

**J. Knol and P. L. Los: A mentally disturbed patient with Klinefelter's syndrome.** (Ein Kranke mit psychischen Veränderungen und Klinefelter-Syndrom.) *Ned. T. Geneesk.* 110, 242—246 mit engl. Zus.fass. (1966) [Holländisch].

Bericht über einen 41jähr. Mann, der als Brandstifter straffällig wurde. Er zündete sein eigenes, in einer fremden Scheune stehendes Auto an. Während der Untersuchungshaft benahm er sich ungebührlich. Der Patient stammte aus einem partiell asozialen Milieu; beruflicher und gesellschaftlicher Versager. Stellte bei sich selbst die Diagnose der vorzeitigen Gefäßverkalkung, konsultierte zahllose praktische Ärzte, deutsche Heilpraktiker und Prof. NIEHANS in der Schweiz. Bis zur Behandlung bei NIEHANS homosexuelle Phantasien, seitdem heterosexuelle und auch entsprechendes Verhalten. Das von ihm gekaufte und später in Brand gesteckte Auto diente nicht zuletzt dazu, zahlreiche Ärzte zu bereisen; die Brandstiftung erfolgte, um die Umwelt auf seine finanzielle Notlage (durch unbezahlte Ärzterechnungen) aufmerksam zu machen. Der Kranke trägt eine Phantasieuniform und hat militärische Neigungen, war aber nie Soldat. Strebt jetzt einen Bürgermeisterposten in einem kleinen Ort an, den er zur Garnison machen möchte. Psychisch werden grobe Urteilsstörungen, Größenwahn mit Beziehungsideen und hypochondrische Vorstellungen, Kontaktschwäche mit sensitiv-paranoide und querulatorischer Einstellung, narzistische und homoerotische Neigungen auffällig. Die körperliche Symptomatik, die andrologischen Befunde und die Chromosomenformel entsprechen dem Klinefelter-Syndrom. Grundsätzlich sind Kombinationen von Klinefelter-Syndrom und psychischen Abwegigkeiten beschrieben, über den Kausalketten gibt es unterschiedliche Auffassungen.

H. E. KLEINE-NATROP (Dresden)°°

**M. A. Ferguson-Smith: X-Y chromosomal interchange in the aetiology of true hermaphroditism and of XX Klinefelter's syndrome.** [Dept. Genet., Univ., Glasgow.] *Lancet* 1966, II, 475—476.

### Erbbiologie in forensischer Beziehung

● **Humangenetik. Ein kurzes Handbuch in fünf Bänden.** Hrsg. von P. E. BECKER. Bd. 5. Teil 1: Krankheiten des Nervensystems. Bearb. von P. E. BECKER und G. KOCH. Stuttgart: Georg Thieme 1966. XII, 557 S. u. 177 Abb. Geb. DM 174.—; Subskriptionspreis DM 139.20.

Im Band V/1 des Handbuchs wird die Genetik der Krankheiten des Nervensystems abgehandelt. Im 1. Abschnitt werden von KOCH die degenerativen Entmarkungskrankheiten: Die Leukodystrophien, diffuse Sklerose, kongenitale und infantile Formen besprochen. Im 2. Abschnitt beschreibt der gleiche Verf. die sog. Phakomatosen. Dazu gehören die Recklinghausen'sche Krankheit mit ein- und doppelseitigen Acusticustumoren, die Glioblastomatosen, seltene Geschwülste des Nervensystems, kongenitale Aneurysmen der basalen Hirnarterien, Gefäßgeschwülste und Gefäßmißbildungen sowohl des Gehirns als auch des Rückenmarks, neurocutane Melanosen und einige andere seltene Krankheitsbilder. Es werden Beispiele gebracht und der jeweils mögliche Erbgang diskutiert. Im 3. Abschnitt werden die Syringomyelie und verwandte Krankheitsbilder besprochen. Im nächsten Abschnitt befaßt sich der gleiche Verf. mit den Krankheiten des extrapyramidalen Systems. Zu diesem Krankheitskomplex gehören vor allen Dingen die Chorea, die verschiedenen Athetosen, der Torticollis sowie Nystagmusmyoklonien, die striären Tics besonders des Gesichts, auch die Paralysis agitans, das erbliche Zittern und noch einige andere nicht arteriosklerotische, intracerebrale Gefäßberkrankungen. Die Krankheitsformen werden in verschiedengradiger Ausbildung nicht selten familiär auftretend beobachtet. Deshalb wird in den meisten Fällen Vererbung angenommen. In einem weiteren Abschnitt werden von P. E. BECKER die Krankheiten des spinocerebellaren Systems geschildert. Zu dieser Krankheitsgruppe gehören unter anderen die Friedreichsche Ataxie, überhaupt die verschiedenen Ataxie-Formen, kombiniert mit anderen Krankheiterscheinungen, wie der Retinitis pigmentosa und angeborenen Taubheit. Die Vererbungsgänge können recessiv X-chromosomal, aber auch dominant sein. Zu den Krankheiten mit hauptsächlicher Beteiligung des spinocerebellaren Systems gehören auch die Kleinhirnatrophie mit Teleangiektasien, angeborenen Kleinhirnrindenatrophien und viele andere seltene Krankheitsbilder, die nicht im einzelnen aufgeführt werden können. Es gibt auch bei Tieren erbliche Ataxien, worauf der Verf. zum Schluß dieses Abschnittes aufmerksam macht. Ein weiterer Abschnitt ist den Krankheiten mit überwiegender Beteiligung von

