EIN AUTOSOMAL-DOMINANTES STRUKTURMERKMAL DER MENSCHLICHEN IRIS

Dr. P. J. Waardenburg

Einführende Bemerkungen

Wenn man die Vorderfläche der menschlichen Iris binokular-mikroskopisch in vivo betrachtet sieht man, dass in weitaus den meisten Fällen eine Zweiteilung in einen inneren Kreis (annulus minor) und einen äusseren Kreis (annulus major) möglich ist. Auf einem Transversalschnitt im histologischen Präparat erhält man dasselbe Ergebnis (Abb. 1). Mit beiden Methoden kann man feststellen, dass die Iris ein kraterförmiges Relief aufweist dadurch, dass ein schmales mehr oder weniger ringförmiges Gebilde, die Krause (englisch: Irisfrill, Irisripple, französisch: collarette) eine erhabene Lage einnimmt und in «normalen» Fällen (normal in Sinne der Höchstfrequenz bei Individuen und Rassen) bei mittlerer Pupillarweite von 2,5-4,5 mm ± 1 bis 1,5 mm vom Pupillarrand entfernt ist (Abb. 2). Deshalb entsteht ein verhältnissmässig steiler Abfall in der Richtung der Pupille und ein viel sanfterer Ausgleich in der Richtung des die Iris umgebenden Ziliarkörpers. Als Folge dieser Lage der Krause, die ausserdem noch mehrere-Variationen der Form und des Ausbildungsgrades, sowie ihrer örtlichen Entfernung vom Pupillarrand aufweisen kann, ist der periphere Sphinkterrand in den meisten Fällen bedeckt und unsichtbar. Bei den reichlich pigmentierten, dicken und dichtgewobenen Irides der dunklen Menschenrassen ist dieser Bautypus sehr auffallend, aber in hellen Augen mit dünner Stromaschicht trifft man ihn ebenfalls an.

Wenn man jedoch in einer Gegend mit einer gemischten Bevölkerung von heller, mittlerer und dunkler Komplexion eine Reihe von Irides genau betrachtet, wird man über die grosse Diversität der Phänotypen trotz des gemeinsamen Bauplans, staunen. Sehr auffallend sind diejenigen Varianten, die durch die unterschiedlichen Pigmentierungsgrade entstehen, welche ich jedoch in diesem Aufsatz ausser Betracht lassen möchte. Auch ohne diese die Dicke und Dichte der Iris mitbeeinflüssenden Verschiedenheiten des Ausmasses und der Lagerung des Farbstoffes im Stroma gibt es eine beträchtliche Variabilität der Struktur. Da ich an anderen Stellen (1952, 1954) schon ausführlich auf diese Variationen und ihre Entstehung eingegangen bin, möchte ich das hier nicht wiederholen, sondern werde ich mich zum Verständnis derselben auf die Hauptsache beschränken.

Die Iris besteht aus zwei pigmentierten Epithel- und zwei Stromaschichten, welche letztere das Stromahinterblatt oder die Muskelgefässschicht und das Stromavorderblatt

161

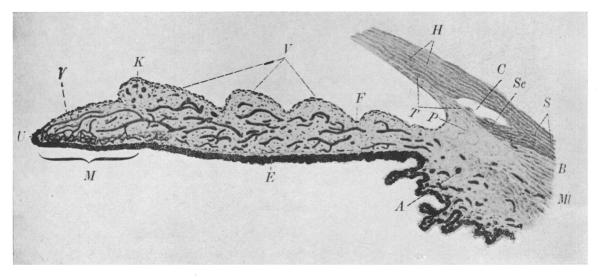


Abb. 1 - Iris und Corpus ciliare (Injektionspräparat) nach Krückmann V=vordere Grenzmembran; K=Krause; U=Umschlagsfalte des Pigmentepithels; F=Kontraktionsfurche; E=Pigmentepithel nebst aufgelagertem M. Dilatator; M=M. Sphincter; A=Circulus arteriosus major. In der Iris liegen viele Gefässe

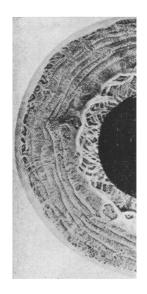


Abb. 2 - Normale Lage der Krause (Typus CI) Hell blaue Iris. Cornea abgetragen (nach Eisler)

gennant werden. In hellen Irides ist das Vorderblatt ziemlich dünn bis sehr dünn, in pigmentreichen Augen ist es viel dicker indem es viele Chromatophoren enthält. Dieses ebenfalls vaskularisierte Vorderblatt ist der ältere Anteil des Stro-Es geöhrte anfangs zur mesenchymalen sogenannten Iridopupillarmembran, deren Pupillarteil in den späteren embryonalen Monaten resorbiert wird. In allen Fällen wo man zwei Iriskreise antrifft hat sich diese Resorption auch auf die Iris fortgesetzt bis zur Gegend der Krause, die aus einem embryonalen Randschlingennetz hervorgegangen ist. Deswegen enthält der so entstehende Annulus minor viele kleine Krypten mit im allgemeinen etwas radiär gerichteten, jedoch vielfach netzförmig angeordneten feinen Trabekeln als Auslaüfer der Krause, die zusammen mit der Krause Reste der Iridopupillarmembran darstellen. Je mehr die Krause peripherwärts rückt und je unregelmässiger dabei die Stellen der sich verbindenden Gefässschlingen sind, umsomehr ist das Vorderblatt der Iris zur Höhe des inneren Kreises rarefiziert. Eine Krause mit peripupillaren Krypten kommt ausser beim Menschen nur noch beim Gorilla und bei siamesischen Katzen vor. Beim Menschen greift nun häufig die Resorption der

Iridopupillarmembran noch auf den grossen Iriskreis hinüber, sodass das Vorderblatt auch dort lakunären und bei starker Ausbildung von Krypten oder Lakunen sogar trabekulären Bau zeigen kann (Abb. 3 und 4). Die vordere feine verdichtete nervenreiche Grenzmembran der Iris (s. Abb. 1), die wahrscheinlich keine Endothelschicht

enthält, aber mit der Spaltlampe und in histologischen Präparaten sehr deutlich ausgeprägt ist, ist dann ebenfalls haüfig durchlöchert und es begeben sich feine Gewebsfaden in die entstandenen Krypten. Diese vordere Grenzmembran kann Sitz von Neurofibromen, melanotischen Verrucae und Naevi sein.

