

TECHNISCHE UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Kinderklinik und Poliklinik des Klinikums rechts der Isar
der Technischen Universität München
Kinderklinik Schwabing
(Direktor: Univ.-Prof. Dr. St. Burdach)

AMBRAS-SYNDROM

Christine G. Nökel

Vollständiger Abdruck der von der Fakultät für Medizin
der Technischen Universität München zur Erlangung des akademischen Grades eines
Doktors der Medizin
genehmigten Dissertation.

Vorsitzender: Univ.-Prof. Dr. D. Neumeier

Prüfer der Dissertation:

1. apl. Prof. Dr. F. A. M. Baumeister
2. Univ.-Prof. Dr. Dr. B. Pontz

Die Dissertation wurde am 01.08.2006 bei der Technischen Universität München
eingereicht und durch die Fakultät für Medizin am 18.11.2009 angenommen.

Danksagung

Herrn Prof. Dr. F. Baumeister danke ich für die Überlassung des Dissertationsthemas und für die intensive Unterstützung bei der Erstellung dieser Arbeit. Ebenso bedanke ich mich für das mir anvertraute Bild- und Schriftmaterial bezüglich des Ambras-Syndroms.

Ich bedanke mich bei der Indexpatientin, die ich bei Beratungsgesprächen sowie während Ihrer Therapie begleiten durfte und die mir geduldig viele Fragen beantwortet hat.

Ebenso möchte ich mich bei meinem Ehemann Oliver Nökel für seine engagierte Unterstützung im Bereich der Text- und Bildverarbeitung und vor allem für die mir entgegengebrachte Rücksichtnahme und Geduld bedanken.

Ein ganz spezieller Dank gebührt meinen Eltern, Rosemarie und Gerhard Stangl, welche mir immer zur Seite standen und mir meine Ausbildung ermöglicht haben.

Mein Dank gilt allen Freunden, die mich unterstützt haben und somit zum Gelingen dieser Arbeit beigetragen haben.

ABSTRACT

Das Ambras-Syndrom (OMIM 145701) ist eine sehr seltene, congenitale Hypertrichose. Ein charakteristisches Behaarungsmuster und Zahnanomalien kennzeichnen dieses Syndrom und grenzen es von anderen Formen der congenitalen Hypertrichosen ab. Bei einer betroffenen Person sind weitere assoziierte Anomalien, wie z.B. akzessorische Mamillen und Hexadaktylie, beschrieben worden.

Ausgangspunkt der Zusammenstellung der Familien und die Rekonstruktion der Stammbäume der betroffenen Familien, war die Literatursuche bis zurück ins 16. Jahrhundert. Genutzt wurden dazu Informationen die durch das Deutsche Institut für medizinische Dokumentation (DIMDI), Medline, PubMed -National Library of Medicine- zur Verfügung gestellt wurden und die Zurückverfolgung zu ursprünglichen Quellen ermöglichten.

Insgesamt fanden sich zehn Familien oder Einzelpersonen vom 16. Jahrhundert bis in die Gegenwart, welche dem Ambras-Syndrom zugeordnet werden können.

Beim Ambras-Syndrom liegt eine charakteristische Behaarung des Gesichtes mit Betonung der Haardichte auf Nase, Stirn, Augenlidern und Wangen vor. Die Behaarung der Ohren ist typisch, ebenso die vollständige Behaarung von Stamm und Extremitäten.

Das Haar beim Ambras-Syndrom ist vom Vellustyp und weist charakteristisches Aussehen und Konsistenz auf. Das Haar ist sehr weich, fein und erreicht eine Länge von mehreren Dezimetern.

Charakteristisch zeigen sich beim Ambras-Syndrom eine Verzögerung der Zahnentwicklung und eine Oligodontie.

In dieser Arbeit wird der charakteristische Haar- und Zahnstatus der Ambras-Familien, beruhend auf der Analyse von Bildmaterial und zeitgenössischen Quellen dargestellt.

Die Rekonstruktion und Analyse historischer Stammbäume zeigt, dass dem Ambras-Syndrom ein autosomal dominanter Erbgang zugrunde liegt.

Bei der genetischen Untersuchung der Indexpatientin fand sich eine perizentrische, balancierte Inversion des Chromosom 8 (breakpoint: p11.2q23.1). Neuere chromosomale Untersuchungen deuteten darauf hin, dass die Inversion nicht zu einem Bruch der Codierungssequenz des Gens führte, sondern dass der Phänotyp sehr wahrscheinlich auf den durch die Inversion verursachten Positionseffekt zurück zu führen ist.

Die Differenzialdiagnosen der Hypertrichosen, die Gliederung der verschiedenen Hypertrichoseformen und das diagnostischen Vorgehen zur Abgrenzung des Ambras-Syndroms von anderen Formen der Hypertrichose sind ebenfalls Bestandteile dieser Arbeit.

INHALTSVERZEICHNIS

<i>Danksagung</i>	1
<i>Abstract</i>	2
<i>Inhaltsverzeichnis</i>	3
1. Einleitung	5
2. Problemstellung und Zielsetzung	6
3. Material und Methode	7
3.1 Historische Darstellungen von Personen mit Ambras-Syndrom	8
4. Grundlagen zur Haarentwicklung, -aufbau und -zyklus	31
4.1 Haarentwicklung	31
4.3 Haaraufbau	31
4.2 Haarverteilung	32
4.4 Haartypen.....	33
4.4.1 Fetales Lanugohaar	33
4.4.2 Vellushaar	35
4.4.3 Terminalhaar	35
4.5 Hormonelle Einflüsse auf das Haarwachstum	35
4.6 Haarzyklus	36
4.6.1 Haarzyklusphasen	37
5. Familien und Einzelpersonen mit Ambras-Syndrom	39
5.1 Indexpatientin	39
5.2.1 Petrus Gonzales.....	58
5.2.2 Caterina Gonzales.....	62
5.2.3 Madeleine Gonzales.....	63
5.2.4 Henri (Enrico) Gonzales	65
5.2.5 Paul Gonzales.....	70
5.2.6 Françoise Gonzales	70
5.2.7 Antoinette (Tognina) Gonzales	72
5.2.8 Orazio Gonzales.....	74
5.2.9 Ercole Gonzales	75
5.3 Barbara Ursler	76
5.4 Familie Jeptichew	79
5.4.1 Adrian Jeptichew	79
5.4.2 Fedor Jeptichew.....	82
5.5 Familie Maong	89
5.5.1 Shwe-Maong.....	89
5.5.2 Shwe-Maongs Töchter.....	93
5.5.3 Maphoon Maong.....	93
5.5.4 Ältester Sohn von Maphoon	97
5.5.5 Jüngster Sohn von Maphoon.....	101
5.5.6 Enkeltochter Mah-Mé	102
5.6 Stefan Bibrowski	104
5.7 Nordchinese	110

5.8 Michael K.	111
5.9 Sabine H.	113
5.10 Afrikanisches Mädchen.....	117
6. Klinik des Ambras-Syndrom.....	121
6.1 Haare.....	121
6.1.1 Haarverteilung.....	121
6.1.2 Haartyp.....	132
6.1.3 Entwicklung der Hypertrichose.....	132
6.2 Zähne.....	134
6.3 Weitere Anomalien.....	138
6.4 Genetik des Ambras-Syndrom.....	138
6.4.1. Chromosomenanalyse der Indexpatientin.....	139
7. Differentialdiagnosen.....	140
7.1. Phänotypische Differentialdiagnosen.....	140
7.1.1 Behaarungsmuster.....	140
7.1.2 Beschaffenheit.....	140
7.1.3 Zahnanomalien.....	140
7.2 Formen der vermehrten Körperbehaarung.....	140
7.3 Gliederungen der Hypertrichose.....	141
7.4 Flusschema zur Diagnostik des Ambras-Syndroms.....	144
8. Ergebnisteil.....	145
8.1 Wissenschaftliche Auseinandersetzung in Ätiologie, Diagnostik und Therapieansätze	145
<i>Literaturverzeichnis</i>	147
<i>Abbildungsverzeichnis</i>	149
<i>Lebenslauf</i>	152

1. Einleitung

Das Haarwachstum und die Körperhaarverteilung unterliegen beim Menschen großen individuellen Schwankungen. Haare besitzen keine überlebenswichtigen Funktionen, bieten aber unserer Kopfhaut Schutz vor z.B. UV-Strahlen, Wärme und Kälte und sind aus ästhetischen und sozialen Gründen für den Menschen von großer Bedeutung.

Menschen mit einer Hypertrichose unterliegen oft einer psychischen Belastung, da besonders bei starkem Haarwachstum an exponierten Stellen die Aufmerksamkeit und Neugier von Mitmenschen geweckt wird. Seit jeher erweckten Menschen mit sehr ausgeprägt behaarten Gesichtern und Körpern das Interesse der Menschheit. Im Wandel der Geschichte wurden sie als „Kuriositäten“ an Königshöfen gehalten, auf Jahrmärkten zur Schau gestellt oder im Zirkus vorgeführt.

Bei Betroffenen, besonders für Kinder, mit pathologisch vermehrtem Haarwuchs, kann die soziale Akzeptanz erschwert werden und zu Abgrenzung und Meidung führen.

Hypertrichosen können grob eingeteilt werden in lokale und generalisierte Hypertrichosen, sowie in congenitale und erworbene Formen.

Generalisierte, congenitale Hypertrichosen sind sehr selten und stellen eine differentialdiagnostische und therapeutische Herausforderung dar. Generalisierte, congenitale Hypertrichosen können verschiedenen Syndromen zugeordnet werden, die sich in ihrem Symptomenspektrum und Prognosen unterscheiden (Abschnitt 7; Baumeister, 1995).

Das Ambras-Syndrom (OMIM 145701) ist eine congenitale, generalisierte Hypertrichose, welche sich durch ein charakteristisches Haarverteilungsmuster, typische Haarbeschaffenheit und Zahnanomalien auszeichnet. Das Ambras-Syndrom wurde als eigenständiges Krankheitsbild erstmals 1993 von Baumeister et al. (Baumeister, 1993) beschrieben.

Das Ambras-Syndrom ist ein sehr selten beschriebenes Syndrom. Die Betroffenen riefen durch die Jahrhunderte große Aufmerksamkeit hervor, so dass sich trotz der Seltenheit dieses Syndroms graphische und literarische Dokumentationen finden lassen.

Herausforderung dieser Arbeit war es, alle verfügbaren Quellen bis zurück ins 16. Jahrhundert zu recherchieren und hierauf aufbauend die Leitsymptome und den Erbgang darzustellen.

2. Problemstellung und Zielsetzung

- Recherche nach vom Ambras-Syndrom Betroffenen in historischen Quellen und aktueller medizinischer Literatur
- Suche nach Gemälden, Zeichnungen und Photographien von betroffenen Personen
- Darstellung der Symptome betroffener Personen (Haarverteilung, Haartyp, Zahnstatus und weitere Symptome)
- Rekonstruktion von Stammbäumen
- Vergleiche in der Darstellung des Symptomkomplexes des Ambras-Syndrom
- Darstellung der Differentialdiagnosen und Gliederung der congenitalen Hypertrichosen
- Erarbeitung eines Schemas zum diagnostischen Vorgehen zur Diagnosestellung Ambras-Syndrom
- Bearbeitung der genetischen Grundlage und Genanalyse des Ambras-Syndroms

3. Material und Methode

Bei der Erstellung der vorgelegten Arbeit wurden primär zeitgenössische Berichte ausgewertet. Um an diese zum Teil bis ins 16. Jahrhundert zurückreichenden Quellen zu gelangen, war eine ausführliche Literaturrecherche notwendig.

Die Literatursuche erfolgte über die HTML-Version des BSB-OPAC der Bayrischen Staatbibliothek, der PubMed- National Library of Medicine, sowie über das DIMDI (Deutsches Institut für medizinische Dokumentation und Information).

Folgende Suchbegriffe und Kombinationen führten zu Berichten, die für die Erstellung dieser Arbeit relevant waren:

Ambras-Syndrom, OMIM 145701, Haarmenschen, Wolfmenschen, Affenmenschen, Hundemenschen, Überbehaarungssyndrom, congenitale Hypertrichose, generalisierte Hypertrichose, Haarfrauen, bärtige Frauen, behaarte Kinder, Hypertrichose/Überbehaarung bei Kindern, hairy family, dog-faced man und unter den Namen der Betroffenen.

Anhand der Literaturverzeichnisse der über diese Suchbegriffe bezogenen Artikel, erfolgte die Zurückverfolgung bis zu den Originalquellen.

Ebenfall standen mir die Krankenunterlagen der Indexpatientin zur Verfügung, welche ich im Alter von 13 Jahren selber untersuchen konnte.

Die Möglichkeit zur Einsicht und Erlangung von Reproduktion älterer Schriften (z.B. die Werke des Ulysses Aldrovandus: *Monstrorum historia cum paralipomenis etc. Bononiae* aus dem Jahr 1642) bestand im Lesesaal für Handschriften, seltene und alte Drucke der Bayrischen Staatbibliothek in München.

Zur Erlangung von Abbildungen für den Abschnitt 'Grundlagen zur Haarentwicklung, -aufbau und -zyklus' konnte eine Bildrecherche durch das Internet erfolgreich genutzt werden. Über diese Quelle konnten auch zeitgenössische/historische Landkarten gefunden werden.

Weitere wichtige historische Einblicke in das Leben der Familie Gonzales gab das Buch „Der wilde Mann von Teneriffa“ des Autors und Kunsthistorikers Roberto Zapperi.

3.1 Historische Darstellungen von Personen mit Ambras-Syndrom

Im Folgenden werden die Gemälde und Zeichnungen dargestellt, die in späteren Abschnitten nur in Auszügen im Kontext mit relevanten Informationen wiedergegeben werden.



Abb.1: Petrus Gonzales im Alter von ca. 43 Jahren

Aufbewahrungsort: Schloss Ambras bei Innsbruck, Österreich
190 x 80 cm, in Öl

Maler: unbekannt, um 1580

Titel: 'Der haarige Mann von München'

Eines von insgesamt vier Gemälden der Familie Gonzales. Vermutlich gelangten die Gemälde 1582 in den Besitz von Ferdinand Erzherzog von Tirol. Das Geschenk seines Neffen Wilhelm V. von Bayern brachte er nach Innsbruck in das Schloss Ambras.

Wiedergabe mit Genehmigung des Kunsthistorischen Museums Schloss Ambras.



Abb.2: Henri Gonzales im Alter von 2 Jahren

Aufbewahrungsort: Schloss Ambras bei Innsbruck, Österreich

100 x 86 cm, in Öl

Maler: unbekannt, um 1580

Zweites von vier Gemälden der Familie Gonzales.

Wiedergabe mit Genehmigung des Kunsthistorischen Museums Schloss Ambras.



Abb.3: Madeleine Gonzales im Alter von 7 Jahren

Aufbewahrungsort: Schloss Ambras bei Innsbruck, Österreich
122 x 85 cm, in Öl

Maler: unbekannt, um 1580

Drittes der vier Gemälde der Familie Gonzales.

Wiedergabe mit Genehmigung des Kunsthistorischen Museums Schloss Ambras.

Das vierte Gemälde aus der Familiensammlung zeigt die Mutter Caterina Gonzales und wird in Kap. 5.2.2 wiedergegeben.



Abb.4: Petrus Gonzales mit Ehefrau Caterina¹

Aufbewahrungsort: National Gallery of Art, Washington D.C.

14,3 x 18,4 cm

Maler und Entstehungsjahr: Joris Hofnagel, ca. 1575/1580

Titel: „Animalia Rationalia et Insecta (Ignis) Plate I,c

Geschenk von Mrs. Lessing Rosenwald, 1987

¹ aus www.nga.gov



Abb.5: Familie Gonzales

Aufbewahrungsort: Österreichische Nationalbibliothek in Wien
40,4 x 29,5 cm, in Öl

Maler: Dirck de Quade van Ravesteyn (flämischer Maler)

Titel: 'Bestiaire'

Entstehungsjahr und -ort: vermutlich in den ersten Jahren des 17. Jahrhunderts in Prag.

Dieses Gemälde entstand vermutlich nach Erzählungen, ohne dass der Maler die Familie gesehen hat.

Für die Dissertation zur Verfügung gestellt von der Österreichischen Nationalbibliothek in Wien.



Abb.6: Petrus und Arrigo Gonzales im Alter von 40 und 20 Jahren²

Holzschnitte des Aldrovandus: aus 'Monstrorum historia cum paralipomenis etc. Bononiae'

Entstehungsjahr: vermutlich um 1584

Wiedergabe mit Genehmigung der Bayerischen Staatsbibliothek München.

² aus Aldrovandus, 1642



Abb.7: Françoise Gonzales im Alter von 12 Jahren³

Holzschnitte des Aldrovandus: aus `Monstrorum historia cum paralipomenis etc. Bononiae´

Entstehungsjahr: vermutlich um 1584

Wiedergabe mit Genehmigung der Bayerischen Staatsbibliothek München.

³ aus Aldrovandus, 1642



Abb.8: Antoinette Gonzales im Alter von 6 Jahren⁴

Holzschnitte des Aldrovandus: aus `Monstrorum historia cum paralipomenis etc. Bononiae´

Entstehungsjahr: vermutlich um 1584

Dieser Holzschnitt entstand nicht direkt nach der Untersuchung von Antoinette, die Aldrovandus in Bologna durchführte, sondern wurde nach einer Zeichnung eines unbekanntenen Künstlers, die Aldrovandus einige Zeit später erhielt, von einem beauftragten Holzschnitzer angefertigt (Zapperi, 2004).

Wiedergabe mit Genehmigung der Bayerischen Staatsbibliothek.

⁴ aus Aldrovandus, 1642



Abb.9: Henri Gonzales im Alter von ca. 16 Jahren⁵

Aufbewahrungsort: Museo di Capodimonte (Galleria Nazionale) in Neapel, Italien

Maler: Agostino Carracci

Titel: 'Der behaarte Arrigo, der Narr Pietro, der Zwerg Amon und andere Tiere'

Entstehungsjahr: um 1596

Dieses Gemälde stammt aus den Sammlungen des Palazzo Farnese in Rom (Wohnort des Kardinal Odoardo Farnese).

Mitte: Enrico Gonzales trägt einen 'Tamarco', die Nationaltracht der kanarischen Guantschen

Links: Zwerg Taddeo del Forno, genannt Rodomonte

Rechts: Pietro Matto

⁵ aus Zapperi, 1995



Abb.10: Francesca Gonzales⁶

Aufbewahrungsort: Pierpont Morgan Library in New York

9,4 x 7,6 cm, Zeichnung

Zeichner: Lavinia Fontana

Entstehungsjahr: um 1600

⁶ aus www-english.tamu.edu



Abb.11: Antoinette im Alter von ca. 6-8 Jahren⁷

Aufenthaltort: Museum von Blois in Frankreich, 57 x 46 cm, in Öl

Titel: `Wild Boy`

Malerin: Lavinia Fontana

Entstehungsjahr: 1594

Auf dem Blatt, welches Antonietta in den Händen hält, steht geschrieben:
„Von den kanarischen Inseln wurde Don Pietro, ein wilder Mann, zum erlauchten Heinrich, König von Frankreich, gebracht. Heute befindet er sich beim erlauchten Herzog von Parma, dem ich Antonietta, gehörte, und jetzt bin ich bei Donna Isabella Pallavicina, der Frau Marchesa von Soragna.“ (Zapperi, 2004)

⁷ aus www.scuolascacchi.com



Abb.12: Antoinette Gonzales⁸

Kupferstich von Giacomo Franco, 25 x 15 cm

Aufenthaltort und Entstehungsjahr: unbekannt, um 1600

Der Kupferstich enthält folgende Inschrift unter der Darstellung (nicht abgebildet):

„Dies ist Tognina, die man hier sieht. Sie wurde als Tochter eines behaarten Vaters von den kanarischen Inseln, ganz behaart geboren und hatte einen Bruder, der genauso behaart wie sie und dem Herrn Farnese geschenkt wurde. Obige Tognina befand sich in Parma“.

⁸ aus Zapperi, 2004



Abb.13: Orazio Gonzales⁹

Kupferstich von Stephano Della Bella (1610-64)

Aufenthaltsort: Albertina in Wien

Entstehungsjahr: um 1700

Die Anfertigung dieses Kupferstiches erfolgte nach dem Tod von Orazio Gonzales, im Auftrag von Mercurio Ferrari, einem Freund von Orazio und ebenfalls Kammeradjutanten des Kardinals. Der Kupferstich enthält folgende Inschrift¹⁰:

„Portrait von Horatio Gonzales für Mercurio Ferrari.
Gonzales steht hier, bekannt am römischen Hofe,
dem in dem Menschengesicht starrt das tierische Haar.
Und Ferrarius, Dir, einst in Freundschaft verbunden.
dienstbar gelebt, auch jetzt lebt und atmet er noch.“

Wiedergabe mit Genehmigung der Albertina Wien.

⁹ aus Zapperi, 2004

¹⁰ aus Ravin, Hodge 1969; Bartels 1879



Abb.14: Barbara Ursler¹¹

Reproduktion einer Federzeichnung veröffentlicht von W. Richardson,
Castle Street, Leicester Field

Aufenthaltort: Öffentliche Kunsthalle zu Basel

Entstehungsjahr: um 1700

33 x 19 cm

¹¹ aus Stricker, 1876



**Abb.15: Adrian Jeptichew und Sohn Fedor
im Alter von ca. 44 und 3 Jahren¹²**

Entstehungsort: unbekannt

Entstehungsjahr: ca. 1873

¹² aus Scheugel, 1974



Abb.16: Fedor Jeptichew¹³

Entstehungsort und -jahr: unbekannt, ca. 1885-1900

¹³ aus Scheugel, 1974



Abb.17: Fedor Jeptichew (erster von rechts) im Alter von 27 Jahren¹⁴

Entstehungsort: Barnum & Baileys-Sideshow im Londoner Olympia
Entstehungsjahr: 1897, Fotografie

¹⁴ aus Scheugel, 1974



Abb.18: Familie Maong¹⁵

Titel: `Birmanische Haarmenschen aus Mandalay´, Photographie

Entstehungsort: vermutlich auf Java

Entstehungsjahr: ca. 1875, veröffentlicht in der französischen Zeitung `La Nature´

Maphoon (links), ihr Sohn Moun-Phoset (rechts) und Enkeltochter Mah-Mé (im Hintergrund, vermutlich positioniert auf einem Hocker, das sie zu diesem Zeitpunkt erst 7 Jahre alt war)

¹⁵ aus Bondeson, 1996



Abb.19: Shwe-Maong und Maphoon im Alter von 3 Jahren¹⁶

Titel: 'Shwe-Maong, a native of Lao'

Entstehungsjahr: ca. 1826

¹⁶ aus Crawford, 1834



Abb.20: Maphoon im Alter von 31 Jahren mit ihrem jüngeren (14 Monate) Sohn¹⁷

Entstehungsjahr: 1855

Entstanden im Auftrag von Kapitän Henry Youle, der Maphoon 1855 gesehen und beschrieben hat (Beigel, 1868).

¹⁷ aus Bartels, 1879

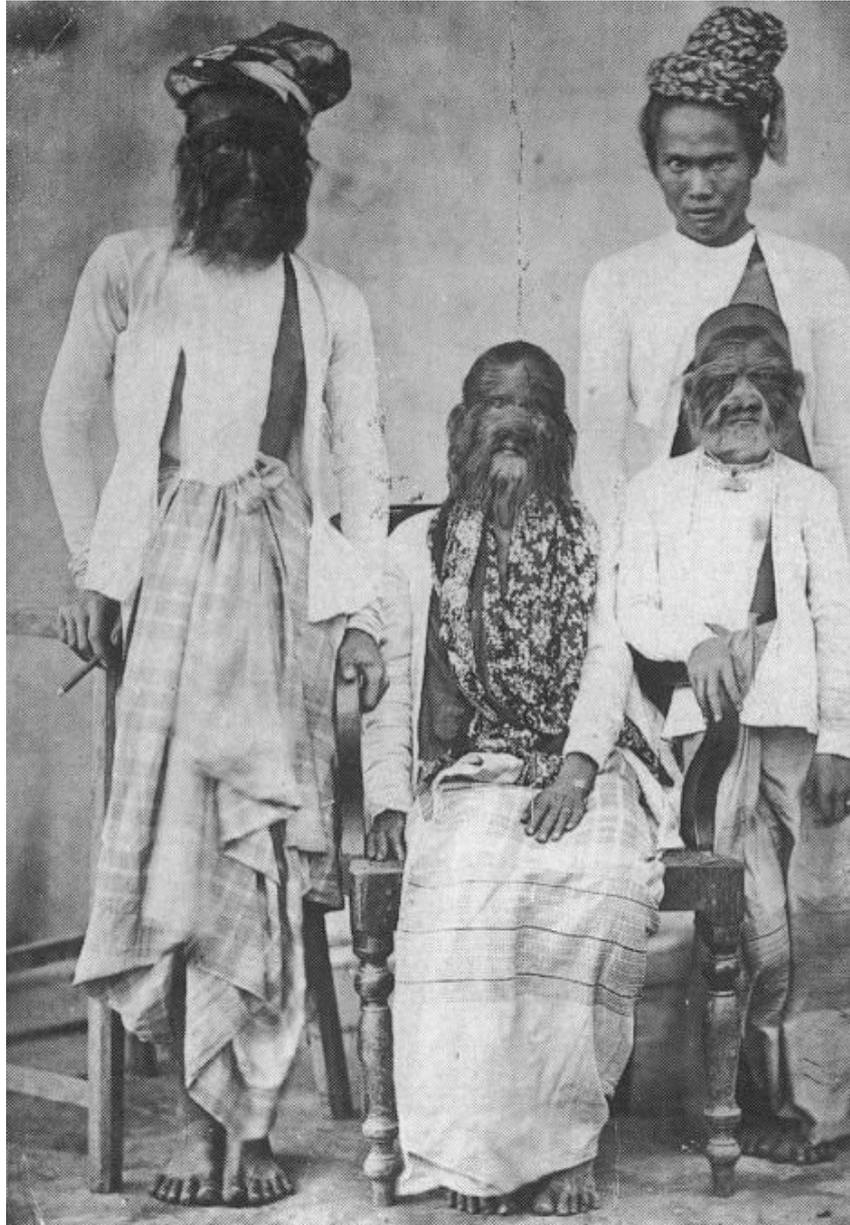


Abb.21: Familie Maong¹⁸

Titel: The Burmese hairy man

Entstehungsjahr: ca. 1872

Aus der Sammlung von L..Allen Goss, im Besitz des British Museum (Natural History)

Maphoon (Mitte), Moung-Phoset (links), Mah-Mé (rechts vorne) und ein unbehaartes Familienmitglied

¹⁸ Bondeson, 1996



**Abb.22: Maphoon (rechts) im Alter von ca. 70 Jahre
und ihr Sohn MOUNG-PHOSSET¹⁹**

Entstehungsort: unbekannt

Entstehungsjahr: ca. 1894, Photographie

¹⁹ www.tvhistory.tv, Abb. aus The story of P.T. Barnum's 'The Hairy Family of Burmah'

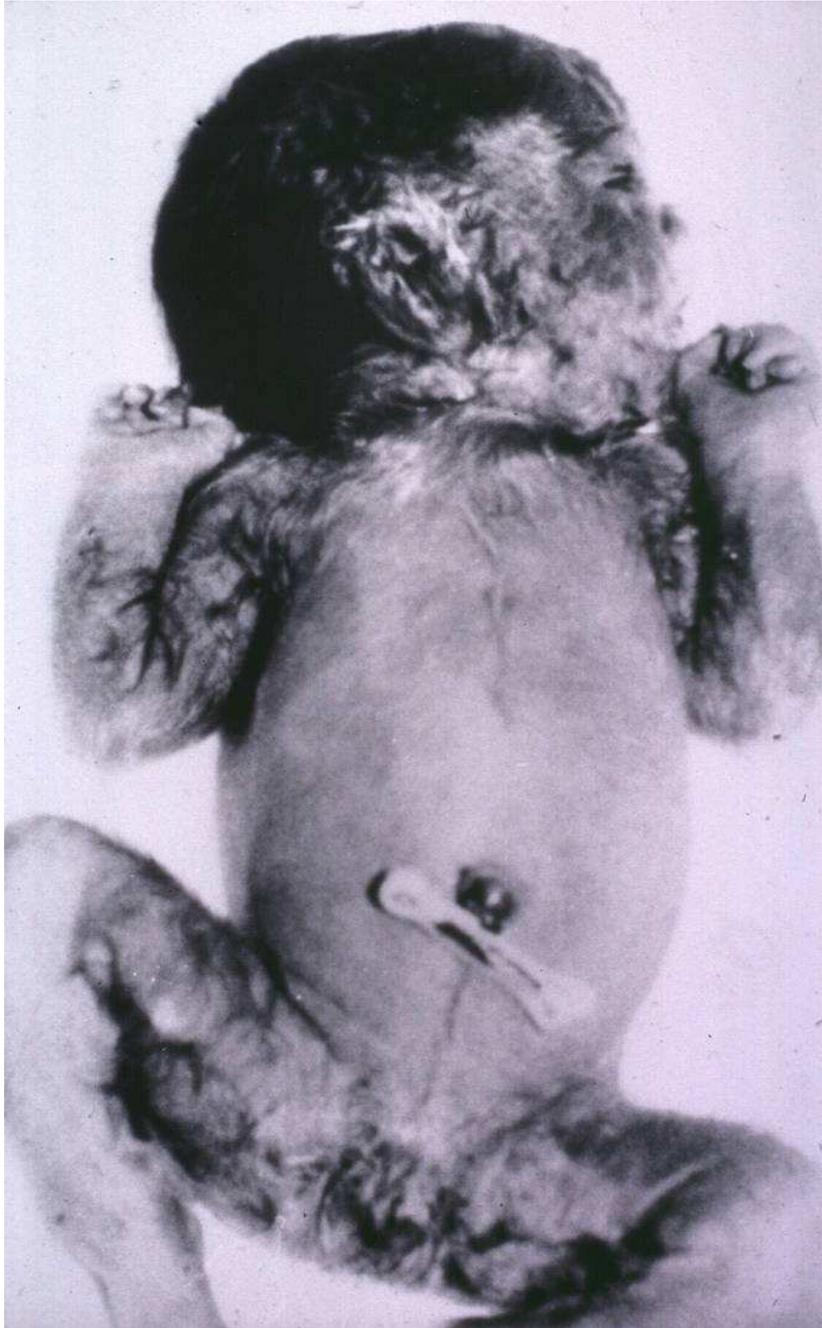


Abb.23: Indexpatientin nach Geburt

Entstehungsjahr: 1989

Entstehungsort: Griechenland

4. Grundlagen zur Haarentwicklung, -aufbau und -zyklus

Zur Einführung in dieses Thema soll eine kurze Darstellung der physiologischen Haarentwicklung, des Haaraufbaus und des Haarzyklus gegeben werden.

