

Über die Blutungstendenzen der Konduktoren

Objekttyp: **Chapter**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Medicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **10 (1954)**

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

PDF erstellt am: **14.05.2024**

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

So betrug die Gerinnungszeit bei beiden Brüdern 1 Stunde 30 Minuten (normale Werte bis 30 Minuten) bei ihrem Bluterbruder 5 Stunden. Die funktionelle Thrombocytenprüfung (Untersuchungsmethode s. S. 307) ergab, gegenüber hämophilem Plasma geprüft, eine ungenügende Beschleunigung seiner Gerinnungszeit (1 Stunde 20 Minuten), während normale Thrombocyten die Gerinnungszeit des hämophilen Plasmas (1 Stunde 30 Minuten) auf 46 Minuten verkürzten. Die Bestimmung des Prothrombinkonsumptionstestes im Serum nach *Quick* war zur Zeit dieser Untersuchungen noch nicht beschrieben, so daß eine Bestätigung dieser Befunde durch diese Testmethode noch aussteht. Indessen konnte *Ferlin*, wie bereits erwähnt, diesen Test bei zwei Latentblutern nachweisen.

Für das Vorhandensein einer latenten hämophilen Erbanlage dürfte weiter der Nachweis einer verlängerten Gerinnungszeit bei Konduktoren sprechen mit Blutungstendenz in den sporadischen Stämmen Nr. 13, 14, 15, 17, 20, 23, 25, 28, 30, 34 (s. S. 324).

Unseres Erachtens besteht die Annahme der latenten hämophilen Erbanlage zu Recht; weiteren Untersuchungsreihen, insbesondere vermittelt des Prothrombinkonsumptionstestes im Serum, wird die endgültige Bestätigung ihres Vorhandenseins in den bluterfreien Generationen eines erblichen Bluterstammes vorbehalten sein.

6. Über die Blutungstendenz der Konduktoren

Man hat bis vor einigen Jahrzehnten angenommen, daß beim Konduktor das mit der hämophilen Erbanlage gekoppelte Chromosom (X^1) infolge Überdeckung durch die gesunde Anlage des X-Chromosoms nicht zur Wirkung kommt, so daß die hämophile Erbanlage beim weiblichen Individuum klinisch nicht in Erscheinung treten kann.

Indessen haben mehrere Hämophilieforscher, wie *Schlössmann*, *Fonio* u. a. bei einigen der Konduktoren ihrer Bluterstämme eine ausgesprochene Blutungstendenz nachweisen können: *Schlössmann* bei 16 von 34 und *Fonio* bei 6 von 15 Konduktoren. Als Blutungserscheinungen fanden sich in wechselnder Intensität und in wechselndem Vorkommen gesteigerte Menstruations- und Entbindungsblutungen, erhöhte Blutungsbereitschaft aus Nase und Zahnfleisch, besonders während der Entwicklungsjahre, Hautsuffusionen bei geringen stumpfen Traumen, Nachblutungen nach Zahnextraktionen, verlängerte Nachblutungen nach Verletzungen, abnorm profuse uterine Blutungen u. a. meistens einzeln vorkommende Symptome. Kein einziger dieser Konduktoren mit erhöhter Blutungstendenz wies aber den charakteristischen Vollsymptomenkom-

plex des hämophilen männlichen Individuums auf, insbesondere keine Blutergelenke, die sich bei 76 % unserer Hämophilen vorfinden (s. S. 338). Diese einzeln auftretenden Blutungserscheinungen stellen sich bei diesen Konduktoren nicht regelmäßig und gehäuft ein, sondern nur von Zeit zu Zeit und gefährden den Konduktor in der Regel nicht.

Wir haben sodann bei unserer neuen Zusammenstellung das Vorkommen einer Blutungstendenz auch bei den 79 Konduktoren kontrolliert und dieses Symptom bei 32 % nachgewiesen, während es bei 68 % fehlte. Es fällt jedoch auf, daß die Blutungstendenz bei den Konduktoren der sporadischen Stämme häufiger vorkommt als bei den erblichen, wo sie nur bei 23 % vorkommt im Gegensatz zu den sporadischen bei 42 %, also beinahe bei der Hälfte der Konduktoren (s. S. 326).

Es könnte dieses Verhalten darauf zurückgeführt werden, daß es sich bei der sporadischen Hämophilie um eine Weitervererbung einer latenten

Tabelle 4

Die Blutungstendenzen der Konduktoren in den erblichen und in den sporadischen Bluterstämmen

I. Erbliche Bluterstämme

Stammnummer	Konduktor ohne Blutungstendenz	Konduktor mit Blutungstendenz, anamnestisch festgestellt	Verhalten der Gerinnungszeit (Min.) (normal nach <i>Fonio</i> bis 30 Min.)	
1. Tenna				
1) a	Anna	Barbara †		
b		Ursula †		
c			23	
d		Ursula	30	45
2)		Barbara	26	33
3) a	Menga			
b	„			
c	Anna			
4) a	†			
b	Margrit			
2. Wald				
a	Emma			
b	Seline			
c	Lydia			
3.				
1) a	Emma			
b	Marie			
	9	4		