Das hintere Stromablatt wächst zusammen mit den beiden pigmentierten Epithelschichten verhältnismässig spät hinter der Iridopupillarmembran in die Richtung der Augenachse. Wenn es sich nicht fest mit der Iridopupillarmembran verbindet entsteht eine sogennant zweiblättrige Iris mit einer Spalte. Das Hinterblatt enthält den epithelial enstandenen M. sphinkter, viele Gefässe

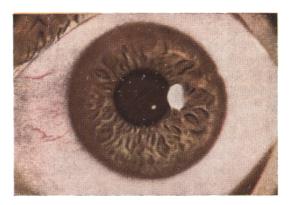


Abb. 3 - In den Stammbaümen N. 1 u. 2 vie vorkommender Strukturtypus (LI) mit Krypten und Trabekeln bei hellbrauner Iris

und Nervengeflechte, nur wenige Chromatophoren und hat eine hintere Grenzschicht, in welcher sich die im Epithel entstandenen Fasern des M. dilator befinden.

Die Variabilität der Struktur der menschlichen Iris beruht vor allen Dingen auf zwei Hauptursachen: a) dem primären Entwicklungsgrad des Vor-

derblattes (es kann da eine primäre verschiedengradige Hypoplasie besonders in hellen Augen vorliegen) b) dem sekundären

Resorptionsgrad des Vorderblattes.

Das Vorderblatt unterliegt einer gewissen Resorption nicht nur im Pupillarteil und zuweilen im Ziliarteil, sondern immer auch noch an der Iriswurzel bei der Resorption des fetalen Ligamentum pectinatum. Die Peripherie der Iris ist die dünnste Stelle und sie enthält eine Menge kleinster Krypten, was phänotypisch einen dunkelviolettartigen Ring ergibt.

Ich habe mich bemüht in der Fülle der einander übergreifenden Variationen einige Ordnung zu schaffen dadurch, dass ich die endgültige Lage der Krause als Einteilungsprinzip benutze. Die oben skizzierte « normale » Lage kann in zwei Richtungen variieren. Einmal kann die Resorption der Pupillarmembran weniger weit auf die Iris vorschreiten, oder sie kann umgekehrt weiter als normal durchgreifen. Im ersten Fall wird der kleine Iriskreis schmaler werden bzw. ausnahms-



Abb. 4 - LI Strukturtypus (örtlich LII) bei hellblauer Iris. Sichtbarer M. Sphincter

weise ganz aufgehoben sein, im zweiten Fall wird er breiter werden. Nun geht ein breiterer Iriskreis meiner Erfahrung nach haüfig mit einer unregelmässigeren Form und geringerer Erhabenheit der Krause und auch mit verstärkter Kryptenbildung sowohl im inneren als vielfach ebenfalls im aüsseren Kreis einher. Je mehr die Krause peripherwärts rückt, je flächer die Iris wird und je stärker das Vorderblatt rarefiziert wird. Ich habe die Typen mit geringer Resorption des Irisgewebes kontinuierliche Typen (C-Typen nach der geläufigen Anfangsbuchstabe in den meisten Sprachen) und die Typen mit ausgiebiger Resorption des Vorderblattes lakunäre Typen (L-Typen) genannt. Von beiden habe ich drei Untertypen unterschieden, je nach der Lage der Krause. Den Normaltypus habe ich C I (=N) genannt, den schmalen Innenkreis C II und den fast aufgehobenen Innenkreis C III. Die geringste peripherwärts gerückte Lage der Krause, wobei in locker gewobenen hellen Irides der Sphinkterrand sichtbar wird, nenne ich LI, die ungefähr in der Mitte der Iris sich befindende Zickzackkrause LII und die stark periphere Krause L III. Ich weiss natürlich nicht ob diese von mir schematisierten Phänotypen mit irgenwelchen unterschiedlichen Genotypen übereinstimmen. Eine scharfe Grenze zwischen C- und L-Typen, bezuglich Kryptenbildung gibt es nicht. Es können C-Typen mit Kerben, Spalten oder kleinen Löchern, und auch wohl einmal mit grösseren Lakunen vorkommen, und gelegentlich L-Typen mit ganz wenig Lakunen.

Es könnte den Eindruck erwecken alsob zwischen meiner Auffassung der zunehmenden Lakunen und Krypten bei mehr peripherer Lage der Krause, und zwischen Eskelunds Ergebnissen, wo die zentrale Atrophie im kleinen Kreis derart unabhängig von der mehr peripheren diffusen Atrophie war, dass er für beide gesonderte Gene annimt, ein Widerspruch besteht. Dieser ist jedoch nur ein scheinbarer, da Eskelund versäumt hat den obengenannten Unterschied zwischen primärer Hypoplasie und sekundärer Resorption mit nachfolgender Rarefizierung zu machen. So hat er in vielen hellen Irides mit ungefähr normaler Lage der Krause eine beträchtliche diffuse Atrophie festgestellt, ide nach meiner Ansicht auf primärer Hypoplasie der Iridopupillarmembran beruht.

Eigene Beobachtungen

In diesem Aufsatz möchte ich über einige Anfangsversuche berichten, die dazu dienen können, die genannten Strukturtypen auch genisch etwas besser auf die Spur zu kommen.

Als erster Befund hat sich mir ergeben, dass der L I- Typus über die C-Typen in einfach-autosomaler Weise dominiert. Zum Beweis mögen die beiden Stammbäume dienen, die ich an dieser Stelle veröffentliche.

Der Stammbaum No. 1 umfasst meine eigene Familie durch vier Generationen (Abb. 5). Ich selber figuriere darin als II 1. Alle schwarz ausgefüllten Symbole sind Personen mit einer lakunären Irisstruktur und zwar so, dass mein L I Typus vorkommt bei I 1, II 1, II 5, II 8 (eingeheiratet), II 9, III 7, III 8, III 11, III 15, III 16, III 17, III 18. Ein Ubergangsfall zwischen C I (N) und L I kommt vor bei II 4, doch aus ihrer einzigen Tochter, die wieder L I zeigt, geht hervor, dass der mehr intermediäre Phänotypus der Mutter doch hieher gehört. Ubergangsfälle zwischen L I und L II stellen die Personen

II 7, III 15 (nur auf dem linken Auge) und IV 5 dar. Die genannten übereinandergreifenden Phänotypen sind also genotypisch höchstwahrscheinlich identisch.

Alle in diese Familie eingeheirateten Personen mit Ausnahme von II 8 und III 3 gehören zum C I oder Normaltypus (I 2, II 2, II 3, II 6, II 10, III 9, III 12). Dabei vergegen wärtigt III 3 meinen C II Typus mit schmalem annulus minor.

