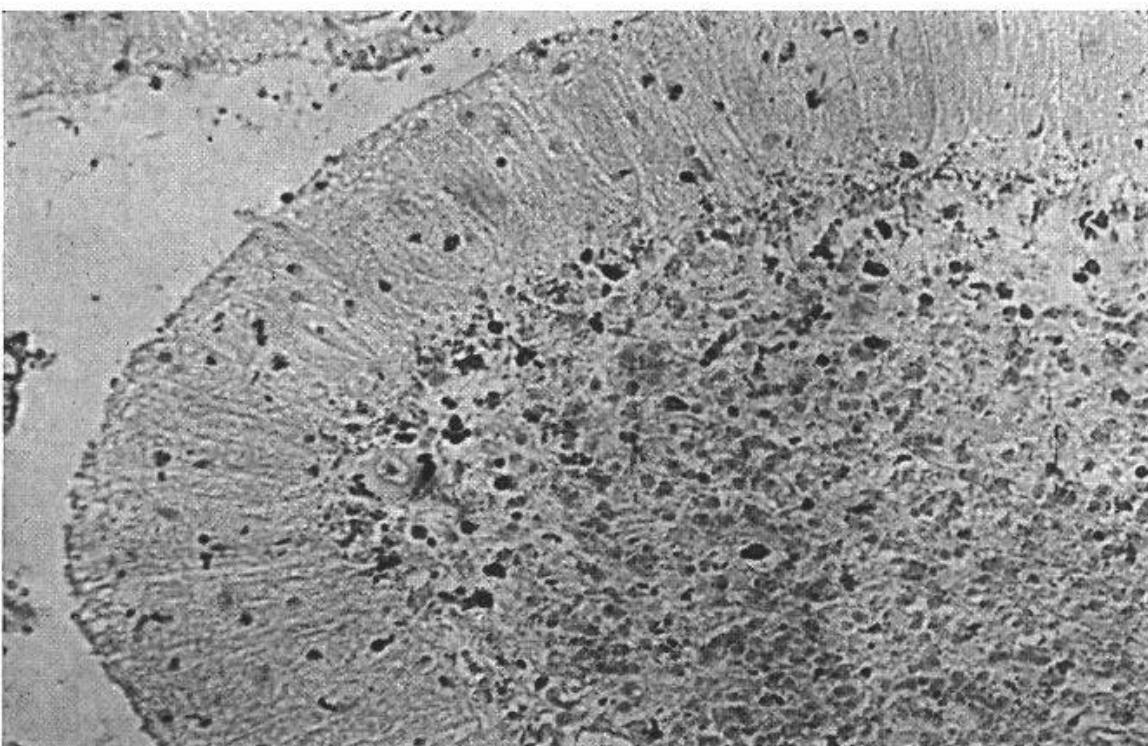


Abb. 7. Cerebellum eines englischen Setters mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, Sudan III, $180 \times$). Alle Rindenschichten sind vom degenerativen Speicherprozeß betroffen.

