

Kurze Mitteilung

Angeborene periphere Extremitätenhypoplasie und Peromelie  
beim Reh

Von

O. PFLUGFELDER

Mit 4 Textabbildungen

(Eingegangen am 31. Juni 1957)

Seit dem Bericht von O. KOEHLER (1936) über „hand- und fußlose brasilianische Geschwister“\* wurde die Frage nach der Genese angeborener Extremitätenhypoplasien und ähnlicher Mißbildungen immer wieder diskutiert (SCHADE 1937 bis 1939, GRUBER 1937—1939, VELLGUTH 1937, SCHWARZWELLER 1938, v. VERSCHUER 1938, GÜNTHER 1939, WERTHEMANN 1952). Während früher die Annahme fetaler Amputation bzw. amniogener Abschnürung dominierte, nimmt man in neuerer Zeit an, daß die überwiegende Mehrzahl der Mißbildungen auf endogene Ursachen zurückzuführen ist. Familienweise Häufung solcher Defekte spricht zweifellos für genetische Bedingtheit, doch betonten bereits UNTERRICHTER (1939) und SCHADE (1940), daß der generelle Nachweis der Erbllichkeit solcher Mißbildungen beim Menschen nicht zu erbringen ist. Bei Tieren ist ein solcher Nachweis durch Kreuzungen schon eher zu führen: So weiß man seit WRIEDT und MOHR (1928), daß das recessive Gen „*amputated*“ beim Rind völligen Verlust der Extremitäten oder Stummelbeinigkeit und in seltenen Fällen sogar die normale Entwicklung der Hinterextremitäten bedingen kann. Auch das Fehlen der Vorderbeine des Pferdes ist erblich bedingt (MAUDERER 1939), ebenso der völlige Verlust aller Extremitäten (JOHNSON und LUSH 1939) bzw. das Fehlen bzw. die Verkümmerng des rechten Vorderbeines des Schweins (SONNENBRODT 1939). Beim Kaninchen wurden durch GREENE und SAXTON (1939) sowie durch NACHTSHEIM (1940) Stämme bekannt, deren Metacarpalia und -tarsalia verkürzt und deren übrige Hand- und Fußknochen entweder ganz fehlten oder nur in Resten vorhanden waren. Da der Grad der Anomalie sehr variabel ist, wird angenommen, daß die Expressivität des recessiven Gens durch Modifikationsgene beeinflußt wird.

Über angeborene Extremitätenverstümmelung bei *wildlebenden* Tieren ist nur sehr wenig bekannt. Dies berechtigt indes nicht zu der Annahme, daß solche Defekte bei Wildtieren seltener sind als bei domestizierten Tieren und beim Menschen. Sie werden in freier Wildbahn nur viel seltener aufgefunden. Denn jede Extremitätenmißbildung setzt die Vitalität erheblich herab, so daß die allermeisten schon als Jungtiere Opfer von Raubtieren werden. Nur der besonderen Aufmerksamkeit des Forstbeamten des Plattenhardter Reviers ist es zu verdanken, daß das uns zur Untersuchung zur Verfügung gestellte *Rehkitz* aufgefunden worden ist. Das Tierchen war völlig bewegungsunfähig (Abb. 1): Die rechte Vorderextremität schien äußerlich gesehen ganz zu fehlen. Die linke Vorderextremität lief in ein griffelförmiges Gebilde aus. Beide Hinterextremitäten waren von der Fußwurzel ab atypisch

\* Z. menschl. Vererbungslehre 19 (1936).

geformt. Aller vier Extremitätenstummel endeten in einer kräftigen krallenförmigen Klaue.

Wesentlich bessere Einblicke ergaben Röntgenaufnahmen, die ich Herrn Röntgenfacharzt Dr. med. H. D. SCHOLZ, Stuttgart-Möhringen, verdanke:

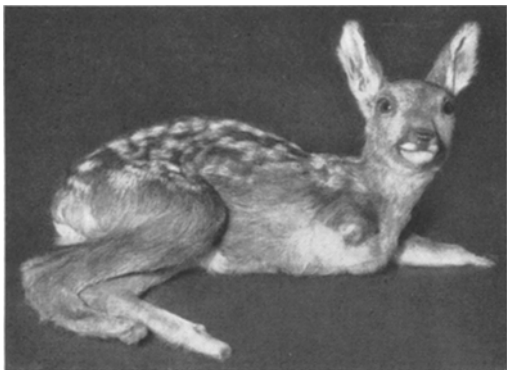


Abb. 1. Rehkitz mit angeborener Extremitätenhypoplasie

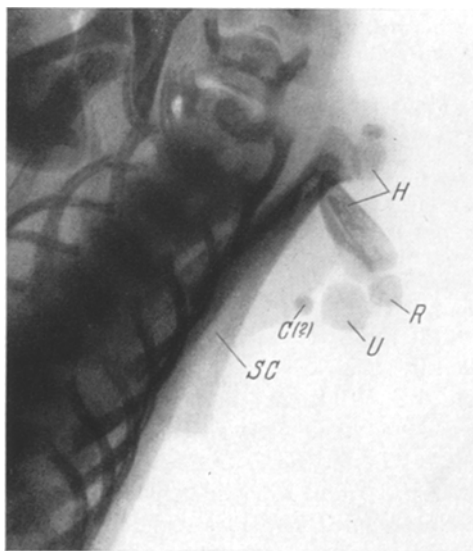


Abb. 2. Rechte Vorderextremität. C Carpale(?), H Humerus, R Radius, Sc Scapula, U Ulna

