

W. van Hecke et J. Timperman: *Lapendaison, cause de mort accidentelle, dans une forme exceptionnelle de perversion sexuelle. Relation de deux observations.* (Erhängen als unfallbedingte Todesursache bei einer außergewöhnlichen sexuellen Perversion. Zwei Beobachtungen aus Gent.) [Labor. de Méd. lég., Univ., Gand.] *Ann. Méd. lég.* 43, 218—222 (1963).

Die Toten hatten sich selbst angebunden. Sie werden im allgemeinen nackt oder in weiblichen Kleidern gefunden. Oft findet sich eine regulierbare Kompression am Hals. Die Untersuchungen über diesen Typ der Perversion wurden mit aller Präzision durchgeführt, ohne daß man bisher die tieferen Ursachen hätte aufhellen können. — Die beschriebene Art der sexuellen Perversion wurde bisher in Belgien selten beobachtet. Häufiger wurde in der deutschen Literatur darüber berichtet. Die Perversion wird fast niemals entdeckt, wenn nicht ein unvorhergesehener Zwischenfall unfreiwillig in den Tod führt. Auch dann beeilen sich oft die Angehörigen, die Stricke zu entfernen, wenn sie den Toten zuerst entdecken. 1. 29jähriger Garagist, verheiratet, 2 Kinder von 3 und 5 Jahren. Die Frau hatte gerade eine Fehlgeburt erlitten und war mit den Kindern zur Erholung gefahren. Bei ihrer Rückkehr fand sie das Haus hermetisch verschlossen. Der Leichnam hing im schlecht zugänglichen Speicher. Daneben lag eine alte Gasmasken. Die rechte Hand hielt einen Strick, der am anderen Ende an einem Speicherbalken befestigt war. Das Opfer war in einen lächerlichen Aufzug gehüllt: eingeschnürt in dicke Seile und schwere Ketten, der Hals von einem Frauennachthemd geschützt, unter den Hosen Frauenstrümpfe und ein Korsett. Ein Frauenrock zwischen den Beinen sollte den Damm schützen. — 2. Die zweite Beobachtung war mit der ersten fast identisch. 34jähriger, unverheirateter Mechaniker, gefunden in einem Anbau des elterlichen Hauses, in dem er sein „Atelier“ eingerichtet hatte. Schildknorpel gebrochen. Die Leiche trug ein altes Damenkleid, das mit Sperma befleckt war. — Wie im ersten Fall ist es den Verff. nicht gelungen, irgendwelche anamnestic Angaben von einigem Wert zu erhalten. Das Opfer sei verlobt gewesen und habe ein zurückgezogenes Leben geführt. Der Tod war der einzige Hinweis auf die Perversion. — Mit SCHWARZ (Zürich) und BOPST (*Revue internationale de Police criminelle* 81, 242—244 (1954) sind Verff. der Meinung, daß die Todesfälle dieser Art gerichtsmedizinisch als Unfälle und nicht als Suicide zu werten sind. VOLK

H. Prokop: *Über Windelfetischismus.* [Psychiatr.-Neurol. Univ.-Klin., Innsbruck.] *Z. Psychother. med. Psychol.* 13, 229—239 (1963).

Über die Auslegung des Begriffes Fetischismus besteht bekanntlich weitgehende Übereinstimmung, dagegen sind Entstehungsbedingungen, Ursachen, nosologische Zuordnung, rechtliche und therapeutische Fragen durchaus umstritten, wenn man auch überwiegend zu der Ansicht tendiert, in dieser Abnormität eine seelische Fehlentwicklung im Sinne einer Neurose und nicht etwa eine erbedingte, eigenständige Krankheit zu sehen; natürlich kommt Fetischismus aber auch als Teilsymptom anderer Leiden, z. B. bei schizophrenen Prozeßpsychosen, vor. Im mitgeteilten Fall handelt es sich um einen 20jährigen, retardierten, intellektuell minderbegabten Windelfetischisten, dessen Krankengeschichte dargelegt wird; ungünstige Milieubedingungen, broken-home-Situation, berufstätige Mutter mit kompensatorischer Überbefürsorgung, abnorme Mutterbindung, vitale Schwäche, Passivität und Störungen des Selbstwertgefühls beeinträchtigten die Persönlichkeitsentwicklung, lang betriebene mutuelle Onanie behinderte den Schritt zum heterosexuellen Partner. In der fetischistischen Handlung — Onanieren in urindurchtränkte Säuglingswindeln — fanden das sexuelle Geltungsbedürfnis wie auch starke narzistische Strebungen Befriedigung, ein zwanghafter Wiederholungstrieb leitete eine leicht hypochondrisch-ängstlich gefärbte Entwicklung mit zwangsneurotischen Zügen ein (Windeldiebstähle, Ritual, etc.). Nosologisch wird dieser Fall, ein Fetischist vom hypersexuellen Typ, zu den seelischen Fehlentwicklungen gerechnet, Abgrenzungen gegenüber somatischen Erkrankungen (neurologische Untersuchung, jedoch kein EEG und PEG) wie auch den Psychosen, insbesondere einer symptomarmen polymorphen Schizophrenie im Sinne BINSWANGERS wurden vorgenommen.