4.1 Haarentwicklung

Die Haarentwicklung beginnt um die 9. - 12. Embryonalwoche. Die Haarpapille entwickelt sich durch die Verdichtung des Bindegewebes, hervorgerufen durch die Vermehrung von Mesenchymzellen und Fibroblasten (Braun-Falco et al 1991). Haarpapille und Epidermiszapfen werden zusammen Haarbulbus genannt. Als Haarmatrix wird das Epithel bezeichnet, welches die Papille umschließt (Jung, Moll 2003). Die Haarmatrix ist ein sehr wichtiges epitheliales Gewebe, da es Wachstumsstimulatoren an die Medulla, Kortex und Kutikula abgibt, die für die Keratinisierung der Haare wichtig sind. Ebenfalls in der Haarmatrix lokalisiert sind die Melanozyten, welche Pigmente bilden und an das Haar abgeben (Braun-Falco et al 1991). Ab der 20. Schwangerschaftswoche befinden sich in den Follikeln Lanugohaare. Bei Geburt existieren ca. 2 Millionen Haarfollikel. Nach der Geburt entstehen keine neuen Follikel mehr, sondern sie durchlaufen nunmehr Zyklen des Haarausfalls und Haarwachstums (Jung, Moll 2003). Wird dieser Follikel zerstört, führt dies zu einem irreversiblen Verlust des Haares (Braun-Falco et al 1991).

4.3 Haaraufbau

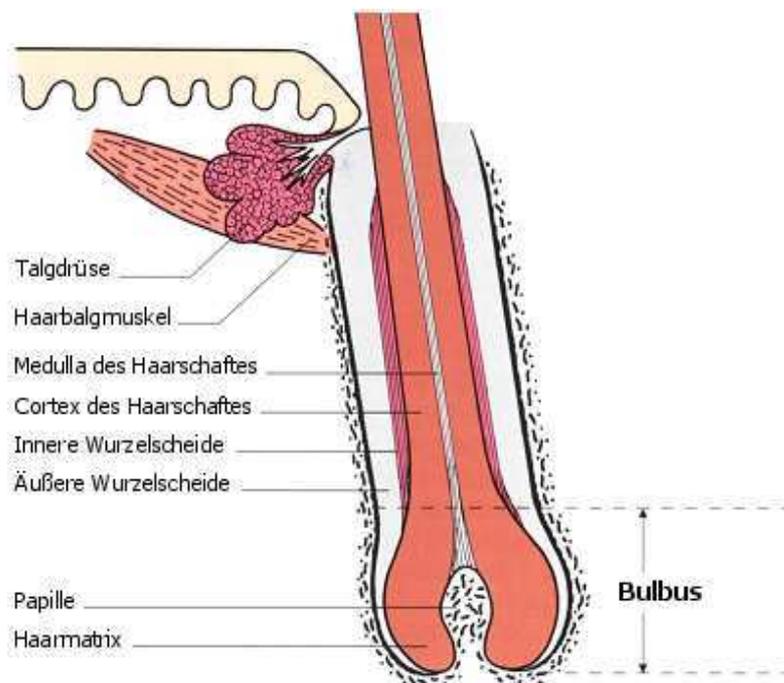


Abb.24: Schematische Darstellung des Haaraufbaus²⁰

²⁰ aus <http://www.haarerkrankungen.de>

Kurz zusammengefasst besteht das Haar aus folgenden Anteilen:

- Scaphus (Haarschaft), dem aus der Oberfläche herausragende Anteil
- Radix (Haarwurzel), dem unter der Oberfläche befindliche Anteil des Haares
- innere und äußere Wurzelscheide
- Kortex
- Talgdrüse
- M. arrector pili
- Haarmatrix (Jung, Moll, 2003)

4.2 Haarverteilung

Haare sind über die gesamte Hautoberfläche verteilt, mit Ausnahme der Leistenhaut an den Handflächen und Fußsohlen, sowie der Glans penis und des Introitus vulvae (Gawkrödger, 1995).

Die Follikeldichte ist im Gesicht am stärksten ausgeprägt, daher ist die Behaarung dort besonders dicht (Jung, Moll, 2003).

Die Haarorientierung richtet sich nach den Langer-Spaltlinien der Haut (Abb. 25). Diese Spaltlinien kommen durch den geordneten Kollagenfaserverlauf im Korium zustande.

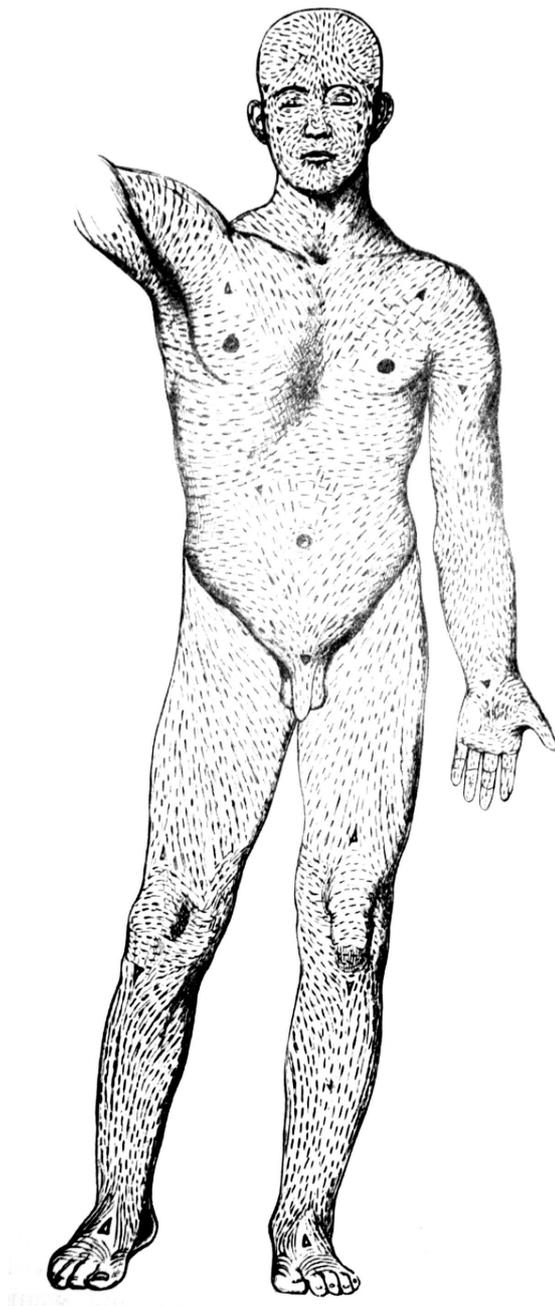


Abb.25: Langer-Spaltlinien der Haut²¹

²¹ aus Trepel, 1999

4.4 Haartypen

In Abhängigkeit von Lebensalter und Körperstellen lassen sich drei verschieden aufgebaute Haartypen unterscheiden.

4.4.1 Fetales Lanugohaar

Lanugohaar ist das Körperhaar des Feten im Mutterleib. Die Haare sind seidig, kurz, unpigmentiert und besitzen kein Haarmark. Ihr Wachstum beginnt gegen Ende des 3. Entwicklungsmonats, zuerst im Gesicht und im Verlauf breitet es sich auf dem ganzen Körper aus. Die Haarfollikel liegen im Korium. Nach dem 6. Entwicklungsmonat werden die Lanugohaare an der Schädelkalotte, den Augenwimpern und den Augenbrauen durch Terminalhaar und im Gesichtsbereich durch Vellushaar ersetzt. Bei termingerechter Geburt sind keine oder kaum noch Lanugohaare vorhanden (Jung, Moll, 2003; Braun-Falco et al., 1991; Berres, 1968).



**Abb.26: Frühgeborenes mit Lanugobehaarung
(26. SSW, 7. LT)**



Abb.27: Gesichtsbehaarung eines Frühgeborenen mit Lanugohaar



Abb.28: Körperbehaarung eines Frühgeborenen mit Lanugohaar

4.4.2 Vellushaar

Vellushaar (Wollhaar) entspringt aus einem neuen Satz Haarfollikel und bedeckt den ganzen Körper des Neugeborenen. Es ist pigmentarm, sowie meist marklos bis markarm und erscheint daher fein, kurz und schwach koloriert (Jung, Moll, 2003; Gawkrödger, 1995). Die Follikel befinden sich in der Subcutis. Postnatal ist der Neugeborene vollständig mit Vellushaar bedeckt mit Ausnahme des Kopfhaars, der Augenbrauen und der Wimpern. Diese bestehen aus markhaltigem und pigmentiertem Terminalhaar. Das Vellushaar bleibt in den meisten Regionen des Körpers erhalten und wird erst in der Pubertät in der Axilla und der Pubesregion, bei Jungen ebenso im Gesicht und auf der Brust durch dickeres Terminalhaar ersetzt (Braun-Falco et al., 1991; Berres, 1968).

4.4.3 Terminalhaar

Primär dominiert Terminalhaar im Bereich der Kopf-, Wimpern- und Augenbrauenbehaarung. Unter dem Einfluss von Sexualhormonen kommt es in der Pubertät zur Bildung von Terminalhaar auch in der Achsel, Genitalregion und weniger dicht an den Extremitäten und am Stamm. Die Wurzeln des Terminalhaares liegen in der Subkutis. Es ist dicker, länger und pigmentierter als Vellushaar (Jung, Moll, 2003).

Vellushaar und Terminalhaar sind nicht immer genau voneinander zu unterscheiden, darüber hinaus gibt es auch eine Übergangsform, so genanntes **Intermediärhaar**.

4.5 Hormonelle Einflüsse auf das Haarwachstum

Die Entwicklung der Haarfollikel steht unter genetischen und hormonellen Einfluss. Dabei spielen Androgene eine entscheidende Rolle. Aus endokrinologischer Sicht können drei Arten von Haaren unterschieden werden²²:

- 1) Sexualhaar: Das Wachstum des Haares ist abhängig von der Androgenkonzentration im Blutplasma. Beim Mann zählen die Barthaare, Haare in den Ohren und Haare im oberen Genitalbereich zum Sexualhaar.
- 2) Ambisexualhaar: Auch bei diesem Haartyp ist das Wachstum abhängig vom Androgenspiegel im Blutplasma. Zu den Ambisexualhaaren zählen die Haare in der Axilla und im unteren Genitalbereich.

²² aus Braun-Franco et al., 1991

- 3) Nonsexualhaar: Der Androgengehalt im Blutplasma spielt für diesen Haartyp keine Rolle. Hierzu zählen Augenbrauen und Wimpern. In den empfindlichen Haarfollikeln finden sich trotzdem Rezeptoren für Androgene, diese spielen eine Rolle beim androgenen Haarausfall.

4.6 Haarzyklus

Haare gehören zum Mausegewebe und durchlaufen zyklisch Aktivitätsphasen. Diese Zyklen finden nicht synchron statt, das heißt benachbarte Haarfollikeln können sich in unterschiedlichen Aktivitätszuständen befinden. Ebenso finden sich regionale Unterschiede, so wächst das Kopfhaar normalerweise viel schneller, als das Haar an anderen Stellen der Haut. Das liegt daran, dass die Haarzwiebeln am Kopf besonders aktiv sind. Am Ende des Zyklus steht der Ausfall des Haares und ein neuer Zyklus mit Haarwachstum beginnt. Durch die Dauer der Wachstumsphase wird letztlich die Haarlänge bestimmt. Der Haarzyklus ist genetisch determiniert für jeden einzelnen Haarfollikel, für jedes Hautareal und für jeden Menschen. So bewahren bei Haut- oder Haartransplantationen die Follikel trotz veränderter Region ihren genetischen Haarzyklus (Braun-Franco et al., 1991). Diese genetisch bedingte und hormonell regulierte Differenzierung ist die Voraussetzung und Grundlage der syndromalen Einordnung der verschiedenen Hypertrichoseformen.

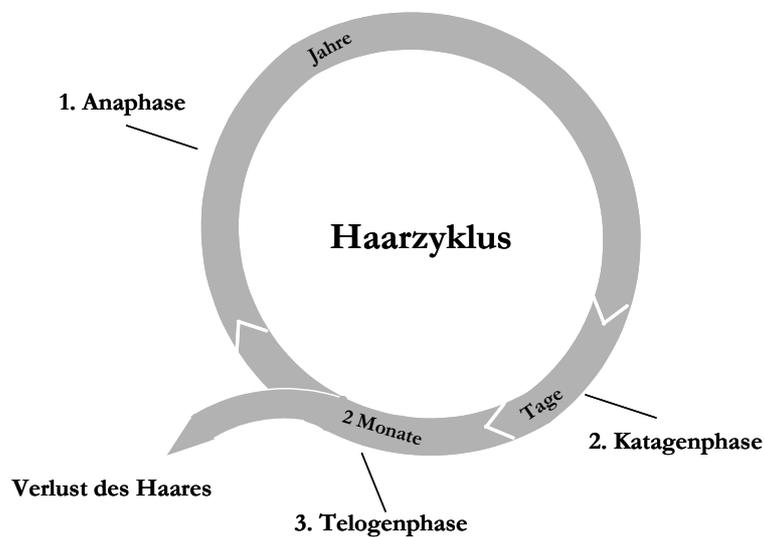
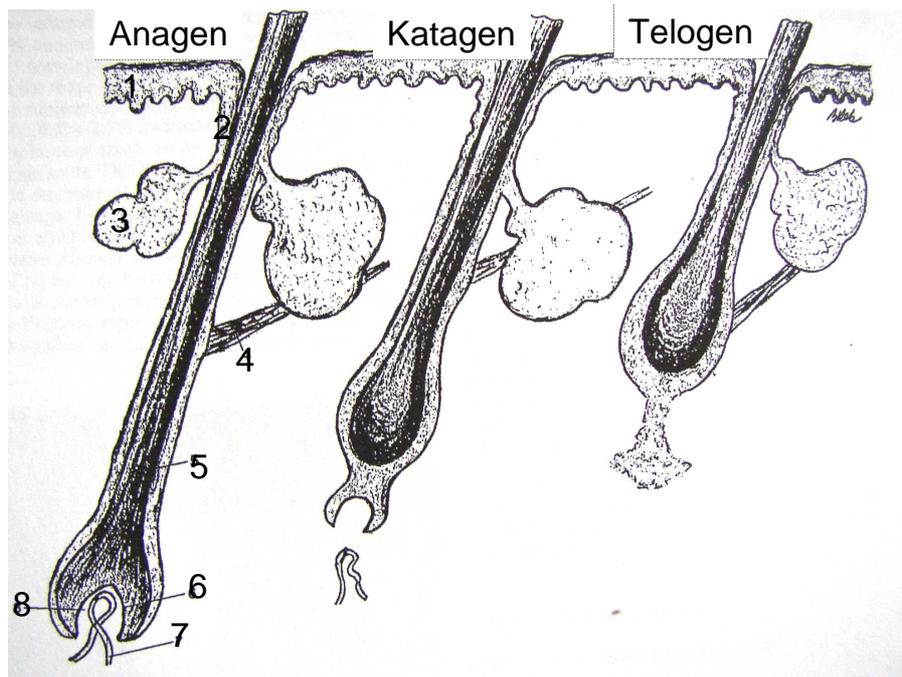


Abb.29: Haarzyklus



1: Epidermis; 2: Infundibulum; 3: Schweißdrüsenzini; 4: M. arrector pili; 5: Haarschaft; 6: Haarmatrix; 7: Blutgefäß; 8: Haarpapille (aus Braum-Falco, 1991)

Abb.30: Veränderungen der Haarwurzel während des Haarzykluses²³

4.6.1 Haarzyklusphasen

Anaphase oder Wachstumsphase

Zum Haarwuchs kommt es durch Teilung der hochaktiven Haarmatrixzellen (Jung, Moll, 2003). Die geteilten Zellen gelangen in den Haarwurzelkanal, dehydrieren und formen einen neuen Haarschaft. Der neu wachsende Haarschaft stößt später das alte Haar aus (Shenenberger, Utecht, 2002). Wachstumsgeschwindigkeit und -dauer sind regional unterschiedlich und genetisch determiniert. Für die Kopfhaut dauert sie 3-7 Jahre, für die Augenbrauen nur 4 Monate. Die durchschnittliche Wachstumslänge beträgt 0,4 mm/Tag. Ungefähr 80-90% aller Follikel befinden sich in der Wachstumsphase (Jung, 2003). Die Haarwurzel liegen tief in der Dermis oder im subkutanen Fettgewebe. In der Anaphase reagiert das Haar besonders empfindlich auf die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten. Änderungen an der Matrix-Zell-Aktivität, unabhängig welche Behandlungsmethode gewählt wird, verlängern den Zeitraum zwischen Entfernung und Nachwachsen des Haares (Shenenberger, Utecht, 2002).

²³ aus Braum-Falco, 1991

Katagenphase oder Übergangsphase

Diese Phase dauert ungefähr 14 Tage. Sie bereitet das Haar auf die nachfolgende Ruhephase vor. Die Mitosen stoppen, der Bulbus keratinisiert und nur eine kleine Gruppe undifferenzierter epithelialer Zellen verbleiben. Der Haarbulbus wandert in Richtung Hautoberfläche (Braun-Franco et al, 1991). In dieser Phase befindet sich ungefähr 1% der Haare gleichzeitig (Jung, Moll, 2003).

Telogenphase oder Ruhephase

Die Telogenphase ist die Ruhephase und dauert regional unterschiedlich lange. Am menschlichen Kopfhaar z.B. dauert diese Phase 3-4 Monate, an den Augenbrauen 3-6 Monate. In dieser Phase befindet sich der Haarfollikel etwas unterhalb der Talgdrüsenmündung. Der Follikel formt sich keulenförmig und ist von einem epithelialen Sack umgeben. Das Haar kann während dieser Phase ohne Schmerzen aus der Haut entfernt werden, fällt von alleine aus oder wird herausgekämmt.

In dieser Phase befindet sich ca. 10% der Haare (Jung, Moll, 2003).

Zu Beginn einer neuen Zyklusphase wandert der Follikel wieder in die tiefe Dermis, formt sich zwiebel förmig und bildet ein neues Haar. (Braun-Franco, 1984).

5. Familien und Einzelpersonen mit Ambras-Syndrom

5.1 Indexpatientin

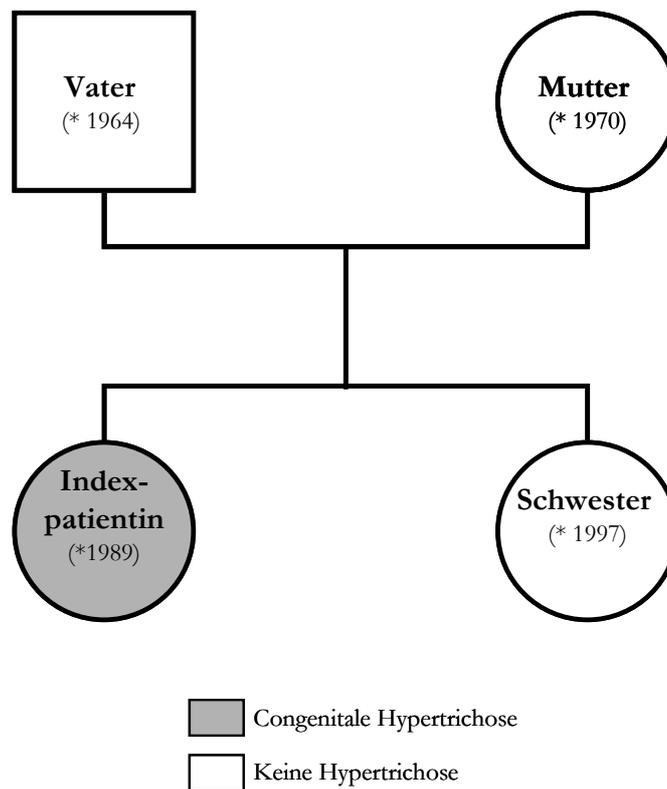


Abb.31: Stammbaum Indexpatientin

Anamnese

Die Indexpatientin wurde 1989 in Griechenland als erstes Kind gesunder griechischer Eltern mit generalisierter Hypertrichose geboren. Weitere Hypertrichosefälle sind in der Familienanamnese nicht bekannt.

Die Schwangerschaft der Mutter und die Geburt der Indexpatientin verliefen komplikationslos. Geburtsgewicht und -größe, Kopfumfang und APGAR-Werte waren unauffällig. Die geistige und statomotorische Entwicklung verlief normal, ebenso ihr Wachstum.

1997 wurde ihre Schwester geboren, welche bei Geburt und bis zum jetzigen Zeitpunkt keine Auffälligkeiten in ihrer Haarentwicklung zeigte.

Untersuchungen der Patientin erfolgten in ihrem dritten, zehnten und dreizehnten Lebensjahr. 1992 hat sich der Lebenspunkt der Familie nach Deutschland verlagert.

Haarstatus



Abb.32: Gesicht der Indexpatientin als Neugeborene²⁴



Abb.33: Gesicht der Indexpatientin im Alter von 3 Jahren

²⁴ Baumeister et al 1993, Ausschnitt aus Abb. 23



**Abb.34: Gesicht im Alter von 10 Jahren
(3 Tage nach Rasur)**



Abb.35: Gesicht im Alter von 10 Jahren

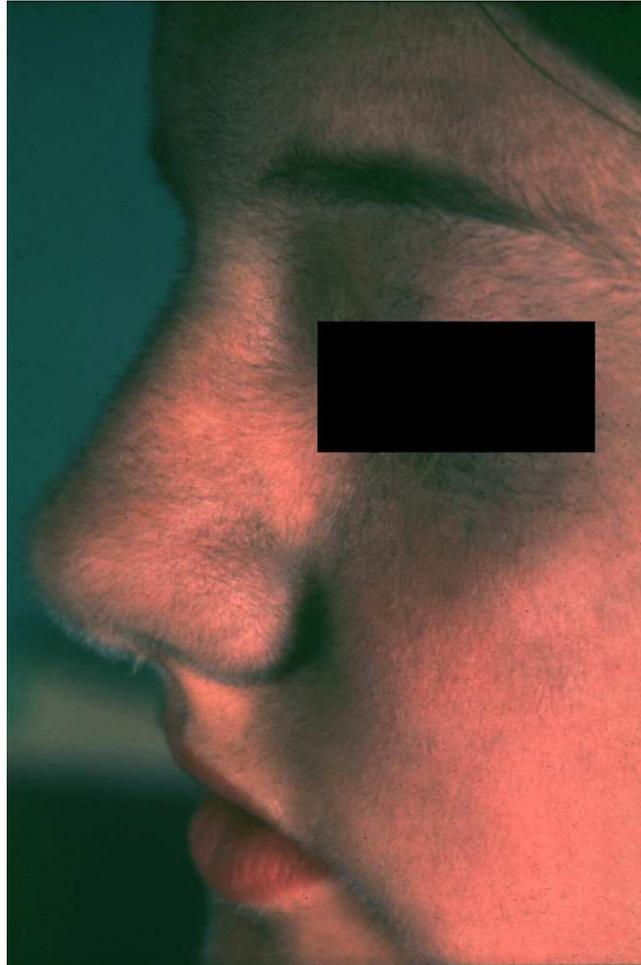


Abb.36: Gesicht im Alter von 13 Jahren

Bereits bei Geburt existierte eine generalisierte Hypertrichose des Körpers mit ausgeprägter Behaarung des Gesichtes (Abb.32) Eine Betonung der Haardichte lag im Bereich der Nase, um die Augen und auf der Stirn vor. Auch die Ohren waren dicht von Haaren bedeckt. Die Haarlänge betrug ca. 1 - 2 cm. Die Haare waren fein, leicht pigmentiert, sehr weich, dicht und gelockt. In Abbildung 32 ist der bereits bei Geburt bestehende Unterschied zwischen Terminalhaar im Bereich des Kopfhaars, der Augenbrauen und Wimpern, sowie dem Vellushaar des übrigen Körpers erkennbar (Sigalas et al, 1990; Baumeister et al 1993). Die Haarfarbe in der oberen Gesichtshälfte wirkt dunkler als in der unteren Gesichtshälfte. Deutlich wird dies insbesondere in der Abbildung 33, die die Indexpatientin als Dreijährige zeigt. Der Haaransatz beginnt tief und geht in eine stark behaarte Stirn über.

Im Alter von 3 und von 10 Jahren konnte eine unverändert dichte Behaarung des Gesichtes mit Betonung der Haarverteilung im Bereich um die Nase, Augen und der Stirn weiterhin beobachtet werden. Sie führt regelmäßig eine elektrische Rasur des Gesichtes durch, daher sind die Haarlänge und die Dichte auf den Abbildungen als Zehnjährige weniger ausgeprägt.

Ohren



Abb.37: Behaarte Ohren bei Geburt²⁵



Abb.38: Behaarte Ohren im Alter von 3 Jahren²⁶

²⁵ Baumeister et al, 1993, Ausschnitt aus Abb. 23

²⁶ Baumeister et al, 1993



Abb.39: Behaarte Ohr im Alter von 13 Jahren

Die Ohrmuscheln und die äußeren Gehörgänge zeigen eine ausgeprägte Behaarung. Die Trommelfelle konnten bei der Othoskopie auf Grund der Haardichte nicht dargestellt werden. Eine im Alter von 13 Jahren durchgeführte Audiometrie zeigte einen unauffälligen Befund. Die Patientin empfindet jedoch eine starke Hörminderung nach Wasserkontakt als sehr störend. Die Haarentfernung in diesem Bereich gestaltet sich durch die Enge des Gehörganges sehr schwierig.