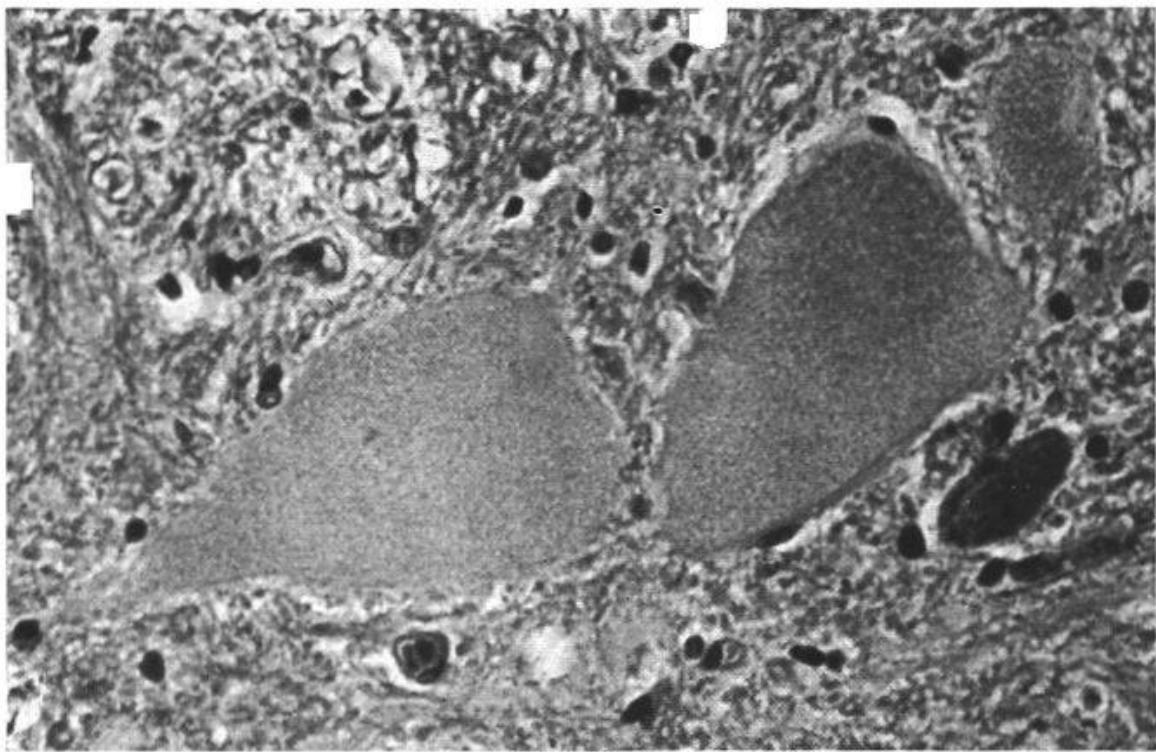


Abb. 8. Ganglionzellen aus dem Ventralhorn des Rückenmarks eines kurzhaarigen deutschen Vorstehhundes mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, PAS, 450 \times). Die Ganglionzellen sind erheblich vergrößert („balloniert“).