G. MÖLLHOFF (Heidelberg)

### Erbbiologie in forensischer Beziehung

● Gunar Eilert Hiorth: *Quantitative Genetik.* Berlin-Göttingen-Heidelberg: Springer 1963. VIII, 467 S. u. 52 Abb. Geb. DM 86.—.

Man unterscheidet in der Genetik zwischen quantitativen und qualitativen Charakteren. Die quantitativ variierenden Merkmale sind charakterisiert durch kontinuierliche Variation in

Dimensionen, Konzentrationen, Intensitäten oder andere meßbare Eigenschaften. Die qualitativen Charaktere zeichnen sich dagegen durch diskontinuierliche Variation aus. Das Buch handelt von den quantitativ variierenden Merkmalen, mit denen man in den Anfängen der Erbforschung nicht viel hat anfangen können. Sie zeigten in Kreuzungen keine scharfe Spaltung von erblichen Einheiten. Jedenfalls waren die Erbfaktoren nicht deutlich erkennbar. — Im 19. Jahrhundert gab es unter Biologen und Züchtern zwei Richtungen, von denen die eine die relative Stabilität der erblichen Charaktere betonte, die andere ihre Veränderlichkeit und kontinuierliche Variation. Außerdem kannte man schon sprunghafte erbliche Änderungen, die heute dem Begriff der Mutation entsprechen. 1. Verf. gibt im ersten Kapitel einen Überblick über die Entwicklung der Genetik und die grundlegenden Erbgesetze von GALTON und JOHANNSEN. Die Versuche von MENDEL werden leider nicht erwähnt. — Als Beispiel für eine biologische Variationskurve bringt der Verf. das Ergebnis der Längenmessungen von 1000 Feuerbohnen. Die quantitativen Merkmale zeigen in den meisten Fällen Variationskurven, die Ähnlichkeit mit der sog. Binominalkurve haben. Das gilt auch für die verschiedenen quantitativen Merkmale des Menschen. Es werden die mathematischen Grundlagen für die verschiedenen Variationskurven und die Standardabweichungen gebracht. — Die quantitativen Charaktere der Genetik haben drei Kennzeichen; sie können gemessen werden, sie zeigen innerhalb der beiden Eltern Populationen, eine kontinuierliche Variation um die Mittelwerte, und sie geben bei Kreuzungen in  $F_2$  eine kontinuierliche Variationskurve. Die genaue Analyse der Vererbung typischer quantitativer Charaktere erfordert perfekte Versuchstechnik und umfangreiche Messungen an einem sehr großen Material. Von grundlegender Bedeutung für die Interpretation der Genetik quantitativer Merkmale waren NILSSON-EHLES Erfahrungen über gleichsinnige additive Gene. Es werden Berechnungen über Dominanzverhältnisse, Erfahrungen über Selektionen bei verschiedenen Pflanzen- und Getreidesorten gebracht sowie die verschiedenen genetischen Effekte wie schiefe Kurven, geometrische Kumulationen u. a. analysiert. — Zu den genetischen Komplikationen gehören die Genkonversion heterozygoter Individuen — die beiden Glieder eines Genpaares beeinflussen einander, die plasmatische Vererbung — sie ist umstritten —, die Unterschiede in reziproken Kreuzungen, die Beeinflussung bei der Übertragung durch die Pollen. Umwelteinflüsse wie Temperatur, Ernährung und Wasserzufuhr müssen Berücksichtigung finden. Funktion und Zusammensetzung der Gene sind verschieden definiert. Es ist bisher noch nicht gelungen, die modernen Erkenntnisse zu einem einheitlichen System zu integrieren. Die Populationen haben bei autogamen und allogamen Organismen eine sehr verschiedene Struktur. Dies läßt sich am besten an dem Ergebnis von Kreuzungen demonstrieren. Verf. bringt dazu Formeln und Beispiele. Die Mehrzahl der Gene ist nicht absolut neutral, sondern wird von der natürlichen Selektion begünstigt oder benachteiligt. Sie haben demnach positive oder negative selektive Werte. Die Zusammenhänge zwischen Intensität der Selektion und Änderungen der Genhäufigkeit werden diskutiert. Es gibt totale, partielle, schwache und wechselnde Selektionen sowie die Selektionen von Heterozygoten. Da bei den meisten Objekten in Millionen von Jahren in jeder Generation einige Prozent oder zumindest einige Promille der Individuen neue Mutationen enthalten, ist es begreiflich, daß Mutationen einen beträchtlichen Einfluß auf die genetische Struktur der Populationen bekommen. Auch hierzu werden Beispiele und Tabellen gebracht. In der Regel sind große Mutationen weit häufiger als kleine. Die überwiegende Mehrzahl der gewöhnlichen Mutationen ist nachteilig. — In der Natur führt die Selektion bei autogamen Arten in der Regel nicht zur völligen Uniformität, sondern häufig zu einem Muster von Variabilität. Bei allogamen Objekten ist Polymorphie relativ häufig. Eine Polymorphie wird am ehesten in Chromosomen-Segmenten erwartet mit minimaler Häufigkeit von Crossing-Over. Die Dimensionen der verschiedenen Organe eines Individuums variieren im allgemeinen nicht unabhängig voneinander, sondern zeigen mehr oder minder deutlich Korrelationen. Zwischen der Größe des Kopfes, der Gliedmaßen und des Rumpfes bestehen in der Regel Beziehungen. Dasselbe gilt für die Größe des Kopfes, der Augen und der Zähne. Bei Pflanzen sind diese Verhältnisse komplizierter. Koppelungen zwischen quantitativen und qualitativen Charakteren können unsere Kenntnisse über quantitative Vererbung wesentlich erweitern. Es werden Beispiele dazu gebracht, ebenso zur Rückkreuzung und Rekombination. — In einem größeren Abschnitt wird die Inzucht im Hinblick auf die Pflanzen besprochen. Bei Tieren ist normalerweise kontinuierlich Geschwisterpaarung der stärkste Grad der Inzucht. Die allgemeine Inzuchtdepression ist dabei durchaus deutlich, aber schwächer als bei allogamen Pflanzen. — In der Tierzüchtung werden verschiedene Paarungssysteme benutzt, die alle gewisse Grade von Inzucht bedingen. Innerhalb jeder Linie geht ein großer Teil der Gene des Ausgangsindividuums verloren. — Es werden weiterhin noch Selektionen bei Autogamen besprochen, ihre Methoden und Prinzipien. Auch dieser Abschnitt