Rumpf

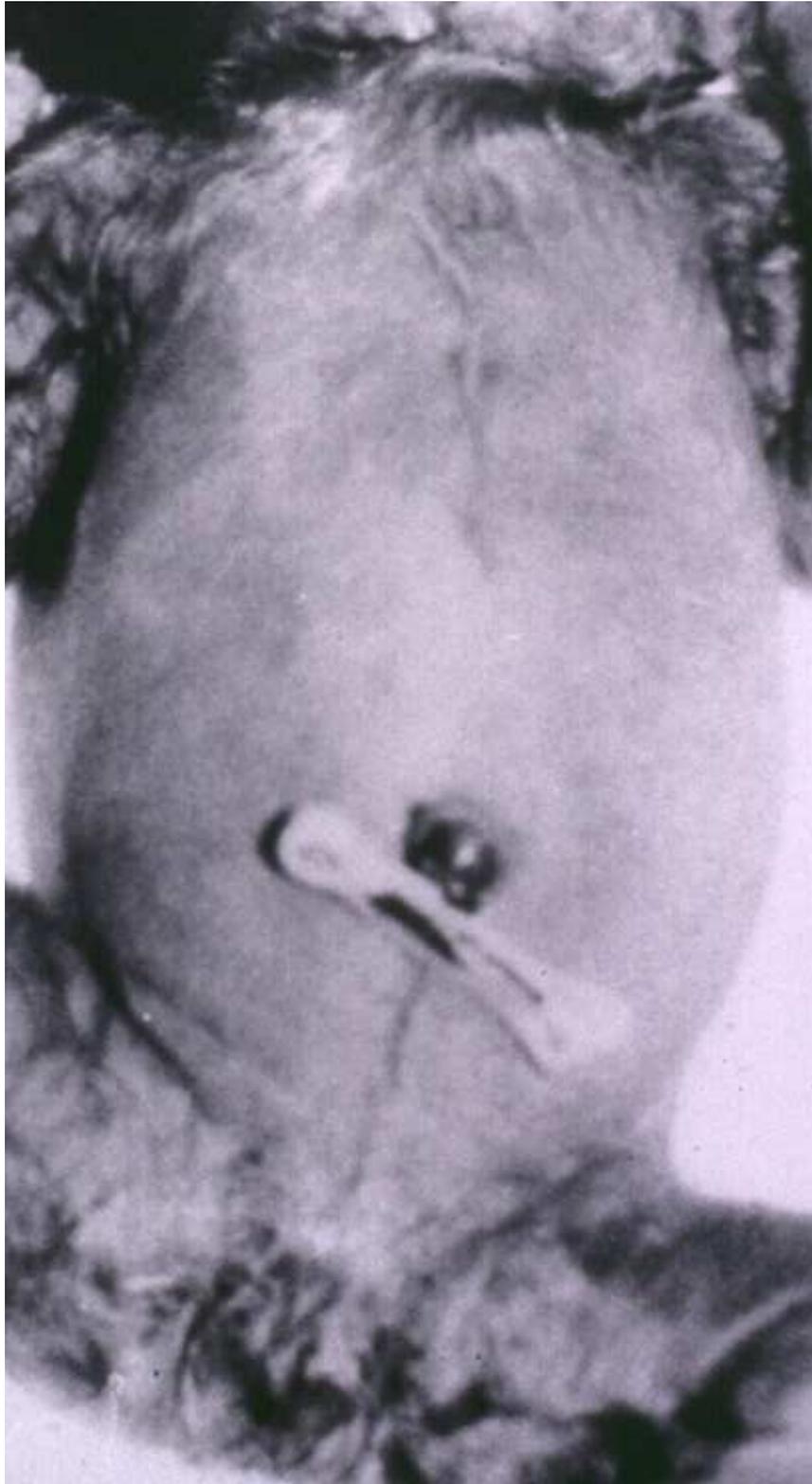


Abb.40: Rumpf als Neugeborene²⁷

²⁷ Baumeister et al 1993, Ausschnitt aus Abb. 23

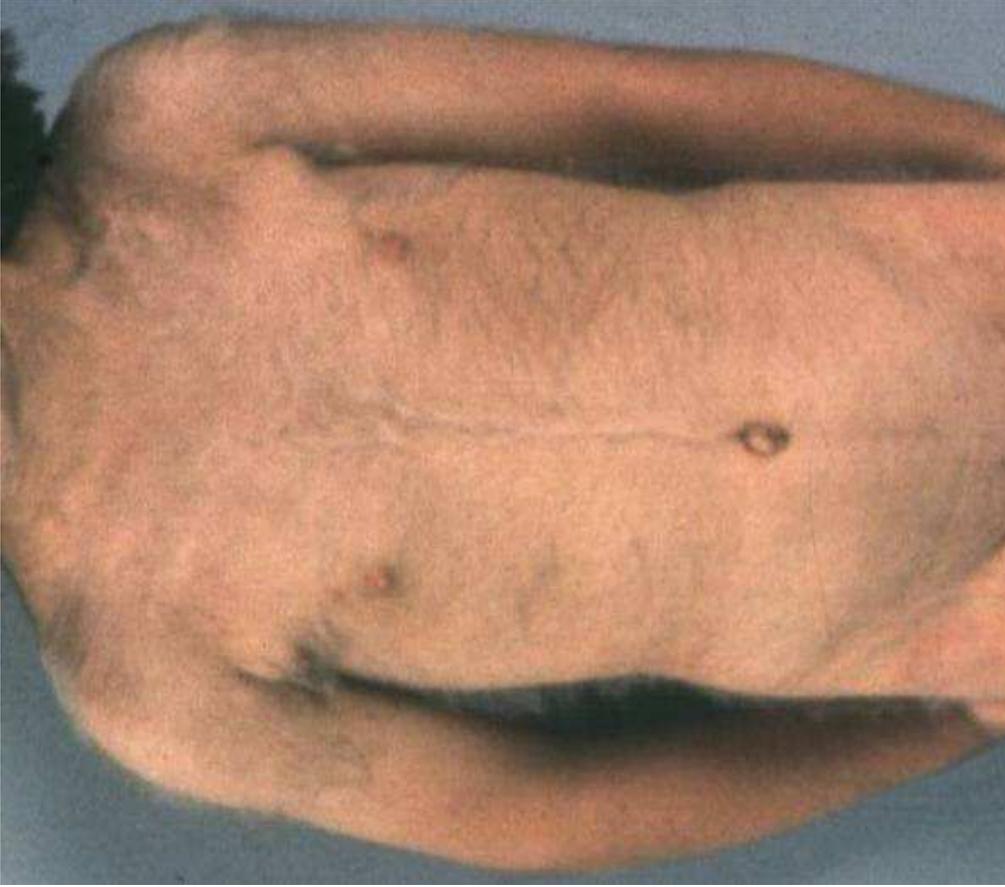


Abb.41: Rumpf im Alter von 3 Jahren



Abb.42: Rücken im Alter von 3 Jahren²⁸

²⁸ Baumeister et al, 1993

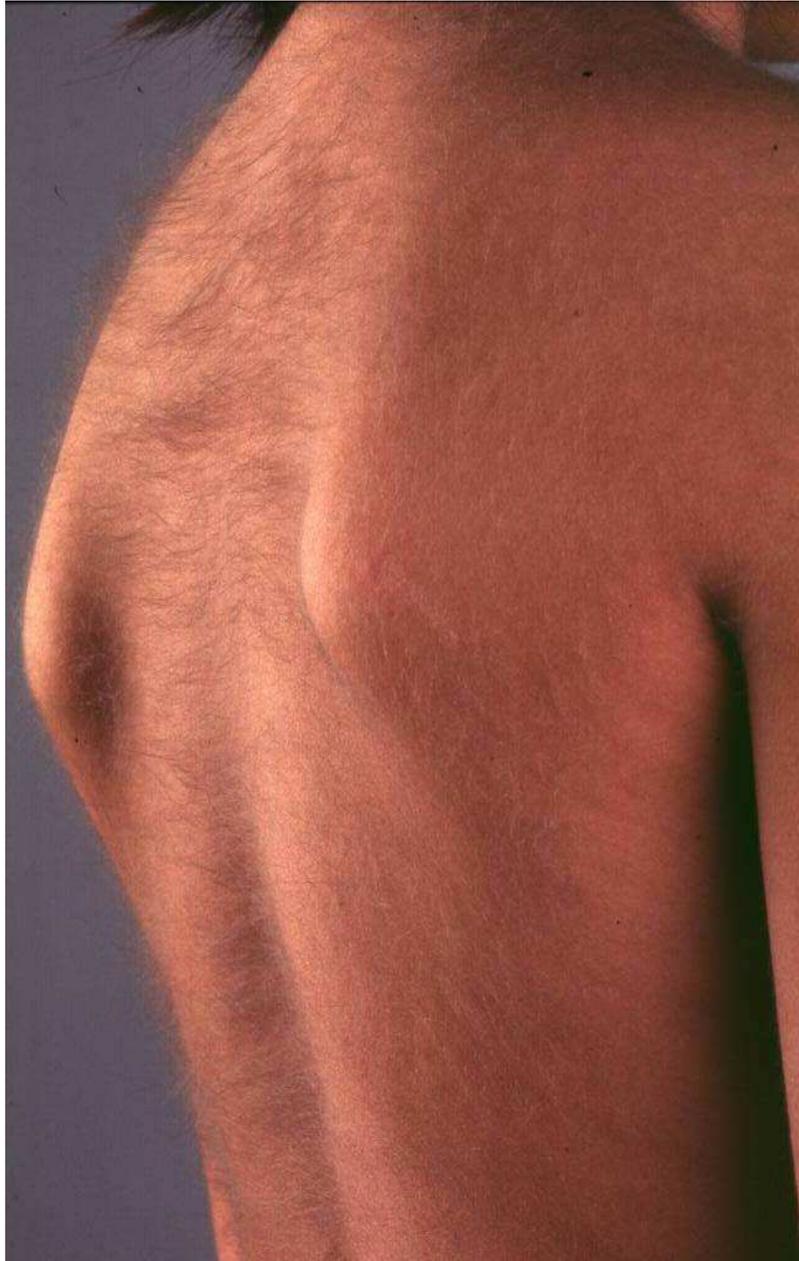


Abb.43: Rücken im Alter von 10 Jahren

Seit Geburt besteht eine generalisierte Körperbehaarung mit Ausnahme der Fußsohlen, Handflächen, Schleimhäute und kleinen Schamlippen.

Ebenso wie im Gesicht, kann auch am Rumpf eine ungleichmäßige Verteilung der Haardichte beobachtet werden. Auf den Schultern und der oberen Hälfte des Rückens wachsen die Haare besonders dicht.

Ohne Unterschied sind Konsistenz und Farbe der Haare in allen Regionen des Rumpfs seidig, weich, hell und fein.

Die Haare konvergieren vom Schulterblatt bis zum Lendenbereich in Richtung Körpermitte, ebenso auf der vorderen Thoraxseite in Richtung der Mittellinie.

Zähne der Indexpatientin

Die Zahnentwicklung verlief im Kleinkindesalter unauffällig. Im Alter von drei Jahren war ein normales Milchgebiss mit 20 Milchzähnen ausgebildet (Baumeister et al, 1993). Dies entspricht der physiologischen Milchgebissentwicklung, welche mit dem Durchbruch der zweiten Milchmolaren in der Regel zwischen dem 24. und 30. Monat abgeschlossen ist. Die Milchgebissperiode endet mit etwa 6 Jahren. Aus diesem Zeitraum liegen keine Bilddokumentationen der Indexpatientin vor.

Eine Foto- und Röntgenuntersuchung der Zähne im Alter von 10 Jahren zeigte, dass zu diesem Zeitpunkt von insgesamt 32 Zähnen des bleibenden Gebisses 24 Zähne durchgebrochen sind.

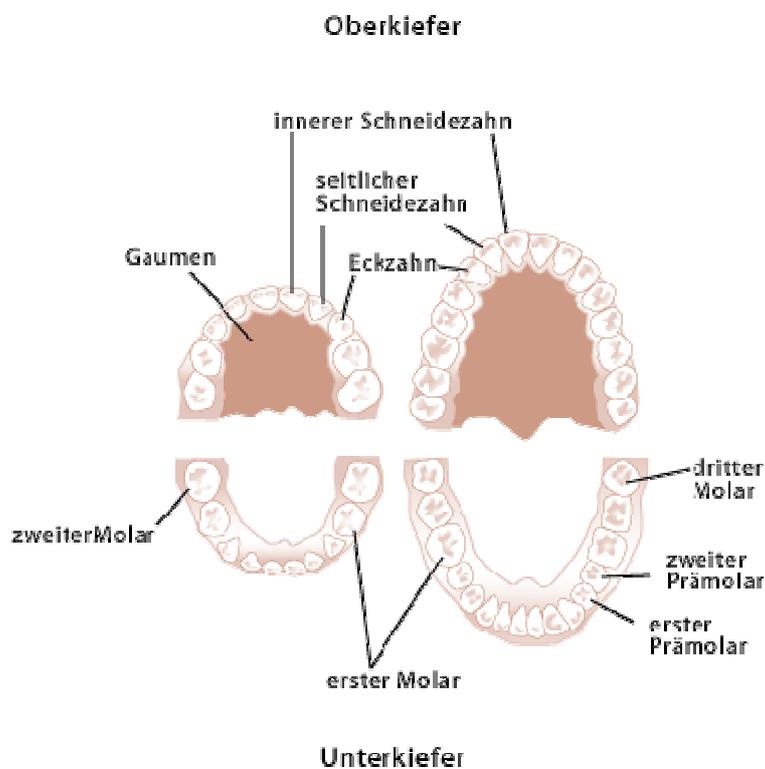


Abb.44: Schematische Darstellung des Milchgebisses und des bleibenden Gebisses²⁹

²⁹ <http://www.wissens-quiz.de/>



**Abb.45: Zähne im Alter von 10 Jahren.
Es sind nur zwei Schneidezähne im Ober- und
Unterkiefer vorhanden**



**Abb.46: Panoramaaufnahme im Alter von 10 Jahren.
Sie zeigt die Oligodontie im Ober- und Unterkiefer**

In der Regel lässt sich bei Kindern im Alter von 10 Jahren folgende Zahnentwicklung beobachten:

- Durchbruch des bleibenden ersten Molaren
- Durchbruch der bleibenden Schneidezähne
- Durchbruch der bleibenden Eckzähne und Prämolaren
- Durchbruch der bleibenden zweiten Molaren

Diese Periode endet meist im Alter von 12 Jahren. Es gibt nahezu keine Veränderungen im Ablauf dieser Ereignisse, allerdings eine große zeitliche Variabilität zwischen den Personen von bis zu 4 Jahren.

Die Photographie der Indexpatientin (Abb. 45) zeigt eine Oligodontie betreffend die Schneidezähne im Ober- und Unterkiefer. Dort finden sich jeweils nur zwei Schneidezähne. Zwischen den Schneidezähnen im Unterkiefer zeigt sich ein großer Zahnabstand.

In der Panoramaaufnahme können insgesamt 24 durchgebrochene Zähne gezählt werden. Weiteren Zahnanlagen sind abgrenzbar.

Insgesamt kann man vier von regulär acht Schneidezähne (*Dentes incisivi*) abgrenzen. Schwierig erweist sich die Differenzierung zwischen Prämolaren und Eckzähnen, sowohl im Unter-, als auch im Oberkiefer. Wahrscheinlich erscheint die physiologischen Anzahl von acht Prämolaren (*Dentes premolares*) und die fehlende Entwicklung der Eckzähne im Oberkiefer.

Bei einer weiteren Betrachtung der Panoramaaufnahme zählt man nur zehn von physiologisch zwölf Molaren (*Dentes molares*), davon eine Reduktion auf vier im Unterkiefer und reguläre sechs im Oberkiefer.

Die abgrenzbaren Zahnanlagen zeigen, dass der Durchbruch aller bleibenden Zähne der Indexpatientin noch nicht abgeschlossen ist.

Die Weisheitszähne, welche in der Regel um das 16. Lebensjahr durchbrechen sind angelegt.

Zusammenfassend besteht bei der Indexpatientin eine Oligodontie mit Reduktion der Schneidezähne im Unter- und Oberkiefer.

Zusätzliche Besonderheiten der Indexpatientin

Akzessorische Mamillen

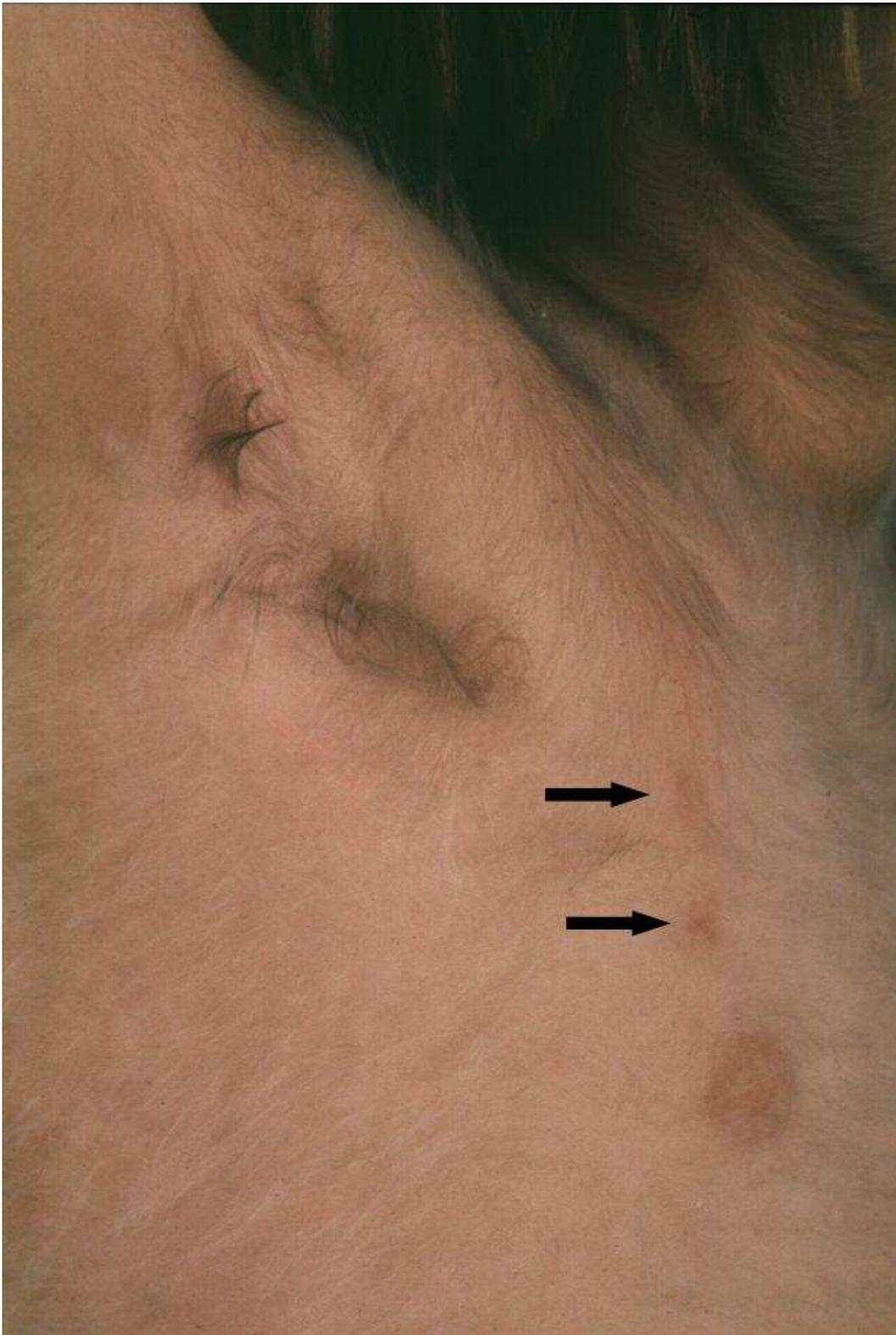


Abb.47: Akzessorische Mamillen im Alter von 3 Jahren



Abb.48: Akzessorische Mamillen im Alter von 13 Jahren

Entlang der Milchleiste fanden sich insgesamt neun zusätzliche Mamillen. Diese wurden erstmalig bei der Vorstellung der Patientin im Alter von drei Jahren dokumentiert.

Im Alter von dreizehn Jahren wurde im Bereich der akzessorischen Mamillen eine Sonographie durchgeführt. Dabei konnte unterhalb der jeweils zwei axillären Mamillen auf beiden Seiten und rechts am Übergang von Brustdrüsengewebe und Axilla, kein Brustdrüsengewebe nachgewiesen werden, lediglich geringe Mengen von Fettgewebe. Unter der linken akzessorischen Mamille, am Übergang von Brustdrüsengewebe zur Axilla, zeigte sich ein geringer Saum von echoarmen Gewebe mit einer Ausdehnung von 5 x 3 mm. Bei diesem Gewebe könnte es sich um Brustgewebe handeln. Unterhalb der akzessorischen Mamille auf den Mammae befand sich sonographisch unauffälliges Brustdrüsengewebe, welches sich durch eine schmale Fettschicht von den Mamillen abgrenzt.

Die Entfernung der akzessorischen Mamillen erfolgte im Alter von dreizehn Jahren.

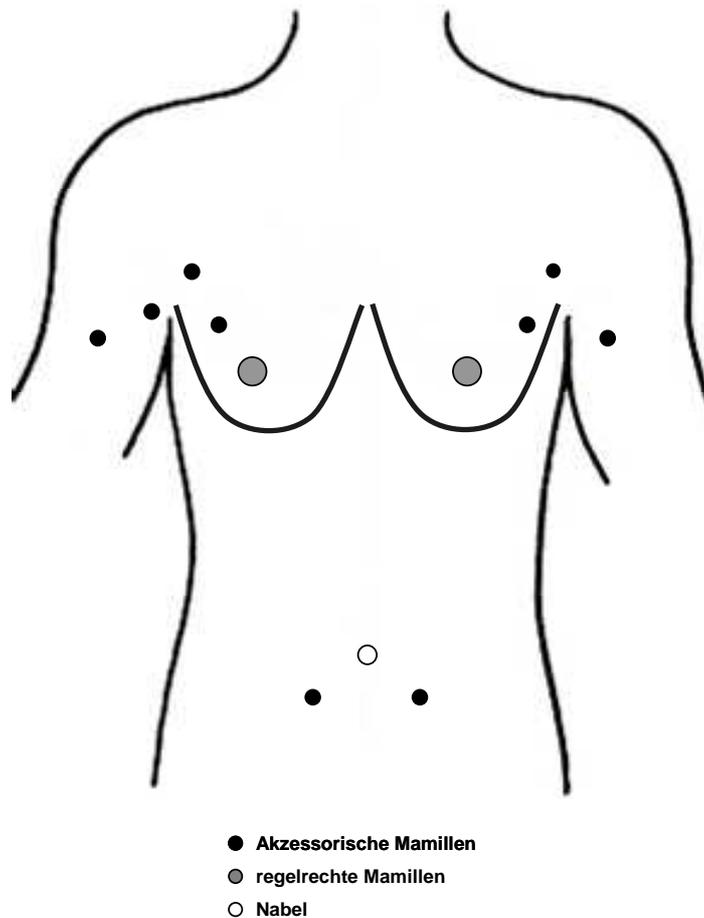


Abb.49: Schematische Darstellung der akzessorischen Mamillenlagen der Indexpatientin

Rechtsseitig befanden sich neben der normal angelegten Mamille fünf, linksseitig vier akzessorische Mamillen.

Histologische Beurteilung der Mamillenpräparate

In acht von neun excidierten Präparaten konnten Milchdrüsengänge in der Dermis und Milchdrüsenläppchen in der Subcutis nachgewiesen werden. Ein Präparat lies keinen Nachweis von Milchdrüsengewebe erkennen. Malignität konnte ausgeschlossen werden.

Es erfolgte eine erneute histologische Präparataufarbeitung mit der gezielten Fragestellung nach Auffälligkeiten in der Haarfollikelstruktur, Veränderungen bezüglich Anzahlen der Haarfollikel und pathologische Veränderungen in der Umgebung der Haarfollikel. Es konnten auch nach ausführlicher Sichtung keine pathologischen Auffälligkeiten in den Follikeln der damals excidierten Hautareale gefunden werden (Institut für Pathologie, Städt. Krankenhaus München Schwabing).

Polydaktylie

Bei Geburt bestanden beidseits ulnar rudimentäre Ansätze eines sechsten Fingers, welche bereits im Säuglingsalter chirurgisch entfernt wurden.



Abb.50: Polydaktylie rechts bei Geburt³⁰

Gesichtsmorphologie

Die Gesichtsform erscheint in Abbildung 51 dreieckig, kranial verbreitert und in Richtung Kinn spitz zulaufend. Der Augenwinkelabstand und die Augenliderfalten wirken verbreitert. Auch der Nasenrücken ist verbreitert und mündet in einer runden Nasenspitze. Die Nasenflügel erscheinen dicker, die Nasenlöcher sehr schmal. Das Nasenseptum setzt hoch an. Zum restlichen Gesicht wirkt die Nase proportional zu groß.

Das Oberlippenphiltrum ist vertieft und unter der Unterlippe befindet sich eine weitere vertiefte Grube. Die Unterlippe ist leicht nach innen gezogen und schmal.

³⁰ Baumeister et al, 1993, Ausschnitt aus Abb. 22



Abb.51: Gesicht im Alter von 3 Jahren

Weitere Untersuchungen

Alle weiteren Untersuchungen (Labor, EKG, EEG, Abdomenultraschall, augenärztlicher Untersuchungen, Phonokardiographie) waren bei den Kontrolluntersuchungen ohne pathologischen Befund.

Genetik

Die chromosomalen Untersuchungen ergaben eine perizentrische Inversion im Chromosom 8, break-point: p11.2; q22 (Baumeister et al, 1993). Die beobachtete strukturelle Aberration ist balanciert, d.h. die Gesamtmenge des Erbguts bleibt unverändert. Die elterlichen Karyogramme waren ohne pathologischen Befund. Eine Chromosomenanalyse der Indexpatientin wird in im Kapitel 6.4 besprochen.

Eine genetische Beratung der Patientin und ihrer Eltern erfolgte bei ihrer ersten medizinischen Vorstellung im Alter von 3 Jahren (Kinderzentrum München, Heiglhofstraße).

Psychologisch unterstützte Betreuung

Eine psychologische Betreuung wurde von Seiten der Patientin und ihrer Eltern mehrfach abgelehnt. Die Patientin zeigte schon von Kleinkindalter an ein stabiles Selbstwertgefühl und wurde von ihrem sozialen Umfeld gut integriert.

5.2 Die Familie Gonzales

Bedingt durch die geschichtlichen, politischen und religiösen Ereignisse des 16. Jahrhunderts ist die Familie Gonzales durch weite Teile Europas gereist (Abb.52). Über die Familie Gonzales existieren daher verschiedenste Aufzeichnungen, unter anderem literarische Beschreibungen, Skizzen, Drucke und Gemälde zu unterschiedlichen Zeitpunkten. Dem oft unterschiedlich beschriebenen Reiseweg der Familie liegt zugrunde, dass die Familie stets nur teilweise und sie nie gemeinsam gereist sind. Erst die chronologische Ordnung der fragmentarischen Dokumentationen ermöglicht eine Rekonstruktion des Reiseweges und eines Stammbaums über drei Generationen. Als Quellen für die Rekonstruktion des Stammbaums dienten Gemälde, Zeichnungen und Holzschnitte von Familienmitgliedern, Reiseberichte, Personenbeschreibungen sowie Aufzeichnungen aus Besitzverzeichnissen und Personenstandsregistern.

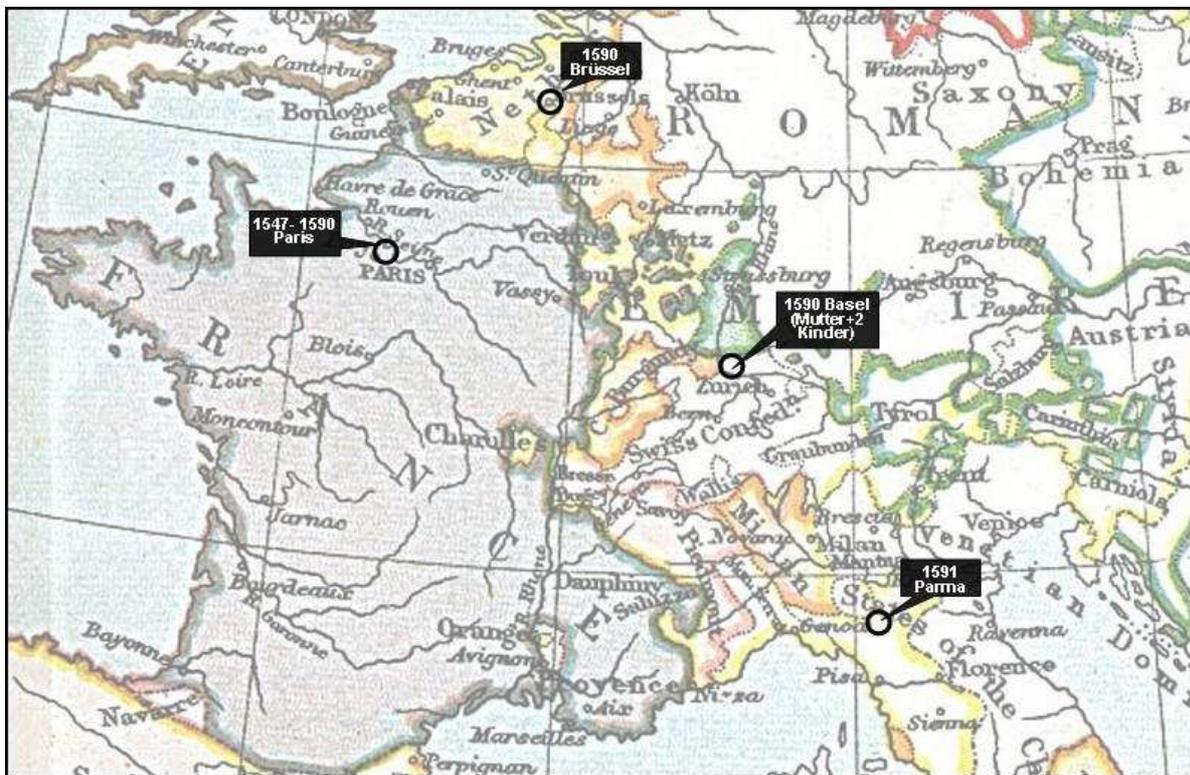


Abb.52: Aufenthaltsorte der Familie Gonzales³¹

³¹ Landkarte des 16. Jahrhunderts aus www.smoliboeki.de, eigene Rekonstruktion der Aufenthaltsorte aus historischen Beschreibungen

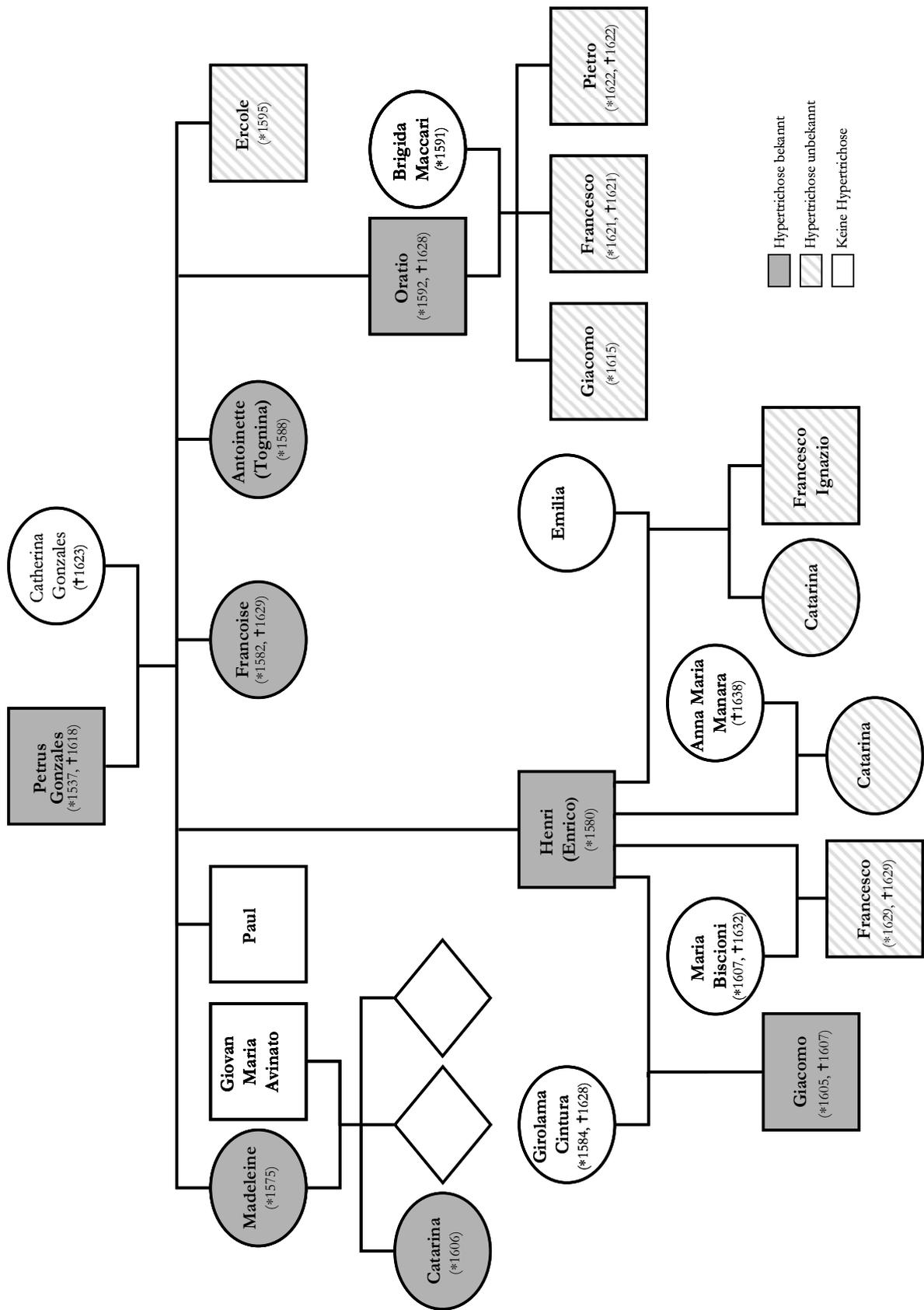


Abb.53: Stammbaum der Ambras-Familie

5.2.1 Petrus Gonzales

Biographie

Petrus Gonzales wurde im Jahr 1537 auf der kanarischen Insel Teneriffa geboren. Er war der Sohn kanarischer Ureinwohner, den sog. Guantschen. Seine Eltern sollen unbehaart gewesen sein. Über die ersten zehn Jahre seines Lebens ist wenig bekannt (Zapperi, 2004). Er soll am gesamten Körper weiches, seidiges Haar von beachtlicher Länge aufgewiesen haben (Nowakowski, 1977).

Im Alter von 10 Jahren, im Jahre 1547, wurde er aufgrund seiner generalisierten Hypertrichose als Geschenk nach Frankreich, an den Hof von Heinrich II., König von Frankreich, gebracht. Zu diesem Zeitpunkt betrug die Haarlänge ca. 9 cm und die dunkelblonden Haare waren fein und dünn. Der Haarwuchs war insgesamt nicht sehr dicht, jedoch lag eine deutliche Betonung der Haardichte im Gesicht vor. Auch Brust und Rücken zeigten ein auffälliges Haarkleid (Zapperi, 2004).