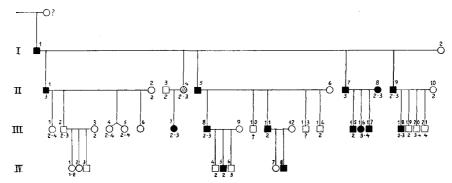


Abb. 5 - Stammbaum N. 1 Fam. W. Dominante periphere Lage des circ. art. min. mit Krypten (Typus LI à LII)

Es ergibt sich, dass die Kinder der 2. Generation aus der Ehe von I 1 (L I) mit I 2 (C I) alle L I sind wie der Vater, was noch nicht besagt, dass dieser homozygotisch dafür war.

Wichtig ist meine eigene Ehe (II $1 \times II$ 2). Alle meinen Kinder, auch die E.Z. Töchter gehören zum C I Typus der Mutter, wodurch meine Heterozygotie erwiesen ist. In der Ehe von II 9 (L I) \times II 10 (C I) gehören 2 Söhne zum C I Typus, was von neuem die Heterozygotie von II 9 beweist. Dasselbe gilt für die Ehe voh III 8 (L I) \times III 9 (C I), wo die Knaben IV 4 und 6 beide C I sind.

Dieser Stammbaum weckt also den Eindruck alsob der C-Typus mit geringer Resorption des Irisvorderblattes rezessiv gegenüber dem L-Typus mit ausgiebiger Resorption ist, um so mehr da aus der Ehe von zwei L-Typen (II $7 \times II$ 8) nur L-Typen und aus der Ehe von zwei C-Typen (III 2 = C I \times III 3 = C II) nur C-Typen geboren werden. Interessant ist es vielleicht, dass in letzgenanter Ehe das älteste Töchterchen einen Ubergang zwischen C I und C II darstellt und die jüngeren Kinder beide C I sind.

Schliesslich geht aus diesem Stammbaum eine relative Unabhängigkeit von Strukturtypus und Pigmentierungsgrad hervor. Unter den L-Typen haben nämlich I 1, II 4-, II 5, II 7, II 9, III 15, III 16 verschiedengradig braune Irides, III 16 sogar diffus dunkelbraune, während II 1 hellbraünlich-grüne, III 7 graue mit zerstreutem braünlichem und gelblichem Pigment, III 8 blaue mit schmalem braunen peripullaren Ring, III 11 blaue mit gelbem Ring und IV 5 blaue Augen mit einer Spur von Gelb besitzen.

Auch die C I-Typen sind verhältnismässig unabhängig von den Pigmentation, da I 2 (C I) fast genau so pimentiert war wie der Sohn II 1 (L I), und da IV 4 gelbgrünlich und die anderen entweder ganz blau bzw. blaugrau waren oder alle Nuancen von gefärb-

ter schmaler Krause sowie von zerstreuten Pigmentfleckchen aufwiesen. III 1 und die E.Z. III 4 und III 5 besitzen ein schmales braunes Aureol mit Ausstrahlungen. Die Irides der E.Z. sind in vieler Hinsicht überraschend übereinstimmend. Sie zeigen peripupillare radiäre Falten, viele kleine zerstreute dunkle Naevi, gleichartige fadenförmige Reste der M. pupillaris, gleiche mittelmässig schwach entwickelte Pigmentsaüme u.s.w.

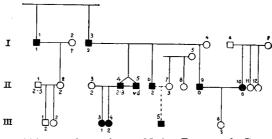


Abb. 6 - Stammbaum N. 2. Fam. v. d. G. Dominanter L I (à L II) Typus

Die unter den Stammbaumfiguren angebrachten Zahlen geben die Anzahl der Kontraktionsfurchen an. Auch da ist keine deutliche Korrelation mit dem Bau und dem Pigmentationsgrad der Iris vorhanden.

In dieser Familie herrscht folgender Strukturtypus bei den L Typen vor: die Peripherie der Iris ist im allgemeinen kontinuierlich gebaut und wenig rarefiziert. Die Krypten befinden sich hauptsächlich um die Gegend der etwas unregelmässig verläufenden Krause herum, besonders an der pupillaren, jedoch auch einigermassen an der ziliaren Seite derselben. Durch die grosse Menge von überwiegend radiär gerichteten rautenförmigen oder ovalen Krypten hat die Iris örtlich einen trabekulären Bau erhalten. Die Trabekel von III 11 sind gelblich, bei den meisten anderen braun. Bei III 15 ist dieser Bau sehr auffallend und ist die Iris überdies noch lockerzweiblättrig. Nur in den wenig pigmentierten L-Augen ist der Sphinkterrand sichtbar, sonst ist er vom Pigmentgehalt des ziemlich dichten Irisgewebes bedeckt.

Der Stammbaum No. 2 (Abb. 6) der Fam. v.d. G. umfasst drei Generationen. Auch in diesem Geschlecht kommen E.Z. vor (Abb. 12), die ich seit dem Alter von 16 Jahren kenne. Seitdem ist eine neue Generation hinzugekommen. Diese Familie hat in Bezug auf das sich als dominant erweisende Merkmal viel Ahnlichkeit mit der vorigen, nur dass die Krause durchschnittlich etwas weiter von der Pupille entfernt liegt, jedoch noch nicht die Lage mitten auf der Iris meines L II-Typus erreicht. Ich werde den Typus deswegen als L I- L II kennzeichnen, obwohl er mehr zu L I als zu L II gehört. Dieser Typus ist vorhanden bei I 1, I 3, II 4, II 5, II 6, II 9, III 3 und III 4, während nur die angeheiratete Frau II 10 den L I-Typus ohne weiteres darstellt. I 3 (L I – L II) hat eine Frau I 4 des Typus C I geheiratet und nur Söhne des L Typus erhalten. Das wiederholt sich in der Ehe von II 4 (L I – L II) mit II 3 (C I) wo die beiden Töchterchen L I – L II sind, und ebenfalls beim ausserehelichen Sohn III 5 von II 6 (L I – L II) mit einer Frau II 7, die

C II – C III darstellt, ebenso wie ihre Schwester, während ihre Mutter I 5 den C I Typus aufweist. Das macht also zusammen 7 L-Kinder aus Ehen von L- und C-Typen. Im Stammbaum trifft man noch eine Ehe an wo beide Ehegatten (II 1 und II 2) einen Strukturtypus haben, der den C I-Typus etwas in der Richtung des L I-Typus überschreitet. Ihre beiden Kinder gehören zum C I-Typus. Die letzte mir zugängliche Ehe von II 9 (L I – L II) mit II 10 (L I) ergibt ein Töchterchen des C I Typus (III 6), was mit der Erwartung stimmt, dass eigentlich alle Kinder von I 3 und I 4 heterozygotisch sind.