wird mit Beispielen, mit Tabellen und Formeln anschaulich gestaltet. — Ein umfangreiches Kapitel ist der Heterosis, ihrer geschichtlichen Entwicklung, Manifestation sowie der biologischen Bedeutung, vor allen Dingen für die Pflanzenzüchtung, sowie daraus resultierenden genetischen Aspekten gewidmet. Bei Kreuzungen verschiedener Rassen ist ein Kombinationseffekt zu erwarten. Bei steigender Differenz wird sich dieser Effekt vergrößern. Es kombinieren sich nicht nur einfache Merkmale der Eltern, sondern auch Komplexe, die auf zahlreichen Genen beruhen. Mit steigender genetischer Distanz der Elterntypen kann die Bedeutung der Gene für das Zustandekommen der Heterosis zurücktreten, während die Fähigkeiten integrierter Genome in den Vordergrund treten. Die Kombination integrierter Genkomplexe wird als Integrationseffekt bezeichnet. Die Aufgabe der Heterosiszüchtung besteht darin, aus einer großen Zahl von Inzuchtlinien die besten einfachen Kreuzungen und aus diesen die besten doppelten herzustellen. — Im letzten Kapitel werden verschiedene Methoden und Probleme der Züchtung, die vorher keine Erwähnung gefunden haben, besprochen. — Verf. hat einen ungewöhnlich ausführlichen Überblick über die quantitative Genetik gebracht unter Berücksichtigung der Literatur der vergangenen Jahrzehnte, insbesondere aber auch der letzten Jahre. Er hat versucht, wie er selbst in der Einleitung angibt, „die unbekanntten Fundamente der quantitativen Genetik mit gewöhnlichen genetisch-physiologischen Methoden zu untersuchen“. Das Buch ist von Interesse für jeden, der sich mit der Erbforschung, ihren mathematischen Grundlagen, insbesondere mit den quantitativ variierenden Merkmalen befaßt, nicht nur für Züchter von Pflanzen und Tier, sondern auch für die Forscher, die in die Humangenetik weiter einzudringen versuchen.