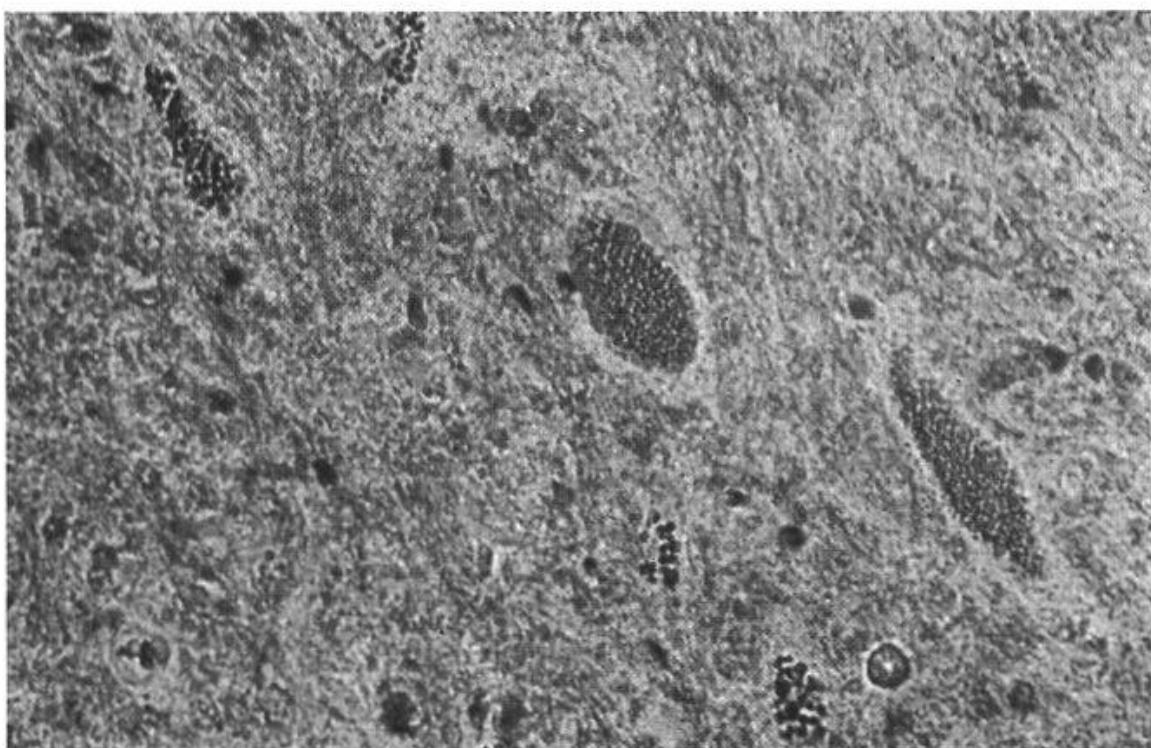


Abb. 9. Ganglionzellen aus dem Ventralhorn des Rückenmarkes eines englischen Setters mit amaurotischer Idiotie (Paraffinschnitt, Sudan III, 450 \times). Die Ganglionzellen enthalten ein sudanophiles granuläres Speichermaterial und sind nicht vergrößert.

Menschen vorkommenden Formen macht deutlich (Tab. 3), daß eine besonders große Ähnlichkeit mit der *juvenilen* Form beim Menschen vorliegt.

Unterschiede bestehen zwischen der amaurotischen Idiotie des kurzhaarigen deutschen Vorstehhundes und der des englischen Setters. Der unterschiedliche Erbgang weist bereits darauf hin, daß es sich um verschiedene Krankheiten handelt. Die Symptome sind bei beiden Rassen sehr ähnlich, jedoch beginnt die Krankheit beim Setter später und führt auch erst in einem höheren Lebensalter zum Tode. Die histologisch festgestellten Veränderungen sind bei beiden Rassen sehr ähnlich und unterscheiden sich vor allem graduell. Nur beim Deutsch-Kurzhaar beobachtet man ballonierte Nervenzellen und perivaskuläre Makrophagen, während für den englischen Setter die starke degenerative Beteiligung der Körnerzellen im Kleinhirn typisch ist.

Die histopathologischen Kriterien, die zur Unterscheidung der amaurotischen Idiotie des Deutsch-Kurzhaars von der des englischen Setters dienen, werden auch für die Abgrenzung der spätaffinalen von der juvenilen Form der amaurotischen Idiotie des Menschen angewandt. Man ist deshalb versucht, die amaurotische Idiotie des Deutsch-Kurzhaars der spätaffinalen, die des englischen Setters der juvenilen Form der menschlichen amaurotischen Idiotie an die Seite zu stellen.

Zusammenfassung

Familiäre amaurotische Idiotie wird bei zwei Hundezuchten verschiedener Rasse beschrieben. Beim kurzhaarigen deutschen Vorstehhund vererbt sich die Krankheit wahrscheinlich einfach-rezessiv und geschlechtsgebunden, während beim englischen Setter der Erbgang vielfältiger zu sein scheint. Die Symptome sind bei beiden Rassen ähnlich, jedoch treten sie beim Deutsch-Kurzhaar eher auf und führen früher zum Tode als beim englischen Setter. Pathologisch-histologisch bestehen große Ähnlichkeiten einerseits zwischen der amaurotischen Idiotie des Deutsch-Kurzhaars und der spätaffinalen Form beim Menschen und anderseits zwischen der amaurotischen Idiotie des englischen Setters und der menschlichen juvenilen Form.

Résumé

L'auteur décrit une idiotie amaurotique familiale dans deux lignées de chiens de races différentes. Cette maladie est récessive chez le chien d'arrêt allemand à poil court, et elle est liée au sexe de l'animal, tandis que chez le setter anglais la transmission semble plus complexe. Les symptômes sont identiques dans les deux races, mais apparaissent plus tôt chez le chien allemand à poil court et la mort survient plus rapidement que chez le setter anglais. Au point de vue de l'histologie et de la pathologie, il y a de grandes analogies entre l'idiotie amaurotique du chien allemand à poil court et les formes infantiles tardives chez l'homme, ainsi qu'entre l'idiotie amaurotique du setter anglais et les formes juvéniles humaines.