Petrus genoss eine höfische Erziehung, ebenso Latein- und Reitunterricht. Mit 19 Jahren wurde er im Jahre 1556 königlicher Mundschenk. Nach dem Tod von Heinrich II blieb Petrus am königlichen Hof in Paris und im Besitz der Erben Franz II. und Katherina de´Medici. Später heiratete er und seine Frau gebar mehrere Kinder.

Um 1590 verließ die Familie Gonzales Paris und gelangte über Brüssel nach Parma. Anlass dieser Reise war, dass die Familie dem Herzog von Parma zum Geschenk gemacht wurde.

Im Laufe des Jahres 1591 erreichten sowohl Petrus Gonzales, als auch seine Frau Parma, jedoch getrennt. Wahrscheinlich reiste die Familie in zwei Gruppen, Vater und Mutter getrennt, mit jeweils mehreren Kindern. Ein zwischenzeitliches Zusammentreffen fand vermutlich in Mailand statt. Von Mailand aus reiste die Familie wieder getrennt weiter nach Parma. Der Sohn Enrico soll sogar erst 1594 nach Parma gekommen sein.

Petrus Gonzales wurde 1592 Gutsverwalters nahe Parma. Im Mai 1608 zog Petrus mit seiner Frau Caterina und den beiden Kindern Orazio und Francesca zu seinem Sohn Enrico nach Carpodimonte. Petrus starb wahrscheinlich im Jahr 1618 im Alter von 80 Jahren (Zapperi, 2004).

Haarstatus

Bereits für die Säuglingszeit wird eine generalisierte Hypertrichose angenommen (Ravin, Hodge, 1969), wobei sich hierfür keine Originalquellen auffinden lassen. Für das Erwachsenenalter existieren sowohl schriftliche Quellen, als auch graphische Darstellungen (Abb. 54-56).

Zur Behaarung des Gesichtes sind die Angaben uneinheitlich. Während für die ausgeprägte Behaarung von Stirn, Wangen und Gesicht noch einheitliche Aussagen gefunden werden, wird die Hypertrichose im Bereich der Nase uneinheitlich dargestellt. Für die Nachkommen von Petrus Gonzales jedoch ist die starke Behaarung des Nasenrückens gut überliefert. Zum einen könnte es für die Portraitmaler eine Herausforderung dargestellt haben, die seidige Behaarung im Bereich des Gesichtes wiederzugeben, zum anderen handelt es sich zum Beispiel bei Abbildung 55 um keine Originalquelle, sondern um eine Darstellung nach überlieferten Angaben (Zapperi, 2004) ohne Wissen um die Genauigkeit der Angaben.

Fast man alle verfügbaren Quellen nach ihrer Plausibilität zusammen, so erscheint folgende Haarverteilung im Gesicht am wahrscheinlichsten:

Das gesamte Gesicht wies eine starke und dichte Behaarung auf. Die durchgehende Behaarung der Wangen begann direkt unter den Augen. Der Nasenrücken war, mit Einbezug beider Nasenflügel, bis herab zur Nasenspitze behaart. Auch auf den Augenlidern wuchsen Haare. Ein auffallend dichter Haarstrang von mehreren Zentimetern Länge begann an der Nasenwurzel (Bartels, 1879). Der Übergang von Gesicht- in Kopfbehaarung war schwer abgrenzbar, beide Ohren wurden von Gesichtshaar überdeckt. In Abb. 54 ist das linke Ohr schemenhaft zu erkennen.



**Abb.54: Gesicht von Petrus Gonzales
im Alter von ca. 45 Jahren³²**

³² Ausschnitt aus Abb.1



Abb.55: Gesicht von Petrus Gonzales³³

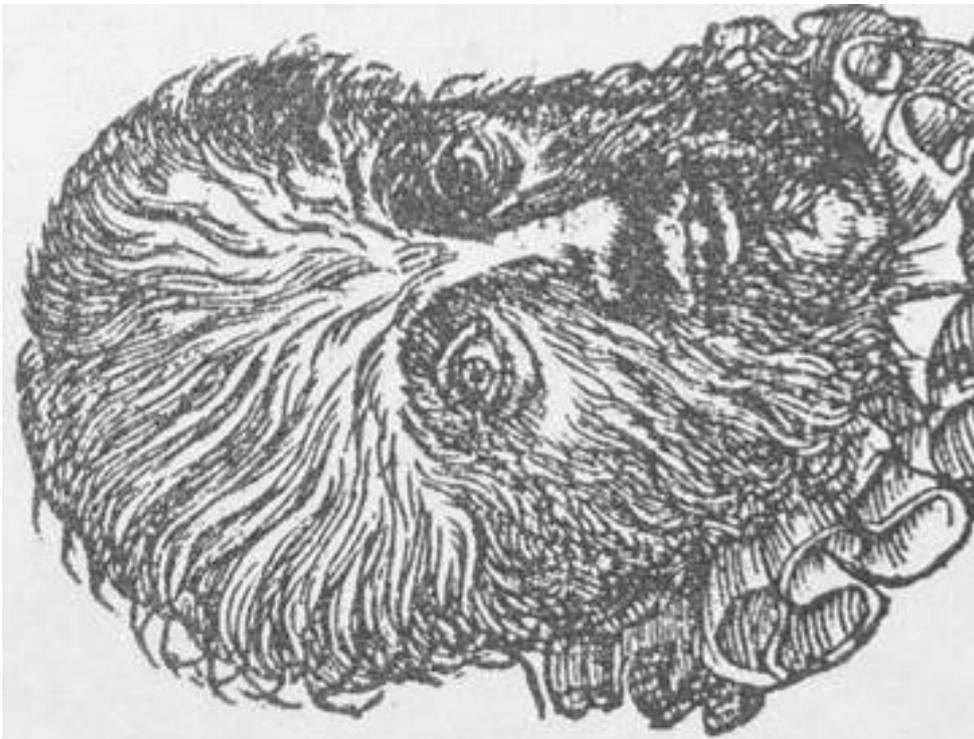


Abb.56: Petrus Gonzales im Alter von 40 Jahren³⁴

³³ Ausschnitt aus Abb. 5

³⁴ Ausschnitt aus Abb. 6

Der Körperstamm soll durchgehend von dichten, mehreren Zentimetern langen Haaren mit sehr weicher Beschaffenheit bedeckt gewesen sein (Bartels, 1884), wobei Unklarheit besteht woher Bartels diese Angaben hat.

Die Hände von Petrus Gonzales werden als dicht behaart beschrieben (Bartels 1884, Abb. 57).

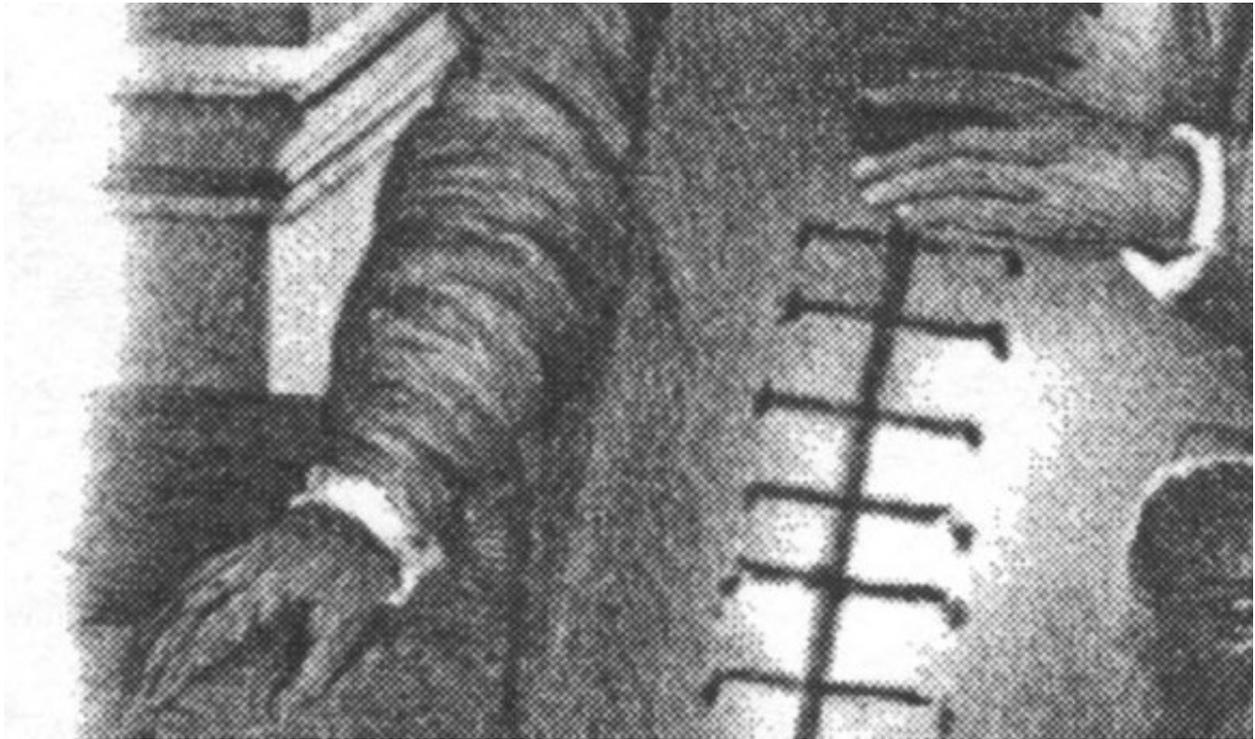


Abb.57: Ausschnitt Hände von Petrus Gonzales³⁵

Zahnstatus

Es sind keine zuverlässigen Daten über etwaige Defekte in der Zahnbildung auffindbar.

³⁵ Ausschnitt aus Abb. 5

5.2.2 Caterina Gonzales

Biographie

Caterina heiratete Petrus Gonzales im Jahre 1573. Aus dieser Ehe gingen mindestens sieben Kinder hervor. Caterina Gonzales wies keine Hypertrichose auf. Sie starb am 5. Juni 1623 in Carpodimonte, Italien (Zapperi, 2004).



Abb.58: Caterina Gonzales

Aufbewahrungsort: Schloss Ambras bei Innsbruck, Österreich
110 x 91,5 cm, in Öl

Maler: unbekannt

Viertes von vier Gemälden der Familie Gonzales.

Wiedergabe mit Genehmigung des Kunsthistorischen Museums Schloss Ambras.

5.2.3 Madeleine Gonzales

Biographie

Geburt um 1575 in Paris. Sie war wahrscheinlich das erste Kind von Petrus Gonzales und seiner Frau Caterina (Zapperi, 2004). Madeleine lebte höchstwahrscheinlich viele Jahre in Parma, denn in einem Zitat von Aldrovandus heißt es: „Es hat sich kürzlich in Parma am erhabenen Hofe der Farnese ereignet, dass das junge Mädchen mit dem behaarten Gesicht, die sich verheiratet hatte, einige ganz behaarte Kinder zur Welt brachte.“ (Aldrovandus, 1642)

1593 kaufte der Herzog von Parma ein Haus für Madeleine. Sie heiratete Giovan Maria Avinato und hatten eine Tochter namens Caterina, die am 18.4.1606 in Carpodimonte getauft wurde (Zapperi, 2004).

Haarstatus

Es sind keine zuverlässigen Daten über den Haarstatus bei Geburt auffindbar.

Gesicht

Das gesamte Gesicht wies eine dichte Behaarung auf. Nase und Augenlider waren von feinem, weichem Haar bedeckt (Bartels, 1879). Aus den äußeren Gehörgängen sollen einige Zentimeter lange Haare gewachsen sein (Sticker, 1876), wobei die Originalquelle unklar bleibt. Auf dem Gemälde (Abb.59), welche die Grundlage für die Beschreibung Stickers bildet, sind beide Ohren durch Haare bedeckt, welche vom Gesicht ausgehen. Die Haare erscheinen sehr fein und reichen bis an die Lippen- und Augengrenze.

Betrachtet man das Ölgemälde von Nahem, so kann man die Darstellung der Behaarung auf dem Nasenrücken noch erkennen, ein Detail welches auf der Photographie des Gemäldes nicht mehr sicher nachvollziehbar ist.



Abb.59: Gesicht von Madeleine Gonzales im Alter von 7 Jahren³⁶

Stamm

Aldrovandus beschreibt, dass der Rücken mit blonden Haaren bedeckt gewesen sein soll und die Vorderseite des Halses und die Brust frei von Haaren waren (Aldrovandus, 1642). Hierbei bleibt jedoch unklar, in wieweit Haare auf der ventralen Körperpartie, wo sie für die Betroffene gut zugänglich waren, entfernt wurden.

Extremitäten

Ebenso berichtet Aldrovandus, dass sich auf den Händen keine Überbehaarung befunden haben sollen (Aldrovandus, 1642). Jedoch ist auch hier die Möglichkeit der Haarentfernung nicht auszuschließen.

Zahnstatus

Es sind keine zuverlässigen Daten über etwaige Defekte in der Zahnbildung auffindbar.

³⁶ Ausschnitt aus Abb. 3

5.2.4 Henri (Enrico) Gonzales

Biographie

Henri wurde ca. 1580 in Paris geboren, lebte zusammen mit seiner Familie in Paris, migrierte später mit ihr nach Brüssel und reiste 1590 mit seiner Mutter und seiner Schwester Françoise nach Basel. Seine Ankunft in Parma wird erst um Ende 1594 oder Anfang 1595 datiert (Zapperi, 2004).

Sein Name ist auch in den Besitzverzeichnissen des Kardinals Odoardo aufgeführt. In den Besitz des Kardinals soll Henri im Jahr 1595 gelangt sein, nachdem der Herzog von Parma auf Bitten seines Bruders, dem Kardinal Odoardo Farnese, Henri an dessen Hof nach Rom schickte (Zapperi, 2004). Dort soll er viele Jahre gelebt haben (Siebold, 1877). In den Inventarverzeichnissen wurde Henri zusammen mit exotischen Tieren aufgelistet. Er bekleidete das Amt eines Kammeradjutanten (Zapperi, 2004).

Um 1600 verließ Henri Rom und lebte in Capodimonte, wo die Familie Farnese eine weitere Residenz besaß. 1602 heiratete er Girolama Cintura. 1605 kam sein erstes und einziges Kind, sein Sohn Giacomo, mit beschriebener Hypertrichose zur Welt. Dieser starb bereits zwei Jahre später am 30. Mai 1607. Enrico berichtete dem Kardinal Farnese in einem Brief, dass sein Sohn „ganz behaart, noch viel mehr als ich“ sei. Nachdem seine erste Frau verstarb, heiratete Enrico noch dreimal und bekam weitere fünf Kinder, über deren Behaarung nichts überliefert ist.

Haarstatus

Es sind keine zuverlässigen Daten über den Haarstatus bei Geburt auffindbar.

Gesicht

In Abbildung 60 ist Henri im Alter von 2 Jahren dargestellt. Deutlich ist die Überbehaarung im gesamten Gesicht zu erkennen. Wangen, Stirn und Kinn sind dicht von hellem, feinem Haar bedeckt. Die Haare reichen bis an die Lippen und an die Augen. Wie in Abbildung 59, seiner Schwester Madeleine, ist auch auf dieser Photographie im Vergleich zum Originalgemälde die Behaarung auf dem Nasenrücken schwer erkennbar, besonders in Richtung Nasenspitze.

Abbildung 61 zeigt Henri im Alter von 20 Jahren mit persistierender Gesichtshypertrichose. Über Haarbeschaffenheit und -farbe ist keine objektive Aussage möglich, da es sich um eine Federzeichnung handelt. Die Haare erscheinen jedoch länger, strähniger und gelockter. Die Haare im Bereich der Nasenflügel sind deutlich zu erkennen, hingegen dazu ist der Nasenrücken unbehaart gezeichnet worden. Jedoch ist auch hier zu berücksichtigen, dass die Wiedergabe von feinen, hellen Haaren in einer Federzeichnung nur eingeschränkt möglich ist. Dieselbe Problematik ergibt sich auch bei den Ohren.

In Abbildung 62 sind neue Erkenntnisse über die Behaarung des Halses zu erkennen. Er ist mit blonden, sehr feinen Haaren bedeckt. Eine Abgrenzung zum Gesichtshaar ist deutlich erkennbar, weil die Haare am Hals weniger dicht, lang und gelockt erscheinen. Auf dieser Abbildung ist die feine Behaarung der Nase deutlich. Da die malerische Wiedergabe Henris im Gesamten sehr detailgenau ist, kann davon ausgegangen werden, dass auch die Darstellung der Behaarung auf der Nase zutreffend ist.

Stamm und Extremitäten

Enricos Hals, sein ventraler Oberkörper, Arme, Hände und Beine sind mit sehr feinem Haarflaum von mehreren Zentimetern Länge und heller Haarfarbe bedeckt (Abb. 62-64).

An Dichte unterscheiden sie sich deutlich von der Behaarung im Gesicht.



Abb.60: Gesicht Henri Gonzales
im Alter von 2 Jahren³⁷



Abb.61: Gesicht Henri Gonzales
im Alter von 20 Jahren³⁸

³⁷ Ausschnitt aus Abb. 2

³⁸ Ausschnitt aus Abb. 6



Abb.62: Gesicht Henri im Alter von 16 Jahren³⁹

³⁹ Ausschnitt aus Abb. 9



Abb.63: Oberkörper von Henri Gonzales⁴⁰



Abb.64: Beine von Henri Gonzales⁴¹

⁴⁰ Ausschnitt aus Abb. 9

⁴¹ Ausschnitt aus Abb. 9

5.2.5 Paul Gonzales

Biographie

Das Geburtsdatum von Paul Gonzales ist unbekannt, Geburtsort war wahrscheinlich Paris. Die geringe Anzahl von Überlieferungen über diesen Sohn, könnte ein Hinweis sein, dass er unbehaart war und daher für Beobachter von geringerem Interesse. Bekannt ist, dass er eine Tochter und drei Enkel bekam. Über eine Hypertrichose bei seinen Nachkommen wird ebenfalls nichts berichtet. Er verstarb in Parma (Zapperi, 2004)

5.2.6 Françoise Gonzales

Biographie

Geboren wurde Françoise um 1582 in Paris. Sie reiste zusammen mit ihrer Mutter und ihrem Bruder Henri über Brüssel und Basel nach Parma. In Basel wurde sie von dem Arzt Felix Plater gesehen und beschrieben. Im Sterberegister der Pfarrei Carpodimonte ist zum 28.8.1629 der Tod einer Francesca Gonzales verzeichnet. Sie blieb vermutlich unverheiratet.

Haarstatus

In den Abbildungen 65 und 66 ist die dichte generalisierte Gesichtsbehaarung dargestellt.

Die Haare erscheinen wirr und buschig, des Weiteren leicht gelockt. Die Haare im Gesicht reichen bis an die Grenze von Lippen und Augen. Über die Behaarung der Ohren ist keine Aussage möglich, da diese von Gesichtshaaren verdeckt werden. In beiden Abbildungen erkennt man eine deutliche Behaarung der Nasenwurzel und auf dem Nasenrücken wachsen dünnere, hellere Haare.

Auffallend ist in der Abbildung 66 bei Françoise erstmalig die Farbe der Gesichtshaare dunkler erscheint, als die Kopfbehaarung. Die Farbe des Kopfhaares wirkt sehr hell. Diese Beobachtung kann durch den Holzschnitt von Aldrovandus nicht ergänzt werden, da durch die Art der Darstellung nur eine geringe Aussage zu Haarfarbe und Dicke gemacht werden kann.

Über die Behaarung weiterer Körperpartien sind keine Informationen auffindbar.



Abb.65: Francoise im Alter von 12 Jahren⁴²



Abb.66: Francoise im Alter von ca. 8 Jahren⁴³

⁴² Ausschnitt aus Abb. 7

⁴³ Ausschnitt aus Abb. 10

5.2.7 Antoinette (Tognina) Gonzales

Biographie

Antoinette wurde ca. 1588 in Paris geboren. Sie migrierte zusammen mit ihrer Mutter von Brüssel nach Parma. Als sie im Mai 1591 nach Parma kam, war sie drei Jahre alt. Im Alter von ca. sechs Jahren, 1594, wurde sie vom Herzog von Parma an den Marchesus von Soragna verschenkt und so von ihrer Familie getrennt. Isabella Pallavicina, die Frau des Marchesus, nahm Antoinette mit auf ihre Reisen und so wurde sie auf einer Reise nach Bologna dem Naturforscher Ulysses Aldrovandus vorgestellt und von diesem untersucht. Über die Zeit nach ihrer Bolognareise finden sich keine Informationen (Zapperi, 2004).

Haarstatus



Abb.67: Antoinette Gonzales⁴⁴

⁴⁴ Ausschnitt aus Abb. 12



Abb.68: Antoinette Gonzales im Alter von 6 Jahren⁴⁵



Abb.69: Antoinette Gonzales⁴⁶

⁴⁵ Ausschnitt aus Abb. 8

⁴⁶ Ausschnitt aus Abb.11

Dargestellt ist eine durchgehende Behaarung im Gesicht. In den Abbildungen erscheinen die Haare in der oberen Gesichtshälfte länger als in der Unteren und gehen fließend in das Kopfhhaar über und bedeckenden dabei die ganze Stirn. Behaarte Nasenwurzel und Nasenflügel kommen in allen Abbildungen zur Darstellung. Die Gesichtshaare erscheinen glatter, als das zum Teil sehr lockigen Kopfhhaare. In Abbildung 69 erkennt man farbliche Unterschiede innerhalb des Gesichtes: dunkler an Schläfen und Wangen, heller an Stirn und in der mittlerer Gesichtspartie.

Die Ohren sind durch Gesichts- und Kopfhhaare verdeckt.

5.2.8 Orazio Gonzales

Biographie

Orazio wurde am 13.08.1592 in Parma geboren (Zapperi, 2004). Er lebte in dieser Stadt bis er 1608 zusammen mit seinen Eltern nach Carpodimonte zog. Dort bekleidete er, wie sein Bruder Henri, das Amt des Kammeradjutanten der Familie Farnese. 1614 heiratete er Brigida Maccari und bekam mit ihr drei Söhne: Giacomo (geb. 1615), Francesco (geb. 1621) und Pietro (geb. 1622). Von diesen überlebte jedoch nur Giacomo, die beiden anderen Söhne verstarben kurz nach der Geburt. Orazio verstarb 1628, im Alter von 36 Jahren.

Haarstatus

Gesicht

Dichte Hypertrichose ist im gesamten Gesicht zu erkennen. Die Haare auf der Stirn, Wange und Kinn erscheinen in Abbildung 70 mehrere Zentimeter lang und gelockt. Deutlich kommt die Behaarung auf den Nasenflügeln zur Darstellung. Die Beurteilung der Behaarung der Ohren kann durch die Bedeckung durch Gesichts- und Kopfhhaare nicht vorgenommen werden.

Stamm

Ob eine Behaarung des Halses vorliegt, ist nicht sicher zu sagen, deutlich ist aber die Hypertrichose im oberen Brustbereich.

Horatio trägt den Umhang der kanarischen Ureinwohner, den Tamarco, als Symbol seiner Abstammung.



Abb.70: Orazio Gonzales

5.2.9 Ercole Gonzales

Am 27.4.1595 kam der vermutlich letzte Sohn der Familie auf die Welt und wurde am 29.4.1595 in Parma getauft. Nach dem Eintrag in das Taufregister wurde nie wieder von diesem Sohn berichtet. Informationen über den Behaarungszustand bei Geburt liegen nicht vor (Zapperi, 2004).

5.3 Barbara Ursler

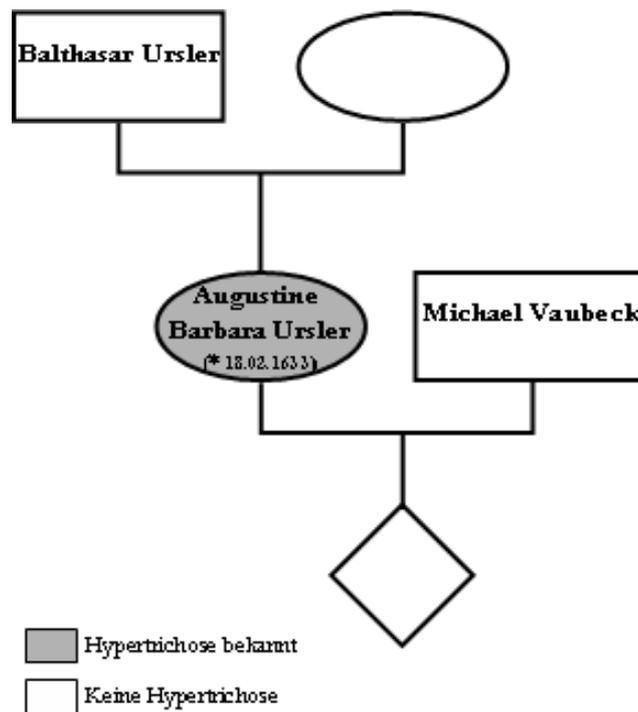


Abb.71: Stammbaum Barbara Ursler

Biographie

Barbara Ursler wurde am 18. Februar 1633 in Augsburg geboren. Schon als Kind wurde sie in ganz Europa auf Jahrmärkten zur Schau gestellt (Nowakowski, 1977). In jüngeren Jahren sah man sie zusammen mit ihren Eltern, später reiste sie mit ihrem Ehemann Michael Vaubeck (Sticker, 1876). Aus dieser Ehe ist ein unbehaartes Kind hervorgegangen ('World's Fair', 1657).

Im Rahmen ihrer Reisen wurde Barbara Ursler häufig durch Zeitzeugen gesehen und beschrieben. Die Beschreibungen sind im Folgenden chronologisch wiedergegeben:

- 1639 in Kopenhagen, gesehen von dem dänischen Arzt Thomas Bartholinus, zusammen mit ihren Eltern
- später sah Thomas Bartholinus sie noch einmal in Belgien, näherer Zeitpunkt unbekannt
- 1647 in Rom, gesehen von dem Augsburger Arzt Georg Hieronymus Welsch (Bartels, 1879)
- 1648 in Mailand, gesehen wieder von G.H. Welsch (Sticker, 1876; Bartels, 1879)
- 1653 in Paris, gesehen von dem Pariser Arzt Peter Borel
- 1655 in Kopenhagen (Segeri, 1680; Sticker, 1876)
- 1655 in England (Sticker, 1876; Bartels, 1879)
- 1656 in Leiden, gesehen von Peter Schumacher (Sticker, 1876)

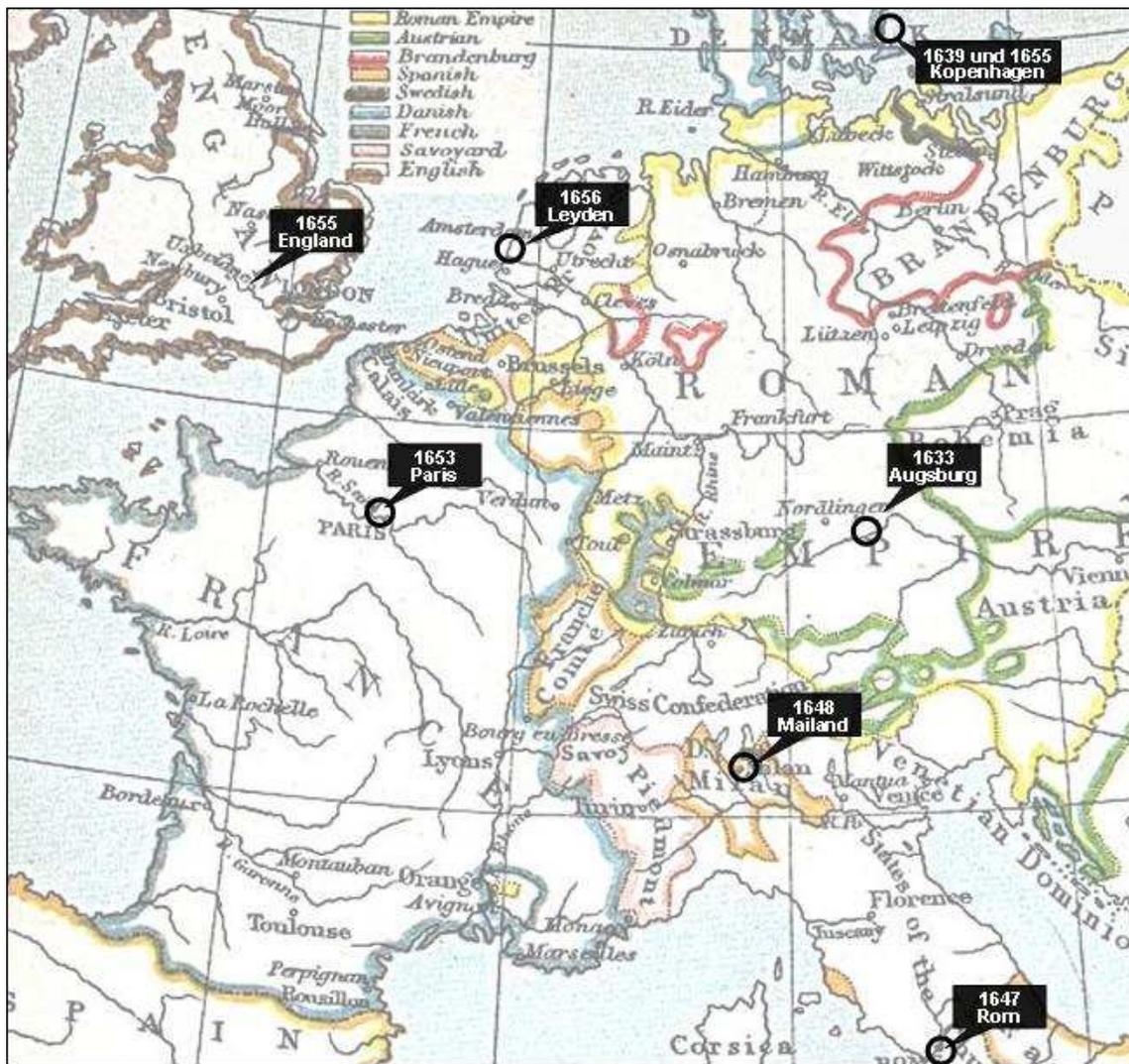


Abb.72: Aufenthaltsorte von Barbara Ursler⁴⁷

Haarstatus

Über den Haarstatus bei Geburt liegen keine Überlieferungen vor.