E. TRUBE-BECKER (Düsseldorf)

● **Humangenetik. Ein kurzes Handbuch in fünf Bänden.** Hrsg. v. P. E. BECKER. Bd. 2: Kyematopathien — Wachstum und Körperform — Skelettsystem — Gliedmaßen — Zähne, Mund und Kiefer — Kopf und Wirbelsäule — Rippen — Becken — Schultergürtel. Bearb. von U. COCCHI, K.-H. DEGENHARDT, KL. GOERTLER, H. GREBE, W. LENZ, CHR. SCHULZE. Stuttgart: Georg Thieme 1964. XV, 663 S. u. 425 Abb. Geb. DM 198.—. Subskriptionspreis DM 158.40.

In diesem Band II des kurzen Handbuches der Humangenetik ist der Stoff nach Organbereichen gegliedert; denn eine genetisch begründete Ordnung läßt sich ebensowenig wie eine Einteilung nach biochemischen-genetischen Gesichtspunkten durchführen. Im I. Kapitel werden von GOERTLER die Kyematopathien besprochen. Über Krankheitsprozesse während der Progenese und Kyematogenese wissen wir sehr wenig. Bei einer Schädigung des Organismus in einer Phase stärkerer Umformung kann das Erscheinungsbild stärker abgewandelt werden, als wenn ein ausdifferenzierter Körper betroffen wird. Die Mißbildung ist demnach eine nach Ablauf des krankhaften pränatalen Geschehens faßbare Form des äußeren Erscheinungsbildes. Es ist sinnvoll und notwendig, eine solche Phänokopie begrifflich zu kennzeichnen, ebenso wie es zweckmäßig ist, die exogen entstandenen Änderungen oder solche, die durch peristatische Faktoren in ihrer Bildung wesentlich beeinflußt worden sind, in einer Gruppe zusammenzufassen gegenüber vererbten Anomalien. — Im nächsten Kapitel bespricht W. LENZ die Anomalien des Wachstums und der Körperform. Bei vielen genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten, Endokrinopathien und pathogenetisch ungeklärten Syndromen bleibt das Körperwachstum mehr oder weniger häufig bis zum Zwergwuchs zurück. Wahrscheinlich sind für das normale Wachstum zahlreiche verschiedene Gene und Genprodukte erforderlich. Nur ein kleiner Teil aller Fälle von vermindertem Wachstum läßt sich auf bekannte endokrine oder metabolische Störungen zurückführen. Noch ungeklärt sind die organopathologisch bedingten Wachstumsstörungen, der renale Zwergwuchs als Folge funktioneller Störungen der Nieren, der sog. kardiale Zwergwuchs, der cerebrale Minderwuchs als Folge einer allgemeinen Stoffwechselstörung. Es sind weiterhin Wachstumshemmungen bei Hypophysen- und Schilddrüseninsuffizienz, bei Cystinose, Glykogenose und anderen Stoffwechselstörungen bekannt. Nach GREBE sollen mindestens 112 voneinander unabhängige Gene beim Menschen bekannt sein, die erblichen Zwergwuchs zur Folge haben können. Nach LENZ ist diese Zahl eher zu niedrig gegriffen. Es werden in diesem Abschnitt Beobachtungen zum primordialen Zwergwuchs, zum Berardinelli-Syndrom, zur Chondrodystrophie mit ihren verschiedenen Erscheinungsformen mitgeteilt. Die Morquiosche Krankheit, die verschiedenen Synostosen, Erkrankungen der Wirbelsäule sowie das Nagelpatella-Syndrom und das Narphan-Syndrom werden beschrieben. Die Krankheiten des Skelettsystems werden von COCCHI in einem weiteren Kapitel besprochen. Multiple kartilaginäre Exostosen werden familiär auftretend beobachtet. Die Chondromatosen kommen in verschiedenen Formen