Pyramidenbahn, Vorderhorn und bulbären motorischen Kern gewidmet (P. E. BECKER). Zur genannten Krankheitsgruppe gehören insbesondere die spastischen Spinalparalysen, die zum Teil dominant und zum Teil recessiv erblich sind und verschiedene Typen erkennen lassen. Es gibt auch eine X-chromosomal erbliche Form. Im übrigen können spastische Paresen mit Netzhautdegenerationen kombiniert sein. Die verschiedenen Formen der progressiven spinalen Muskeldystrophie lassen teils unklare, teils deutlich erkennbare Erbgänge erkennen. Unter der Diagnose amyotrophische Lateralasklerose werden gelegentlich heterogene Fälle zusammengefaßt. Ein beträchtlicher Teil dieser Fälle unterscheidet sich von der sporadischen amyotrophischen Lateralasklerose und läßt sich nach Erkrankungsalter, Symptomatik und Verlauf meist anderen Diagnosen zuordnen. Es werden auch die Formen außereuropäischer Länder, die teils einen anderen Verlauf zeigen, geschildert. Die verschiedenen Formen der Bulbärparalyse werden im genannten Abschnitt abgehandelt und mögliche Erbgänge diskutiert. Im vorletzten Abschnitt werden von P. E. BECKER die Krankheiten, in denen die Beteiligung der peripheren Nerven und der spinalen Wurzeln im Vordergrund stehen, wie Muskelatrophien mit dominantem, recessivem und X-chromosomal Erbgang, Amyloidosen, angeborenes Fehlen verschiedener Nerven u. a. beschrieben, ihr Vorkommen und Erbgang, soweit bekannt, dargelegt. Schließlich befaßt sich KOCH im letzten Kapitel mit Nervenkrankheiten, vorwiegend exogener Natur oder noch ungeklärter Ätiologie. Dazu gehören insbesondere die cerebrale Kinderlähmung, die verschiedenen Facialislähmungen, aber auch syphilitische Erkrankungen des ZNS. — Das Buch stellt mit seiner Fülle von Krankheitsbildern, veranschaulicht durch zahlreiche eindrucksvolle Abbildungen und Stammbaumdarstellungen, ein fast unentbehrliches Buch nicht nur für den Genetiker, sondern auch für den Neurologen und Psychiater, aber auch den interessierten Arzt anderer Fachrichtungen dar, vor allem, da gerade die Fortschritte der Humangenetik in den letzten 10 Jahren dazu beigetragen haben, das Krankheitsgeschehen weiter und tiefer zu sehen.

E. TRUBE-BECKER (Düsseldorf)

**G. Jörgensen und A. J. Beuren: Genetische Untersuchungen bei supravalvulären Aortenstenosen.** [Inst. f. Humangenet. u. kardiol. Abt., Kinderklin., Univ., Göttingen.] *Humangenetik* 1, 497—515 (1965).