Auch diese Familie spricht für die Dominanz des L-Typus über den C-Typus and dessen Untertypen C II und C III. Und ebenso wie in der vorigen Familie besteht keine feste Korrelation zwischen Irisstruktur und Irisfarbe. Unter den L I – L II, bzw. L I-Typen kommen 6 überwiegend braünliche, 2 blaugraue mit etwas gelb und einmal gelbe Irides vor, wie es die folgende Beschreibung näher angibt. Auch die Anzahl der Kontraktionsgruben ist von der Struktur und der Pigmentation unabhängig. Nähere Beschreibung:

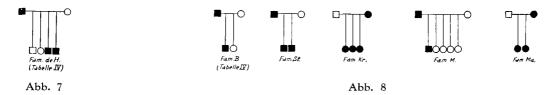
- I 1 dunkelbraun-trabekulär, violett-grauer peripherer Ring. Ann. minor radiär gebaut. O.D. 6 a 7 Uhr Naevi, Sphinkter mässig sichtbar. 1 Kontraktionsgrube, mehrere kleine Krypten. Ortlich bis LI, sonst LI-LII.
- I 2 graue Augen, brunetter Typus, Strukturtypus unbekannt (jetzt gestorben).
- II 1 grau mit gelblichem zerstreutem Pigment, O.D. 8 Uhr gelbliche Naevi, Typus CI, örtlich bis LI, 2-3 Kontraktionsgruben.
- II 2 hellbraun Typus CI örtlich bis LI, vereinzelter Naevus, 2 Kontraktionsgruben.
- III 1 (Ferdinand) graublau, CI nur gelegentlich bis LI, 2 Kontraktionsgruben.
- III 2 (Yvonne) CI weissblau, opake vordere Grenzmembran, weisse periphere Knotenpunkte.
- 1 3 braun-trabekulär, mittelmässig ausgebildeter Pupillarsaum, ann. minor radiär, O.S. mit dunklem Naevus, 3 Uhr 2 Kontraktionsgruben, zahlreiche kleine, überwiegend ovale Krypten, Vorderblatt in der Peripherie hier und dort kontinuierlich. Typus LI-LII.
- I 4 hellblau, Typus CI.
- 1 5 blaugrau, CI Sphinkter unsichtbar, Stroma ziemlich dünn mit kleinen Krypten.
- I 6 anamnestisch hellgraublau
- I 7 anamnestisch dunkelbraun, dunkler als III 6.
- II 11 anamnestisch dunkel.
- II 12 anamnestisch graublau.
- II 4 E.Z. hellbraun, zweiblättrig-trabekulär, in der Peripherie kontinuierliches Vorderblatt. Sphinkter sichtbar, radiärer ann. minor, kleine zerstreute Naevi, 2-3 Kontraktionsgruben, dünner Pupillarsaum, Krypten gering in Anzahl und überwiegend klein. Typus LI-LII.
- II 5 E.Z. wie 114.
- II 33 grau mit gelber Krause, CI durchscheinende vordere Grenzmembran, kleine Krypten (O.S. nur eine kleine).
- III 3 hellbraun wie der Vater; sichtbarer Sphinkter, geringe Spaltung in zwei Blättern, wenige Krypten, radiärer Ann. minor. Gefässblatt peripher im allgemeinen unsichtbar. Typus LI-LII.

- III 4 hellbraun, etwas geringer als III3, sichtbarer Sphinkter, radiärer Ann. minor Strukturtypus ähnlich wie bei III3.
- II 6 blau-grau an der Krause und im peripheren Teil des Vorderblattes hellgelb trabekulär, zackige Krause, zerstreute Naevi, mehrere kleine Krypten. Sphinkter sichtbar. 2 Kontraktionsgruben. Typus LI-LII.
- II 7 Anisocorie mit Areflexie, blau, oben peripupillar etwas gelblich, radiärer ann. minor. 3 Kontraktionsgruben. Typus CII-CIII (fast kein kleiner Iriskreis).
- III 5 Strukturtypus des Vaters II 16. Sphinkter sichtbar, blau, (O.D. Spur gelb) viele kleine Krypten.
- II 8 blau mit hellgelber Krause, dünnes Stroma. Typus CII-CIII.
- II 9 graublau, gelblich im radiären ann. minor, gelbe und braune periphere Knotenpunkte, feine weissliche Trabekel, hier und dort etwas bräunlich, sichtbarer Sphinkter keine Kontraktionsgruben, mittlerer Pupillarsaum, durchsichtige Grenzmembran. Typus LI-LII.
- II 10 diffus gelb, radiärer ann. minor, keine Kontraktionsgruben, breiter violetter peripherer Ring. Typus LI.
- III 6 diffus hellbraun, radiärer ann. minor, 3 Kontraktionsgruben, Sphinkter unsichtbar, intermediär etwas olivengrünlich. Typus CI.

Merkwurdigerweise hat dieses Mädchen viel dunklere Irides als ihre beiden Eltern!

Verwachsene Augenbrauen findet man bei I1, I3, den E. Z. II4 und II5, III4.

Zu diesen grösseren Stammbaümen möchte ich noch einige weitere Beobachtungen in Einzelfamilien hinzufügen. (Abb. 7-8).



Fam. de H. (Abb. 7) Der Vater gehört zum L I (-L II)-Typ, die Mutter mehr zum Normaltyp C I (mit hier und dort Neigung zu L I). Der älteste Sohn ist der Mutter ähnlich C I - L I, die nächste Tochter stellt C I dar, der folgende Sohn L I und die jüngste Tochter L I - L II. Diese Befunde sprechen für eine Ehe eines Heterozygoten vom L-Typus mit einer Homozygote des C-Typus. Nähere Besonderheiten: I 1 hat blaue Augen ohne Stromapigment, einen sichtbaren M. sphincter, ein dünnes lockeres Vorderblatt mit einer wenig opaken vorderen Grenzmembran und vereinzelten kleinen Durchlöcherungen und Krypten. Die Anzahl der Kontraktionsfurchen beträgt 2-4.

I 2 dagegen hat diffus braune Augen mit einem kontinuierlichen, dicken und dichtgewobenen Vorderblatt mit Trabekeln an der Grenze der beiden Iriskreise sowie zahlreichen kleinen Krypten an dieser Stelle. Anzahl der Kontraktionsfurchen 3-5. Der Sohn II 1 hat blaue Augen mit spärlichem Gelb, einen sichtbaren Sphinkter, ein dünnes lockeres Vorderblatt. Die Iris besitzt viele, teils grosse Krypten um die Krause herum. In dieser Hinsicht weicht er vom Strukturbilde seines Vaters ab. Die Kontraktionsringe (1-2) sind undeutlich.

Die Tochter II 2 hat blaugraue Augen, die intermediär gelblich sind und braune Fleckchen enthalten. Das Vorderblatt ist opak, mässig locker gebaut. Anzahl der Kontraktionsfurchen 3-5.