vor. Bis heute sind etwa 200 Fälle beschrieben. Bei der Marmorknochenkrankheit handelt es sich um eine Ossifikationsstörung im Bereich des knorpelig und bindegewebig präformierten Knochens. Maligner Verlauf ist ebenso bekannt wie auch die gutartige Form. Die Diaphysensklerose, das Pyle-Syndrom, die generalisierte Hyperostose, die Osteopoikilie sowie die Melorheostose und die Ostitis deformans Paget finden Erwähnung mit Beispielen und Sippentafeln. Weitere Abschnitte sind der Osteogenesis imperfecta, ihren verschiedenen Erscheinungsformen sowie den erblichen aseptischen Knochennekrosen gewidmet. — Im nächsten Kapitel befaßt sich GREVE mit den Mißbildungen der Gliedmaßen, die heute besondere Bedeutung erlangt haben. Die Mehrzahl aller Extremitätenmißbildungen ist erblich. Zunächst werden die Abweichungen an der Skeletanlage besprochen, insbesondere die Variation der Strahlenzahl, die Verdoppelung oder Dreifachbildung mit Sippentafeln und Beispielen. Zu den rückläufigen Entwicklungen der Extremitätenstrahlen gehören besonders die Rückbildungen des Daumenstrahles, am ulnaren und fibularen Handstrahl sowie diejenigen im Bereiche der Binnenstrahlen. Die Fingerverkürzung stellt ein besonderes Krankheitsbild dar. Rückläufige Bildungen der langen Röhrenknochen, wie Defekte des Radius, der Ulnar, der Tibia, sowie der Fibula sind relativ häufig, die Defekte des Humerus seltener. Die Mißbildungen der Gliedmaßen variieren in ihrer Ausprägung erheblich, das Bild ist sehr mannigfaltig. Die sog. Phokomelie, wird familiär auftretend beobachtet. Häufig kommen Gliedmaßendefekte bei Blutsverwandten vor. Sie sind nicht selten mit anderen Anomalien, insbesondere Schädelmißbildungen kombiniert. Neben Erbfaktoren können äußere Einwirkungen, so der Gebrauch bestimmter Arzneimittel durch die Mutter während der frühen Schwangerschaft eine Rolle spielen. Intelligenzdefekte scheinen nicht zu diesem Krankheitsbild zu gehören. Chromosomenaberrationen sind bei Gliedmaßenbildungen bisher nur im Zusammenhang mit schweren allgemeinen Körperveränderungen gefunden worden. Die Trisomie eines der Chromosomen der Gruppe 13—15 gehört dazu. Gleichzeitig kommen Augendefekte, niedrig angesetzte Ohren, Beugehaltung der Finger und Hände u. a. vor. Die Brachydaktylie kommt nicht häufig vor, sie ist erblich. — Die Brachymetapodie ist noch seltener. Zu den Störungen der Gelenkbildungen gehören die angeborenen Luxationen; sie sind häufig und wichtig, das gilt vor allem für die sog. angeborene Hüftgelenkluxation, besser als Hüftgelenks-Dysplasie bezeichnet. Sie kommt mit anderen Mißbildungen kombiniert vor. Ebenso bedeutungsvoll, aber weit seltener, sind Bildungsstörungen des Kniegelenkes. Es werden außerdem die verschiedenen angeborenen, aber erst im Verlaufe des Lebens erkennbaren habituellen Luxationen sowie die vererbten Kontrakturen: Hammerzehe, Hallux valgus, Spitzfuß, Hackenfuß u. a. erörtert. Die Syndaktylie kommt vor als totale S. oder nur einzelne Finger betreffend. In das Gebiet der Extremitätenmißbildungen gehören auch eigentümliche Formveränderungen umschriebener Gliedmaßenabschnitte, die im Falle von Zellvermehrung als angeborener partieller Riesenwuchs im Falle von Zellverminderung als angeborener umschriebener Zwergwuchs bezeichnet werden. Zum Schluß werden Extremitätenmißbildungen bei Tieren mit Beispielen erörtert. — Im nächsten Kapitel werden von SCHULZE die Anomalien, Mißbildungen und Krankheiten der Zähne, des Gaumens und der Kiefer besprochen. Zahlreiche Anomalien dieses Bereiches sind erbbedingt oder werden durch Gene deutlich beeinflußt. Der Grad der erblichen Beeinflussung ist verschieden groß und bei Caries und Paradontose strittig. Häufig sind sie Begleiterscheinungen. Bei manchen Anomalien und Krankheiten kritisierte der Verf. überlieferte Vorstellungen, weil sie sich auf kasuistische Beiträge und nicht auf systematische Forschungen gründen und deshalb möglicherweise falsch oder unvollständig sind. Oft ist die Entscheidung darüber, ob ähnliche Anomalien oder Krankheiten erblich gleich oder ungleich sind, nicht zu fällen. Die Erforschung von Erbeeinflüssen bei Anomalien, Mißbildungen und Krankheiten im Bereich des Mundes und der Kiefer ist noch nicht abgeschlossen. Eigentümlichkeiten der Zahnfarbe, der Struktur der Zähne, Schmelzanomalien, zeigen teils dominant X-chromosomal erblichen Erbgang. Schmelzhypoplasie kommt besonders bei offenem Biß vor. Die Zahnwurzelformen sind verschieden und erbbedingt. Modifizierende Einflüsse machen sich hier stärker geltend als bei der Entwicklung der Zahnkronen. Die Zahngröße variiert erheblich. Praktische Bedeutung kommt der Breite der Zähne für die Kieferorthopädie zu. Die oberen Schneidezähne können abnorm vergrößert sein. Es wird ein dominanter Erbgang vermutet. Verkleinerung der Zähne sind ebenfalls beschrieben worden. Sog. angeborene Zähne fallen häufig spontan aus. Bleibende Zähne werden relativ häufig nicht angelegt. Es kann sich dabei um einzelne bestimmte Zähne handeln, sog. Hypodontie. Es können auch viele Zähne nicht angelegt sein oder fast alle fehlen. Man spricht von Oligodonti oder Anodonti. Hypodonti kann mit Hypertrichose kombiniert sein. Die Zahnunterzahl ist die häufigste Anomalie des menschlichen Gebisses, sie ist heterogen. Es sind mehrere spezifisch verschiedene Gene anzunehmen. Überzählige