Gesicht

Ausgeprägte Hypertrichose des Gesichtes. Einer Beschreibung zufolge sollen die Gesichtshaare weich, gelockt und von heller Farbe gewesen sein (Bartels, 1879). Betont lange Haare auf Stirn, Schläfen und Kinn. Die langen Stirnhaare sind straff nach hinten gebunden worden. Die Nase erscheint auf Abbildung 73 sehr groß, klobig und ist vollständig behaart. Barbara Ursler trägt einen dichten und gelockten Bart, welcher auf der Abbildung bis ins Dekollete reicht, anderen Beschreibungen zufolge sogar bis zum Gürtel herab gewachsen sein soll (Bartels, 1879). Ob es die Haare aus dem Gesicht sind, die das Dekollete bedecken oder ob auch Haare auf dem Oberkörper wachsen, kann nicht genau erkannt werden.

⁴⁷ Rekonstruktion nach überlieferten Beschreibungen; Landkarte des 17. Jahrhunderts aus www.smolibocki.de

Blonde Locken von mehreren Zentimetern Länge sollen ihr aus beiden Ohren gewachsen sein (Sticker, 1876).



Abb.73: Barbara Ursler

Stamm und Extremitäten

Segeri beschreibt ein dichtes Haarkleid, welches den Körperstamm bedeckt haben soll, wohingegen die Arme und Hände unbehaart blieben (Segeri, 1680). Auch auf der Abbildung 73 ist keine eindeutige Behaarung der Unterarme und der Hände zu erkennen.

5.4 Familie Jeptichew

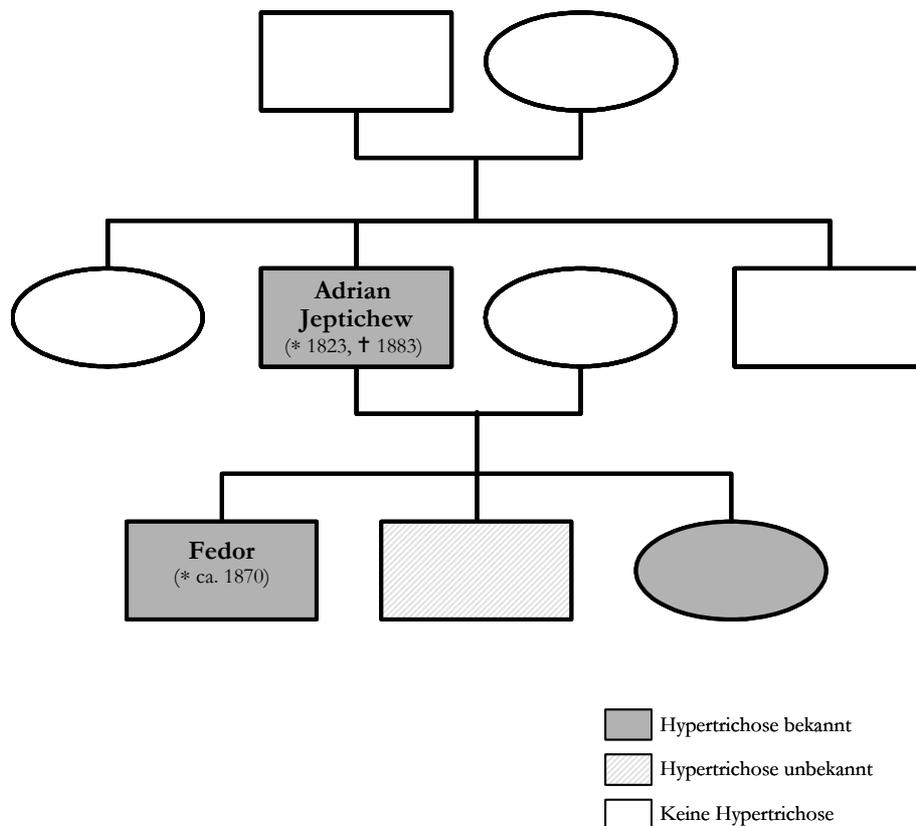


Abb.74: Stammbaum der Familie Jeptichew

5.4.1 Adrian Jeptichew

Biographie

Adrian wurde 1828 in der russischen Provinz Kostroma geboren (Cockayne, 1933). Sein Vater soll ein Soldat gewesen sein. Er selber soll später den Beruf eines Bauern ausgeübt haben (Brandt, 1897).

Weitere Fälle von Hypertrichose sind in der Familienanamnese nicht bekannt. Adrian hatte zwei Geschwister, eine Schwester und einen Bruder (Virchow, 1873).

Adrian heiratete und wurde Vater von zwei Kindern, beide sollen früh verstorben sein. Über das Aussehen des Sohnes ist nichts bekannt, das Mädchen soll wie der Vater eine Hypertrichose gezeigt haben (Bartels, 1876; Virchow, 1873).

1873 begab er sich auf Reisen, wurde in Petersburg (Brandt, 1897), Frankfurt (Sticker, 1876) und Berlin gesehen (Bartels, 1876). Unter dem Namen 'Hundemensch' wurde er gegen Bezahlung auf Jahrmärkten gezeigt (Siebold, 1877).

Ein ca. 3 Jahre alter Junge, ebenfalls behaarter, soll Adrian auf seinen Reisen begleitet haben. Der Name des Jungen wird mit Fedor angegeben. Beide stammten aus demselben Ort, daher ist es sehr wahrscheinlich, dass es sich um seinen Sohn gehandelt hat (Baumeister et al, 1993). Adrian soll Alkoholkrank gewesen sein. Sein Todesdatum ist unbekannt (Brandt, 1897; Virchow, 1873).

Haarstatus

Gesicht

Über den Haarstatus bei Geburt liegen keine Überlieferungen vor.

Im Erwachsenenalter bestand eine ausgeprägte Behaarung des Gesichtes. Die Haare wurden als blond und von der Konsistenz fein und weich beschrieben. Die Haarlänge betrug mehrere Dezimeter. Die vollkommen von Haaren bedeckte Nase wirkt in der Abbildung 75 durch die Haare vergrößert und plump. Schnurr-, Backen- und Kinnbart gehen kontinuierlich ineinander über (Brandt, 1897). Die Ohren sind durch die überdeckenden Gesichtshaare nicht zu beurteilen. Ecker beschreibt jedoch, dass nicht nur an den Ohrmuscheln Haare wuchsen, sondern auch in den Gehörgängen (Eckert, 1878).

Die Beschreibung über Adrians Gesichtsbehaarung kann durch die Abbildungen 75 und 76 bestätigt werden.



Abb.75: Adrian Jeptichew⁴⁸



Abb.76: Adrian Jeptichew im Alter von ca. 55 Jahren⁴⁹

⁴⁸ aus Eckert 1878, Radierung

⁴⁹ Ausschnitt aus Abb. 15, Fotografie

Stamm und Extremitäten

Hierzu existiert eine detaillierte Beschreibung aus mehreren Untersuchungen. Der Körperstamm und die Extremitäten waren ebenfalls behaart, jedoch sollen diese weniger dicht behaart gewesen sein. Die Haarbeschaffenheit war ähnlich der des Gesichtes (Brandt, 1897). Auch die Körperbehaarung war von mehreren Zentimetern Länge (Bartels, 1876; Virchow, 1873).

Zahnstatus

Gesehen und beschrieben wurden Adrians Zähne 1879 durch Professor Virchow, wahrscheinlich in Berlin. Adrian war also zu diesem Zeitpunkt ca. 53 Jahre alt. Seine Zähne waren von sehr schlechter Qualität. Die Zahnentwicklung soll sehr spät begonnen haben, ein genauerer Zeitpunkt ist nicht bekannt (Brandt, 1897). Im Oberkiefer zeigte sich nur der linke Eckzahn (Virchow, 1873). Im Unterkiefer waren beide Eckzähne zur Entwicklung bekommen, ebenfalls die Backen- und Schneidezähne (Virchow, 1873; Brandt, 1897).

5.4.2 Fedor Jeptichew

Biographie

Fedor wurde um 1870 in der russischen Provinz Kostroma geboren. Da Fedor und Adrian aus derselben Provinz kamen und aufgrund der Seltenheit einer generalisierten Hypertrichose, ist davon auszugehen, dass Fedor Adrians Sohn war. Professor Virchow sah Fedor im Alter von drei und dreizehn Jahren und berichtet von einer normalen körperlichen und geistigen Entwicklung. Fedor ist auch unter dem Namen 'Jo-Jo der Pudelmensch' und Theodor Petroff in der Literatur beschrieben worden. Er reiste durch Amerika, Australien und Europa (Cockayne, 1933). Im Jahre 1904 starb er in Salonica, die Todesursache ist unklar (Baumeister et al, 1993).

Haarstatus

Über eine Behaarung im Gesicht als Kind liegen keine schriftlichen Informationen vor, dafür existiert eine Abbildung.

Gesicht

Auf dieser Fotografie (Abb.77), bei der das genaue Alter von Fedor nicht bekannt ist, aber auf ungefähr 3 Jahre geschätzt wird, kann deutlich eine Hypertrichose im Gesicht beobachtet werden. Besonders dicht ist die Behaarung von Stirn und Wangen, weniger deutlich ist die Behaarung des restlichen Gesichtes mit feinem, hellen Flaum.

Auf den allen Abbildungen erscheinen die Haare unter der Unterlippe und unter den Augen heller, aber sie sind deutlich vorhanden und reicht bis an die Lippen- und Augengrenze. Es ist offensichtlich abbildungstechnisch sehr schwierig das wenig pigmentierte, sehr feine Haar wiederzugeben.

Auf den Abbildungen 79 bis 84 haben die Haare besonders an den Wangen und am Kinn noch erheblich an Länge zugenommen.

Auch die Ohren sollen bis auf einen schmalen, haarlosen Rand an der oberen Ohrmuschel mit Haaren bedeckt gewesen sein, an der Vorderseite mit langen, an der Muschelrückseite nur mit kurzem Haar. Ein stark behaarter äußerer Gehörgang mit einer ca. 12 cm langen Quaste, welcher aus diesem entspringt wird beschrieben (Bartels, 1884). Auf den Abbildungen ist dazu keine Aussage möglich.



Abb.77: Fedor im Alter von ca. 3 Jahren⁵⁰

⁵⁰ Ausschnitt aus Abb. 15



Abb.78: Fedor als Kind⁵¹

⁵¹ www.quasi-modo.net



Abb.79: Fedor Jeptichew im Alter von ca. 13 Jahren⁵²

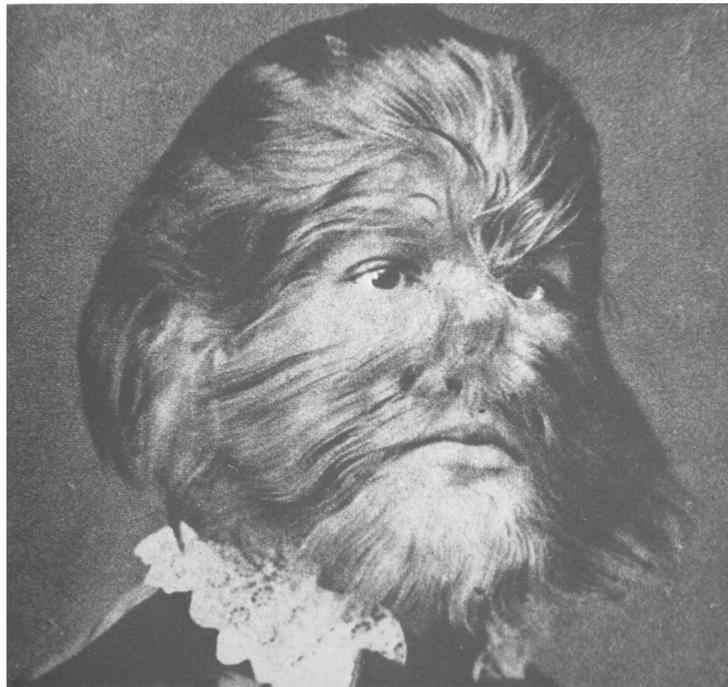


Abb.80: Fedor Jeptichew⁵³

⁵² www.quasi-modo.net

⁵³ Scheugel, 1974



Abb.81: “Jo-Jo the Dog-Faced Boy”⁵⁴



Abb.82: Fedor Jeptichew

⁵⁴ www.strangecosmos.com



Abb.83: Fedor Jeptichew⁵⁵



Abb.84: Fedor Jeptichew im Alter von ca. 69 Jahren⁵⁶

⁵⁵ Ausschnitt aus Abb. 16

⁵⁶ Ausschnitt aus Abb.17

Stamm

Leider fehlen Angaben inwieweit die Behaarung des Stammes eventuell durch Rasur artifiziell verändert wurde.

So berichtet Bartels von Fedor im Alter von 3 Jahren, dass sich am Körperstamm mehrere behaarte Inseln mit Durchmessern von 4 – 6 mm und einer Haarlänge von mehreren Zentimetern befunden haben sollen. Die Haarfarbe soll weiß- gelbliche und von sehr weicher Konsistenz gewesen sein (Bartels, 1876).

Im Alter von dreizehn Jahren machte Bartels folgende Beobachtung bezüglich der Körperstammbehaarung an Fedor: im Nacken traten nur kurz Haare hervor und die Vorderseite des Halses soll sogar unbehaart geblieben sein. Am Körperstamm war der Haarwuchs dicht, die Länge betrug mehrere Zentimeter und die Haare waren weich und hell (Bartels, 1884). Die Schulterhöhen waren ebenfalls behaart. Die Achselhaare wiesen eine Länge von ca. 3,5 cm auf. Der Rücken war ebenfalls dicht bedeckt und im Wirbelsäulenbereich befanden sich ein dicht behaarter Streifen. Im Verlauf nahm die Haarlänge von oben nach unten ab. Im oberen Steißbeinwirbelbereich befand sich ein Haarbüschel von ca. 1 cm Durchmesser und 10 cm Länge (Bartels, 1876).

Hände und die Innenseiten der Arme und Füße sollen unbehaart gewesen sein. Die äußere und hintere Fläche der Oberschenkel waren dichter und länger behaart, als die Vorder- und Innenfläche. Die Unterschenkel wiesen eine starke Behaarung mit einer Länge von mehreren Zentimetern auf. Die Kniekehlen und Waden waren ebenfalls behaart (Bartels, 1884).

Zahnstatus

Im Alter von drei Jahren war der Oberkiefer zahnlos, im Unterkiefer befanden sich vier Schneidezähne (Bartels, 1876).

In Fedors dreizehntem Lebensjahr befanden sich im Oberkiefer nur die beiden Eckzähne in einem stark verkümmerten Zustand.

Im Unterkiefer konnten drei Schneidezähne, die beiden Lateralen und der rechte Mediane gezählt werden. Der linke mediane Schneidezahn soll zwar vorhanden gewesen sein, aber zu diesem Zeitpunkt bereits wieder ausgefallen sein (Bartels, 1884). Bei Fedor lag also eine ausgeprägte Verzögerung der Dentition und Oligodontie vor.

5.5 Familie Maong

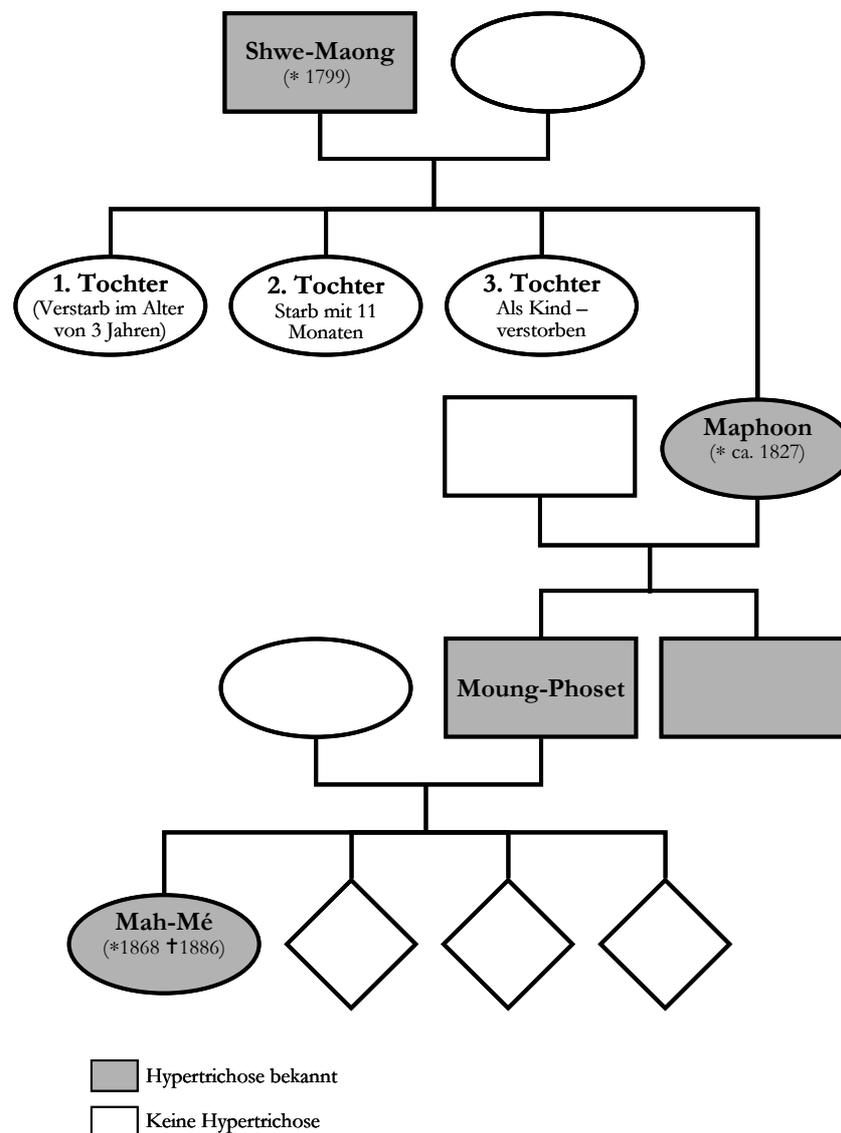


Abb.85: Stammbaum der Familie Maong

5.5.1 Shwe-Maong

Biographie

1799 wurde Shwe-Maong im Distrikt Maiyong-gyi in Laos geboren. In der Familienanamnese war bis zu diesem Zeitpunkt kein Fall von Hypertrichose bekannt (Beighton, 1970). Shwe-Maongs geistige und körperliche Entwicklung verlief normal. Als Fünffähriger wurde er an den König von Burma verschenkt, daher seine Bezeichnung als „dog-faced man of Burma“. Shwe-Maong kleidete das Amt des Hofnarren des Königs (Crawford, 1834).

Im Alter von 22 Jahren heiratete er und wurde Vater von vier Kindern. Nur eine Tochter, Maphoon, überlebte und wies ebenfalls eine Hypertrichose auf. Maphoon hatte zwei Söhne mit Hypertrichose (Nowakowski, 1977; Bartels, 1879). Nach Aufzeichnungen eines Kapitän Yules soll Shwe-Maong um das Jahr 1855 ermordet worden sein (Bondeson, 1996).

Haarstatus

Zur Behaarung im Neugeborenenalter und früheren Kindheit liegt keine Originalquelle vor. Beighton berichtet, dass erst im Alter von sechs Jahren eine Hypertrichose, beginnend an der Stirn, aufgetreten sein soll (Beighton, 1970). Da Shwe-Maong bereits im Alter von 5 Jahren aufgrund seiner ausgeprägten Behaarung an den burmesischen König verschenkt wurde, ist diese Aussage fragwürdig. Anderen Überlieferungen zufolge sollen seit Geburt behaarten Ohren mit 5 cm Haarlänge bestanden haben (Crawford, 1834).

Im Erwachsenenalter bestand eine dicht Behaarung des gesamten Gesichtes. Die Haarlänge der Stirn- und Wangenhaar betrug ca. 20 Zentimeter, an Nase und Kinn waren es ca. 10 Zentimeter. Die Haarkonsistenz war seidenartige und die Haarfarbe silbergrau (Crawford, 1834; Bartels, 1876; Beighton, 1970).

In den Abbildungen 86 und 87 kommt die stark behaarte Nase zur Darstellung. Besonders an den Nasenflügeln sind die Haare auffallend lang und reichen strähnig bis in die Barthaare herab. Die Gesichtshaare reichen bis dicht an die Augen und Lippen. Es ist eine farbliche Unterscheidung zwischen dem dunkleren Kopfhaar und dem helleren Gesichtshaar erkennbar, als Ausdruck der Differenzierung zwischen Vellus- und Terminalhaar.

In allen Abbildungen sind die Ohren beidseits durch die dichten Kopf- und Gesichtsbehaarung verdeckt, aber nach Crawford sollen die Ohrmuscheln mit 20 Zentimeter langem Haaren bewachsen gewesen sein (Crawford, 1834; Bartels, 1876; Beighton, 1970).

Der Körperstamm war durchgehend dicht behaart, ebenso beide Arme (Abb. 88). Die Haarlänge an der Brust soll 10 Zentimetern, über der Wirbelsäule 12 Zentimetern und am Bauch wesentlich kürzer gewesen sein (Bartels, 1879).

Eine dichte Behaarung bestand ebenso an den Unterschenkel und Fußrücken (Bartels, 1879), wie es auch in Abbildung 89 dargestellt ist. Unbehaart waren die Fußsohlen (Crawford, 1834).



Abb.86: Shwe-Maong⁵⁷



Abb.87: Shwe-Maong im Alter von ca. 33 Jahren

⁵⁷ Ausschnitt aus Abb. 19

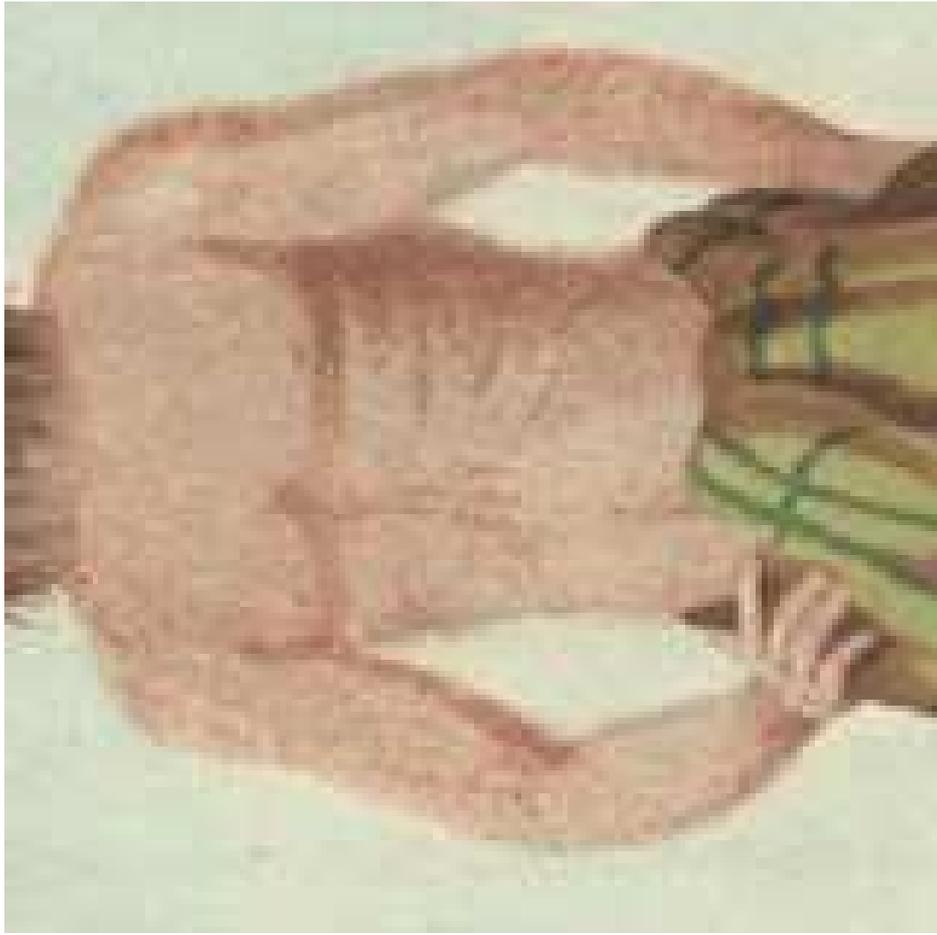


Abb.88: Oberkörper von Shwe-Maong⁵⁸



Abb.89: Unterschenkel und Füße von Shwe-Maong⁵⁹

⁵⁸ Ausschnitt aus Abb. 19

⁵⁹ Ausschnitt aus Abb. 19

Zähne

Ohne genaue Altersangabe lässt sich zum Zahnstatus im Erwachsenenalter von Shwe-Maong folgende Angaben finden:

Im Unterkiefer befanden sich vier Schneidezähne und der linke Eckzahn und im Oberkiefer nur die vier Schneidezähne. Die Mahlzähne fehlten sowohl im Ober-, als auch im Unterkiefer gänzlich. Shwe-Maong berichtet selber nie Mahlzähne gehabt zu haben.

Die Zähne befanden sich in einem guten Zustand. An den Stellen an denen keine Zähne zur Entwicklung gekommen waren, konnte unter dem Zahnfleisch eine harte Rinne getastet werden. Es waren keine Alveolarfortsätze vorhanden.

Die erste Dentition setzte mit 20 Jahren ein, seitdem soll es zu keinem Zahnverlust und zum Ausbleiben der 2. Dentition gekommen sein (Bartels, 1876).

Zusammenfassend bestand bei Shwe-Maong in ausgeprägter Weise eine stark verzögerte 1. Dentition und eine Oligodontie.

5.5.2 Shwe-Maongs Töchter

Shwe-Maong hatte vier Töchter. Von den ersten drei Töchtern ist wenig überliefert. Sie sollen alle früh verstorben sein und keine Hypertrichose aufgewiesen haben (Beigel, 1868). Über seine vierte Tochter, Maphoon Maong, existieren detaillierte Beschreibungen und diese zeigen, dass an sie die generalisierte Hypertrichose vererbt wurde.

5.5.3 Maphoon Maong

Biographie

Maphoon wurde um 1824 geboren und war die vierte Tochter des Shwe-Maong (Bartels, 1876). Maphoon wies eine generalisierte Hypertrichose auf. Im Jahre 1855 wurde sie von Kapitän Yules gesehen. Sie war mit einem Burmesen verheiratet und hatte zu diesem Zeitpunkt zwei Söhne (Bondeson, 1996). 1867 entstand im Auftrag von Kapitän Houghton eine Fotografie von Maphoon und ihren zwei Söhnen. 1868 zeigte er diese Fotografien in London. Ob dieses Bild noch existiert ist unbekannt.

Im Sommer 1886 wurde Maphoon zusammen mit Ihrem Sohn Moun-Phoset nach England gebracht. Es wurde berichtet, dass sie zu diesem Zeitpunkt bereits blind gewesen sei. 1887 hielten sie sich im Paris auf. Über weitere Aufenthaltsorte liegen keine Informationen vor.

Haarstatus

Bartels berichtet, dass nach mündlicher Überlieferung von Geburt an die vorderen Ohrmuschelflächen behaart gewesen waren. Nach 6 Monaten breitete sich die Behaarung auf das ganze Ohr, mit 1 Jahr auf den ganzen Körper aus. Die Haare waren sehr lang, hell und seidenweich (Bartels, 1876).

Im Erwachsenenalter zeigte Maphoon weiterhin eine ausgeprägte Hypertrichose im Gesicht. Betont dichte Behaarung bestand auf Nase, Wangen, Stirn und Kinn. Die Haarkonsistenz soll seidig gewesen sein, die Haarfarbe hellbraun und -länge ca. 10 Zentimeter (Beigel 1868). Ebenso sollen eine ausgeprägte Behaarung der Ohrmuscheln und der äußeren Gehörgänge vorgelegen haben (Bondeson, 1996). Von den äußeren Augenwinkeln hingen lange Locken herab (Bartels, 1879). Maphoon trug einen blassen Bart von etwa 10 cm Länge, ebenfalls sehr weich und seidig (Beigel, 1868).

Über die Behaarung von Stamm und Extremitäten liegen wenige Informationen vor, nach Beigel soll Brust, Hals und die Arme von Haarflaum bedeckt gewesen sein (Beigel, 1868).

Zahnstatus

Im Alter von 2 Jahren entwickelten sich jeweils zwei Schneidezähne im Ober- und Unterkiefer (Bartels, 1876).

Mit 2 ½ Jahren lies sich keine weitere Zahnentwicklung beobachten. Auch mit 28 Jahren waren in der Zwischenzeit keine weiteren Zähne hinzugekommen. An der Stelle an der die Eck- und Mahlzähne stehen sollten, befand sich unter dem Zahnfleisch eine harte Rinne (Beigel, 1868).

Es lag dementsprechend eine verzögerte Dentition und eine ausgeprägte Oligodontie vor.



Abb.90: Maphoon Maong⁶⁰



Abb.91: Maphoon im Alter von 31 Jahren⁶¹

⁶⁰ Bondeson, 1996

⁶¹ Ausschnitt aus Abb.20

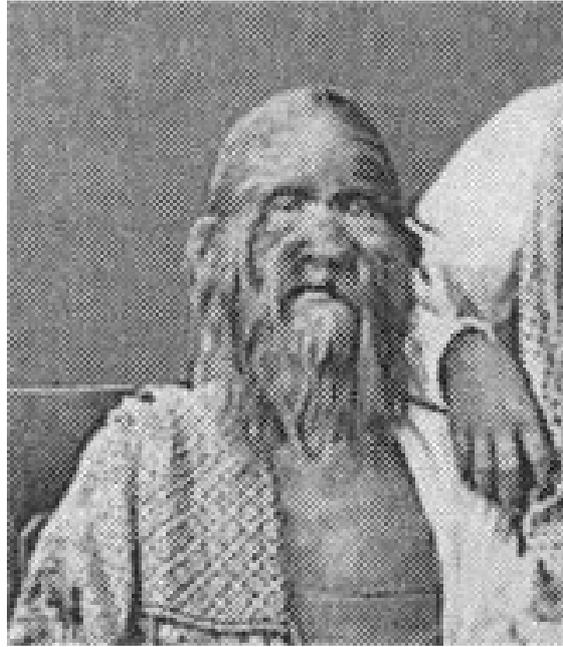


Abb.92: Maphoon im Alter von ca. 51 Jahren⁶²



Abb.93: Maphoon im Alter von ca. 70 Jahren

⁶² Ausschnitt aus Abb.18

5.5.4 Ältester Sohn von Maphoon

Maphoon hatte zwei Söhne mit Hypertrichose (Beigel, 1868). Bei welchen von beiden es sich um Moun-Phoset handelte ist nicht bekannt

Haarstatus

Nach mündlichen Überlieferungen soll der ältere Sohn bis zum 4.-5. Lebensjahr keine Auffälligkeiten aufgewiesen haben (Beigel, 1868; Bartels, 1876). Die Ausbildung der Hypertrichose soll erst nach dem fünften Lebensjahr begonnen haben (Bartels, 1879). Mit 18 Jahren soll seine Körper vollständig behaart gewesen sein (Sticker, 1876; Bartels, 1876).