Der Sohn II 3 hat diffusbraune Augen wie die Mutter und auch den gleichen Strukturtypus, nur dass die Krypten und die Trabekel auf der temporalen Seite weiter nach der Mitte der Iris vorschreiten. Kontraktionsfurchen 2-3.

Die Tochter III 4 hat blaue Irides mit wenig Gelb, einen sichtbaren Sphinkter, ein lockeres Vorderblatt, das weniger dünn ist als das ihres Bruders II 1. Vereinzelte grosse Krypten. Anzahl der Kontraktionsfurchen 2.

Jedes Familienmitglied hat somit eine eigene individuelle Kombination von Struktureinzelheiten. Auch gibt es keine feste Korrelation zwischen Struktur und Farbe der Iris.

Fam. B. (Abb. 8) Ein Elternpaar bekommt einen Sohn und eine Tochter. Alle Augen sind blau. Vater und Sohn besitzten grosse Krypten und habben einen Strukturtypus, der zwischen L I und C I liegt, und wobei der M. sphincter sichtbar ist. Mutter und Tochter zeigen einen C I Typus ohne Krypten und ohne sichtbaren Sphinkter.

Fam. Sl. (Abb. 8). Vater L II-Typus leicht trabekulär, blaue Irides mit spärlichem Gelb. Mutter C I-Typus, blau. Zwei Söhne, beide L II, jedoch etwas mehr in die Richtung von L I gehend, Irisfarbe und Struktur bei beiden blau mit orangegelben Trabekeln.

Fam. M. (Abb. 8) Vater L I - L II, blaugrau mit grossen Krypten. Mutter C I, blau mit Spuren von Gelb ohne Krypten. Sohn L I, blau mit weisradiärer Zeichnung ohne Krypten. Vier Töchter, alle C I, ohne Krypten, blaue Irides mit gelblicher bzw. bräunlicher Farbe der Krause.

Fam. Ma (Abb. 8) Vater hellblau (Typ C I), Mutter dunkelbraun mit groben Trabekeln, wobei auch das Hinterblatt und die in die Krypten hineintauchenden Verbindungsfasern Pigmentkörner enthielten (Typ L I à L II). Die 7 Kinder sollen alle braune Augen haben, ich sah davon 2 Töchter mit dem gleichen Strukturtypus wie bei der Mutter, nur hellerbraun, mehr wie ein peripupillares Aureol vorhanden und mit grünlicher Peripherie.

Fam. Kr. (Abb. 8) Ein Vater mit Struktur C I (ziemlich homogenes Vorderblatt ohne grössere Krypten) und Aureolfarbe (Ann. minor und Circ. art. min. hellbraun, und weiter grünblau) erhält in der Ehe mit der Mutter, die eine Struktur L II und Spaltung der Irisblätter aufwies, 3 Töchter, die in letzterer Hinsicht der Mutter ähnlich sind. Die zweiblättrige Iris zeigte bei diesen 4 Personen unter schiedliche Irispigmentation; bei der Mutter war nämlich das trabekuläre Vorderblatt gelblichweiss und kryptenreich bis in die Peripherie, wobei das linke Auge vereinzelte kleine hellere Naevi aufwies und der Gesamteindruck der Augen eine blaue war. Eine Tochter hatte die braungrünlichen Augen des Vaters, jedoch mit Trabekeln und mit gelblicher Peripherie des Vorderblattes und mehr Krypten als die Mutter, eine zweite und dritte Tochter zeigten braunere Augen als diejenigen des Vaters, und Krypten wie bei der Mutter.

Ich fand ausgesprochene Erblichkeit der zweiblättrigen Iris in mehreren Familien. Sie ging fast immer mit peripherer Lage der Krause einher. Ich greife folgende Beispiele heraus ausser den soeben genannten. In der Familie D. zeigten eine Mutter und Sohn beide den Typus L II à L III, wobei die Peripherie des Vorderblattes eine mehr kontinuierliche Struktur aufwies und die Gegend der Grenze der Iriskreise sehr locker gewoben war mit vielen Löchern in der vorderen Grenzmembran, wo einige feine Faserbündel hineintauchten. Die Trabekel selber waren gelblich.

Eine andere Familie (Mo.) kennzeichnete sich durch eine sehr periphere Lage der Krause (Typus L III).

Wieder in einer anderen Familie (Br.) jedoch hatten zwei Schwester diffusbraune Augen, dabei ausnahmsweise vom trabekulären Typ C I à L I, örtlich sogar bis C III reichend, und dennoch mehr oder weniger zweiblättrig, jedenfalls mit deutlicher Fuchsscher Spalte.

Auch der trabekuläre Typ an sich ohne deutliche Spaltung in zwei Blättern ist, wie meine beiden Stammbaüme dargetan haben, erblich. Ich fand ihn noch in gleicher Weise in gleich braunen Augen mit mehr intermediär und zentral gelegenen Trabekeln (Typ L I) bei Mutter und Tochter (T.) und gleichfalls als Typ L I bei einer anderen Mutter und Tochter (v. B.). Hier gab es noch kleine Unterschiede. Bei der Mutter waren die um die Krause herum gruppierten Trabekel diffusbraun und war der Typ einigermassen zweiblättrig, bei der Tochter waren die gleichsinnig gelagerten Trabekel pigmentärmer und wies die Peripherie diffus gelbliches Pigment auf, sodass die ganze Iris mehr grünlich anmutete.

Soweit mein Material reicht spricht alles für einfache autosomale Dominanz des L-Typus über den C-Typus. Jedenfalls ist es nie vorgekommen, dass aus Ehen von zwei C-Typen L-Typen hervorgegangen sind, wohl aber das Umgekehrte.

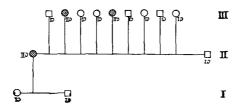


Abb. 9 - Fam. Dr. vd. B. III III4 u. III7 haber eine Krause, die ottlich in die L-Richtung geht

Eine schöne Illustration des letzteren Ergebnisses verdanke ich noch meinem Mitarbeiter Dr J. van den Bosch. (Abb. 9) Er konnte eine Familie durch 3 Generationen verfolgen. In der ersten Generation erhielten 2 C I-Eltern eine C II-Tochter. Diese Tochter erhält in einer Ehe mit einem C I-Typus 9 C-Kinder, davon 7 C I und 2 C II. Ob man C I und C II als genotypisch verschieden betrachten darf, lässt sich erst in Zukunft aus vielen derartigen Beobachtungen schliessen.

Nachdem ich diese eigenen Erfahrungen gesammelt hatte, habe ich das Schrifttum zu Rate gezogen, wozu nur Weninger (1934) und Eskelund (1938) in Betracht kommen.

