©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Ann. Naturhist. Mus. Wien	85/A	73—84	Wien, April 1983

Ein frühmittelalterliches Skelett mit Pfaundler-Hurler-Syndrom

Von Johann Szilvássy und Herbert Kritscher [1])

(Mit 1 Abbildung, 13 Tafeln und 1 Tabelle)

Manuskript eingelangt am 11. November 1982

Zusammenfassung

In den Jahren 1970 bis 1973 wurde in der Gemeinde Pitten in Niederösterreich ein frühmittelalterliches Gräberfeld aus dem 9. Jahrhundert geborgen. Unter den 130 Bestattungen fand sich im Grab 126 ein männliches Skelett im Alter von 18 bis 20 Jahren; dieses Skelett war durch zahlreiche multiple Mißbildungen gekennzeichnet. In der vorliegenden Arbeit weisen die Verfasser nach, daß dieses 1.100 Jahre alte Skelett deutliche Stigmata des äußerst selten vorkommenden Pfaundler-Hurler-Syndroms trägt. Dieses Syndrom gehört in die Gruppe der Mukopolysaccharidosen und ist eine genetisch bedingte Krankheit, welcher eine Störung des enzymatischen Abbaues der sauren Mukopolysaccharide zugrundeliegt.

Summary

In the years from 1970 to 1973 the skeletal remains of an early medieval burial place (900 A. D.), situated in the municipality of Pitten in Lower Austria, were excavated. Among the 130 graves there was in grave number 126 the skeleton of a male individual of about 18 to 20 years, marked with numerous multiple deformities.

In the presented paper the authors give proof, that the investigated, 1100 years old skeletal remains shows significant stigmata of the very rarely occurring Pfaundler-Hurler syndrome. This syndrome belongs to the group of mucopolysaccharidoses and is a genetically manifested lesion caused by a disorder of the enzymatic catabolism of the sour mucopolysaccharides.

1. Einleitung

In den Jahren 1970 bis 1973 wurde in der Gemeinde Pitten, polit. Bezirk Neunkirchen, Niederösterreich, ein frühmittelalterliches Gräberfeld mit 130 Bestattungen freigelegt und geborgen. Über die zeitliche Stellung (9. Jahrhundert) und über den Ort des Begräbnisplatzes berichtet eingehend Friesinger (1975—1977).

Eine anthropologische Bearbeitung der Skelette erfolgte im Band XVII und XVIII der Mitteilungen der Prähistorischen Kommission der Österreichischen Akademie der Wissenschaften von Fabrizii & Reuer (1975—1977).

[1]) Anschrift der Verfasser: Univ.-Doz. Dr. Johann Szilvássy und Dr. Herbert Kritscher, Anthropologische Abteilung am Naturhistorischen Museum Wien, Burgring 7, Postfach 417, A-1014 Wien. — Österreich.

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Die anthropologischen Erstbeschreiber dieses Gräberfeldes erwähnen auf S. 202 bei der Diskussion der Infrastruktur des Gräberfeldes das Grab 126 und meinen, daß das Skelett aus diesem Grab durch zahlreiche multiple Mißbildungen gekennzeichnet sei. Nach ihrer Ansicht handelt es sich um eine 20—30jährige Frau.

Da sich die Verfasser seit einigen Jahren mit pathologischen Veränderungen an Skeletten vergangener Menschheitsperioden beschäftigen, entschlossen sie sich, dieses Skelett einer eingehenden medizinisch-anthropologischen Untersuchung zuzuführen. Dabei ergab die erste Schaudiagnose, daß es sich bei diesem Skelett möglicherweise um die äußerst seltene Krankheit eines Pfaundler-Hurler-Syndroms handeln könnte. Dieses Syndrom gehört in die Gruppe der Mukopolysaccharidosen und ist eine genetisch bedingte Krank-

Abb. 1. Kretin aus Unterfranken, nach einem Originalbild von R. Virchow

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

heit, welcher eine Störung des enzymatischen Abbaues der sauren Mukopolysaccharide zugrundeliegt (RAMPINI 1976).

In der modernen medizinischen Literatur wird diese Krankheit mit einer Frequenz 1 : 40.000—100.000 angegeben (WITKOWSKY & PROKOP 1976). RAMPINI (1976) unterzog sich der Mühe, sämtliche bisher in der Literatur vorhandenen Fälle in Form einer Tabelle vorzulegen. Nach seinen Angaben sind bis 1976 140 Fälle dieses Syndroms beschrieben.

1852 hielt Rudolf VIRCHOW in den Sitzungen der phys.-med. Gesellschaft einen Vortrag über die Verbreitung des Cretinismus in Unterfranken. In den „Gesammelten Abhandlungen zur wissenschaftlichen Medicin" von Rudolf VIRCHOW (1862) bildet er auf Seite 948 einen Patienten mit Pfaundler-Hurler-Syndrom ab (Abb. 1). Die moderne Fotografie könnte dieses Syndrom wahrscheinlich nicht besser dokumentieren.