Abb.94: Älterer Sohn von Maphoon⁶³

⁶³ Eckert, 1878

Moung-Phoset

Die Abbildungen 94-97 spiegeln die generalisierte Hypertrichose von Moung-Phoset deutlich wieder. Es bestand eine ausgeprägte Behaarung des Gesichtes. Wangen und Stirn sind von langem Harren bedeckt, ebenso zeigt sich ein stark behaarter Nasenrücken und desgleichen dicht behaarte Nasenflügel. Moung-Phoset trägt einen mehrere Zentimeter langen Bart.

Am Körperstamm liegt ebenfalls eine durchgehende Behaarung vor. Die Haare erscheinen feiner und heller, als die Gesichtshaare. Die Länge der Körperhaare kann ebenfalls mit mehreren Zentimetern angegeben werden.



Abb.95: Moung-Phoset⁶⁴

⁶⁴ Bondeson, 1996



Abb.96: Moung-Phoset⁶⁵

⁶⁵www.nationalarchives.gov



Abb.97: Mung-Phoset im Alter zwischen 21-25 Jahren⁶⁶

Zahnstatus

1886 wurde die Zähne von Mung-Phoset untersucht und es zeigte sich im Oberkiefer nur zwei Eckzähne und zwei große Schneidezähne und im Unterkiefer zwei Eckzähne und vier kleine Schneidezähne (Bondeson, 1996).

⁶⁶ Ausschnitt aus Abb. 18

5.5.5 Jüngster Sohn von Maphoon

Haarstatus

Haarstatus bei Geburt unbekannt. Schon als Kleinkind wurde er mit einem Haarkleid am ganzen Körper beschrieben (Beigel, 1868). Das Kopfhaar soll weniger ausgeprägt gewesen sein, aber beide Ohren waren von langen, seidenartigen Haaren bedeckt. Er soll einen dichten Schnurr- und Kinnbart getragen haben (Sticker, 1876).



Abb.98: Jüngerer Sohn im Alter von 14 Monaten⁶⁷

Zahnstatus

Über die Zahnentwicklung ist nichts überliefert (Beigel, 1868).

⁶⁷ Ausschnitt aus Abb.20

5.5.6 Enkeltochter Mah-Mé

Mah-Mé wurde 1868 als Tochter von Moung-Phoset geboren. Sie verstarb im Alter von 18 Jahren.

Haarstatus

Die Abbildungen 99 und 100 zeigen die Weitervererbung des Ambras-Syndrom in die dritte Generation.

Ausgeprägte Behaarung des gesamten Gesichtes. Starke Behaarung der Nase mit mehreren Zentimeter langen helleren Haarsträhnen ausgehend von beiden Nasenflügeln.



Abb.99: Mah-Mé im Alter von 4 Jahren⁶⁸

⁶⁸ Ausschnitt aus Abb. 21, Photographie, ca. 1872



Abb.100: Mah-Mé im Alter von ca. 7 Jahren⁶⁹

⁶⁹ Ausschnitt aus Abb. 18

5.6 Stefan Bibrowski

Biographie

Stefan Bibrowski wurde 1891 in Worof bei Warschau geboren. In der Familienanamnese war bisher kein Fall von generalisierter Hypertrichose bekannt. Stefan hatte sechs Geschwister (Mense, 1921).

Stefan ist auch unter dem Namen „Lionel“ in der Literatur aufgeführt. Mit 3 Jahren gelangte Stefan durch den Schauunternehmer Sedlmayer nach Deutschland und besucht bei Aachen für kurze Zeit die Schule. Noch im Kindesalter wurde er nach Amerika gebracht und arbeitete im Zirkus Barnum & Bailey. Die geistige und körperliche Entwicklung verlief normal. Im Alter von 39 Jahren starb er in Italien.

Haarstatus

Über den Haarstatus bei Geburt liegen keine Überlieferungen vor.



Abb.101: Fotografie von Lionel im Alter von 4 Jahren⁷⁰

⁷⁰ aus Scheugel 1974

Im Kindesalter bestand eine ausgeprägte Hypertrichose im Gesicht. Die Haare waren von mehreren Zentimetern Länge und bedeckten Wangen, Stirn, Nase und Kinn vollkommen. Die Haare reichten bis an die Augenlieder heran. Der äußeren Gehörgänge soll ebenfalls stark behaart gewesen sein (Luschan, 1907). Auf der Abbildung 101 erkennt man die Behaarung des Handrückens und -gelenks. Die Dichte nimmt in Richtung Finger ab.

Aus dem Erwachsenenalter existieren zahlreiche Photographien von Lionel.



Abb.102: Lionel im Alter von 16 Jahren⁷¹

⁷¹ Luschan, 1907



Abb.103: Lionel ⁷²



Abb.104: Lionel

⁷² aus Scheugel 1974



Abb.105: Lionel⁷³

⁷³ aus Scheugel 1974



Abb.106: Lionel im Alter von 28 Jahren⁷⁴

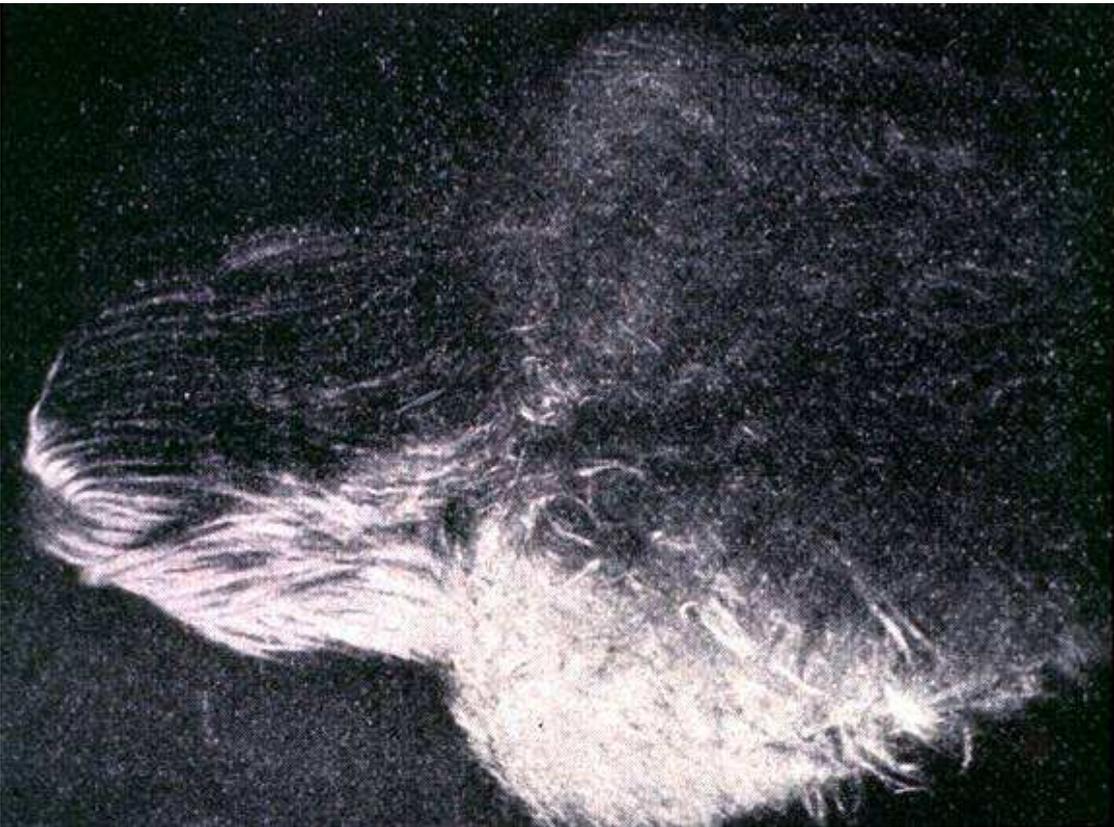


Abb.107: Lionel im Alter von 28 Jahren

⁷⁴ Mense, 1921

Gesicht

Ausgeprägte Hypertrichose des Gesichtes mit sehr dichter Behaarung von Nase, Wangen und Stirn. Die Haare werden als sehr weich und blond beschrieben. Der Nacken soll ebenso behaart gewesen sein (Mense, 1921).

Auf allen Abbildungen ist die enorme Haarlänge dargestellt. Die Haare bedecken das gesamte Gesicht, reichen bis an Augenlider und Lippen und lassen keine freie Hautstelle erkennen. Die Nase wirkt durch die enorme Haardichte sehr klobig. Die Ohren sind durch überdeckende Gesichts- und Kopfhare nicht abzugrenzen, daher ist eine Aussage über eine Behaarung derselben nicht möglich.

Körperstamm und Extremitäten

Durch die Abbildungen 104-107 ist eine Aussage über den Behaarungszustand des Oberkörpers von Lionel möglich. Dieser ist durchgehend von sehr feinem, hellem Haar bedeckt. Ausgeprägt ist auch die Behaarung des Rückens. Es ist jedoch eine genaue Abgrenzung zur Gesichtsbehaarung zu erkennen. Die Körperbehaarung erscheint weniger dicht und flaumiger als die Gesichtsbehaarung, Körperkonturen sind zu erkennen. An den Händen bestand eine stärkere Haarpigmentierung (Mense, 1921).

Zahnstatus

Als Jugendlicher wies Lionel im Ober- und Unterkiefer je ein Schneidezahn auf. Die beiden Zähne waren in einem schlechten Zustand. Er soll zuvor zwei weitere Zähne besessen haben (Luschan, 1907). Es liegen keine Informationen vor, welche Zähne dies gewesen sein sollen und was mit ihnen geschehen ist. Anamnestisch erster Zahndurchbruch im 12. Lebensjahr (Mense, 1921).

Im Erwachsenenalter kam es im Unterkiefer zur Entwicklung der mittleren Schneidezähne. Ein weiterer Schneidezahn ist an falscher Stelle gewachsen. Es soll eine ausgedehnte Schmelzhypoplasie an allen vorhandenen Zähnen bestanden haben.

Im Oberkiefer befanden sich ebenfalls zwei Schneidezähne im schlechten Zustand. Der linke seitliche Schneidezahn schien in der Anlage oder in der Wurzel vorhanden gewesen zu sein.

Lionel soll ein flaches Gaumengewölbe und eine auffallend kleine Zunge gezeigt haben. Radiologische konnte die Anlage der Molaren nachgewiesen werden, jedoch kam es nicht zum Zahndurchbruch (Mense, 1921). Die Angaben führen zur Diagnose einer Oligodontie, sowie einer verzögerten Dentition.

5.7 Nordchinese

Die Fotografie dieses Mannes entstand 1937. Einer Quelle zufolge soll sein Name Li-Po-Sui gewesen sein⁷⁵. Weitere Informationen über diese Person liegen nicht vor.

Das charakteristische Behaarungsmuster des Gesichtes zeigt, dass bei diesem Mann ein Ambras-Syndrom vorliegt. Die Fotografie zeigt die durchgehend sehr dichte Behaarung des gesamten Gesichtes.

Die Haare auf Stirn, Wangen, Nase und Kinn sind von mehreren Zentimetern Länge und wirken sehr glatt. Die für das Ambras-Syndrom typische Behaarung der Nase zeigt der Nordchinese deutlich.

Der Behaarungszustand der Ohren auf dieser Fotografie nicht zu beurteilen.



Abb.108: Nordchinese⁷⁶

⁷⁵ www.quasi-modo.net

⁷⁶ Zeitungsartikel aus dem Berliner „8 Uhr Blatt“ vom 3.2.1938

5.8 Michael K.

Anamnese

Michael K. wurde 1958 in Deutschland mit generalisierter Hypertrichose geboren. Normale Geburt und Entwicklung. In der Familienanamnese ist keine Hypertrichose bekannt. Ab dem 2. Lebensjahr erfolgte Michaels Erziehung in einem Kinderheim. Er soll ein lustiger, gutmütiger und kontaktfreudiger Junge gewesen sein (Nowakowski, 1977). Unauffällige physische und psychische Entwicklung (Nowakowski, 1963). Nach dem Schulabschluss erfolgte die Ausbildung zum Automechaniker.

Seit Schulzeitbeginn erfolgte die Haarentfernung durch elektrische Rasur. Im Alter von 18 Jahren erfolgten weiter körperliche Untersuchungen mit unauffälligem Ergebnis (Nowakowski, 1977).

Haarstatus

Als Neugeborener bestand eine generalisierte Hypertrichose mit Betonung der Haardichte im Gesicht an Stirn, Nase und dem Bereich um die Augen. Es soll eine Haarlänge von bis zu 20 cm bestanden haben (Nowakowski, 1963).

Eine weitere Beschreibung von Michael im Kindesalter berichtet von einer anhaltenden, generalisierte Hypertrichose. Es lag eine Betonung der Haardichte im Gesicht vor mit deutlicher Abgrenzung zum ebenfalls behaarten, aber weniger dichten restlichen Körper. Stark behaarte Nase, Stirn und Wangen. Die Haare lassen keine Gesichtshaut erkennen und reichen bis an die Augen und Lippengrenzen heran.

Die Haarlänge an den Ohren soll mehrere Zentimeter, die Haarfarbe hell und die Haarbeschaffenheit dünn und seidig gewesen sein. Der gesamte Körper war von Vellushaar bedeckt (Nowakowski, 1977).

Eine Beschreibung im Erwachsenenalter liefert folgende zusätzliche Informationen: Die Augenwimpern und Augenbrauen waren deutlich von der restlichen Gesichtshaarung abzugrenzen. Aus beiden Gehörgängen sollen 2-3 cm lange Haarbüschel gewachsen sein.

Der Körperstamm war vollständig mit hellen und dünnen Haaren bedeckt. Die Haarlänge im Schulterbereich betrug ca. 3-5 cm. Unbehaart blieben nur Hände, Füße und Penis. Ebenso die Arminnenseiten und Oberschenkel waren mit feinem Vellushaar bewachsen. Michael führte eine regelmäßige Rasur des Gesichtes durch (Nowakowski, 1977).

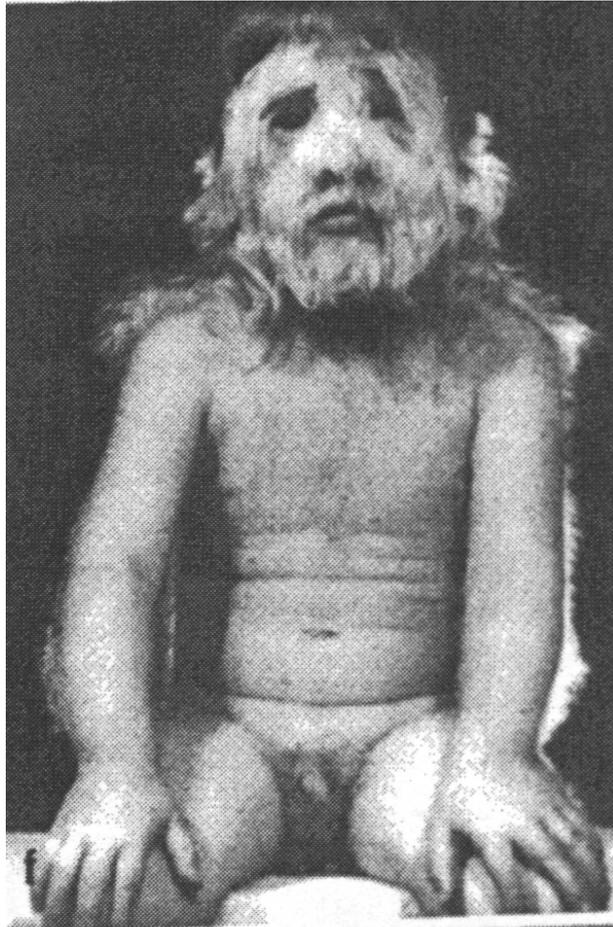


Abb.109: Michael K. im Alter von 3 Jahren⁷⁷

Zahnstatus

Im Alter von vier Jahren sollen sich in Michaels Gebiss lediglich drei Stummelzähne befunden haben (Nowakowski, 1963). Somit handelt es sich um eine Oligodontie des Milchgebisses.

Im Alter von 18 Jahren zeigte sich die Persistenz der Milchzähne 53, 63 und 73.

Radiologisch konnten die fehlende Zahnanlage von 12, 22 und aller Prämolaren nachgewiesen werden. Wurzeln und Kronen der ersten Molaren waren auffallend groß. Die Zähne 11 und 21 zeigten follikuläre Zysten. Behandlung durch Ober- und Unterkieferprothesen (Nowakowski, 1977).

Weitere Stigmata

Der Hirnschädel wird in Relation zum Gesichtsschädel zu klein beschrieben, strukturell jedoch zeigen sich keine pathologischen Veränderungen. Röntgenologischen Untersuchungen zeigten keine pathologischen intrakraniellen Strukturen. Das Handskelett war altersgemäß und Hand- und Handwurzelknochen ohne krankhafte Veränderungen (Nowakowski, 1977).

⁷⁷ Nowakowski, 1977

5.9 Sabine H.

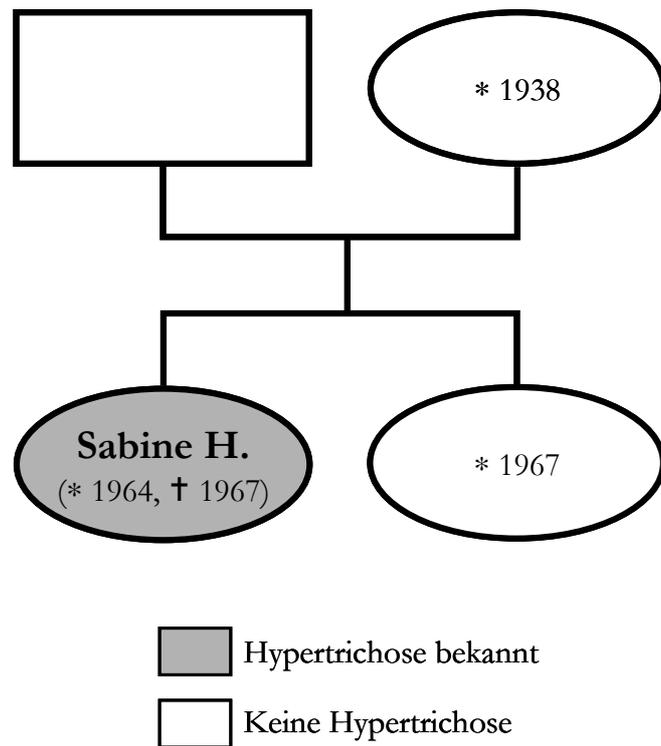


Abb.110: Stammbaum Sabine H.

Anamnese

Geburt am 18.12.1964 in Deutschland mit generalisierter Hypertrichose. Schwangerschaft und Geburt verliefen komplikationslos. Aufgrund der ausgeprägten Hypertrichose Verlegung in die Freiburger Kinderklinik.

In der Familienanamnese trat beim Vater im Säuglingsalter eine transiente Behaarung beider Wangen und des Rücken auf, die Haare fielen jedoch nach wenigen Monaten aus und keine erneute Überbehaarung lies sich beobachten.

Sabines geistige und körperliche Entwicklung war unauffällig. Im Alter von 2,1 Jahren verstarb sie an einer schweren akuten Gastroenteritis. Zu dieser Zeit konnte sie kleine Sätze sprechen, laufen und war tagsüber sauber (Berres, 1968).

Haarstatus



Abb.111: Sabine H. im Alter von 3 Wochen⁷⁸

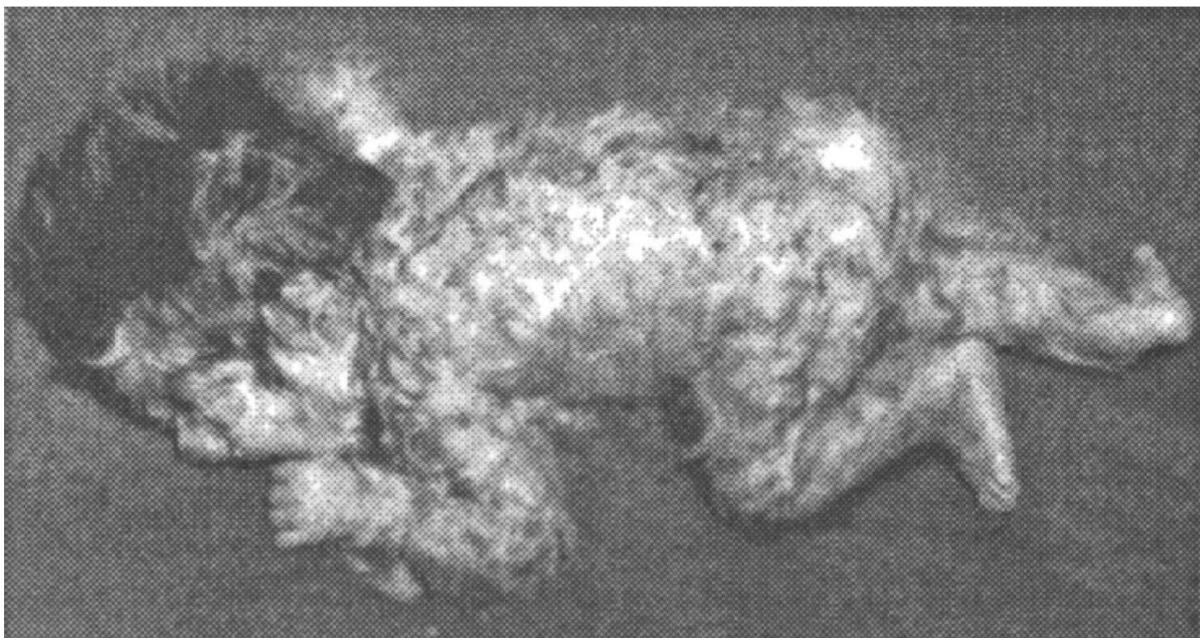


Abb.112: Sabine H. im Alter von 3 Wochen

⁷⁸ aus Berres, 1968

Berres beschrieb Sabine H. im Alter von 3 Wochen: Es lag eine generalisierte Hypertrichose im Gesicht mit Betonung der Haardichte an Nase und Ohren vor. Die Haarfarbe war dunkelblonde und von sehr weicher Konsistenz. Die Haarlänge betrug im Gesicht ca. 2-3 cm.

Am gesamten Körper bestand eine dichte Behaarung mit einer Haarlänge von ca. 1-2,5 cm. Die Haare waren sehr hell, weich und fein. Auch der Genitalbereich und der Rücken waren von Haaren bedeckt. Behaarte Hand- und Fußrücken, haarfreie Hand- und Fußinnenflächen. Beinhaare ebenfalls sehr dicht, aber die Farbe war etwas dunkler als am restlichen Körper (Berres, 1968).



Abb.113: Sabine H. im Alter von 16 Monate⁷⁹

⁷⁹ aus Berres, 1968

Histologische Untersuchung

Die histologische Untersuchung der Kopfhaut ergab einen regelrechten Befund mit unauffälligem Korium. Es fanden sich zahlreiche, gut entwickelte Haare. Die Papillen lagen im subkutanen Fettgewebe. Es fanden sich nur wenige Talgdrüsen, Schweißdrüsen waren regelrecht ausgebildet. Pigmentablagerungen waren darstellbar (Berres, 1968).

Ebenso wurde das Körperhaar histologisch untersucht. Es fanden sich keine anatomisch fassbaren Unterschiede zum Kopfhaar bezüglich Haargröße, Entwicklung und Lage der Papillen. Lediglich bestand ein geringer Unterschied in der Stärke der Pigmentierung. Die Zahl der Haare im Wechsel war im Körperhautpräparat größer als an der Kopfhaut

Zahnstatus

Mit 16 Monaten war noch kein Zahn zum Durchbruch gekommen.

Im Alter von 21 Monaten Entwicklung von zwei Zähnen unklarer Lokalisation (Berres, 1968).

5.10 Afrikanisches Mädchen

Anamnese

Geburt des Mädchens 1964 mit generalisierter Hypertrichose. Stationäre Krankenhausaufnahme des Neugeborenen aufgrund der Hypertrichose und einer Erkrankung der Mutter.

In der Familienanamnese war kein weiterer Fall von Hypertrichose bekannt, fünf Geschwister zeigten reguläre Körperbehaarung.

Eine normale körperliche und mentale Entwicklung des Mädchens ist dokumentiert bis zum Alter von 1 Jahr. In den folgenden Jahren erfolgte eine regelmäßige Rasur durch die Mutter (Gardner, 1964).

Haarstatus

Als Neugeborenes bestand eine Behaarung des Gesichtes. Die Haare waren von sehr feiner Konsistenz und hellgrauer Farbe. An den Ohren und Nasenflügeln wuchsen lange Haarbüschel. Auch im Alter von 3 Monaten anhaltend dicke Haarstränge an Ohren und Nasenflügeln. Auch die Augenlider waren dicht behaart.

In den Abbildungen 115 und 116 erkennt man deutlich den Unterschied zwischen dem Terminalhaar auf dem Kopf und dem Vellushaar, welches das gesamte Gesicht und den Körper bedeckt.

Als Neugeborenes wies das Mädchen eine durchgehend dichte Behaarung des gesamten Stammes und der Extremitäten auf. Dagegen zeigte sich eine spärliche Behaarung an den Hand- und Fußrücken, Hand- und Fußsohlen blieben unbehaart. Die Haarlänge, gemessen an Gesäß und Beinen, lag bei ca. 4 cm. Keine weiteren Anomalien wurden beschrieben. Im Alter von 3 Monaten persistierende Behaarung des Rückens und der Beine. Die Haarlänge wird mit ca. 1,5 cm kürzer angegeben, als im Neugeborenenalter. Ebenso rückläufig soll die Haardichte im Gesicht, am Körperstamm und an den Armen gewesen sein (Gardner, 1964).

Im Alter von 6 Monaten und von 1 Jahr wird der Haarstatus als unverändert beschrieben, keine Zu- oder Abnahme der Dichte (Gardner, 1964).

Zahnstatus

Im Alter von einem Jahr ist die 1. Dentition noch nicht eingetreten (Gardner 1964).

Keine weiteren Beschreibungen dieses Falles bekannt.



Abb.114: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Tagen⁸⁰



Abb.115: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Tagen

⁸⁰ aus Gardner, 1964



Abb.116: Afrikanisches Mädchen im Alter von 1 Monat⁸¹

⁸¹ aus Gardner, 1964

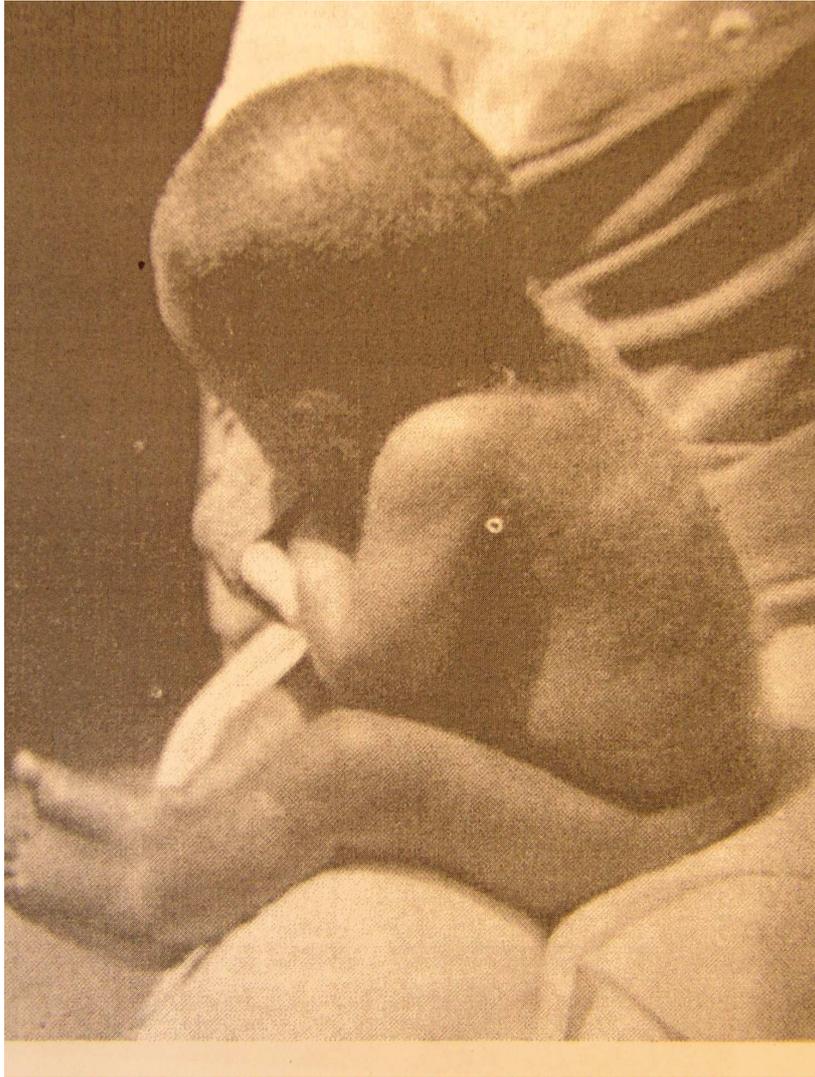


Abb.117: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Monat⁸²

⁸² aus Gardner, 1964

6. Klinik des Ambras-Syndrom

Wie im Folgenden dargestellt, ist das Ambras-Syndrom von anderen Formen der congenitalen Hypertrichose durch charakteristische Merkmale, betreffend das Behaarungsmuster und der Haarbeschaffenheit, sowie charakteristischen Veränderungen in der Zahnentwicklung, zu unterscheiden.

6.1 Haare

6.1.1 Haarverteilung

Auf Grund der im Kapitel 5 recherchierten Informationen und Darstellungen ergibt sich folgendes charakteristisches Behaarungsmuster für die Hypertrichose im Rahmen des Ambras-Syndroms:

Es liegt weitgehende Behaarung des gesamten Körpers vor, mit Schwerpunkt der Behaarung im Gesicht, auf den Schultern und an den Ohren. Unbehaart bleiben lediglich Handflächen, Fußsohlen und Schleimhäute.