Da Weninger sein Material in Irides mit schmalem kleinen Kreis und mit breitem kleinen Kreis eingeteilt hat, vermute ich, dass diese Typen weitgehend mit meinen C-und L-Typen übereinstimmen und dass ich deswegen keinen grossen Fehler begehe, wenn ich die in Abb. 3 bis Abb. 10 und die auf S. 485 (2 Fam.) und S. 489 (1 Fam.) der diesbezüglichen Arbeit erwähnten Familien und Stammbaüme in diesem Sinne wiedergebe. Ich habe noch eine im Anthropologischen Institut Wien von mir angetroffene Familie mit zwei Zwillingspaaren hinzugefügt (s. die Abbildungen 10). In der Abb. 3,

Tab. 1 - Ehen von zwei CTypen

Autor	Fam.	Vater Mutter	C-Söhne	C-Töchter	L-Söhne	L-Töchter
Eskelund	1	CII × CII (àCI)	1 CII			
	5	CII × CII (àCI)		1 CII 2 CII (àCI)		
	7	CII × CII (àCIII)		1 CII		
	8	CIII × CI	1 CIII 2 CIII (àCII)			
	9	CI × CI (àCII) (àCII)	1 CII 1 CI (àCIII)	1 CII (àCIII)		
	11	CI × CI	1 CI (àCII)	1 CII		
	13	CII × CII (àCI)	2 CII	1 CII 1 CII (àCI)		
	15	CI × CII (àCII)	2 CI 1 CII (àCII) (àCIII)			
Weninger	Abb. 8	$\mathbf{C} \times \mathbf{C}$	1 C			
Waarden- burg	Stb. v.d.G. Stb. W.	CI × CI CI × CII	1 CI 1 CI	1 CI 1 CI 1 CI (àCII)		
v.d. Bosch	Fam.3 Gen.	CI × CI CI × CII	3 CI	1 CII 4 CI 2 CII	keine L-Kir	nder
Total:	13 Ehen von C-Typen		18 C-Söhne	18 C-Töchter	keine L-Kinder	

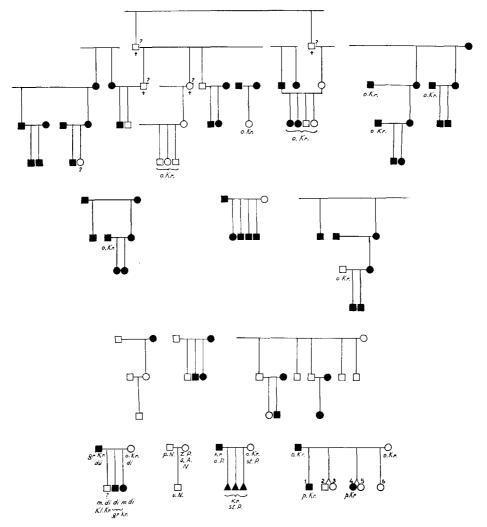


Abb. 10 - Irisfarbe: Vater blau mit hellbraurem ann. min. Mutter diffus braun. Kinder 1. 2.
3. 5. u 6. Braun 4. diff. braun mit gelb. Also: keine feste Korrelation zwischen Structur und Farbe. Anthr. Inst. Wien.

Erklärung der Zeichenabkürzungen.

Schwarz=breiter kleiner Iriskreis (mein L-Typus)

weisz = schmaler » » (mein C-Typus)

o. Kr. =ohne Krypten Kr=Krypten

gr. Kr. =grosse » p. Kr=periphire Krypten

kl. Kr. =kleine »

dü =dünnes lockeres Vorderblatt

di =dichtes Vorderblatt

m. di =massig dichtes Vorderblatt

st. P = stark pigmentiert

p N = pigmentierte Netzzeichnung

u N =unpigmentierte

o P =ohne Pigment

† =gestorben

z. P =zarter Pigmentschimmer

N = einige Naeri im grossen Kreis

s. A = schmales braunes Aureol

4 und 5 wird bzw. 2 mal, 3 mal und einmal eine Person mit breitem Innenkreis ohne Krypten angegeben. Die diesbezüglichen Irides warer 5 mal braun und 1 mal meliert. Wahrscheinlich waren eventuelle Krypten dadurch ohne Spaltlampe unsichtbar.

Bei Eskelund kommen die nur 2 Generationen umfassenden Familien 1-15 in Betracht. Da dieser Autour die mittleren Breitenmassen des Annulus minor und des Ann. major angiebt und Verhältniszahlen berechnet hat, war es nicht schwierig dessen Ergebnisse mit meinen Einteilungstypen in Einklang zu bringen.

Uber alle diese Literaturdaten zusammen mit meinem eigenen Beobachtungsgut geben die Tabellen I-IV Aufschluss.

Die Tabelle I umfasst 13 Ehen von zwei C-Typen. Aus diesen Ehen gingen 18 C-Söhne und 18 C-Töchter hervor, und keine L-Kinder, was für Rezessivität der C-Typen spricht.

Die Tabelle II enthält 11 Ehen von zwei L-Typen. Sie ergeben 10 L-Söhne, 7 L-Töchter und eine C-Tochter. Dieses Material ist noch zu klein. Die eine C-Tochter beweist jedoch, dass L-Phaenotypen latent die Anlage für den C-Typus enthalten können.

Die Tabelle III gibt Auskunft über die Ehen von C- und L-Typen. Aus 28 derartigen Ehen gingen folgende Kinder hervor: 20 C-Söhne, 23 C-Töchter (macht 43 C-Kinder), 25 L-Söhne, 15 L-Töchter und 3 L-Kinder (macht 43 L-Kinder).

Unter der Tabelle habe ich die reziproken Zahlen gegeben, je nachdem der Vater oder die Mutter zum C-Typus, bzw L-Typus gehörte. Diese viel zu niedrigen Zahlen

Autor	Fam.	Vater Mutter	L—Söhne	L—Töchter	C—Söhne	C—Töchter
Weninger		L × L L × L L × L L × L L × L L × L L × L L × L L × L L × L	1 2 1 2 1	1 1 2		
Eskelund	10	LI × LIII	1 LII (àLIII)			
Waarden- burg	v.d.G.	LI × LI (àLII)				1 CI
	W.	LI × LI (àLII)	2 LI	1 LI		
		11 Ehen L×L	10 L-Söhne	7 L-Töchter		1 C-Tochter

Tab. 2 - Ehen von zwei L-Typen

brauchen in Zukunft noch eine ausgiebige Vermehrung um festzustellen ob vielleicht unter den L-Typen noch X-chromosomal bedingte Formen vorkommen, die nur von Mütter auf Söhne übertragen werden können.