Einzigartig ist jedoch der von den Verfassern hier beschriebene, extrem pathologische Fall, handelt es sich hier um die interessante Tatsache, daß dieses Syndrom bereits in einem 1100 Jahre alten slawischen Gräberfeld auftrat.

2. Frühgeschichtlicher Grabungsbefund

Annähernd rechteckige Grabgrube, 200×70 cm, die Südecke etwas ausgebuchtet, Grabtiefe 94 cm unter Boden. Körperbestattung in gestreckter Rückenlage, NW—SE orientiert. Rechter Unterarm angewinkelt und quer über die Brust gelegt, linker Unterarm in das Becken gewinkelt.

Interessant ist die Tatsache, daß sich dieses Grab am äußersten Südostrand des Gräberfeldes befindet, wie aus den Gräberfeldplänen von FRIESINGER (1975—1977) sowie FABRIZII & REUER (1975—1977) ersichtlich ist. Bis in die Gegenwart und noch nach dem 2. Weltkrieg wurden z. B. im Burgenland Geisteskranke am Rand des Friedhofes ohne kirchliche Einsegnung bestattet. Es ist zu vermuten, daß auch bei den Slawen dieser Brauch geherrscht hat, da, wie schon gesagt, sich dieses Grab am Rande des Friedhofes befand.

3. Anthropologischer Befund

Die Messungen am Skelett erfolgten nach den von MOLLISON (1938) auf den neuesten Stand gebrachten Richtlinien von MARTIN (1928). Die Berechnung der Körperhöhe wurde nach der Tabelle von BREITINGER (1937) durchgeführt, die speziell für mittel- und nordeuropäische Skelette ausgearbeitet wurde. Für die Bestimmung der sg. Horizontalprofilierung des Gesichtes wurden die von SZILVÁSSY (1975) vorgeschlagenen Maßzahlen, Winkel und Indices verwendet. Bei der Kategorienbildung aus den Maßzahlen haben sich die Verfasser an die Tabellen von HUG (1940) gehalten, wie er sie für die Schädel der frühmittelalterlichen Gräber aus dem solothurnischen Aargebiet in ihrer Stellung zur Reihengräberbevölkerung Mitteleuropas erstellt hat.

Zur Schätzung des Lebensalters wurde die kombinierte Methode zur Diagnose des Lebensalters von Skelettfunden (NEMESKÉRI, HARSÁNYI &

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Acsádi 1960) herangezogen, welche den Obliterationszustand der Schädelnähte, die Spongiosastruktur der proximalen Humerus- und Femurepiphysen sowie das Relief der Facies symphyses ossis pubis verwendet. Weiters wurde zur Altersschätzung das Relief der Facies articularis sternalis der Schlüsselbeine herangezogen (Szilvássy 1977). Dem Ergebnis der anthropologischen Untersuchung ist eine Tabelle mit den wichtigsten Maßen und Indices angeschlossen (Tab. 1).

