

Konkordanter Albinoidismus bei eineiigen Zwillingmädchen

P. J. Waardenburg

Die Feier des 70. Geburtstags von Professor Otmar Frh. von Verschuer ist mir ein willkommener Anlass, dem Jubilar besonders als hervorragendem Zwillingforscher, einen kurzen Beitrag auf seinem Lieblingsgebiete zu widmen.

Gegen Ende des vorigen Jahres erhielt ich ein Schreiben vom Nervenarzt H. J. Boevé in Assen, nach Ueberlegung mit dem Augenarzt P.C.J. van der Weijden in Emmen (beide in der Provinz Drenthe), in dem er mir mitteilte, dass ihm zu seiner Medisch-Erzieherischen Beratungsstelle albinotische 3½-jährige Zwillingmädchen zugesandt waren, welche in ihrer seelischen Entwicklung zurückgeblieben waren.

Die Zwillinge (Fig. 1 u 2) konnten noch immer nicht sprechen, ohne taub zu sein und sie waren sehr scheu in fremder Umgebung. Von mir wurde eine einwandfreie Diagnose und Prognose und eugenische Beratung erwartet.

Anamnestische Ergebnisse

Die Zwillinge sind am 27. Februar 1962 etwas zu früh geboren. Die älteste, Anemieke P. kam in Steisslage und die jüngste, Brigitte P. 10 Minuten später in Kopf Lage zur Welt. Ihre Gewichte betragen 2050 und 2580 Gramm. Die Mutter hatte im 3. Schwangerschaftsmonat eine Blutung erlitten, wofür ihr eine 6 Wochen lange Bettruhe verschrieben wurde. In den ersten zwei Monaten stellte sich mehrmals Schwangerschaftsbrechen ein. Da die Geburtswehen schwach waren erhielt sie eine Injektion. Die Kinder schrieten gleich nach der Geburt. In den ersten drei Lebensmonaten wurde nichts Besonderes von den Eltern gemerkt. Danach wurde es auffallend, dass die Kinder nicht auf Gegenstände und Menschen reagierten. In der Wiege waren sie, ohne schreckhaft zu sein, sehr aktiv. Dabei führten ihre Augen unruhige Bewegungen aus. Nachher ergab sich, dass die sonstigen motorischen Funktionen verspätet waren: Sitzen erst mit 1½ Jahren, stehen und gehen gegen Ende des 2. Jahres.

Die Kinder sind noch immer nicht reinlich, obwohl bei Brigitte, welche auch sonst die stärkste ist, Anfangssymptome beobachtet werden.



Fig. 1. Annemieke



Fig. 2. Brigitte

Psychologischer und neurologischer Status

Beide Kinder haben ein heiteres Temperament. Annemieke spricht in der letzten Zeit ein einfaches Wort wie «Koko» nach. Statt zu sprechen singt sie gerne leise. Brigitte will oder kann noch nichts nachsprechen, aber sie singt ebenfalls gerne leise und kann, nach Aussage der Mutter, eine Melodie richtig nachahmen.

Die Kinder zeigen keine Abweichungen im E.E.G. und auffallende neurologische Symptome werden vermisst.

Die vorläufigen psychologischen und konstitutionellen Schlussfolgerungen lauten: Beide Zwillinge zeigen eine primäre Kontaktstörung mit den Eltern, den beiden älteren Geschwistern und mit Fremden, auch eingermassen mit anderen Kindern. Sie sind seelisch mässig retardiert im Sinne einer leichten Debilität. Annemieke ist linkshändig, Brigitte ambidexter, aber auch vorwiegend linkshändig. Sie hat gelegentlich Bewusstseinsbeschränkungen, verbunden mit Blick- und Kopfhaltungsveränderungen. Körperlich sind sie, auch nach der polysymptomatischen Diagnostik der Zwillinggruppen, einander sehr ähnlich. Annemieke jedoch hat zwei Haarwirbel und leichte X-Beine, Brigitte hat einen Haarwirbel, deutliche X-Beine und ist entschieden kräftiger gebaut. Beide haben weisses Kopfhaar, weisse Augenbrauen und Wimpern und eine zarte rötliche Haut.

Augenbefund (Koll. van der Weijden)

Die beiden Zwillinge zeigen Nystagmus, beginnendes Auswärtsschielen, Lichtscheu, Hypermetropie von 3 D. und diaphane Irides mit rötlichen Pupillen.

Blutgruppen (Dr. Nijenhuis)

Beide Zwillinge stimmen in 6 Blutgruppen mit der Mutter und in 2 Blutgruppen mit dem Vater überein, der sich darin von der Mutter unterscheidet.

Uebereinstimmung mit dem Vater in $K+$ und Fy^a+ (im Gegensatz zu der Mutter mit $K-$ und Fy^a-). Uebereinstimmung mit der Mutter in $NNS-$ im Gegensatz zu dem Vater mit $MNS+$.