Zähne kommen vor. Eine Reihe von Beobachtungen läßt darauf schließen, daß Überzahl bestimmter Zähne mit Unterzahl anderer Zähne zusammen vorkommen kann und daß beide Anomalien Ausdruck ein und desselben pathogenen Gens sind. Die Zahnstellungs- und Bißfehler, die Disgnathien entstehen häufig als Folge von Umwelteinflüssen wie Lutschen, Caries und Rachitis. Es können aber auch Erbfaktoren eine Rolle spielen. Das Tremma kann verschiedene Ursachen haben, meistens ist es erblich. Der Deckbiß, die Progenie sind häufig erblich, der offene Biß kann rachitisch bedingt sein, wird aber auch familiär beobachtet. Die Prognathie wird verschieden beurteilt. Beim Kreuzbiß können Erbfaktoren in Frage kommen. — Faltenzunge, Landkartenzunge sind erblich. Die Gaumenleistenmuster variieren erheblich. Zu den Krankheiten im Mundbereich gehören die Fibromatosen, die Parodontosen sowie die rezidivierenden Aphthen, die Leukokeratosen, die erblich sein können. An Gaumen und Kiefer sind Mißbildungen beobachtet worden. Vor allem gehören dazu die Spaltbildungen, die in verschiedener Ausprägung und in Mikroformen vorkommen können. Bei Familien- und Sippenuntersuchungen werden die Mikroformen häufig übersehen. Altersabhängigkeiten sind für den Menschen nicht gesichert. Als Cherubismus wird eine spezifische, auf Ober- und Unterkiefer beschränkte, erbliche Form fibröser Knochendysplasie bezeichnet. Die Krankheit scheint sich schon im Säuglingsalter zu entwickeln. Hyperostosen und Cysten werden erwähnt. — Im letzten Kapitel werden von DEGENHARDT die angeborenen Entwicklungsstörungen des Kopfes, der Wirbelsäule, und des Beckens in ihren vielfachen Erscheinungsformen und Pathogenesen nach dem gegenwärtigen Stand der Erkenntnis dargelegt. Die Entwicklung und Formbildung des knöchernen Schädels ist eng mit der Entwicklung des Gehirns verknüpft. Analog bestehen enge Verbindungen in der ontogenetischen Entwicklung zwischen Wirbelsäule und Rückenmark. Nach einer kurzen Einführung in die allgemeine und experimentelle Teratogenese werden die verschiedenen Mißbildungen, aufgeteilt nach klinisch-genetischen bzw. morphologischen Gesichtspunkten oder unter pathogenetischen Aspekten, besprochen. Besondere Aufmerksamkeit wendet der Verf. der Anwendung klar definierter Begriffe zu in einer sorgfältigen Abgrenzung der Organbereiche. Als angeborene Mißbildungen sind alle diejenigen bei der Geburt vorliegenden anatomischen Veränderungen der Form und Struktur eines oder mehrerer Organe und Organsysteme oder des ganzen Körpers zu bezeichnen, unabhängig davon, ob sie bei der Geburt bereits wahrnehmbar oder erst in der weiteren Entwicklung sichtbar zutage treten. Sie werden vorwiegend in der embryonalen Bildungsperiode ausgelöst. In der Auswahl der Kopf- und Wirbelsäulenmißbildungen beschränkt Verf. sich auf die bei der Geburt wahrnehmbaren Formbildungsfehler, wohlwissend, daß dies eine willkürliche Einschränkung darstellt. Obwohl lange Zeit intensiv nach umweltbedingten teratogenen Faktoren gesucht wurde, ließen sich bisher nur wenige äußere Einflüsse in Beziehung zur Entstehung angeborener Mißbildungen des Menschen bringen. Es handelt sich dabei vor allem um Röntgenstrahlen und Atombombenbestrahlung, den Einfluß spezieller Virusinfektionen, den Einfluß von Sauerstoffmangel auf die Embryonalentwicklung, die Wirkung von synthetischem Progestin und Thalidomid. Solche Zusammenhänge zwischen einem bestimmten teratogenen Agens und einer speziellen Mißbildung des Menschen lassen sich relativ selten aufdecken, sie sollen möglicherweise nicht mehr als 10% ausmachen. Zahlreiche Mißbildungen beruhen eindeutig auf dem Einfluß besonderer Gene. Zu den dominant erblichen Mißbildungen gehören die Chondrodysplasie, die Achachmokytylie, Dystosis cleidocranialis. Mißbildungen, die auf Bildung recessiv erblicher Gene beruhen, z.B. Dysostosis morquio, Systosis multiplex, der Hanhartsche Zwergwuchs sind schwieriger zu erkennen. Bedeutungsvoll ist der Zusammenhang zwischen Mißbildungen und Chromosomenmutation bzw. Chromosomenänderungen, die besonders an den Geschlechtschromosomen beobachtet worden sind, aber auch in Zelländerungen des ganzen Chromosomensatzes bestehen können. Es gehören dazu das Ullrich-Turner-Syndrom und das Klinefelter-Syndrom. Zu den autosomalen Trisomien gehört der Mongolismus. Unsere Kenntnis über die Entstehung und Ursache von Kopf- und Wirbelsäulenmißbildungen beim Menschen ist auch heute noch sehr lückenhaft. Eine Klassifizierung ist bisher noch nicht möglich. Es werden deshalb Einzelmissebildungen beschrieben. Zu den Störungen der Kopfanlage gehören sowohl die Mißbildungen des Gehirns als auch des Schädels. Die verschiedenen Formen werden beschrieben und besprochen, ihre Genese erörtert. Es werden Abbildungen und Stammbäume gebracht. — Die medizinische Genetik hat nicht nur von der Biochemie, sondern auch von der Cytologie neue Impulse bekommen. Cytogenetik des Menschen hat sich als selbständiges Fach der Humangenetik entwickelt und eine neue Krankheitsgruppe, die von Chromosomenaberrationen abhängt, erschlossen. Auch Mißbildungen des Skelettsystems beruhen nicht selten auf solchen Störungen. In diesem Buche wurde Wert darauf gelegt, auch seltene erbliche Krankheiten und Syndrome darzustellen und, soweit bisher bekannt ist,