Tabelle 1. Maßbefunde

1	Größte Hirnschädellänge (g—op)	183	40	Gesichtslänge (pr—ba)	110
2	Glabella-Inionlänge (g—i)	165	42	Untere Gesichtslänge (gn—ba)	116
3	Glabella-Lamda-Länge (g—l)	176	43	Obergesichtsbreite (fmt—fmt)	100
5	Schädelbasislänge (n—ba)	97	44	Biorbitalbreite (ek—ek)	94
8	Größte Hirnschädelbreite (eu—eu)	157	50	Interorbitalbreite (mf—mf) (Vordere Interorbitalbreite)	22
9	Kleinste Stirnbreite (ft—ft)	96	45	Jochbogenbreite (zy—zy)	130
10	Größte Stirnbreite (co—co)	122	46	Mittelgesichtsbreite (zm—zm)	92
11	Biauricularbreite (au—au)	128	47	Gesichtshöhe (n—gn)	95
12	Größte Hinterhauptsbreite (ast—ast)	120	48	Obergesichtshöhe (n—pr)	56
			51	Orbitalbreite (mf—ek)	re 39, li 39
			52	Orbitalhöhe	re 29, li 29
13(1)	Größte Mastoidalbreite (ms—ms)	111	55	Nasenhöhe (n—sn)	44
			54	Nasenbreite	25
17	Basion-Bregma-Höhe (ba—b)	126	60	Maxilloalveolarlänge (pr—slv)	58
20	Ohr-Bregma-Höhe (po—b)	115	61	Maxilloalveolarbreite (ekm—ekm)	66
7	Länge des Foramen magnun	40			
16	Breite des Foramen magnum	33	62	Gaumenlänge	56
23	Schädelumfang (Horizontalumfang über der Glabella)	532	63	Gaumenbreite	41
			65	Kondylenbreite des Unterkiefers (kdl—kdl)	116
24	Transversalbogen (po—po)	332			
25	Mediansagittalbogen (n—o)	367	66	Winkelbreite des Unterkiefers (go—go)	90
26	Frontalbogen (n—b) (Mediansagittaler Frontalbogen)	112	69	Kinnhöhe (id—gn)	27
			70	Asthöhe des Unterkiefers	55
27	Parietalbogen (b—l) (Mediansagittaler Parietalbogen)	128	71	Astbreite des Unterkiefers	27
			32(1a)	Stirnneigungswinkel (n—b/OAE)	59°
28	Occipitalbogen (l—o) (Mediansagittaler Occipitalbogen)	126	33(1)	Oberschuppenwinkel (l—i/OAE)	92°
28(1)	Oberschuppenbogen (l—i) (Mediansagittaler Oberschuppenbogen des Occipitale)	96	33(2)	Unterschuppenwinkel (o—i/OAE)	154°
29	Frontalsehne (n—b) (Mediansagittale Frontalsehne)	101	34	Neigungswinkel d. For. mag. (ba—o/OAE)	14°
30	Parietalsehne (b—l) (Mediansagittale Parietalsehne)	117	72	Ganzprofilwinkel (n—pr/OAE)	72°
			73	Nasaler Profilwinkel (n—ns/OAE)	76°
31	Occipitalsehne (l—o) (Mediansagittale Occipitalsehne)	104	74	Alveol. Profilwinkel (ns—pr/OAE)	52°
31(1)	Oberschuppensehne (l—i) (Mediansagittale Sehne der Oberschuppe des Occipitale)	85	37(2)	Schädelbasiswinkel (n—ba/OAE)	21°
				Längen-Breiten-Index 8 : 1	85,8
31(2)	Unterschuppensehne (i—o) (Mediansagittale Sehne der Unterschuppe des Occipitale)	32		Längen-Höhen-Index 17 : 1	68,9
				Längenohrhöhen-Index 20 : 1	62,8

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Tabelle 1. (Fortsetzung)

Breiten-Höhen-Index 17 : 8	80,3	SS : 57 Simotischer Index	25,0
Breitenohrhöhen-Index 20 : 8	73,2	77 Querprofilwinkel des Obergesichtes (fmo—n—fmo)	148°
Transversal-Frontal-Index 9 : 10	78,7	Zygomaxillarwinkel (zm′—ss—zm′)	118°
Transversal-Frontoparietal-Index 9 : 8	61,1	Nasomalarer Index	14,1
Transversal-Wölbungs-Index 11 : 24	38,6	Zygomaxillarer Index	30,3
Gesamtwölbungs-Index 5 : 25	26,4	Höhe des Nasion über der inneren Obergesichtsbreite	13
Sagittaler Frontoparietal-Index 27 : 26	114,3	fmo—fmo	92
Frontalwölbungs-Index 29 : 26	90,2	Höhe des subspinale über der Untergesichtsbreite	27
Parietalwölbungs-Index 30 : 27	91,4	zm′—zm′	89
Occipitalwölbungs-Index 31 : 28	82,5		
Oberschuppenwölbungs-Index 31(1) : 28(1)	88,5	Humerus (gr. Länge)	re 279 li 270
Gesichts-Index 47 : 45	73,1	Radius (gr. Länge)	re 214 li 217
Obergesichts-Index 48 : 45	43,1	Ulna (gr. Länge)	re 226 li 228
Interorbital-Index 50 : 44	23,4	Clavicula (gr. Länge)	re 105 li 109
Orbital-Index 52 : 51	re 74,4, li 74,4	Femur (gr. Länge)	re 361 li 361
Nasal-Index 54 : 55	56,8	Tibia (gr. Länge)	re 328 li 327
Maxilloalveolar-Index 61 : 60	113,8		
Gaumen-Index 63 : 62	73,2	Umfang der Diaphysenmitte des Femur	re 67 li 67
Breiten-Index des Unterkiefers 66 : 65	77,6	Sagittaler Durchmesser der Diaphysenmitte des Femur	re 24 li 24
Index des Unterkieferastes 71 : 70	49,1	Transversaler Durchmesser der Diaphysenmitte des Femur	re 19 li 19
Transversal-Craniofacial-Index 45 : 8	82,8	Oberer sagittaler Durchmesser des Femur	re 19 li 19
Frontobiorbital-Index 9 : 44	102,1	Oberer transversaler Diaphysendurchmesser des Femur	re 26 li 26
Jugofrontal-Index 9 : 45	73,8		
Jugomandibular-Index 66 : 45	69,2	Körperhöhe	157 cm
49a (DC) Interorbitalbreite (d—d)	21		
DS Höhe des Nasendaches über d—d	7		
DS: 49a Dakryon-Index (DS/d—d)	33,3		
57 (SC) Kleinste Breite der Nasenbeine	12		
SS Höhe des Nasenrückens über 57	3		