Von 23 Patienten der Göttinger Kinderklinik mit supravalvulärer Aortenstenose waren 18 durch körperliche Anomalien und geistige Retardierung kompliziert, ohne Belastung durch Sekundärfälle. Es wird vermutet, daß die nichtkomplizierten „einfachen“ Fälle sich dominant mit herabgesetzter Penetranz vererben. Eine klinische Bedeutung bekommt die Aortenstenose erst, wenn sie einen gewissen Grad erreicht hat. Die Anlage blieb in der Hälfte der Beobachtung latent, so daß nur 50% „familiär“ sind. Die Mutationsrate dürfte wegen der beträchtlichen Ausmerzung relativ hoch sein. Rund ein Drittel der entsprechenden Träger gelangten nicht zur Fortpflanzung. Ecogene Veranlassungen fehlen. Die komplizierte supravalvuläre Aortenstenose ist ein andersartiger, aber auch nicht exogen bedingter, noch ungeklärter Defekt, der durch eine geringe, mit den heutigen morphologischen Methoden noch nicht zu erfassende Chromosomenaberration verursacht sein dürfte, wofür die leichte Erhöhung der Zahl erstgeborener Kinder spräche. Dominanz kommt angesichts des Nichtbefallenseins sämtlicher Eltern, Geschwister und Halbgeschwister kaum in Betracht, immerhin aber eine Entstehung durch Neumutationen. Möglicherweise ist der „komplizierte“ Typ die Folge einer im frühen Kindesalter überstandenen Hypercalcämie. Die Häufigkeit aller supravalvulären Aortenstenosen wäre auf Grund des Göttinger Beobachtungsgutes 73:1000000, was aber eine ganz große Richtzahl darstellt. Während beim „einfachen“ Typ 5 männliche auf 4 weibliche Träger kommen, so beim „komplizierten“ Typ 6 Jungen auf 12 Mädchen, welch letzteres Verhältnis in Anbetracht der Literaturfälle mit fast gleicher Geschlechtsproportion zufällig ist. Beim „einfachen“ Typ wurden EZ konkordant gefunden und belastet durch ein gleichbehaftetes zweieiiges Zwillingsschwesterchen. In einer anderen Familie erwiesen sich 2 Brüder und ihre Mutter von der „einfachen“ Form befallen. In den Familien mit dem „komplizierten“ Merkmal hatte die gesunde Mutter einer Probandin eine Kusine I° (Mutterbruderstochter) eine Fallotsche Tetralogie. Die Familienbefunde sind für beide Formen tabellarisch verzeichnet, ebenso neben den eigenen Stammbäumen die aus der einschlägigen Literatur, bei der allerdings eine Auslese auf „familiäre“ Fälle in Betracht zu ziehen ist. Die supravalvuläre Aortenstenose mit körperlicher und geistiger Retardierung ist bisher nur sporadisch aufgetreten und ohne elterliche Konsanguinität. Statt des Mendelschen Viertels sind nur 3% der Geschwister von Probanden mit der „einfachen“ Form behaftet. Die Annahme einer multifaktoriellen Bedingtheit der „komplizierten“ Form ist unbegründet. Im Gegensatz zu den Kindern mit der „einfachen“ Form fallen die mit der „komplizierten“ Form, wie durch 20 Photos

der Köpfe von Patienten veranschaulicht wird, durch ihr volles Gesicht mit breiter Nasenwurzel, breiter, häufig knopfförmiger Nasenspitze, lange Mundspalten mit wulstig aufgeworfenen Lippen bei meist schmalem, fliehendem Kinn, tief angesetzte, abstehende Ohren auf. Alle Probanden mit dieser Form hatten eine pigmentarme Iris und mehrere einen Epicanthus und Strabismus convergens. Der hypoplastische Unterkiefer läßt das Fehlen einzelner Zähne (Incisivi, Prämolare) erkennen und eine reduzierte Zahngroße. An Fingern und Zehen besteht öfters eine leichte häutige Syndaktylie. Neurologisch fällt der mehr oder minder unsichere, breitbeinige Gang und eine gewisse Ataxie beim Greifen und beim Nasen-Zeigefinger- und Knie-Hacken-Versuch auf, ferner die tiefe Stimmlage und abgehackte Sprache bei einem IQ zwischen 40 und 80.

E. HANHART (Ascona/Zürich)°°

### Blutgruppen, einschließlich Transfusionen

- **Otto Prokop: Die menschlichen Blut- und Serumgruppen.** (Genetik. Hrsg. von HANS STUBBE. Beitr. 2.) 2., überarb. u. erg. Aufl. Jena: Gustav Fischer 1966. VIII, 156 S., 30 Abb. u. 58 Tab. DM 15.80.