Gesicht

Das Haarwachstum ist besonderes betont im Gesicht und bedeckt dieses vollständig. Charakteristisch ist die Behaarung der Nase, der Stirn und der Wangen. Besonders die ausgeprägte Behaarung der Nase, der Ohrmuscheln und der äußeren Gehörgänge grenzt das Ambras-Syndrom von anderen Formen der Hypertrichose ab.

Behaarte Lider und dichte Stirnhaare, die meist kontinuierlich in die Kopfhaare übergehen prägen die Gesichter beim Ambras-Syndrom. Die Haare wachsen bis dicht an die Augen und Lippen. Typisch ist die Behaarung des äußeren Gehörgangs. Besonders häufig wird von gelockten Strähnen berichtet, die von den Ohrmuscheln und aus dem äußeren Gehörgang und der Nase wachsen.

Wenn das Haar nicht gekürzt wird, wachsen die Haare meist mehrer Dezimeter lang. Die Haarrichtung verläuft auf der Stirn und im Gesicht ausgehend von einer vertikalen Mittellinie nach außen, scheint sich also nicht von der durch die Langer-Spaltlinien der Haut (Abb. 24) bei Normalbehaarten vorgegebenen Ausrichtung zu unterscheiden

Trotz dichter Behaarung des Gesichtes ist die Abgrenzung zwischen dem Vellushaar des Gesichtes und dem Terminalhaares des Kopfes und der Augenbrauen meist deutlich vorzunehmen.

Ambras-Syndrom im Säuglingsalter



Afrikanisches Mädchen



Sabine H.



Sabine H.



Indexpatientin

Ambras-Syndrom im Kindesalter



Madeleine Gonzales



Antoinette Gonzales



Antoinette Gonzales



Françoise Gonzales



Maphoons' ältere Sohn



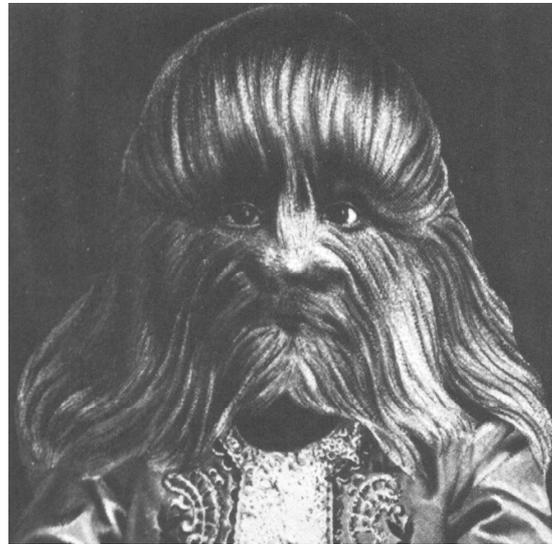
Maphoons' jüngerer Sohn



Fedor Jeptichew



Mah-Mé



Stefan Bibrowski



Indexpatientin



Michael K.

Ambras-Syndrom im Erwachsenenalter



Barbara Ursler



Li-Po-Sui



Fedor Jeptichew



Fedor Jeptichew



Adrian Jeptichew



Adrian Jeptichew



Stefan Bibrowski



Stefan Bibrowski



Maphoon Maong



Maphoon Maong



Shwe-Maong



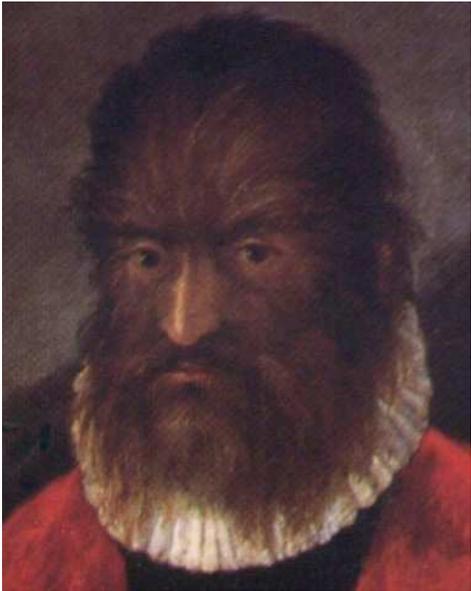
Moung-Phoset



Moung-Phoset



Henri Gonzales



Petrus Gonzales



Oratio Gonzales

Körperstamm und Extremitäten

Soweit beschrieben, besteht bei den Betroffenen eine Behaarung des Körperstammes und der Extremitäten mit Betonung der Schultern und des Rückens. Die Haare bedecken den Stamm und die Extremitäten vollständig, lassen jedoch die Körperkonturen erkennen.

Beobachtungen bei Erwachsenen zeigten, dass Achsel- und Genitalhaare zur normalen Entwicklung gekommen sind, sich also zum Terminalhaar entwickeln haben.

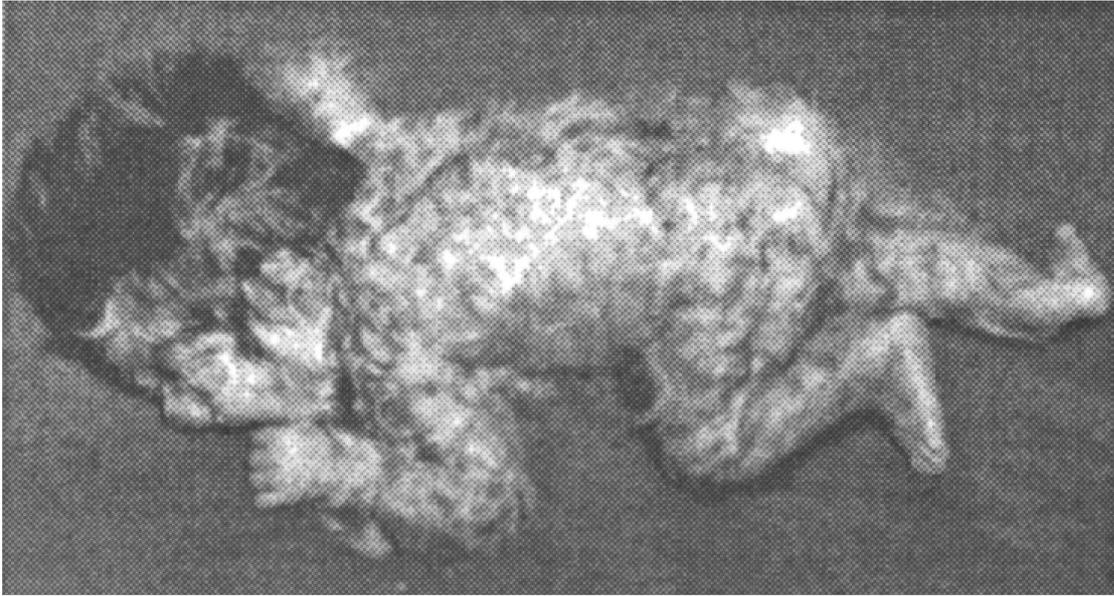
Ambras-Syndrom im Säuglingsalter



Afrikanisches Mädchen

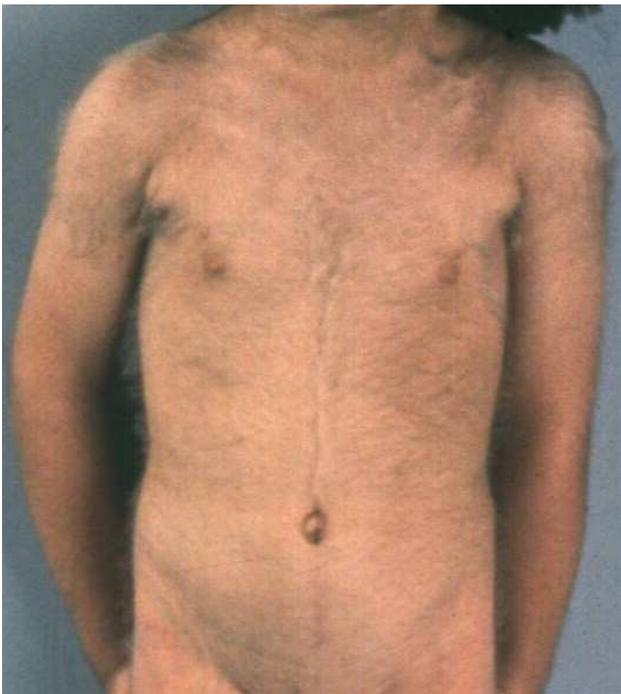


Sabine H.



Sabine H.

Ambras-Syndrom im Kindesalter



Indexpatientin

Ambras-Syndrom im Erwachsenenalter



Stefan Bibrowski



Stefan Bibrowski



Shwe-Maong



Moung-Phoset



Moung-Phoset

6.1.2 Haartyp

Das Haar beim Ambras-Syndrom ist sehr fein und weich. In Beschreibungen wird von einem seidenweichen Haarflaum berichtet.

Beschreibungen über die Haarfarbe sind weit gestreut, tendieren jedoch in den häufigsten Fällen in den helleren Farbbereich: beige, blond, silbern, hellbraun.

Ohne Rasur erreicht das Haar insbesondere im Gesicht eine Länge von mehreren Dezimetern. Jedoch auch am Körperstamm und an den Extremitäten wurden Haarlängen von mehreren Dezimetern gemessen (Kap.6.1.1)

Die Follikel der Körperhaare erstrecken sich beim Ambras-Syndrom bis in die Subcutis. Das Haar ist pigmentiert (Berres, 1968) und enthält Mark (Mense, 1921). Demnach handelt es sich bei dem silbrig bis blonden Körperhaar um Vellushaar. Dunkler erscheinen Kopfhaar, Wimpern, Augenbrauen und Achselhaar, wobei es sich hier um Terminalhaar handelt.

6.1.3 Entwicklung der Hypertrichose

Charakteristisch besteht beim Ambras-Syndrom eine lebenslange Persistenz der Hypertrichose, dies impliziert eine Störung in der Haarentwicklung bzw. im Ablauf der Haarzyklen.

Auf Basis der vorliegenden Informationen wird deutlich, dass es sich beim Ambras-Syndrom um eine congenitale Hypertrichose handelt. Bei sechs Fällen wurde von einer generalisierten Hypertrichose bei Geburt berichtet. In fünf Fällen liegen keine Informationen über den Haarstatus bei Geburt vor, jedoch wird in diesen Fällen eine Hypertrichose im Kindesalter beschrieben. In den restlichen Fällen werden keine Angaben über Zeitpunkt der Erstbeschreibung gemacht, dabei handelt es sich überwiegend um Beschreibungen aus dem vorherigen Jahrhundert. In keinem Fall konnte eine objektivierbare Reduktion der Behaarung im Laufe des Lebens festgehalten werden. Man kann daher davon ausgehen, dass die generalisierte Hypertrichose beim Ambras -Syndrom lebenslang persistiert.

Im Folgenden eine kurze tabellarische Zusammenstellung der jeweils erstdatierte Beschreibung von generalisierter Hypertrichose betroffener Personen.

Personen mit Ambras-Syndrom	Erstbeschreibung der generalisierten Hypertrichose
Indexpatientin	seit Geburt
Petrus Gonzales	kurz nach Geburt (Originalquelle nicht zu eruieren)
Kinder des Petrus	keine Angaben über Behaarung zum Geburtszeitpunkt
Enkelkinder des Petrus	seit Geburt
Barbara Ursler	keine Angaben über Behaarung zum Geburtszeitpunkt, als Kind behaart
Adrian Jeptichew	keine Angaben über Behaarung zum Geburtszeitpunkt
Fedor Jeptichew	keine genauen Angaben, mit 3 Jahren behaart
Shwe-Maong	keine genauen Angaben, seit Kindheit behaart
Maphoon Maong	bei Geburt behaarte Ohren, zunehmende Behaarung
1. Sohn von Maphoon	Beginn nach 5. Lebensjahr, keine genauere Datierung
2. Sohn von Maphoon	als Kleinkind behaart, keine genauere Datierung
Mah-Mé	keine Angaben über Behaarung zum Geburtszeitpunkt, als Kind behaart
Stefan Bibrowski	seit Geburt
Nordchinese	keine Angaben über Behaarung zum Geburtszeitpunkt
Michael K.	seit Geburt
Sabine H.	seit Geburt
Afrikanisches Mädchen	seit Geburt

Tab.1: Erstbeschreibung der Hypertrichose

6.2 Zähne

Wie die folgenden Tabellen zeigen, bestanden bei allen vom Ambras-Syndrom betroffenen Personen, soweit Angaben hierzu vorliegen, Zahnanomalien. Zusammenfassend handelt es sich hierbei um eine Oligodontie, sowie eine verzögerte 1. und 2. Dentition.

1. Dentition

Bei allen Betroffenen, von denen Informationen über den Milchzahnstatus vorlagen, bestanden ausgeprägte Entwicklungsstörungen. Eine Ausnahme bildete nur die Indexpatientin, bei der im Alter von drei Jahren die 1. Dentition komplett abgeschlossen war. Bei ihr lag also keine Oligodontie des Milchgebisses vor, jedoch ein verspätetes Eintreten und ein verzögerter Abschluss der ersten Dentition

Normwerte der Zahnentwicklung unterliegen großen Schwankungen, jedoch erfolgt der erste Zahndurchbruch in der Regel im Alter von ca. 6 Monaten und mit 24 Monaten sind meist alle 20 Milchzähne durchgebrochen.

Bei allen beschriebenen Betroffenen, mit Ausnahme der Indexpatientin wie oben dargestellt, kam es nicht zur vollständigen Entwicklung von Mahlzähnen. Wenn Milchzähnen ausgebildet wurden, handelte es sich meist um die Schneidezähne, seltener um die Eckzähne, jedoch lag stets eine Oligodontie vor.

2. Dentition

Das vollständige Gebiss eines Erwachsenen besteht aus 32 Zähnen, davon je Quadrant zwei Schneidezähne, einen Eckzahn, zwei Backen- und drei Mahlzähne. Der erste Zahn des bleibenden Gebisses bricht meist im Alter von 6 Jahren durch und die vollständige Entwicklung, mit Ausnahme des Weisheitszahnes, ist bis zum 14. Lebensjahres abgeschlossen.

Die Tabellen zeigen, dass es bei allen Betroffenen zu Störungen der Entwicklung des bleibenden Gebisses kam, jedoch in unterschiedlichen Ausprägungen. Die 2. Dentition zeigt in allen beschriebenen Fällen eine reduzierte Zahnanzahl auf. Hier zeigt sich, dass es häufiger zur Entwicklung von Schneidezähnen, als von Prä-/Molaren gekommen ist.

Zusammenfassend zeigt sich beim Ambras-Syndrom eine Störung der Zahnentwicklung, sowohl im Milchgebiss, als auch im bleibenden Gebiss. Der Schwerpunkt der Zahnanomalien liegt im Bereich der Molaren und Prämolaren, sodass es in den meisten Fällen von Ambras- Syndrom am ehesten zur Entwicklung der Schneide- und Eckzähne gekommen ist. Die Zähne befanden sich häufig in einem schlechten Zustand, gelegentlich wird auch nur von Zahnstummeln berichtet. Diese Beobachtung lässt aber keine Rückschlüsse auf eine objektive Zahnqualität zu, da in den früheren Zeitepochen Zahnhygiene eine untergeordnete Rolle gespielt hat.

Tab.2: Zahnanomalien I

Familie	1. Dentition (Milchzähne)		2. Dentition (bleibendes Gebiss)		Maximale Anzahl der zur Ent- wicklung ge- kommenen Zähne	Quelle
	Oberkiefer	Unterkiefer	Oberkiefer	Unterkiefer		
Fam. Gonzales	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	Eckert, A 1878
		linker Eckzahn				Bartels, 1876
Fam. Maong	4 Zähne, keine Mahlzähne	4 Schneidezähne und linker Eckzahn, keine Mahlzähne			5	Beigel, 1868
	4 Schneidezähne	4 Schneide- und ein Eckzahn, Durchbruch der 5 Zähne im 20. Lebensjahr			5	Virchow, 1873
Maphoon	im Alter von 2 Jahren nur 2 Schneidezähne	im Alter von 2 Jahren nur 2 Schneidezähne	im Alter von 2,5 Jahren 4 Schneidezähne durchgebrochen	im Alter von 2,5 Jahren 4 Schneidezähne durchgebrochen	4	Beigel, 1868 Eckert, 1878 Virchow, 1873
Enkel 1	im Alter von 2 Jahren alle Schneidezähne				8	Mense, 1921
Enkel 2	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	
Ursler, Barbara	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	k.a.	

Tab.3: Zahnanomalien II

Familie	1. Dentition (Milchzähne)		2. Dentition (bleibendes Gebiss)		Maximale Anzahl der zur Ent- wicklung ge- kommenen Zähne	Quelle
	Oberkiefer	Unterkiefer	Oberkiefer	Unterkiefer		
Jeptichew	linker Eckzahn	rechter und linker Eckzahn	linker Eckzahn, sehr verkrüppelt, sehr spät aufgetreten	mit 55 Jahren alle Backenzähne und Mahlzähne auf beiden Seiten, 4 Schneidezähne	16	Bartels, 1876 Mense, 1921
		Adrian		2 Eckzähne, stark verkümmert		
	zahnlos	4 Schneidezähne (im Alter von 14 Jahren bereits linker, mediane Schneidezahn ausgefallen)	im Alter von 14 Jahren noch 3 Schneidezähne (beide laterale und rechter mediane)	6	Bartels, 1884	
	Fedor	im Alter von 3 Jahren 4 Schneidezähne	beide Eckzähne, stark verkümmert	4 Schneidezähne, stark verkümmert	6	Virchow, 1873 Brandt, 1897
Bibrowski, Stefan	im Alter von 12 Jahren 2 Schneidezähne		im Alter von 16 Jahren ein oberen und einen unteren Schneidezahn ,stüfförmige Zahnstummel; einige Jahre vorher noch zwei weitere Zahnstummel, mittlerweile ausgefallen		4	Luschan, 1907
	im Alter von 12 Jahren 2 Schneidezähne; Annahme: Milchzähne entweder nicht angelegt, oder nicht zum Durchbruch gekommen		2 stark kariös veränderte Schneidezähne; linke, seitliche Schneidezahn nur in der Anlage vorhanden	im Alter von 27 Jahren kräftig entwickelte, mittlere Schneidezähne, ein dritter Schneidezahn ist an falscher Stelle vor den anderen zur Entwicklung gekommen; Progenie	3	Mense, 1921

Tab.4: Zahnanomalien III

Familie	1. Dentition (Milchzähne)		2. Dentition (bleibendes Gebiss)		Maximale Anzahl der zur Ent- wicklung ge- kommenen Zähne	Quelle
	Oberkiefer	Unterkiefer	Oberkiefer	Unterkiefer		
K., Michael			<p>im Alter von 18 Jahren: fehlende Anlage von 12 und 22 und aller Prämolaren; Größe und Form von Wurzeln und Kronen der ersten Molaren ist anormal; Taurodontismus; an 11 und 21 follikuläre Zysten</p> <p>Alveolarfortsätze wallförmig; im Molarenbereich kolbenförmig</p>	<p>im Alter von 18 Jahren persistierende Milchzähne 53,63,73;</p>	22	Nowakowski, 1977
H., Sabine		<p>im Alter von 16 Monaten keine Zähne, mit 26 Monaten 2 Zähne</p>			2	Berres, Nitschke, 1968
Afrikanisches Mädchen		<p>im Alter von einem Jahr kein Hinweis auf 1. Dentition</p>			0	Gardner, 1964
Indexpatientin		<p>Zahnentwicklung im Kleinkindalter unauffällig, mit drei Jahren normales Milchgebiss mit 20 Milchzähnen</p>			20	Baumeister et al, 1993
				<p>mit 10 Jahren insgesamt 24 Zähne des bleibenden Gebisses durchgebrochen</p>	24	eigene Untersuchung

6.3 Weitere Anomalien

Im Fall der Indexpatientin wurde bei Geburt eine Hexadaktylie diagnostiziert und durch operative Entfernung behandelt.

Ebenso sind beidseits entlang der Milchleiste akzessorische Mamillen angelegt. Auch diese wurden operativ entfernt.

In allen übrigen Fällen von Ambras-Syndrom fanden sich keine weiteren Informationen über zusätzliche Anomalien.

6.4 Genetik des Ambras-Syndrom

Das Ambras-Syndrom ist eine sehr seltene Form der congenitalen Hypertrichose mit autosomal dominantem Erbgang. Beighton spricht von einer Häufigkeit des Ambras-Syndroms von 1: 1.000.000.000 (Beighton, 1970).

Bei Betrachtung der Stammbäume der Betroffenen, zeigt sich eine familiäre Häufung mit Auftreten des Syndroms über mehrere Generationen (Abb.53, Abb.71, Abb.74, Abb.85)

Eine Betrachtung der rekonstruierten Stammbäume zeigt, dass das Ambras-Syndrom sich, dem autosomal dominanten Erbgang entsprechend, geschlechtsunspezifisch manifestiert. Auszählungen ergeben, dass von insgesamt 21 Betroffenen, 11 Personen männlichen und 10 Personen weiblichen Geschlechts sind.

Familien	Anzahl der betroffenen Generationen	Anzahl der betroffenen Personen	Männer	Frauen
Ambras-Familie	3	mind. 7, Anzahl und Geschlecht der Enkelkinder nicht bekannt	4	3
Indexpatientin	1	1	0	1
Jeptichew	2	3	2	1
Familie Maong	4	5	3	2
Sabine H.	1	1	0	1
Michael K.	1	1	1	0
Nordchinese	1	1	1	0
Barbara Ursler	1	1	0	1
Afrikanisches Mädchen	1	1	0	1
Anzahl betroffener Personen		21	11	10

Tab.5: Überblick betroffener Personen und Generationen

6.4.1. Chromosomenanalyse der Indexpatientin

Im Fall der Indexpatientin ergaben die chromosomalen Untersuchungen eine perizentrische Inversion im Chromosom 8 Breakpoint: p11.2q22 (Baumeister et al, 1993).

Ein weiterer Fall einer congenitaler Hypertrichose wurde von Balducci (Balducci et al., 1998) untersucht und beschrieben und wurde dem Ambras-Syndrom zugeordnet. Eine erneute Untersuchung dieses Falles durch Tadin (Tadin et al, 2001), kam jedoch zu dem Ergebnis, dass hier kein Ambras-Syndrom vorliege, da die Patientin nicht die für das Ambras-Syndrom charakteristischen phänotypischen Kriterien erfüllt. Des Weiteren konnte Tadin die von Balducci beschriebenen Veränderung des Chromosoms 8 Breakpoint q22 durch cytogenetische Untersuchungen nicht bestätigen, fand aber eine komplexe chromosomale Veränderungen in Form einer Insertion in der chromosomalen Region 8q23-q24 in 8q13, verbunden mit einer Deletion in 8q23.

Bei der Indexpatientin führte Tadin-Strapps (Tadin-Strapps et al., 2004) eine cytogenetische und molekulare Analyse durch. Im Verlaufe dieser Untersuchung wurde die ursprüngliche cytogenetische Diagnose bestätigt und der Inversionsbreakpoint konnte präzisiert werden (8p11.2q23.1). Darüber hinaus ergab die Analyse bei der Indexpatientin, dass die Inversion nicht zu einem Bruch der Codierungssequenz des Gens führte, sondern dass der Phänotyp sehr wahrscheinlich auf den durch die Inversion verursachten Positionseffekt zurück zu führen ist. Bei einem Positionseffekt handelt es sich um ein Phänomen, bei dem es zu einer Abweichungen bei der Genexpression kommt, die aus der veränderten Position des Gens in Relation zu seiner normalen Position auf dem Chromosom resultieren.

Die Beobachtung jedoch, dass in unterschiedlichen Fällen von kongenitaler generalisierter Hypertrichosen (Balducci et al., 1998 und Baumeister et al., 1993), chromosomale Veränderung in naheliegenden chromosomalen Regionen vorkommen, lässt die Vermutung zu, dass in der Region 8q22 ein Gen lokalisiert sein könnte, welches für die Regulation des Haarzyklus zuständig ist. (Tadin-Strapps et al., 2004)

7. Differentialdiagnosen

7.1. Phänotypische Differentialdiagnosen

7.1.1 Behaarungsmuster

Das Ambras-Syndrom kann durch sein charakteristisches Behaarungsmuster von anderen Formen der congenitalen Hypertrichose abgegrenzt werden.

Das Ambras-Syndrom zeichnet sich durch die betont starke Behaarung der Ohren und Stirn, sowie der Nase und der Schultern aus, wie es bei anderen Formen der generalisierten congenitalen Hypertrichose sehr selten zu beobachten ist. Bei anderen Formen besteht meist eine Akzentuierung der Behaarung frontal, temporal oder in der periaurikulären Region, ebenso zeigen sich häufig buschige, konfluierende Augenbrauen. Die äußeren Gehörgänge sind selten behaart, vor allem nicht in so ausgeprägter Weise wie beim Ambras-Syndrom (Baumeister, 1993). Die ausgeprägte Behaarung der Ohren und des Gesichtes, insbesondere der Nase, kann daher als typisches Merkmal des Ambras-Syndrom angesehen werden.

7.1.2 Beschaffenheit

Auch die Beschaffenheit der Haare grenzt das Ambras-Syndrom von anderen Formen der Hypertrichose ab. Es werden Haare von sehr feiner und weicher Struktur beschrieben. Es handelt sich um Vellushaar. Die Länge beträgt mehrere Dezimeter.

Bei anderen Formen beobachtet man häufig Haare von dunklerer Farbe und dickerer Struktur. Die Haarlänge ist kürzer als in Fällen von Ambras-Syndrom

7.1.3 Zahnanomalien

Das Ambras-Syndrom grenzt sich von anderen Formen der Hypertrichose durch die Assoziation mit Zahnanomalien ab. In den beschriebenen Fällen zeigen sich Störungen in der Zahnentwicklung, sowohl im Milchgebiss, als auch im bleibenden Gebiss. Zur Entwicklung gekommen sind meist Schneide- und Eckzähne, wohingegen die Molaren und Prämolaren häufig nicht zur Entwicklung gekommen sind.

7.2 Formen der vermehrten Körperbehaarung

Bevor eine strukturierte Einteilung in eine Hypertrichoseform und die Differentialdiagnosen zum Ambras-Syndrom gestellt werden können, müssen einige Begriffe erläutert werden.

Hypertrichose/ Hypertrichie

Eine Hypertrichose ist ein übermäßiger Haarwuchs, verglichen mit dem Haarmustern von Personen desselben Alters, Geschlechts und ethnischer Abstammung. Sie kann lokalisiert oder generalisiert auftreten, ebenso congenital oder erworben. Ein Auftreten erfolgt ohne Bevorzugung androgenabhängiger Regionen.

Hirsutismus

Unter Hirsutismus versteht man eine Körper- und Sexualbehaarung bei der Frau, die dem männlichen Behaarungsmuster entspricht. Es kommt zu einem Wachstum von Haaren im Oberlippen- und Kinnbereich, zwischen den Brüsten und um die Brustwarzen, an den Schultern, an den Oberschenkelinnenseiten und an der Mittellinie des Bauches.

Virilisierung

Eine Virilisierung kennzeichnet das Vorliegen von Hirsutismus zusammen mit Veränderungen an weiteren Organen wie z.B. Mammaatrophie, Amenorrhoe, Muskelhypertrophie, Tieferwerden der Stimme, Klitorisvergrößerung und männlicher Glatzenbildung. Eine wichtige Rolle spielt die Einwirkung von androgenen Hormonen und unterschiedliche Empfindlichkeit der Haarfollikel auf Androgene.

7.3 Gliederungen der Hypertrichose

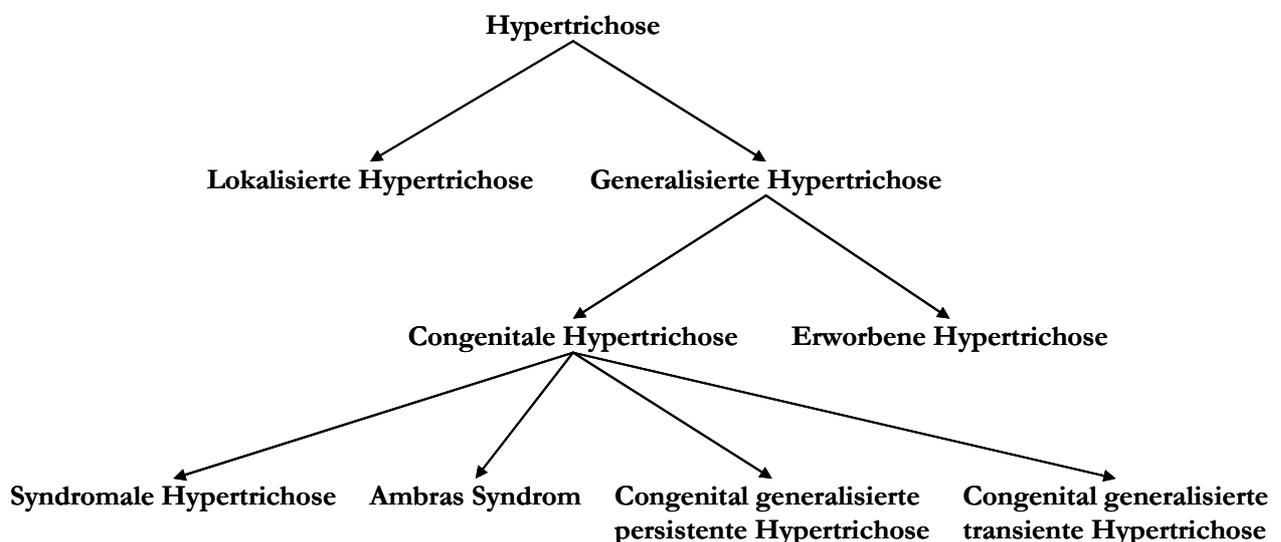


Abb.118: Gliederung der Hypertrichose

Lokale Hypertrichosen

Für die lokalen Hypertrichosen können häufig folgende Ursachen gefunden werden:

- Muttermalen (Congenitale melanozytäre Naevi, Becker`s Naevus)
- nach vorangegangenen Traumen

- bei Spina bifida occulta
- nach chemikalischer Irritation
- vererbte lokale Überbehaarungen, z.B. an Ellenbogen (OMIM 139600), Nasen, Ohren (OMIM 139500), Händen und Füßen

Generalisierte Hypertrichose

Die generalisierten Hypertrichosen können primär generalisiert, z.B. zusammen mit anderen Anomalitäten oder als ein Symptom eines Syndroms oder sekundär generalisiert z.B. bei Medikamenteneinnahme auftreten.