Robustizitäts-I.	$\frac{\text{sagittaler + transv. Durchmesser d. Diaphysenmitte des Femur}}{\text{gr. Länge d. Femur}}$	re li	11,9
Pilaster-I.	$\frac{\text{sagitt. Durchmesser der Diaphysenmitte}}{\text{transv. Durchm. d. Diaphysenm.}}$	re li	126,3
Längendicken-I.	$\frac{\text{Umfang d. Diaphysenmitte}}{\text{gr. Länge d. Femur}}$	re li	18,6

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Tabelle 1. (Fortsetzung)

Platymerie-I.	oberer sagitt. Diaphysendm. / oberer transv. Diaphysendm.	re li	73,1
Skelettproportionen:			
Humero-Radial-I.	gr. Länge d. Radius / gr. Länge d. Humerus	re li	76,7 80,4
Femoro-Tibial-I.	gr. Länge d. Tibia / gr. Länge d. Femur	re li	90,9
Intermembral-I.	Länge v. Hu+Ra / Länge v. Fe+Tib	re li	71,6 70,7
Femora-Humeral-I.	Länge d. Hu / Länge d. Fe	re li	77,3 74,8

a) Erhaltungszustand

Ziemlich gut erhaltenes Skelett mit zahlreichen multiplen Veränderungen des Schädels, des Beckens und der unteren Extremitäten.

Der Schädel ist vollständig erhalten, lediglich der Zahnbefund ist nicht komplett (Taf. 1 u. 2). Außerdem sind beide Schulterblätter (leicht beschädigt), das Brustbein und beide Schlüsselbeine erhalten (Taf. 3). Die komplette Wirbelsäule aus 7 Halswirbeln, 12 Brustwirbeln und 5 Lendenwirbeln ist ebenfalls vorhanden (Taf. 4 u. 5). Die Rippen sind vollständig erhalten (Taf. 6), das Becken einschließlich des Kreuzbeins ist komplett erhalten (Taf. 7). Weiters sind der rechte und linke Oberarm sowie die rechte und linke Elle und Speiche vorhanden (Taf. 8). Die unteren Extremitäten, bestehend aus rechtem und linkem Oberschenkel (Taf. 9), rechtem und linkem Schien- und Wadenbein sowie beide Kniescheiben sind erhalten (Taf. 10). Das komplette Hand- und Fußskelett fehlt; es ist offenbar im Rahmen der Bergung verlorengegangen.

b) Individualcharakteristik

Um sich eine Vorstellung vom Erscheinungsbild dieses kranken Menschen zu machen, geben die Verfasser eine kurze anthropologische Darstellung des Skelettes.

Beim Lebenden werden nach Lenz (1964) für diese Krankheit als charakteristisch die groben Züge mit flacher Nasenwurzel, dichte, zusammengewachsene Brauen, vorgewölbte Stirn, dicke Lippen und große Ohren, leichte Beugekontraktur der Finger, Kyphose der unteren Brust- und oberen Lendenwirbelsäule, Minderwuchs und Hornhauttrübung angegeben. Auf Röntgenbildern sind besonders charakteristisch die schräge Begrenzung der Epiphysen von Radius und Ulna, die breiten Rippen (mit Rasiermessern oder Ruderblättern verglichen), die dicke Schädelkalotte und die lange und tiefe „schuhförmige" Sella turcica.

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

1936 prägten Ellis und seine Mitarbeiter für diese Krankheit den Terminus „Gargoylismus", der anscheinend von der vagen Ähnlichkeit der Physiognomie der „Hurler"-Patienten mit den Wasserspeiern der gotischen Kathedralen (gargouille) veranlaßt wurde. Auch für das vorliegende Skelett treffen nahezu alle diese Merkmale, die am Lebenden beobachtet wurden, zu.

Schädel

Oberansicht: Hyperbrachykran (Längen-Breiten-Index 86); sehr breit; nicht eingezogen; stenometop (Transversal-Frontoparietal-Index 61); Umriß rhomboid; schmale bis mittelbreite, nicht profilierte Stirn, seitliche Begrenzung des Stirn-Schläfenabschnittes gerade. Parietalhöcker gut betont; Hinterhaupt kurz und leicht eingezogen.

Seitenansicht: Hypsikran (Längen-Ohrhöhen-Index 63); steile, leicht gewellte Stirne; mäßig langer, leicht eingezogener Scheitel; gut gewölbtes Hinterhaupt, hoch liegender Hinterhauptspol; Ober- und Unterschuppe kaum gewinkelt; kurzes, mäßig gewölbtes Planum nuchale; prognath (Ganzprofilwinkel 72).