Tab. 3 - Ehen von C- und L-Typen

Autor	Fam.	Vater Mutter	C—Söhne	C—Töchter	L—Söhne	L—Töchter
Eskelund	3 12 2 6 14	LI	2CI + 2CI (àCII) 1CII+1CII (àCIII) 5 CI	2 CII 3 CII 1CI + 1CI (àLI) 1 CI	2 LII (àLIII)	
Weniger	5 Fam. zusammen 6 Fam.	$egin{array}{ccc} L & \times & C \\ C & \times & L \end{array}$	2	4	5	5 + 3L-Kind.
Waarden- burg	Sl. M. v.d.G. Wa. Kr. Ma.	LII × CI LI × CI (àLII) LI × CI CI × LII CI × LII (àLII)	1 CI 3 CI 2 CI	4 CI 4 CI 1 CI	2 LII (àLI) 1 LI 4 LI (àLII) 1 LI (àLII) 2 LI 1 LI 1 LI (àLII) 1 LI	2 LI (àLII) 3 LII 2 LI (àLII)
	28 Ehen von Nater C×M Nater L×M	C- und L-Typen [utter L 12 C-Sö		23 C–Töchter Kinder Töchter +	43 L –1	+3 L-Kinde Kinder

Autor	Fam.	Vater Mutter	C—Söhne	C—Töchter	L—Söhne	L—Töchter
Eskelund	4	CI × CII (à LI) (àCIII)	1 CII (àCIII)	1 CII (àCIII)		
Waarden- burg	В.	CI × CI (àLI)	1 CI (àLI)	1 CI		
	deH.	$\begin{array}{ccc} LI & \times & CI \\ (\grave{a}LII) & (\grave{a}LI) \end{array}$	1 CI (àLI)	1 CI	1 LI	1 LI (àLII)

Tab. 4 - Ehen von Uebergangsfällen

Schliesslich habe ich in Tabelle IV 3 Familien untergebracht, wo die Phänotypen Zwischenstufen zwischen meinen Typen darstellen. Höchstwahrscheinlich gehören zwei derselben zu den $C \times C$ Typen und die letztere zu dem $L \times C$ Typus.

Zusammenfassend kommt es mir vor, dass im Gesamtmaterial nichts in Widerspruch steht zu der These, dass der L-Typus in einfacher Weise autosomal vererbt wird und über den C-Typus dominiert. Es bleibt zukünftigen Nachforschungen vorbehalten herauszufinden inwieweit eine Untereinteilung der C- und L-Typen nicht nur phänotypisch, sondern ebenfalls genotypisch berechtigt ist und wie viele genotypische Strukturtypen es gibt. Uber dasjenige, was schon auf diesem Gebiete bekannt geworden ist habe ich in komprimierter Form auf der Anthropologentagung 1954 in Münster berichtet. Ich habe die Absicht auf dieses Thema und auf die gegenseitigen Beziehungen von Struktur und Pigmentation in einer gesonderten Arbeit näher einzugehen.

Ich möchte an dieser Stelle nur noch erwähnen, dass auch Wichmann (1953) einen Versuch gemacht hat etwas über den Erbgang der Strukturunterschiede zu erfahren. Er hat sein Material in Ehen von kryptenlosen und kryptenhaltenden Eltern eingeteilt. Ich möchte dagegen nur einwenden, dass eine derartige Einteilung dem grossen Formenreichtum auf dem Gebiete der Irisstruktur nicht genügend gerecht wird. Es gibt so viele Ubergänge und Überlagerungen zwischen den Irisstrukturtypen, dass man es besonders bei den kryptenhaltenden Personen sicher nicht mit etwas Einheitlichem zu tun hat. Dennoch bieten seine Ergebnisse interessante Besonderheiten, die m.E. nicht mit der hier von mir verteidigten Auffassung strittig sind. Die Zahlen seiner 7 Ehen von zwei kryptenlosen Eltern mit 7 Kindern (davon 3 kryptenhaltend und 4 kryptenlos) sind zu klein und besagen ohne nähere Beschreibung zu wenig, da auch meine C-Typen haüfig kleine Krypten aufwiesen. Dagegen bringt er 54 Ehen von zwei Kryptenträgern mit 58 Kindern, die 91.4 Prozent Kinder mit Krypten und 8.6 Prozent Kinder ohne Krypten ergeben. Das wird begreiflich wenn die Kryptenträger haufig L-Typen darstellen. Schliesslich erwähnt er 54 Ehen von kryptenlosen und kryptenhaltenden Eltern mit 55 Kindern, davon 69.1 Prozent kryptenhaltend und 30.9 Prozent kryptenlos. Da die ursprüngliche Vermutung des Autors, dass Dominanz der kryptenlosen Iris bestehe, hier nicht stimmt, nimmt er polymeren Erbgang an.. Ob diese Schlussfolgerung richtig ist, kann nur auf dem Wege der detaillierten Erbforschung vereinzelter Strukturtypen entschieden werden. Einteilung Wichmanns is noch zu grob, sie birgt auf beiden Seiten gewiss mehrere Biotypen in sich und deshalb glaube ich nicht, dass seine Befunde und die meinigen im Widerspruch zu einander stehen.

Ueber die Anzahl der erblichen C- und L-Strukturtypen des Irisvorderblattes würde man sich auch noch besser erkundigen können, wenn eine genügende Anzahl von E.Z.



Abb. 11 - 15-jährige E. Z.-Mädchen mit geringen Gradunterschieden des trabekulären Irisbaus (Typus L I)

Fällen zur Verfügung stände, da man aus ihnen etwas über die Modifikationen der Einzeltypen erfahren kann. Meine eigenen Erfahrungen sind diesbezüglich noch zu dürftig. Sie haben nur ans Licht gebracht, dass E.Z. für die C- und L-Haupttypen immer konkordant sind, während gleichgeschlechtliche Z.Z. diskordant sein können. Bei einem grossen Zwillingsmaterial aus älterer Zeit habe ich diese neue Struktureinteilung noch nicht benutzt, sodass ich darüber nicht berichten kann. Ich besitze Notizen von im ganzen nur 7 E.Z. Paaren (3 männl., 4 weibl.) und 4 Z.Z. Paaren (2 männl., 2 weibl.) mit trabekulärem Bau. Die E.Z. sind dafür immer konkordant die Z.Z. waren zweimal diskordant: einmal LII neben CII und einmal CI neben LI. Eskelund berichtet nur über 3 E.Z. Paaren (1 männl., 2 weibl.), die alle drei konkordant sind einmal für den LI Typ, einmal für den CI Typ und einmal für den CII-CIII Typ und ein Z.Z. Paar (weibl.) das diskordant (LI neben CI) ist. Ziegelmayer (152) zeigte auch dem Wiener Kongress Irisbilder von 21 j. weiblichen E. Z., die beide meinen L I Typus aufwiesen. Weninger hat homologe