1. *Rechte Vorderextremität*: Auf die ganz normal gestaltete Scapula (Abb. 2 Sc) folgt ein plumper Knochen, welcher dem stark verkürzten Humerus (H) entspricht. Dieser ist dicht hinter dem proximalen Gelenk durchgebrochen, offensichtlich schon auf embryonalem Stadium. Zwei distal folgende scheibenförmige Knochen dürften Radius und Ulna entsprechen (R, U). Als Vertreter der Handwurzelknochen folgt noch ein einziges Knöchelchen (C). Trotz fehlender Phalangen ist eine gut entwickelte Klaue vorhanden.

2. *Die linke Vorderextremität* (Abb. 3) zeigt ebenfalls auffällige Defekte: Der Humerus ist zwar stark verkürzt, hat aber noch eine einigermaßen normale Form. Der Unterarm ist durch die Ulna vertreten (U). Ein kleiner Knochen am schlecht entwickelten Ellbogengelenk dürfte den Radius verkörpern (R). Der Distalteil der Ulna besitzt keinerlei Gelenkung. Entsprechend sind auch die Carpalia nur durch ein winziges Knöchelchen angedeutet (C). Auch der Metacarpus besteht nur aus einem einzigen Knochen (Mc). Darauf folgt eine zweigliedrige Zehe (Ph).

3. *Die Hinterextremitäten* (Abb. 4) sind auch in ihrem Skeletbau bis zur Fußwurzel völlig normal entwickelt, auch hinsichtlich ihrer Größe. Von den Mittelfußknochen aber ist nur Metatarsus III (*Mt III*) typisch entwickelt. Metatarsus IV der linken Hinterextremität dagegen ist nur halb so lang wie Metatarsus III. Derjenige der rechten Extremität stellt nur ein kleines, dem Proximalteil von Metatarsus III angefügtes Knöchelchen dar. Die geradlinige Fortsetzung von Metatarsus

III bildet bei beiden Hinterextremitäten ein kurzes, aber sehr breites Knöchelchen, das wohl den verschmolzenen 3. und 4. Zehen entspricht. Es dürfte sich wohl um einen Fall von Syndaktylie handeln. Die 2. und 5. Zehe ist in beiden Hinterextremitäten durch jederseits zwei dem Distalende des Metatarsus III anliegende Knöchelchen vertreten. Eine Klaue trägt indessen nur die unpaare mittlere Zehe.

Die Beobachtung zeigt, daß entwicklungsphysiologisch gesehen Klauenbildung und Phalangenentwicklung unabhängig voneinander erfolgen. Dies zeigt auch ein menschliches Präparat von v. BRÜCKE, bei welchem an den bohnen-

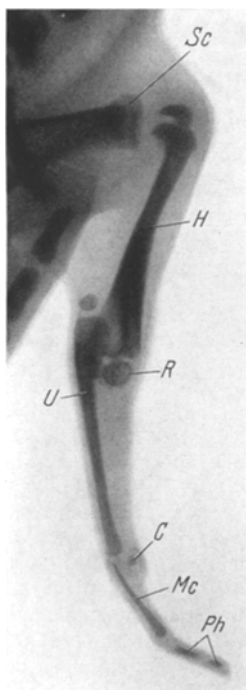


Abb. 3

Abb. 3. Linke Vorderextremität. C Carpale (?), H Humerus, Mc Metacarpale, Ph Phalangen, R Radius, U Ulna, Sc Scapula

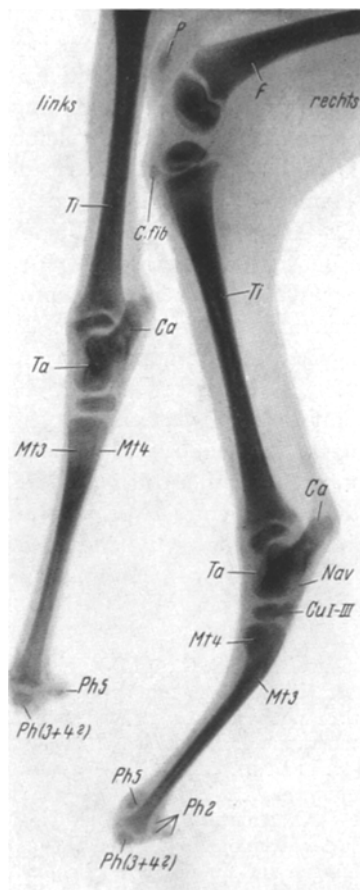


Abb. 4

Abb. 4. Rechte und linke Hinterextremität. Ca Calcaneus, C. fib. Caput fibulae, Cu I—III Cubitus I—III, Mt 3 u. 4 Metatarsus 3 und 4, Nav. Naviculare, P Patella, Ph Phalangen der 2.—5. Zehe, T Tibia, Ta Talus