Vorderansicht: Extrem niedriges, breitförmiges Gesicht (Gesichtsindex 73) Horizontalprofilierung des Obergesichtes schwach, schmales Untergesicht; niedrige, breite Augenhöhlen von rechteckiger Form, mäßige Schrägstellung nach unten; niedrige, breitförmige Nase (Nasalindex 57), Nasenwurzel mittelbreit, tief eingezogen.

Hinteransicht: hypertapeinokran (Breiten-Ohrhöhen-Index 73); Umriß flachkuppelförmig, nach unten konvergierend; niedriger, flacher Scheitel; Parietalhöcker stark betont.

Postkraniales Skelett

Zierliche, leicht beschädigte Schulterblätter. Epiphysenlinie des Processus coracoideus offen.

Brustbein, bestehend aus Manubrium und drei Korpussegmenten, Epiphysen offen.

Beide Schlüsselbeine sind sehr zierlich (größte Länge rechts 105 mm, links 109 mm).

Die 7 Hals-, 12 Brust- und 5 Lendenwirbel sind sehr zart, die Wirbelkörper sind stark abgeflacht. Die Knochenstruktur ist porös und schwammartig aufgelöst.

Die Rippen sind zart und vollständig vorhanden. Eine pathologische Veränderung in Richtung des Syndroms (rasiermesser- und ruderblattförmig) ist nicht feststellbar.

Das Becken einschließlich des Kreuzbeins ist komplett erhalten. Eine Verknöcherung aller Beckenelemente hat nicht stattgefunden. Das gesamte Becken ist von der Norm stark abweichend. Die Darmbeinschaufel ist sehr breit und niedrig, auch das Schambein und das Sitzbein sind niedrig und stark in die Breite ausgezogen. Dementsprechend ist die Gelenkpfanne flach und extrem

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

rundförmig und durch zahlreiche von der Norm abweichende Wucherungen gekennzeichnet. Das Kreuzbein ist sehr zierlich, niedrig, abgeplattet, und es ist eine sogenannte Spina bifida ausgebildet.

Der rechte und linke Oberarm, die rechte und linke Elle und Speiche sind grazil und sehr zierlich, sämtliche Epiphysenlinien sind offen.

Von der unteren Extremität sind die beiden Oberschenkelknochen sowie das rechte und das linke Schienbein vorhanden. Die Epiphysenlinien sind offen. Der Schenkelkopf ist von der Norm stark abweichend und pilzförmig ausgebildet. An ihm sind starke Einziehungen zu beobachten, deren Erscheinungsbild ein schwammartiges Aussehen zeigt. Schienbein und Wadenbein sind sehr zart, die Epiphysenlinien sind offen; beide Kniescheiben sind vorhanden.

4. Personalstatus

a) Geschlecht: Die für die Geschlechtsdiagnose am Schädel und Skelett kennzeichnenden männlichen oder weiblichen Kriterien können im gegenständlichen Fall nur bedingt herangezogen werden.

Die kaum betonte Überaugengegend, die steile Stirn und die gut ausgeprägten Stirnhöcker sowie die zart ausgebildeten Warzenfortsätze würden für das weibliche Geschlecht sprechen. Auch die scharfen Oberränder der Augenhöhlen würden eher auf ein weibliches Individuum deuten. Hingegen ist die Ansatzfläche für die Nackenmuskulatur am Hinterhaupt deutlich ausgebildet, wie es häufig bei männlichen Individuen der Fall ist. Der Zahnbogen und der kräftige Bau der Zähne sowie das mächtig ausgeprägte Lateralkinn sind hauptsächlich im männlichen Geschlecht zu finden.

Der Versuch, eine Diskriminanzanalyse aus den Schädelmaßen (Größte Hirnschädellänge, Größte Hirnschädelbreite, Basion-Bregma-Höhe, Jochbogenbreite, Obergesichtshöhe, Schädelbasislänge, Gesichtslänge, Maxilloalveolarbreite, Mastoidlänge) nach Breul (1974) durchzuführen, gibt bei Einbeziehung des Maßes Mastoidlänge eine Kennzahl für das weibliche Geschlecht. Wird hingegen eine Diskriminanzanalyse ohne dieses Maß durchgeführt, würde das rechnerische Ergebnis eindeutig für ein männliches Individuum sprechen.

Besonders auffällig ist das große Gewicht des Schädels (754 g), doch kann daraus kein Schluß auf das Geschlecht gezogen werden, weil die übermäßige Knochendicke des Schädels zum Krankheitsbild des Syndroms gezählt werden muß.

Die Incisura ischiadica major am Becken ist extrem engbogig bzw. V-förmig, ein Merkmal, das für das männliche Geschlecht sprechen würde. Die Oberschenkel zeigen eine sehr starke Pilasterbildung und einen Index über 100, was ebenfalls für ein männliches Individuum sprechen würde.