Stammmummer	Konduktor ohne Blutungstendenz	Konduktor mit Blutungstendenz, anamnestisch festgestellt	Verhalten der Gerinnungszeit (Min.) (normal nach <i>Fonio</i> bis 30 Min.)
Übertrag	9	4	
4.	Martha Elise		
5.	Marie Mina		
6.		Lisette Elisabeth	
7.	?	?	
8.	Katharina		
9.	Celina Rosa		
10.	Albertine		
11.	Etienne Marie Felicie		
12.	Hélène Alice		
13.	Marie	Hélène	
14.	Oliva	Theresia	
15.	Julie		
16.		Yvonne	
17.	Alice Julie		
18.	Marie		
19.	?	?	
20.	Anna Bertha Hermine		
21.	Martha		
22. (nach <i>Ferlin</i>)	?	?	
23.	Alma	Marie	
24.	Adèle		
	34	10	

Zusammenfassung

Konduktoren ohne Blutungstendenz	34 == 77%
Konduktoren mit Blutungstendenz	10 == 23%
Untersucht	44

Tabelle 5
II. Sporadische Bluterstämme

Stamnummer	Konduktor ohne Blutungstendenz	Konduktor mit Blutungstendenz	Verhalten der Gerinnungszeit (Min.)	
1.	Rosa			
2.	Clémence			
3.	Bertha			
4.	Lisette			
5.		Frieda		
6.		Rosa		
7.	Marie			
8.		Géma		
9.		Nechama		
10.	Emma			
11.	Marie		26	28
12.		Hulda	27	29 (0)
13.		Trudi	34	36
14.		Helene		85
15.		Klara		84
16.	Marthe			
17.		Julia	42	54
18.	Amalia		18	22
19.	Joséphine			
20.		Ida	32	40
21.	Emma		27	29
22.	Louise		19	23
23.		Anni	32	35
24.	Therese			
25.		Elsa	58	62
26.	Marguerite		20	25
27.	Elisa		24	32
28.		Berta	51	59
29.	Lina		25	27
30.		Berta	45	55
31.	Theresa			
32.	Anna			
33.	Hedwig			
34.		Elisabeth	32	34
35.	Maria			
36.	Paula			
	21	15		

Konduktoren ohne Blutungstendenz 21 = 58%
 Konduktoren mit Blutungstendenz 15 = 42%
 Untersuchte 36

Verhalten der Gerinnungszeit
 Mit verlängerter Gerinnungszeit 10
 Mit normaler Gerinnungszeit 7
 Untersuchte 17

Erbanlage (s. S. 318) durch Generationen hindurch handeln kann, die bei den Müttern von erstmals auftretenden sporadischen Blutersöhnen auch erstmals klinisch verstärkt zum Ausdruck kommt. Für diese Annahme spricht auch das Vorkommen der Blutungstendenz bei den Konduktorgroßmüttern und in einem Fall bei der Urgroßmutter zugleich. So litt der Konduktor des Stammes Nr. 13 an langandauerndem Nasenbluten, die Großmutter oft an Hautsuffusionen und starb an einer Uterusblutung. Die Urgroßmutter starb ebenfalls an einer Uterusblutung. Wenn sich auch die Ursache der Blutung nicht mehr nachweisen ließ, so ist doch die Blutungstendenz der Großmutter und der Urgroßmutter recht auffällig. Beim Stamm Nr. 30 litt der Konduktor an starken Nachblutungen nach Zahnextraktionen, die Großmutter wies charakteristische hämophile Blutungserscheinungen auf, wie Hautblutungen und Hämatome, verlängerte Blutungen nach geringen Verletzungen, Nachblutungen nach Zahnextraktionen und häufiges, starkes Nasenbluten. Beim Stamm Nr. 15 wiesen sowohl der Konduktor als die Großmutter eine stark verlängerte Gerinnungszeit auf: 1 Stunde und 25 Minuten bzw. 45 Minuten als Merkmal der Blutungstendenz.

Das Vorkommen der Blutungstendenz sowohl beim Konduktor als bei der Großmutter weist auf die Vererbung einer latenten hämophilen Erbanlage hin.

Zur Feststellung der Blutungstendenz der Konduktoren

Es geht aus unserer Statistik hervor, daß die Blutungstendenz anamnestisch bei 32 % der Konduktoren gesamthaft, während sie bei den sporadischen Stämmen allein bei 42 % nachgewiesen werden kann. Für die Erfassung der Blutungstendenz bieten jedoch anamnestische Erhebungen keine genügend sicheren Anhaltspunkte. Man hat daher die Untersuchung der Gerinnungsfaktoren zur Bestimmung der Blutungstendenz herangezogen. Die *Bestimmung der Gerinnungszeit* führten wir nach unserer Methode bei 17 sporadischen Konduktoren aus, bei 6 ohne und bei 11 mit Blutungstendenz. Bei den Konduktoren ohne Blutungstendenz fanden sich bei 6 normale Werte (normaler Wert bis 30 Minuten). Von den 11 Fällen mit Blutungstendenz wies 1 Konduktorin normale, die übrigen verlängerte Werte auf (34 Minuten bis 1 Stunde 35 Minuten). Es geht daraus hervor, daß bei anamnestisch erhobener Blutungstendenz in den meisten Fällen die Gerinnungszeit verlängert ist. Diese übereinstimmenden Befunde lassen den Wert der Gerinnungszeitbestimmung für den Nachweis der Blutungstendenz erkennen, doch sind weitere Reihenuntersuchungen zu einem endgültigen Urteil notwendig. Ein

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