auszuarbeiten. Vor allem aber sollen dieser Band und die nachfolgenden Bände, die sich mit der medizinischen Genetik befassen, dem Kliniker genetische Probleme seines Faches und genetische Denkweise näherbringen. Für den Humangenetiker wird diese Übersicht von Nutzen sein. Hervorzuheben ist, daß dieser Band ein abgeschlossenes Buch darstellt, das auch gelöst von dem Zusammenhang mit den übrigen Bänden gelesen und verstanden werden kann; in sich geschlossene Abschnitte sind zusammengefaßt. Sie stellen einen ausgezeichneten Überblick dar über die erblichen Anomalien und Krankheiten des Stützgewebes wie des Skelettsystems, der Gliedmaßen, des Kopfes, der Wirbelsäule, des Brustkorbes, Schultergürtels und des Beckens. Diese Zusammenstellung wird nicht nur den Genetiker, sondern auch den Orthopäden, Zahnkliniker, den Kieferchirurgen und auch den Praktiker interessieren. E. TRUBE-BECKER (Düsseldorf)

**Thorkild Frederiksen: Coarctation of the aorta. (A genetic study.)** (Verengung des Aortenbogens. [Eine genetische Studie.]). [Surg. Depts. R and D, Rigshospital., Copenhagen.] *Acta genet.* (Basel) **13**, 263—274 (1963).