Obwohl nach Witkowski & Prokop (1976) die Frequenz der männlichen Individuen bei diesem Syndrom nur etwa 14% beträgt und somit hauptsäch-

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

lich weibliche Individuen erkranken, neigen die Verfasser nach Abwägung aller Kriterien dazu, dieses Skelett dem männlichen Geschlecht zuzuordnen.

b) Körperhöhe: Da man sich für das männliche Geschlecht entschieden hat, beträgt die Körperhöhe bei diesem Individuum nach BREITINGER (1937), berechnet aus Humerus, Radius, Femur und Tibia, 157 cm.

c) Individuelles Lebensalter: Die Schädelnähte sind innen und außen offen. Interessanterweise ist der 3. Dauermahlzahn bereits in der Kauebene sowohl am Ober- als auch am Unterkiefer. Der 3. Dauermahlzahn tritt normalerweise zwischen dem 18. und 30. Lebensjahr in Erscheinung. Da aber die ersten beiden Dauermolaren am Ober- und Unterkiefer ziemlich abgekaut sind, während der 3. Mahlzahn kaum Anschliff-Facetten zeigt, ist anzunehmen, daß dieses Individuum eher ein Alter von 18—20 Jahren hatte. Dafür würde auch der Befund der offenen Epiphysenlinien und die offene Sphenobasilarfuge hindeuten.

Außer dem Zahnstatus sind die übrigen Kriterien für die Bestimmung des individuellen Lebensalters nur bedingt verwendbar, weil sie teilweise Indizien für das Krankheitsbild des Syndroms darstellen.

5. Diskussion

Es ist selbstverständlich, daß für die Absicherung der Diagnose Pfaundler-Hurler-Syndrom im gegenständlichen Fall nur die Skelettmerkmale herangezogen werden können. Der gesamte Syndromkomplex, wie er sich bei Lebenden zeigt, ist bei einem 1100 Jahre alten Skelett aus einem Erdgrab nicht mehr möglich.

Kennzeichnend für das Syndrom im gegenständlichen Fall sind die extrem stark eingezogene Nasenwurzel (Taf. 2), der groteske Gesichtsausdruck, besonders im Profil (Taf. 2), hervorgerufen durch den extrem starken Vorbau des Ober- und Unterkiefers.

Dieses Erscheinungsbild, an die Wasserspeier der gotischen Dome erinnernd, gab daher schließlich der Krankheit den Namen Gargoylismus. Auch, wie aus dem Röntgenbild (Taf. 11) ersichtlich, ist das Schädelskelett extrem dick ausgebildet, was schon aus dem großen Gewicht des Schädels von 754 g hervorgeht. Ein weiterer Beweis am Röntgenbild für das Pfaundler-Hurler-Syndrom ist die äußerst flache und langgestreckte Sella turcica („Schuhsella"), siehe auch Röntgenbild (Taf. 11).

Auch die kurzen Extremitäten unterstützen die Vermutung einer Mukopolysaccharidose. Ebenso weist die Wirbelsäule auf das Syndrom hin. Die Brustwirbel sind bemerkenswert abgerundet und es entsteht eine ovale Form. Weiters ist eine dorsolumbale Kyphose sowie eine erhebliche Keilform der Lendenwirbel 1—3 feststellbar.

Die Rippen sind, wie schon gesagt, vollständig erhalten. Interessanterweise zeigt sich allerdings aber nicht die für das Syndrom charakteristische kolbenförmige Auftreibung der unteren Rippen.

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Am Becken bzw. den Femuranteilen finden sich Veränderungen im Sinne einer epiphyseren Chondrodyplasie mit mangelhafter Entwicklung der Pfannen, Deformierung der Femurköpfe und angedeuteter Coxa-Varastellung (Taf. 7 u. 9).

Von größter Bedeutung für die Diagnose des Syndroms wäre das Hand- und Fußskelett mit seinen charakteristischen Deformierungserscheinungen. Bedauerlicherweise sind bei der Bergung dieses Skelettes gerade jene Skeletteile verlorengegangen.

Ein weiteres Argument für das Pfaundler-Hurler-Syndrom würde sich aus den Körperproportionen ableiten lassen. Man unterscheidet zwei Arten von Zwergwuchs. Eine Nanosomie kann nomolog, also proportioniert verkleinert sein, dann sind alle seine Anteile in etwa gleichem Verhältnis zu gering entwickelt. Ein solches Erscheinungsbild nennt man proportionierten Zwergwuchs. Proportionierte Zwerge entwickeln sich ihrem Bauplan und ihrer biologischen Zeit entsprechend. Die Gesichtsentwicklung, der Abschluß des Wachstums und die geistigen Funktionen erleiden dabei keine zwangsläufigen Störungen.

Wenn Hypoplasie und Dysplasie nur einzelne oder mehrere Körperteile betreffen, spricht man von einem partiellen Zwergwuchs. Ein solches Erscheinungsbild wird als disproportionierter Zwergwuchs bezeichnet.