Riassunto

L'idiozia amaurotica familiare è descritta in due allevamenti di cani di razza diversa. Nel caso del bracco da fermo tedesco a pelo corto la malattia si trasmette probabilmente mediante un processo ereditario semplice-recessivo, legato al sesso; il processo ereditario del setter inglese sembra invece più complesso. I sintomi sono simili per entrambe le razze, si manifestano però più intensamente e conducono prima alla morte nel caso del bracco da fermo tedesco a pelo corto, che nel caso del setter inglese. Dal punto di vista anatomo-patologico ed istologico esiste una grande somiglianza, sia fra l'idiozia amaurotica del bracco da fermo tedesco e la tarda forma infantile dell'uomo, che fra l'idiozia amaurotica del setter inglese e la forma giovanile dell'uomo.

Summary

Familial Amaurotic Idiocy is described in two canine breeds. The disease is inherited by a sex-linked recessive gene in German Shorthair Pointers and by a more complex mode of transmission in English Setters. The symptoms are similar in both breeds, but occur earlier in Shorthair Pointers and lead to death at a younger age than in English Setters. With regard to histopathology there are great similarities firstly between amaurotic idiocy in Shorthair Pointers and the late infantile type in man and secondly between the disease of English Setters and the juvenile type of amaurotic idiocy in man.

1. AMIRANA M.: Histochemische Befunde bei verschiedenen Verlaufsformen der amaurotischen Idiotie. Diss. Heidelberg 1958.
2. CHRISTENSEN E. und PALLUDAN B.: Late familial metachromatic leucodystrophy in minks. *Acta neuropath. (Berl.)* 4, 640-645 (1965).
3. DIEZEL P. B.: Die angeborenen Störungen des Lipoidstoffwechsels. *Med. Grundlagenforsch.* 4, 239-297 (1962).
4. FANKHAUSER R. u. Mitarb.: Leukodystrophie vom Typus Krabbe beim Hund. *Schweiz. Arch. Tierheilk.* 105, 198-207 (1963).
5. FLETCHER T. F. u. Mitarb.: Globoid cell leukodystrophy (Krabbe type) in the dog. *J. Amer. med. Ass.* 149, 165-172 (1966).
6. HAGEN L. O.: Lipoid dystrophic changes in the central nervous system in dogs. *Acta path. microbiol. scand.* 33, 22-35 (1953).
7. HIRTH R. S. und NIELSEN S. W.: A familial globoid cell leukodystrophy (Krabbe type). *J. small Anim. pract.* 8, 569-575 (1967).
8. KARBE E. und SCHIEFER B.: Familial amaurotic idiocy in male German Shorthair Pointers. *Path. Vet.* 4, 223-232 (1967).
9. KOPPANG N.: Familiäre Glycosphingolipidose des Hundes (juvenile amaurotische Idiotie). *Ergebn. allg. Path. path. Anat.* 47, 1-43 (1966).
10. SCHETTLER G. und KAHLKE W.: Gangliosidoses. In: *Lipids and Lipidoses*, S. 213-259. Springer, Berlin/Heidelberg/New York 1967.

Diskussion

A. BISCHOFF, Zürich:

Wurden bei der amaurotischen Idiotie des Hundes Veränderungen an der Marksubstanz gefunden? Entmarkung, Wallersche Degeneration?

E. KARBE, Zürich (Antwort):

Sie erwähnten gestern in Ihrem Vortrag, daß bei der amaurotischen Idiotie des Menschen eine Entmarkung festgestellt wird. Das trifft für den infantilen Typ zu, während bei den Formen der späteren Lebensabschnitte eine deutliche Entmarkung (bzw. Wallersche Degeneration) ebenso fehlt wie bei der amaurotischen Idiotie der kurzhaarigen deutschen Vorstehhunde und der englischen Setter. Es kann auch gar nicht anders erwartet werden, führt doch der degenerative Prozeß in den Neuronen bei diesen späteren Formen nur selten zum Zelltod.

J. ULRICH, Zürich:

Sie haben uns Bilder gezeigt, in denen die Ganglienzellen ganz von Speichermaterial gefüllt waren. Daneben waren andere, welche erst wenig enthielten. Vermutlich handelt es sich hier um verschiedene Stadien des Speichervorganges. Man hat an menschlichem Material wenig Gelegenheit, solche zu beobachten. Können Sie uns sagen, welche Teile der Ganglienzellen zuerst betroffen sind?

E. KARBE, Zürich (Antwort):

Die cytoplasmatische Speicherung des Glykolipoids beginnt in den peripheren Teilen der Ganglienzellen.