großen Fingern Nägel auftreten, während sämtliche Handwurzel- und Handknochen fehlen (vgl. WERTHEMANN 1952).

Was die Entstehung der beschriebenen Mißbildungen betrifft, so ist es natürlich unmöglich auf Grund eines einzigen Falles festzustellen, inwieweit Erbfaktoren im Spiele sind. Hinsichtlich der Art der Defekte

besteht, vergleichend-teratologisch gesehen, allerdings eine weitgehende Übereinstimmung mit den oben zitierten Fällen krankhafter Veränderungen des Erbguts. Unter Berücksichtigung der Ergebnisse entwicklungsphysiologischer Forschung besteht aber auch die Möglichkeit, derartige Defekte als *Phänokopien* zu deuten. Durch zahlreiche Experimente ist bewiesen, daß biotische und abiotische Faktoren, wenn sie auf bestimmtem Stadium auf den sich entwickelnden Embryo einwirken, durchaus ähnliche Veränderungen hervorrufen können wie gewisse mutierte Gene. Natürlich bleibt bei solchen Phänokopien das Erbgut völlig unbeeinflußt, sie treten daher bei den Nachkommen nicht auf. So kennen wir erblich bedingte Schwanzlosigkeit bei Kaulhühnern und durch Umweltfaktoren bedingtes Fehlen des Schwanzes bei den verschiedensten Hühnerrassen. Im Skeletbau unterscheiden sich beide in keiner Weise. Unter den Umweltfaktoren spielt zweifellos der Sauerstoffmangel eine große Rolle. Tritt während der Frühentwicklung  $O_2$ -Mangel auf, so werden dadurch nicht selten distale Hypoplasien hervorgerufen. Die weitere Frage, die sich hieran anschließt, lautet: Wie kommt es denn während der frühen Schwangerschaft zu solchem  $O_2$ -Mangel? — Denkbar ist immerhin eine Verursachung durch anämische Zustände. Hierbei soll nur die Frage berührt werden, inwieweit solche Anämie familienweise gehäuft auftritt, also letzten Endes doch wieder genetisch bedingt sein könnte. Dies zeigt, wie eng Erbwelt und Umwelt bei der Genese von Mißbildungen zusammenwirken können.

### Literatur

GREENE, H. S. N., and J. A. SAXTON: Hereditary brachydactylia and allied abnormalities in the rabbit. J. of Exper. Med. **69**, 301—314 (1939). — GRUBER, G. B.: Angeborene Amputation, amniotische Abschnürung, hypoplastische Gliedmaßenstummel, Peromelie. Münch. med. Wschr. **1939**, 259. — JOHNSON, L. A., and J. L. LUSH: „Legless“ — a new lethal in swine. Genetics **24**, 79 (1939). — MAUDERER, H.: Erbfehler in der Pferdezucht. Dtsch. tierärztl. Wschr. **1938**, 649. — NACHTSHEIM, H.: Erbpathologie des Stützgewebes der Säugetiere. In Handbuch der Erbbiologie des Menschen, Bd. III. Berlin 1940. — SCHADE, H.: Untersuchungen zur Frage der Erblichkeit von Mangel- und Fehlbildungen der Gliedmaßen. Erbarzt **8**, 239 (1940). — SCHWARZWELLER, F.: Ein Beitrag zur Genese und Systematik der Gliedmaßenmißbildungen. Arch. orthop. Chir. **39**, 400 (1938). UERRICHTER, L.: Über angeborene Gliedmaßenstummel. Erbarzt **7**, 104 (1939). VELLGUTH, M.: Amniogene Mißbildungen. Erbarzt **6** (1937). — VERSCHUER, O. v.: Anomalien der Körperformen. In BAUER-FISCHER-LENZ, Menschliche Erblehre und Rassenhygiene, Bd. I. München 1940. — WERTHEMANN, A.: Entwicklungsstörungen der Extremitäten. In Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie, Bd. 9, Teil 6. Berlin 1952. — WRIEDT, CH., and O. L. MOHR: Amputated, a recessive lethal in cattle. J. Genet. **20**, 197—215 (1928).

Prof. Dr. O. PFLUGFELDER, Stuttgart-Hohenheim, Zoologisches Institut