Beim vorliegenden, 1100 Jahre alten Skelett herrscht, wie aus den Maßbefunden und Abbildungen ersichtlich ist, disproportionierter Zwergwuchs vor, wie es für das Pfaundler-Hurler-Syndrom charakteristisch ist.

Bei Inspektion der Röntgenaufnahmen der Langknochen (Taf. 12 u. 13), mit Ausnahme der Oberarmknochen, zeigt sich ein auffälliger und interessanter Befund im Bereich der proximalen und distalen Diaphysenenden. Es sind zahlreiche transversale Linien am Röntgenbild feststellbar. Diese Linien, nach einem der früheren Autoren auch als Harris-Linien (1931) bekannt, haben wegen ihrer ätiologischen Beziehung zu akuten Erkrankungen im Kindesalter vielfältige medizinische Untersuchungen veranlaßt. Im Tierexperiment konnte die Bildung gleichartiger Linien durch mangelhafte oder einseitige Ernährung und durch verschiedenartige andere Versuchsbedingungen induziert und in der Folge deren Struktur und Histogenese geklärt werden. Bei der anatomischen Untersuchung zeigte sich, daß die „Linien" durch ein feines Maschenwerk spongiösen Gewebes zustandekommen, das sich als offenbar unspezifische Reaktion der Wachstumszone an den Epiphysengrenzen herausbildet. Dieser Vorgang wird verständlich durch das entworfene Bild von der Funktion und Vermehrung der beiden hauptsächlich am Knochenwachstum beteiligten Gewebearten: Die Knorpelzellen determinieren, Architekten vergleichbar, durch ihre Anordnung in vertikalen Säulen den Plan und die Richtung des Knochenwachstums. Die Knochenbildungszellen, Osteoblasten, sind, Mauern vergleichbar, in architektonischer Hinsicht ganz vom vorgezeichneten Bauplan abhängig; sie können nur Knochensubstanz an vorgegebenen Strukturen anbauen. Wirken nun, wie im Experiment gezeigt, detrimentale Einflüsse auf den Organismus ein, so werden die empfindlichen Knorpelzellen betroffen, ihre

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

Proliferation wird herabgesetzt und schließlich eingestellt, der Reifungsprozeß, den sie in den Knorpelsäulen durchmachen und der es den Kapillaren und Osteoblasten ermöglicht, vom Markraum her in die Knorpelzone einzudringen, wird unterbrochen. Die Osteoblasten, deren Knochenbildungsfunktion nicht beeinträchtigt ist, aber ohne Verbindung mit dem Knorpel-Modell der normalen Richtung entbehrt, folgen nun der für sie undurchdringlich gebliebenen Unterfläche der Knorpelplatte als vorgegebener Struktur in transversaler Richtung und lagern hier Knochensubstanz ab. So werden also die transversalen Linien als Osteoblasten-Produkt während einer Rezessionsperiode des Knorpelwachstums angelegt.

Nach Beseitigung der schädigenden Einflüsse beginnen die Knorpelzellen und Osteoblasten sich weiter zu vermehren. Aber während die neuen Osteoblasten sogleich mit der Knochenbildung an der Unterseite der transversalen Linien beginnen können und diese verstärken, müssen die Knorpelzellen erst einige Entwicklungszyklen durchlaufen, ehe ihr Reifungsprozeß in den vertikalen Säulen soweit gediehen ist, daß Osteoblasten und Kapillaren in die Knorpelzone eindringen können und entlang der vertikal strukturierten Knorpelmatrix ihre normale vertikal gerichtete Knochenbildung fortsetzen können. In dieser Zwischenzeit wird die transversale Linie dicker, im Röntgenbild deutlich sichtbar.

Beim gegenständlichen Skelett folgen im Röntgenbild die zahlreichen transversalen Linien dicht aufeinander (Taf. 12 u. 13), was soviel bedeutet, daß die Störung von ständiger Dauer gewesen sein muß. Das Wachstum muß also ständigen Unterbrechungen unterworfen gewesen sein.

Wenngleich nur am Lebenden die eindeutige Differentialdiagnose eines Pfaundler-Hurler-Syndroms gestellt werden kann, glauben die Verfasser dennoch, daß dieses 1100 Jahre alte Skelett genügend Indizien und kennzeichnende Merkmale des Pfaundler-Hurler-Syndroms aufweist.

6. Literatur

Breitinger, E. (1937): Zur Berechnung der Körperhöhe aus den langen Gliedmaßenknochen. — Anthropolog. Anz., **14**: 249—274.

Breul, D. (1974): Methoden der Geschlechts-, Körperlängen- und Lebensaltersbestimmung von Skelettfunden. — Arbeitsmethoden der medizinischen und naturwissenschaftlichen Kriminalistik, Bd. 12: 131 S. — Lübeck (Verlag Max Schmidt-Römhild).