Vater:

A_1 $MNS+$ R_1R_1 P_1+ $K+$ Fy^a+ Jk^a+ Lu^a-
 Gm ($a+x-f+b^1+b^3+s-$) Inv ($i-a-$) Hp 2-1 Gc 1-1

Mutter:

B $NNS-$ R_1R_1 P_1+ $K-$ Fy^a- Jk^a+ Lu^a-
 Gm ($a-x-f+b^1+b^3+s-$) Inv ($i-a-$) Hp 2-1 Gc 1-1

Beide Zwillinge:

B NNS R_1R_1 P_1+ $K+$ Fy^a+ Jk^a+ Lu^a-
 Gm ($a+x-f+b^1+b^3+s-$) Inv ($i-a-$) Hp 2-1 Gc 1-1

Die Schlussfolgerung des Hämatologen lautet, dass die vollkommene Gleichheit der Blutgruppen bei mehreren Unterschieden der Eltern auf Eineiigkeit deutet. Sie bestätigt diese auf anderen Gründen gemachte Diagnose.

Dactylogramme (Dr. van Rootselaar)

Die gelegentlich bei beiden Zwillingen gefundenen Differenzen schliessen Eineiigkeit nicht aus.

Zusammen mit Kollegen H. L. de Haas habe ich die Zwillinge und ihre Eltern so eingehend wie möglich untersucht, Farbendia's gemacht und Familienergebnisse erhoben wozu wir auch wieder in dankenswerter Weise die Mithilfe von Kollegen van der Weijden erhielten.

Auch die Eltern haben sich in jeder gewünschten Hinsicht zur Verfügung gestellt. Die Ergebnisse lauten:

Vater (N.H.P.), geb. 24.1.1930. V.O.D. mit sph - 3.75 8/10; V.O.S. mit sph - 3.75 8/10.

Fundi normal, ziemlich schwach pigmentiert. Irides diascleral unten um \pm 6 Uhr durchleuchtbar. Irisfarbe blau. Irisstruktur: dichtgewobenes Stroma ohne Krypten, mit normaler Krause (CI) und mit winziger gelblicher Farbe um der Krause herum und einigermaßen gelblichen peripheren Wölfflinschen Punkten.

Kopfhaar dunkel aschfarbig. Er soll in der Jugend hellblond gewesen sein, ebenso wie andere Familienmitglieder väterlicherseits, der Grossvater miteinbegriffen, das bis zum 10. Jahre waren. Er wurde deswegen « Schaumkopf » genannt. Keiner von diesen Verwandten zeigten Sehstörungen anders als als Folge einer leichten Myopie.

Der Vaters-Vater starb in einer psychiatrischen Anstalt, wo er seit 3 Jahren interniert war. Er war immer psychisch labil. Es ist nicht klar ob das etwas mit der Debität und Psychopathie der Zwillinge zu tun hat.

Mutter (R.J.P.-v.E.) geb. 6-2-1929. Einziges Kind ihrer Eltern. V.O.D. mit sph - 3 cyl - 1 10° 6/10; V.O.S. mit sph - 2 cyl - 2 0° 6/10.

Fundi normal vom Typus flavus, Irides weisslich-blau, rund herum stark diaphan. Strukturtypus normal (CI - CII): Annulus minor hier und dort schmal, weitere Iris regelmässig radial geschlossen ohne sichtbares Pigment an der Spaltlampe; vereinzelte periphere weissliche Wölfflinsche Punkte. Kopfhaar goldenblond mit einem Stich ins rötliche.

Älteste Tochter, Hetty P. geb. 3-5-1959. Vis. O.D. und O.S. 5/5, Emmetropie. Fundi pigmentarm. Irides blau mit normaler Struktur und vereinzelten winzigen Krypten. Wie beim Vater, aber in geringerem Ausmass, ist die Iris bei \pm 6 Uhr diaphan, am linken Auge in einem breiteren Sektor als am rechten Auge. Das Kopfhaar war ursprünglich hellblond und hat in letzter Zeit, an den Wurzeln beginnend, eine etwas dunklere Farbe angenommen als diejenige der Mutter.

Sohn, Ko P. geb. 18-10-1960. V.O.D. und O.S. 5/5 Emmetropie. Fundi pigmentarm. Irides blau, normale Struktur, überall diaphan wie bei der Mutter, besonders

oben bis nahe zur Iriswurzel. Haarfarbe nahezu wie diejenige seiner Mutter, hellblond und rötlich, vielleicht etwas dunkler als bei der Mutter.