Beispiele können sein:

- Gingivafibromatose mit Hypertrichose (OMIM 135400)
- Osteochondrodysplasie mit Hypertrichose (Hochwuchs, Kardiomegalie, Knochenanomalien) (OMIM 239850)
- Amaurosis oder Glaukom mit Hypertrichose (OMIM 204110)

Erworbene Hypertrichosen

Viele Irritantien, Verletzungen oder Erkrankungen usw. führen erst im Laufe des Lebens zu vermehrtem Haarwuchs, so zum Beispiel:

- Chemikalien, z.B. Hexachlorbenzene oder Medikamente (Phenytoin, Minoxidil, Cyclosporine Kortikosteroide, Diazoxide, Interferon- alpha-2, Latanoprost, Psoralen, Streptomycin, Zidovudin) folgend kann es zu Hypertrichose im Gesicht und an den Extremitäten kommen
- Schädelverletzungen und andere cerebrale Störungen mit und oder Phenytointherapie
- Malnutrition z.B. Zöliakie und Anorexia nervosa
- Juvenile Hypothyreose, Verbesserung durch Thyroxintherapie
- Juvenile Dermatomyositis
- AIDS: Pathogenese unbekannt, wahrscheinlich multifaktoriell bedingt (Medikamente, Malnutrition, Stoffwechselveränderungen und die immunologischen Dysregulationen)
- Assoziiert mit anderen komplexen Syndromen

Congenitale Hypertrichose

Congenitale Hypertrichose bedeutet, dass die Hypertrichose von Geburt an beobachtet werden kann. So zum Beispiel bei:

- Transiente congenitale Hypertrichosis universalis: Behaarung direkt nach der Geburt vorhanden und bildet sich im Laufe der Kindheit zurück. Betonung der Haare an Stamm, Händen und Füßen, jedoch nicht im Gesicht (Abb.119).



Abb.119: Transient congenitale Hypertrichose bei einem Neugeborenen⁸³



Abb.120: Transient congenitale Hypertrichose bei einem Neugeborenen⁸⁴

⁸³ aus Baumeister, 1994

⁸⁴ aus Baumeister, 1994

- Persistierende congenitale Hypertrichosis universalis: Körperbehaarung seit der Geburt mit zunehmender Behaarung in der Kindheit. Im Gegensatz zum Ambras-Syndrom liegt keine durchgehende Behaarung im Gesicht vor, sondern eine Betonung der Haare im Gesicht frontal, temporal und präaurikulär.
- Ambras-Syndrom: universelle congenitale Hypertrichose. Seit der Geburt generalisierte Hypertrichose mit typischer Haarbeschaffenheit, -verteilungsmuster und assoziierten Defekten in der Zahnentwicklung.

7.4 Flussschema zur Diagnostik des Ambras-Syndroms

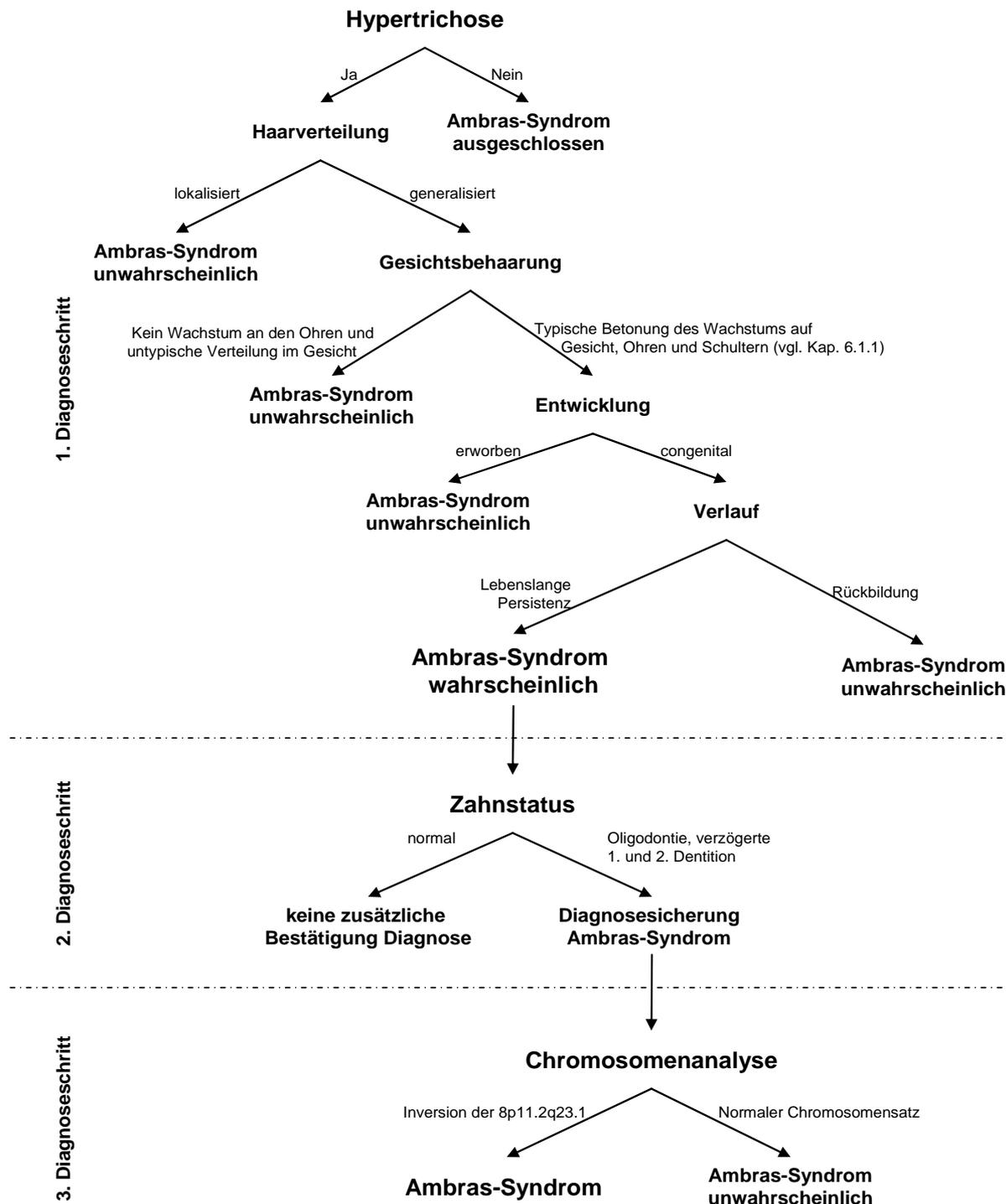


Abb.121: Fluss-Schema diagnostisches Vorgehen

8. Ergebnisteil

Mit Orientierung an der Problemstellung und Zielsetzung dieser Arbeit konnten die im Folgenden dargestellten Ergebnisse herausgearbeitet werden.

Durch Recherche zeitgenössischer Überlieferungen und historischer Abbildungen konnte die Darstellungen von insgesamt zehn vom Ambras-Syndrom betroffener Familien oder Einzelpersonen, vom 16. Jahrhundert bis in die Gegenwart erfolgen. Dabei konnten wichtige Abschnitte im Leben der einzelnen Personen rekonstruiert werden und mittels der Erstellung von Familienstammbäumen konnten verschiedene Berichte und Darstellungen zu einem einheitlichen Bild vereint werden. Gleichzeitig ließ sich anhand der Stammbäume der autosomal dominante Erbgang des Ambras-Syndroms nachweisen.

Auf Basis der erhobenen Informationen erfolgte die Darstellung des Symptomkomplexes Ambras-Syndrom. Dabei konnte die charakteristische Haarbeschaffenheit und Haarverteilung des Ambras-Syndroms herausgearbeitet und durch detaillierte Beschreibung und Abbildungsvergleiche bestätigt werden.

Ein Schwerpunkt wurde auch auf die bei den Betroffenen vorhandenen Zahnanomalien gelegt. Mittels einer tabellarischen Aufstellung wurde die Gegenüberstellung der Zahnentwicklung der Betroffenen ermöglicht und als Ergebnis eine für das Ambras-Syndrom charakteristische Oligodontie und verzögerte erste und zweite Dentition herausgearbeitet.

Mit der Unterteilung in Kindes- und Erwachsenenalter wurde eine möglichst genaue Aufstellung des Haar- und Zahnstatus erreicht. So konnte der jeweilige Verlauf der Hypertrichose und der Zahnentwicklung der Betroffenen ganzheitlich dargestellt werden.

Weitere Anomalien, die bei der Indexpatientin aufgetreten sind, wurden erörtert.

Nach der Darstellung des Ambras-Syndroms wurden Differentialdiagnosen der Hypertrichosen herausgearbeitet, das diagnostische Vorgehen beim Vorliegen einer Hypertrichose erläutert und die Abgrenzung des Ambras-Syndroms zu anderen Formen der congenitalen Hypertrichose verdeutlicht.

8.1 Wissenschaftliche Auseinandersetzung in Ätiologie, Diagnostik und Therapieansätze

Das Ambras-Syndrom ist eine sehr seltene congenitale Hypertrichose. Es wird angenommen, dass das Ambras-Syndrom durch eine chromosomale Veränderung im Chromosom 8 (perizentrische Inversion Breakpoint: p11.2q23.1) verursacht wird. Diese Veränderung führt nicht zu einem Bruch der Codierungssequenz des Gens,

sondern ist auf einen Positionseffekt zurückzuführen, also zu einer Abweichung bei der Genexpression. Dieser Positionseffekte konnte allerdings bisher nur bei der Indexpatientin beschrieben werden, da bei allen anderen Ambras-Familien keine Daten von Chromosomenanalysen vorliegen. Es ist daher nicht möglich diese Chromosomenveränderung als gesicherte und einzig mögliche Ursache des Ambras-Syndroms anzunehmen und somit die Ursache für alle beschriebenen betroffenen Personen festzulegen.

Des Weiteren müssen die künftig zu erwartenden Forschungsergebnisse zu den Auswirkungen der veränderten Genexpression auf den Haarzyklus abgewartet werden. Auch zu den Auswirkungen dieser chromosomalen Veränderung auf die Zahnentwicklung liegen derzeit noch keine Erkenntnisse vor.

Erst nach einer umfassenden Analyse der chromosomalen Veränderung und ihrer genetischen Auswirkungen, sowie nach künftigen genetischen Untersuchungen weiterer vom Ambras-Syndrom betroffener Personen mit identischer Chromosomenveränderung, kann diese als Ursache für das Ambras-Syndrom bestätigt werden.

Die Diagnose des Ambras-Syndrom wurde bisher an der charakteristischen Beschreibung des Behaarungsmusters, der Haarbeschaffenheit und der Haardichte gestellt. Zur Diagnosesicherung wird die Tatsache genutzt, dass es sich beim Ambras-Syndrom um eine congenitale Hypertrichose mit lebenslanger Persistenz handelt. Des Weiteren kennzeichnen die Merkmale Oligodontie und verzögerte 1. und 2. Dentition das Ambras-Syndrom.

Diese Merkmale haben bisher zu einer recht eindeutigen und nachvollziehbaren Abgrenzung des Ambras-Syndroms zu anderen Formen der congenitalen Hypertrichose geführt. Grundsätzlich gibt es aber beim Ambras-Syndrom keine typisch veränderten messbaren und reproduktiven Werte, keine sichere Diagnosestellung durch apparative Diagnostik oder eine histologische Sicherung, sondern es handelt sich um eine reine Diagnose durch deskriptive Merkmale. Lediglich die Chromosomenanalyse mit dem Nachweis der perizentrischen Inversion im Chromosom 8 könnte nach weiteren Fallbestätigungen als sicherer Diagnosemarker Verwendung finden.

Wie bereits beschrieben kommt das Ambras-Syndrom mit einer Häufigkeit von 1:1.000.000.000 vor. Auch wenn es nur sehr wenige Fälle des Ambras-Syndroms gibt, ist dieses Syndrom für diese Betroffenen sicherlich eine Beeinträchtigung ihrer Lebensqualität, insbesondere da die Hypertrichose ein nach außen hin sehr auffälliges Merkmal ist, welches die betroffenen Personen ein Leben lang begleitet. Die Therapie hat daher, insbesondere in der heutigen Zeit, einen hohen Stellenwert. Gegenwärtig gibt es jedoch keine kausale Therapie, sondern lediglich eine Symptombehandlung durch chemische Haarentfernung, mechanischer Haarentfernung durch Rasur oder Haarentfernung durch Lasertherapie. Diese Therapieoptionen sind jedoch teilweise durch die Hauptlokalisation im Gesicht und an den Ohren nur beschränkt möglich und es ist nur mit eingeschränkt gutem Ergebnis zu rechnen.

Literaturverzeichnis

1. **Aldrovandus**, Ulysses : Monstrorum historia cum paralipomenis etc. Bononiae. 1642, 16 - 18
2. **Balducci**, R; **Toscano**, V.; **Tedeschi**, B; **Mangiantini**, A; **Toscano**, R; **Gallasso**, C; **Cianfarani**, S; **Boscherini**, B (1998): A new case of Ambras syndrom associate with a paracentric inversion (8) (q12; q22). Clin. Genet.; 53(6): 466-468
3. **Bartels**, M (1876): Über abnorme Behaarung beim Menschen. Zeitschrift für Ethnologie, Verlag von Wiegandt, Hempel & Parey Berlin, 110- 129
4. **Bartels**, M (1879): Über abnorme Behaarung beim Menschen. Zeitschrift für Ethnologie, Verlag von Wiegandt, Hempel & Parey Berlin, 11: 145-194
5. **Bartels**, M (1884): Der Affenmensch und der Bärenmensch. Zeitschrift für Ethnologie, A. Ascher & Co Verlag, Berlin; 106-129
6. **Baumeister**, FAM (1994): Differentiation of congenital hypertrichosis from Ambras Syndrom. Clin. Genet.; 46(6):441
7. **Baumeister**, FAM (2000): Correspondence: Differentiation of Ambras Syndrom from congenital hypertrichosis. Clin. Genet; 57(2): 157-8.
8. **Baumeister**, FAM (2002): Diagnosis of Ambras syndrome: comments on complex cytogenetic rearrangement of chromosome 8q in a case of Ambras syndrome. Am. J. Med. Genet.; 109 (1): 77-78
9. **Baumeister**, FAM; **Egger** J.; **Schildhauer** MT; **Stengel-Rutkowski** S. (1993) `Ambras syndrom: delineation of a unique hypertrichosis universalis congenita and association with a balanced pericentric inversion´ Clinical genetics; 44: 121-128
10. **Baumeister**, FAM; **Schwarz**, HP; **Stengel-Rutkowski**, S. (1995) `Childhood hypertrichosis: diagnosis and management´ Archives of Disease in Childhood; 72: 457-459
11. **Beigel**, H (1868): Über abnorme Haarentwicklung beim Menschen. Archiv für pathologische Anatomie und Physiologie und für klinische Medizin, Verlag von G. Reimer, Berlin; 418-427
12. **Beighton**, P (1970): Congenital hypertrichosis lanuginosa. Arch. Derm.; 101: 669-672
13. **Berres**, HH; **Nitschke**, R (1968): Vergleichende klinische und morphologische Untersuchungen zwischen einem Neugeborenen mit Hypertrichose universalis und gleichaltrigen hautgesunden Kindern. Z. Kinderheilkunde; 102: 327-340
14. **Bondeson**, J; **Miles**, A (1996): The hairy family of Burma: a four generation pedigree of congenital hypertrichosis lanuginosa. JR Soc Med 1996; 89: 403-408
15. **Brandt**, A. (1897): Über die so genannten Haarmenschen, beziehungsweise über Hypertrichosis universalis. Biologisches Zentralblatt; XVII: 162-179
16. **Braun-Falco**, O; **Plewig**, G; **Wolff**, HH; **Winkelmann**, RK (1991): Diseases of the hair. Dermatology, Springer Verlag, Berlin, 756-760
17. **Cockayne**, EA (1933): Inherited abnormalities of the skin. Oxford Medical Publications; 245-248
18. **Crawford**, J: Journal of an Embassy from the Governor General of India to the Court of Ava. 2.Auflage, London 1834, 348
19. **Durant**, J; **Durant**, A.: Pictorial history of the American Circus. AS Barnes Co, New York 1957, 98-105
20. **Eckert**, A. (1878): Über abnorme Behaarung des Menschen, insbesondere über die so genannten Haarmenschen. Illustrierte Zeitschriften für Länder- und Völkerkunde; 12: 178-224
21. **Felgenhauer**, WR (1969): Hypertrichosis lanuginosa universalis. Journal de Genetique Humaine; 17: 1-44
22. **Gardner**, ALK (1964): A case of Hypertrichosis universalis. East African medical Journal, 41:345
23. **Gawkrodger**, D.: Dermatologie. Gustav Fischer Verlag, 1995

24. **Jung, E; Moll, I:** Dermatologie. Auflage, Thieme-Verlag, Duale Reihe, Verlagsort 2003
25. **Kunte, C; Wolff, H.** (2001): Aktuelle Therapie der Hypertrichosen. Springer, Der Hautarzt, 52: 993-997
26. **Luschan, F.** (1907): Ein Haarmensch. Zeitschr. f. Ethnologie. Behrend & Co, Berlin; 425-429
27. **Mense, K:** Über Hypertrichosis lanuginensis, s. primaria'. Beitrag zur pathologischen Anatomie und zur allgemeinen Pathologie; Gustav Fischer Verlag, Jena 1921; 486- 495
28. **Nitschke, R; Berres, H** (1966): H. Sabine. Archiv für klinische und experimentelle Dermatologie, 227, Springer Verlag
29. **Nowakowski, TK** (1963): Hypertrichosis lanuginosa bei einem 4jährigen Knaben. Kinderärztliche Praxis, 3
30. **Nowakowski, TK; Scholz, A.** (1977): Das Schicksal behaarter Menschen im Wandel der Geschichte. Springer, Der Hausarzt, 28: 593-599
31. **Plater, F.:** Observationum Felicis Plateri libri tres. Basel 1680, 572
32. **Ravin, JG; Hodge, GP** (1969): Hypertrichosis portrayed in art JAMA, 207: 533-535
33. **Scheugel, H.:** Show Freaks & Monster. Sammlung von Felix Adanos, DuMont Buchverlag Köln, 1974
34. **Schumacher, P.:** Th. Barth. epistolae medicinales. Hagen 1740, Centura II, epist 83.
35. **Segeri, G.:** Miscellaneorum medico-physicorum sive ephemeridum germanicarum anonus nonus et decimus. Vratislav. Et Breg. 1680, 4: 246, Tab.13
36. **Sigalas, J; Tabakis, T; Skordala, M; Nouri, M** (1990): Congenital hypertrichosis universalis. Pediatrica Chronica 17, 3: 181-185
37. **Siebold, von T.** (1877): Die haarige Familie von Ambras. Archiv für Anthropologie, München, 10: 253 -260
38. **Sticker, W.** (1876): Über die so genannten Haarmenschen (Hypertrichosis universalis) und insbesondere die bärtigen Frauen. Bericht über die senkenbergische naturforschende Gesellschaft, Frankfurt, 94-100
39. **Sticker, W.** (1877): Zwei ältere Fälle von Hypertrichose. Archiv für pathologische Anatomie und Physiologie und für klinische Medizin, Verlag von G. Reimer, Berlin
40. **Tadin-Strapps, M; Warburton, D; Baumeister, F; Fischer, S; Yonan, J; Gilliam, T; Christiano, A** (2004): Cloning of the breakpoints of a de novo inversion of chromosom 8, inv (8)(p11.2q23.1) in a patien with Ambras syndrom. Cytogenet Genome Res 107; 68-76 (2004)
41. **Tadin, M; Bravemen, E; Cianfarani, S; Sobrino, AJ; Levy, B; Christiani, AM; Warburton, D.** (2001): Complex cytogenetic rearrangement of chromosome 8q in a case of Ambras syndrome. Americ. Journ. of medical genetics, 102(1): 100-104
42. **Trepel, M:** Neuroanatomie, Urban & Fischer Verlag, München 1999
43. **Trüeb, R** (2002): Causes and Management of Hypertrichosis. Am. J. Clin. Dermatol.; 617-627
44. **Virchow, R.** (1873): Die russischen Haarmenschen. Berliner Klinischen Wochenschrift, 10: 337-339
45. **Virchow, R** (1878): Noch eine Familie von Haarmenschen, nebst Notizen über andere erbliche Anomalien des Haarwuchses. Archiv für pathologische Anatomie und Physiologie und für klinische Medizin, Verlag von Georg Reimer, Berlin
46. **Zapperi, R.:** Ein Haarmensch auf einen Gemälde von Agostino Carracci. `Der falsche Körper´ Wallstein Verlag, Göttingen, 1995
47. **Zapperi, R:** Der Wilde Mann von Teneriffa; Die wundersame Geschichte des Pedro Gonzalez und seiner Kinder, C.H. Beck Verlag München 2004

Abbildungsverzeichnis

Abb.1: Petrus Gonzales im Alter von ca. 43 Jahren.....	8
Abb.2: Henri Gonzales im Alter von 2 Jahren	9
Abb.3: Madeleine Gonzales im Alter von 7 Jahren	10
Abb.4: Petrus Gonzales mit Ehefrau Caterina	11
Abb.5: Familie Gonzales.....	12
Abb.6: Petrus und Arrigo Gonzales im Alter von 40 und 20 Jahren	13
Abb.7: Françoise Gonzales im Alter von 12 Jahren.....	14
Abb.8: Antoinette Gonzales im Alter von 6 Jahren	15
Abb.9: Henri Gonzales im Alter von ca. 16 Jahren.....	16
Abb.10: Francesca Gonzales	17
Abb.11: Antoinette im Alter von ca. 6-8 Jahren.....	18
Abb.12: Antoinette Gonzales	19
Abb.13: Orazio Gonzales.....	20
Abb.14: Barbara Ursler.....	21
Abb.15: Adrian Jeptichew und Sohn Fedor	22
Abb.16: Fedor Jeptichew.....	23
Abb.17: Fedor Jeptichew (erster von rechts) im Alter von 27 Jahren.....	24
Abb.18: Familie Maong	25
Abb.19: Shwe-Maong und Maphoon im Alter von 3 Jahren	26
Abb.20: Maphoon im Alter von 31 Jahren mit ihrem jüngeren (14 Monate) Sohn.....	27
Abb.21: Familie Maong	28
Abb.22: Maphoon (rechts) im Alter von ca. 70 Jahre	29
Abb.23: Indexpatientin nach Geburt	30
Abb.24: Schematische Darstellung des Haaraufbaus.....	31
Abb.25: Langer-Spaltlinien der Haut	32
Abb.26: Frühgeborenes mit Lanugobehaarung (26. SSW, 7. LT)	33
Abb.27: Gesichtsbehaarung eines Frühgeborenen mit Lanugohaar.....	34
Abb.28: Körperbehaarung eines Frühgeborenen mit Lanugohaar	34
Abb.29: Haarzyklus	36
Abb.30: Veränderungen der Haarwurzel.....	37
Abb.31: Stammbaum Indexpatientin.....	39
Abb.32: Gesicht der Indexpatientin als Neugeborene	40
Abb.33: Gesicht der Indexpatientin im Alter von 3 Jahren	40
Abb.34: Gesicht im Alter von 10 Jahren	41
Abb.35: Gesicht im Alter von 10 Jahren	41
Abb.36: Gesicht im Alter von 13 Jahren	42
Abb.37: Behaarte Ohren bei Geburt	43
Abb.38: Behaarte Ohren im Alter von 3 Jahren.....	43
Abb.39: Behaarte Ohr im Alter von 13 Jahren.....	44
Abb.40: Rumpf als Neugeborene.....	45
Abb.41: Rumpf im Alter von 3 Jahren.....	46
Abb.42: Rücken im Alter von 3 Jahren.....	46
Abb.43: Rücken im Alter von 10 Jahren	47
Abb.44: Schematische Darstellung des Milchgebisses und des bleibenden Gebisses ..	48
Abb.45: Zähne im Alter von 10 Jahren.....	49
Abb.46: Panoramaaufnahme im Alter von 10 Jahren	49
Abb.47: Akzessorische Mamillen im Alter von 3 Jahren.....	51
Abb.48: Akzessorische Mamillen im Alter von 13 Jahren	52
Abb.49: Schematische Darstellung der akzessorischen Mamillenlagen	53

Abb.50: Polydaktylie rechts bei Geburt	54
Abb.51: Gesicht im Alter von 3 Jahren.....	55
Abb.52: Aufenthaltsorte der Familie Gonzales.....	56
Abb.53: Stammbaum der Ambras-Familie	57
Abb.54: Gesicht von Petrus Gonzales.....	59
Abb.55: Gesicht von Petrus Gonzales.....	60
Abb.56: Petrus Gonzales im Alter von 40 Jahren	60
Abb.57: Ausschnitt Hände von Petrus Gonzales.....	61
Abb.58: Caterina Gonzales	62
Abb.59: Gesicht von Madeleine Gonzales im Alter von 7 Jahren.....	64
Abb.60: Gesicht Henri Gonzales.....	67
Abb.61: Gesicht Henri Gonzales	67
Abb.62: Gesicht Henri im Alter von 16 Jahren	68
Abb.63: Oberkörper von Henri Gonzales	69
Abb.64: Beine von Henri Gonzales	69
Abb.65: Francoise im Alter von 12 Jahren	71
Abb.66: Francoise im Alter von ca. 8 Jahren	71
Abb.67: Antoinette Gonzales	72
Abb.68: Antoinette Gonzales im Alter von 6 Jahren	73
Abb.69: Antoinette Gonzales	73
Abb.70: Orazio Gonzales	75
Abb.71: Stammbaum Barbara Ursler	76
Abb.72: Aufenthaltsorte von Barbara Ursler	77
Abb.73: Barbara Ursler	78
Abb.74: Stammbaum der Familie Jeptichew	79
Abb.75: Adrian Jeptichew	81
Abb.76: Adrian Jeptichew im Alter von ca. 55 Jahren	81
Abb.77: Fedor im Alter von ca. 3 Jahren.....	83
Abb.78: Fedor als Kind	84
Abb.79: Fedor Jeptichew im Alter von ca. 13 Jahren	85
Abb.80: Fedor Jeptichew	85
Abb.81: “Jo-Jo the Dog-Faced Boy”	86
Abb.82: Fedor Jeptichew.....	86
Abb.83: Fedor Jeptichew.....	87
Abb.84: Fedor Jeptichew im Alter von ca. 69 Jahren.....	87
Abb.85: Stammbaum der Familie Maong.....	89
Abb.86: Shwe-Maong.....	91
Abb.87: Shwe-Maong im Alter von ca. 33 Jahren	91
Abb.88: Oberkörper von Shwe-Maong	92
Abb.89: Unterschenkel und Füße von Shwe-Maong	92
Abb.90: Maphoon Maong.....	95
Abb.91: Maphoon im Alter von 31 Jahren.....	95
Abb.92: Maphoon im Alter von ca. 51 Jahren	96
Abb.93: Maphoon im Alter von ca. 70 Jahren	96
Abb.94: Älterer Sohn von Maphoon	97
Abb.95: Moung-Phoset.....	98
Abb.96: Moung-Phoset.....	99
Abb.97: Moung-Phoset im Alter zwischen 21-25 Jahren.....	100
Abb.98: Jüngerer Sohn im Alter von 14 Monaten	101
Abb.99: Mah-Mé im Alter von 4 Jahren	102
Abb.100: Mah-Mé im Alter von ca. 7 Jahren	103
Abb.101: Photographie von Lionel im Alter von 4 Jahren	104

Abb.102: Lionel im Alter von 16 Jahren.....	105
Abb.103: Lionel	106
Abb.104: Lionel.....	106
Abb.105: Lionel	107
Abb.106: Lionel im Alter von 28 Jahren.....	108
Abb.107: Lionel im Alter von 28 Jahren.....	108
Abb.108: Nordchinese.....	110
Abb.109: Michael K. im Alter von 3 Jahren.....	112
Abb.110: Stammbaum Sabine H.	113
Abb.111: Sabine H. im Alter von 3 Wochen	114
Abb.112: Sabine H. im Alter von 3 Wochen.....	114
Abb.113: Sabine H. im Alter von 16 Monate.....	115
Abb.114: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Tagen	118
Abb.115: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Tagen	118
Abb.116: Afrikanisches Mädchen im Alter von 1 Monat	119
Abb.117: Afrikanisches Mädchen im Alter von 3 Monat	120
Abb.118: Gliederung der Hypertrichose	141
Abb.119: Transient congenitale Hypertrichose bei einem Neugeborenen	143
Abb.120: Transient congenitale Hypertrichose bei einem Neugeborenen	143
Abb.121: Fluss-Schema diagnostisches Vorgehen	144

Tabellen

Tab.1: Erstbeschreibung der Hypertrichose.....	133
Tab.2: Zahnanomalien I	135
Tab.3: Zahnanomalien II	136
Tab.4: Zahnanomalien III.....	137
Tab.5: Überblick betroffener Personen und Generationen.....	138

Lebenslauf

Christine Nökel

Geburtsdatum/-ort 23.09.1975 in Köln
Familienstand verheiratet, geb. Stangl
Konfession römisch - katholisch

Schullaufbahn

09/1982 - 07/1986 Katholische Grundschule Pulheim
09/1986 - 06/1996 Geschwister-Scholl-Gymnasium Pulheim
Schulabschluss: Abitur

Ausbildung

08/1996 - 08/1999 Ausbildung zur staatlich examinierten Krankenschwester im
Kreiskrankenhaus Dormagen

Studium

10/1999 - 04/2002 Medizinstudium an der Universität zu Köln
04/2002 - 10/2005 Medizinstudium an der Technischen Universität München
08/2001 Ärztliche Vorprüfung
04/2003 1. Staatsexamen
09/2004 2. Staatsexamen
10/2005 3. Staatsexamen
Gesamtabschlussnote: 2

Famulaturen

08/2002 Innere Medizin, Fachbereich: Kardiologie
Krankenhaus München Schwabing
08/2003 Innere Medizin
Dreifaltigkeitskrankenhaus Wesseling
09/2003 Pädiatrie
Kinderklinik München Schwabing
03/2004 Allgemeinmedizin
Praxis Dr. A. Denecke, Wesseling

Praktisches Jahr

10/2004 - 02/2005 Chirurgie, Krankenhaus der Barmherzigen Brüder München
02/2005 - 06/2005 Innere Medizin, Krankenhaus der Barmherzigen Brüder München
06/2005 - 08/2005 Gynäkologie, Kantonsspital Luzern, Schweiz
08/2005 - 09/2005 Gynäkologie, Kantonsspital Aarau, Schweiz

Berufliche Tätigkeit

seit 01.01.2006 Assistenzärztin Gynäkologie und Geburtshilfe
Frauenklinik Klinikum Ingolstadt