Die Angehörigen von 52 Patienten, bei welchen eine Verengung der Aorta im Bogenbereich eindeutig nachgewiesen werden konnte, wurden untersucht. Von noch 291 lebenden Verwandten standen 97,6% zur Verfügung. Weder Eltern, Geschwister noch Kinder hatten eine Verengung der Aorta, so daß angenommen wird, daß es sich bei der Verengung des Aortenbogens nicht um ein erbliches Merkmal handelt. Es wurde aber in einem Fall beim eineiigen Zwilling Bruder eines der Erkrankten eine valvuläre Pulmonalstenose festgestellt. TRUBE-BECKER

**K. H. Berquet: Über die erbliche Determination der Randleistenverknöcherung.** [Orthop. Klin., Med. Akad., Düsseldorf.] *Arch. orthop. Unfall-Chir.* **55**, 301—305 (1963).

In der Übereinstimmung der Randleistenverknöcherung sieht der Verf. ein zuverlässiges Hilfsmittel zur Bestimmung der Eiigkeit von Zwillingen. Bei der Verknöcherung der knorpeligen Randleisten treten zunächst kleine Kalkherde auf. Zwischen dem 15. und 20. Lebensjahr verschmelzen die Randleisten mit dem Wirbelkörper unter Bildung knöcherner Brücken. — Untersuchungen von 34 Zwillingspaaren zeigten bei 13 eineiigen — 6 männlichen, 7 weiblichen — Paaren sich völlig entsprechende Verknöcherungsvorgänge an den Randleisten. Bei zweigeschlechtlichen Zwillingen konnte bei 11 Paaren eine derartige Übereinstimmung nicht festgestellt werden. — Gegen den möglichen Einwand, daß die genannte Ungleichheit durch den verschiedenen Zeitpunkt der Verknöcherung bei männlichen und weiblichen Individuen hervorgerufen sein könnte, spricht, daß bei 10 gleichgeschlechtlichen zweieiigen Zwillingspaaren die Verknöcherung der Randleiste zum gleichen Zeitpunkt ebenfalls in verschiedenen Stadien gesehen wurde. Es wird gefolgert, daß der Zeitpunkt der Randleistenverknöcherung vom Erbgut gesteuert wird. Die Arbeit ist durch mehrere Röntgenpausen illustriert.

HANS-WOLFGANG POLLACK (Heidelberg-Schlierbach)<sup>oo</sup>

**Walter Tietz: A syndrome of deaf-mutism associated with albinism showing dominant autosomal inheritance.** (Taubstummheit in Verbindung mit Albinismus, eine dominant autosomale Vererbung zeigend.) [Dept. of Pediat., South. Calif. Permanente Med. Group, Fontana, Calif.] *Amer. J. hum. Genet.* **15**, 259—264 (1963).

Die Verbindung von Taubheit und Albinismus ist schon länger bekannt. Verf. beschreibt die Kombination von Taubstummheit mit Albinismus in einer Familie, ausgehend von einem 3½ Jahren alten männlichen Albino, der eingehend klinisch untersucht wurde. Die körperliche und seelische Entwicklung war bei dem Kinde abgesehen von dem gen. Syndrom völlig normal. Es hatte hellblonde Haare, blaue Augen und eine für Albino typische Haut am ganzen Körper. Ein Bruder dieses Jungen zeigte die gleichen Erscheinungen, ebenso die 33 Jahre alte Mutter, die im übrigen geistig rege, fröhlich und aufgeschlossen war. Die Mutter der Kindesmutter lebte noch. Auch sie zeigte die entsprechenden Erscheinungen. Von dieser Großmutter stammten die Angaben über die Mitglieder der Sippe früherer Generationen. Sie wußte, daß auch ihre eigene Mutter behaftet war und daß ihr Großvater sowie die Mutter dieses Großvaters gleichfalls dieselben Erscheinungen geboten haben, so daß das Krankheitsbild über sechs Generationen hat verfolgt werden können. Verf. gibt noch einige Hinweise auf die Literatur. Er ist der Meinung, daß das beschriebene Syndrom dominanten Erbgang zeigt. E. TRUBE-BECKER