Die beiden Zwillinge, geb. 27-2-1962, haben rötliche Backen und weisse Haaren ohne rötlichen Einschlag. Die Irides sind dünn und weisslich und haben eine regelmässige geschlossene Struktur (Typus CI) mit vereinzelt peripheren Wölflinschen Punkten. Bau ebenso wenig trabekulär wie bei den anderen Familienmitgliedern. Bei Annäherung einer Lampe sind die 4 Irides durchleuchtbar. An der Spaltlampe sieht man jedoch schmale hellbraune Pigmentsäume, was bezeugt dass hier Albinismus incompletus (Albinoidismus) vorliegt. Die Refraktion ist noch immer Ht 3 D auf allen 4 Augen. Die Sehschärfe ist nicht bestimmbar, der Farbensinn scheint jedoch intakt zu sein. Die Schädelform ist bei beiden mesocephal, während diese bei beiden Eltern meso-à dolichocephal ist. Die Kinder sind lichtscheu, da die Fundi albinotisch sind. In Mydriasis war nirgendwo ein gelber Fleck zu sehen, was nicht besagt, dass er überhaupt nicht da war, da die Mädchen in keiner Weise zu einer Fixation eines Gegenstandes zu bringen waren. Eine Hypoplasie der Foveae scheint man wohl annehmen zu müssen, jedoch nicht so stark, dass Fixieren überhaupt unmöglich ist. Die Eltern erzählen nämlich, dass die Mädchen nie tasten, sondern gut zugreifen. Hoffentlich wird es nach einigen Jahren bestimmbar sein, wie schwach die Sehschärfe ist und wird es dann auch möglich sein den Fundus, besonders im Zentrum farbig zu photographieren.

Bei Nachfrage ergab sich, dass in der Familie des Vaters öfters Zwillinge vorgekommen sind, teilweise desselben Geschlechts teilweise als Pärchen, letzteres z. B. bei einem Bruder und einer Schwester vom Vater des Vaters. In der mütterlichen Familie ist nur einmal das Vorkommen von männlichen Zwillingen (von dener einer gleich gestorben) in einer Ehe eines Bruders der Mutters-Mutter bekannt geworden.

Eineiige Zwillinge, die konkordant für Albinismus, und beide am Leben geblieben sind, sind sehr selten zu erwarten. Wenn wir in West-Europa mit Albinismus in 1 auf ± 20.000 Geburten rechnen (sie können wie in Norwegen und in Nord-Irland auch etwas häufiger sein) und mit eineiigen Zwillingen, die am Leben bleiben, in 1 auf ± 300 Geburten, dann kann man die obengenannten Zwillinge nur in 1 auf $\pm 6.000.000$ Geburten erwarten.

Kein Wunder, dass nur 5 derartige Fälle im Schrifttum vorkommen, 2 mal bei Neger-Zwillingsmädchen (Wakefield und Dellinger, 1936; fraglich Mc. Crackin, 1937), 2 mal bei europäischen Zwillingmädchen (Cotterman: von Italienischen Eltern, wird nachher von Gedda veröffentlicht werden; und von Hanhart, 1953, nachher von neuem von Gedda und Bérard Magistretti, 1961) und nur einmal von Zwillingknaben (Rife *et al.*, 1946). Nur bei den Hanhartschen albinotischen Zwillingen ist angegeben, dass die Eltern Vettern I Grades waren. Diskordanz von zweieiigen gleichgeschlechtlichen Zwillingen ist mehrmals erwähnt worden. Bei Pärchen-Zwillingen war einmal das Mädchen und einmal der Knabe albinotisch.

Unser Fall von konkordant-albinotischen Zwillingen ist also der sechste in der Weltliteratur. Es ist nicht bekannt ob unter den 5 anderen Fällen auch inkomplette

Formen vorkommen was für die Neger-Zwillinge wahrscheinlich ist. Früher wurde auf den Unterschied von komplettem und inkomplettem Albinismus nichttgenau geachtet.

Zusammenfassung

Beschreibung eines neuen sehr seltenen Falles von eineiigen Zwillingen mit konkordantem Albinismus generalisatus incompletus. Zwei ältere Kinder und die nicht-verwandten Eltern zeigten verschiedengradige transsclerale Durchleuchtbarkeit der Iris.

Literatur

- GEDDA L., BÉRARD-MAGISTRETTI S. (1961). Sulle anomalie pigmentarie dell'occhio, dette « albinismo oculare » ed ancora sul caso delle gemelle MZ albine descritte da Hanhart. *A. Ge. Me. Ge.*, X: 21-47.
- WAARDENBURG P. J. *et al.* (1961). *Genetics and Ophthalmology*, I. Van Gorcum.

SUMMARY

A new case has been presented of MZ twin girls, both showing albinism of the incomplete generalized type. Such cases are quite rare. Two elder siblings and the parents presented various degrees of diascleral translucency of the irides.

RÉSUMÉ

L'Auteur décrit un nouveau cas de jumelles MZ concordantes pour albinisme universel incomplet. Ces cas sont extrêmement rares. Une soeur, un frère et les parents présentaient une translucidité de l'iris de différent degré.

RIASSUNTO

L'Autore descrive un nuovo caso di gemelle MZ affette da albinismo concordante del tipo generalizzato incompleto. Questi casi sono molto rari. Una sorella, un fratello e i genitori presentavano traslucidità dell'iride di grado diverso.