Die erste Auflage brachte schon in knapper und einprägsamer Weise alles Wesentliche der erblichen Blut- und Serumgruppen des Menschen. Wegen der schnellen Fortentwicklung dieses Gebietes — an der der Verf. nicht unmaßgeblich beteiligt ist, wurde schon nach 2 Jahren diese Neuauflage geschrieben. Sie enthält sämtliche — inzwischen neu gefundenen — Merkmale und neue bzw. verbesserte Methoden ihrer Darstellung mitsamt einem aktuellen Literaturverzeichnis. Begrüßenswert ist die Tabelle über den Beweiswert der Blutgruppensysteme mit den Spalten: „Ausschluß-Tenor, Ausnahmen, Sonderfälle, zu beachten, Zweitgutachten, Indizien für Vaterschaft“.

KLOSE (Heidelberg)

**Heron O. Singher: Philip Levine.** Ann. N.Y. Acad. Sci. 127, 879—882 (1965).

Der Lebensweg des 1900 in Kletsk (Rußland) geborenen Gelehrten führte schon nach 8 Jahren in die USA. Seine ersten medizinischen Eindrücke, die wohl für seine Einstellung wegweisend waren, empfing er von A. F. COCA, dem berühmten Allergieforscher. Im Rockefeller-Institut arbeitete er 7 Jahre in LANDSTEINERS Team, wobei unter anderen die Blutmerkmale MN und P, sowie Le<sup>a</sup> (letzteres allerdings noch nicht benannt) entdeckt wurde. 1932 wandte er sich wieder klinischer Tätigkeit zu. Die bedeutendste Entdeckung fällt in das Jahr 1939, wo er zusammen mit STETSON nach Studium eines Transfusionsschadens bei einer Mutter mit einer Totgeburt eine Isoimmunisierung als Ursache erkannte und damit die Grundlage für klinische Bedeutung des Rh-Systems schuf. Nach Jahren fruchtbbarer Tätigkeit an verschiedenen Orten schloß er sich 1944 der Ortho Research Foundation an, der er bis jetzt noch angehört. Auf die zahllosen weiteren Entdeckungen und Verdienste dieses hervorragenden Gelehrten kann in diesem Rahmen nicht näher eingegangen werden.

JUNGWIRTH (München)

**J. Moor-Jankowski, Alexander S. Wiener and E. G. Gordon: Simian blood groups: two new blood factors of gibbon blood, A<sup>g</sup> and B<sup>g</sup>.** [Div. Exp. Immunogenet. and Oncol., Yerkes Reg. Primate Res. Ctr., Emory Univ., Atlanta, Ga., Office of Chief Med. Examiner and Dept. Forensic Med., New York Univ. School Med., New York City.] Transfusion (Philad.) 5, 235—239 (1965).

**L. Erhard und D. O. Schmid: Über die Isolierung der Untergruppen P<sub>2</sub> und J<sub>2</sub> im B-Blutgruppensystem von Höhenviehrassen.** [Inst. f. Blutgruppen- u. Resistenzforsch., Tierzuchtforsch. e.V., München.] Z. Immun.-Forsch. 128, 364—369 (1965).

Mehr als 25 Blutgruppenlaboratorien auf der ganzen Welt beteiligen sich zur Zeit an der Prüfung von Blutgruppen-Testseren für den Nachweis von Rinderblutgruppen. Bei den letzten Vergleichsuntersuchungen fiel auf, daß mehrere Anti-P- und Anti-J'-Seren zwei verschiedene Reaktionsmuster aufwiesen. Durch Absorptionen der Seren gelang dann mit ihnen die Darstellung von zwei bisher unbekannten Untergruppen-Merkmalen im B-Blutgruppensystem von Rindern der Höhenviehrassen. Die beiden neu gefundenen Merkmale werden mit P<sub>2</sub> und J<sub>2</sub> bezeichnet.

KLOSE (Heidelberg)

**Hubert Walter und Wolfram Bernhard: Seroanthropologische Untersuchungen im Rheingau.** [Anthropol. Inst., Univ., Mainz.] Homo (Göttingen) 15, 144—155 (1964).

Verff. untersuchten die AB0-Blutgruppen und das Rhesus-Merkmal D bei 1427 männlichen und 413 weiblichen erwachsenen Blutspendern aus dem Mittel-Rhein-Gebiet (ab Wiesbaden