Augen von E. Z. abgebildet, einmal konkordant für meinen L II, einmal konkordant für meinen C I Typus. Gurich (1937) gibt konkordante Iriszeichnungen von männlichen E.Z. (wahrscheinlich mein L I Typus). Prof. von Verschuer war so liebenswürdig mir Irisphotographien von 3 E.Z. Paaren (1 männl., 2 weibl.) zur Verfügung zu stellen,

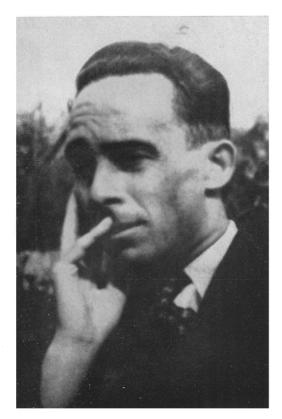




Abb. 12 - Mänliche E. Z. aus dem Stammbaum nr. 2 (typus LI-L II)

die wieder alle konkordant sind (1 mal L I, 1 mal C I, dabei örtlich L I, 1 mal C I mit örtlich C II). Drei Z.Z. Paaren (2 männl., 1 weibl.) waren 1 mal konkordant, (C I), 2 mal diskordant (CI-LI neben CI und LI neben CI). Ein Pärchen ist konkordant (C I). Aus früheren Untersuchungen von Schwägerle (1938), sowie von JANCKE (1941) ging auch schon hervor, dass E.Z. für den Bau der Krause und des Innenkreises sowie für das Vorhandensein oder Nicht-Vorhandensein von Krypten in hohem Ausmass konkordant sind.

Ich sah einmal auf beiden Augen eines stark myopischen 16 j. Knaben eine zweiblättrige Iris, jedoch war sie rechts viel weniger trabekulär gebaut als links. Eine Struktur-

diskordanz, die auf beiden Augen einer Person vorkommen kann, könnte sich ebenfalls bei E.Z. Paarlingen dartun. In der Tat fand ich bei weiblichen 12 j. E.Z. mit trabekulärem Irisbau denselben weniger prononziert an der oberen Seite der Irides des einen Mädchens, und sah ich gleichfalls Gradunterschiede bei 15 j. E.Z. Mädchen (Abb. 11). Bei Dominanz und Heterozygotie wären Schwankungen eher als bei rezessiver Homozygotie zu erwarten.

Künftige diesbezügliche Nachforschungen bei Zwillingen werden deswegen vielversprechend sein, sodass ich dazu noch besonders anregen möchte.

Zusammenfassung

An Hand von 2 Stammbäumen durch 4 bzw 3 Generationen, deren Mitglieder vom Verf. selbst an der Spaltlampe untersucht wurden, und auf Grund weiterer derartiger Erfahrungen in Einzelfamilien und von Literaturbefunden, wird verteidigt, dass der lakunäre Strukturtypus mit peripherwärts verlagerter etwas unregelmässiger Krause, welches Bild auf verstärkte Resorption der Iridopupillarmembran beruht, in einfachdominanter Weise autosomal vererbt wird. Irisstrukturtypen mit mehr kontinuierlichem Vorderblatt verhalten sich demgegenüber rezessiv. In Zukunft soll noch nachgeforscht werden, ob die vom Verf. eingeteilten Untertypen auf gesonderte Gene beruhen.

Literatur

ESKELUND, V. 1938: Structural variations of the human iris and their heredity. Kopenhagen und London. GUERICH, H. 1937: Klin. Monatsbl. f. Augenh., 99, 345.

JANCKE, G. 1941: v. Graefe's Arch. f. Ophth., 142, 113.

SCHWAEGERLE, F. 1938: Ztschr. menschl. Vererb.-u. Konstit. lehre, 22.

WAARDENBURG, P. J. 1932: Das menschliche Auge und seine Erbanlagen S. 220-224 (Nijhoff, Haag).

- 1952: Actes du IV. Congrès international des Sciences Anthropologiques et Ethnologiques, Vienne, Tome I, p. 70-74.
- 1954: Zeitschr. f. Morph. u. Anthropol. 46, 1, 30-46.
- 1955: Kongressbericht Juni-Tagung d. Deutsch. Anthrop. Ges. 154 Homo V 2-4 122-124.

WENINGER J. 1934: Zeitschr. f. Morph. u. Anthropol., 34.

WICHMANN D. 1953: Acta Genet. medic. et gemellolog. 2. 399-406.

ZIEGELMAYER, G. 1952: Congrès Vienne.

RIASSUNTO

Vengono pubblicati due alberi genealogici che includono rispettivamente 4 e 3 generazioni i membri dei quali furono personalmente studiati dall'A. mediante la lampada a fessura; così pure vengono comunicati i reperti di altre più piccole famiglie e i confronti con i dati della letteratura. Tutto ciò conduce al convincimento che il tipo lacunare della struttura iridea con collaretto un po' irregolare e spostato perifericamente (collaretto che è il risultato di un accresciuto riassorbimento della membrana iridopupillare) venga ereditato come carattere dominante nei confronti del tipo con superficie anteriore continua e collaretto più peripupillare, il quale tipo si comporta come un carattere recessivo semplice autosomico. Quanto ai sottotipi dei due tipi strutturali ravvisati ed opposti, una presa di posizione relativa al loro fondamento genetico non sarà possibile che in seguito a futuri studi.

RÉSUMÉ

Publication de deux arbres généalogiques comprenant 4 et 3 générations examinées à la lampe à fente par l'auteur lui-même et des résultats d'autres petites familles et des communications de la litérature. Il semble probable que le type lacunaire avec una collarette un peu irrégulière et déplacée en direction périphérique, qui est le résultat d'une réabsorption augumentée de la membrane iridopupillaire, soit hérité comme un trait dominant sur le type avec une lame antérieure continue et une collarette plus péripupillaire, qui se comporte comme un trait simple-récessif autosomal. Quant aux subtypes des deux types structurels opposés mentionnés, la décision concernant leur base génétique n'est possible que par des examens futurs.

SUMMARY

Report of 2 pedigrees during 4 and 3 generations respectively, whose members have been investigated by the author personally with the splitlamp. In addition to these pedigrees some more smaller families were examined and compared with communications from the literature. this leads to the assumption that the lacunar type of irisstructure with its irregular and more peripherically situated irisfrill, as a result of increased reabsorption of the iridopupillary membrane, is an autosomal trait, which behaves like a single dominant. The iris with a more continuous boundery layer and an irisfrill which is situated nearer to the pupil is recessive. It will be necessary in future to settle the genetic background of the subtypes of both contrasttypes, mentioned above.