Ellis, R. W. B., W. Sheldon & N. B. Capon (1936): Gargoylism (Chondro-osteodystrophy, corneal opacities, hepatosplenomegaly and mental deficiency). — Quart. J. Med., **5**: 119—139.

Fabrizii, S. & E. Reuer (1975—1977): Die Skelette aus dem frühmittelalterlichen Gräberfeld von Pitten, p. B. Neunkirchen. — Mitt. Prähist. Komm. Österr. Akad. Wiss., **17—18**: 175—233.

Friesinger, H. (1975—1977): Studien zur Archäologie der Slawen in Niederösterreich II. — Mitt. Prähist. Komm. Österr. Akad. Wiss., **17—18**: 1—174.

Harris, H. A. (1931): Lines of arrested growth in long bones in childhood; correlation of

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

histological und radiographic appearance in clinical and experimental conditions. — Brit. Journal Radiol., **4**: 561—588, 622—640.

Hug, E. (1940): Die Schädel der frühmittelalterlichen Gräber aus dem solothurnischen Aargebiet in ihrer Stellung zur Reihengräberbevölkerung. — Z. Morph. Anthrop., **38**: 359—528.

Lenz, W. (1964): Anomalien des Wachstums und der Körperform. — Humangenetik, Bd. II: 63—112.

Martin, R. (1928): Lehrbuch der Anthropologie. — Bd. I.: 578 S. — Jena (Vlg. Gustav Fischer).

Mollison, Th. (1938): Spezielle Methoden anthropologischer Messung. — In: Abderhaldens Handbuch biologischer Arbeitsmethoden, Abt. VII, T. 2: 523—682. — Berlin und Wien.

Nemeskéri, J., L. Harsányi & G. Acsádi (1960): Methoden zur Diagnose des Lebensalters von Skelettfunden. — Anthropolog. Anz., **24**: 70—95.

Rampini, S. V. (1976): Klinik der Mukopolysaccharidosen. — Bücherei des Pädiaters, H. **74**: 257 S. — Stuttgart (F. Enke Verlag).

Szilvássy, J. (1975): Der mongolische Einschlag im Gräberfeld von Zwölfaxing, NÖ. — Mitt. Anthropolog. Ges. Wien, **106**: 34—41.

— (1977): Altersschätzung an den sternalen Gelenkflächen der Schlüsselbeine. — Beitr. gerichtl. Med., **35**: 343—345.

Virchow, R. (1862): Gesammelte Abhandlungen zur wissenschaftlichen Medicin. — S. 939—969. — Hamm (G. Grote'sche Buchhandlung).

Witkowski, R. & O. Prokop (1976): Genetik erblicher Syndrome und Mißbildungen. — S. 580—586. — Berlin (Akademieverlag).

Tafelerklärungen

Die Tafeln 1 bis 10 zeigen den Schädel sowie das postkraniale Skelett des Grabes 126 aus dem slawischen Gräberfeld von Pitten in Niederösterreich.

Die Tafeln 11 bis 13 sind Röntgenaufnahmen dieses Skelettes.

Tagel 1 und 2: Schädel

Tafel 3: Fig. 1: Schulterblätter
Fig. 2: Brustbein
Fig. 3: Schlüsselbeine

Tafel 4: Wirbelsäule

Tafel 5: Wirbelknochen

Tafel 6: Rippen

Tafel 7: Fig. 1: Hüftbeine
Fig. 2: Kreuzbein

Tafel 8: Fig. 1: Oberarmknochen
Fig. 2: Speichen
Fig. 3: Ellen

Tafel 9: Oberschenkelknochen

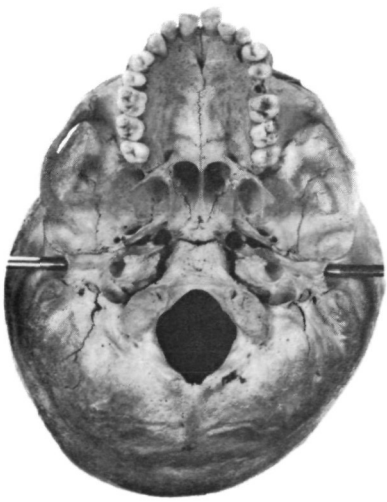
Tafel 10: Fig. 1: Schienbeine
Fig. 2: Wadenbeine

Tafel 11: Seitliche Röntgenaufnahme des Schädels

Tafel 12: Fig. 1: Transversale Linien im distalen Bereich der Oberschenkelknochen
Fig. 2: Transversale Linien im distalen Bereich der Unterarmknochen

Tafel 13: Fig. 1: Transversale Linien im proximalen Bereich der Schienbeine
Fig. 2: Transversale Linien im distalen Bereich der Schienbeine

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

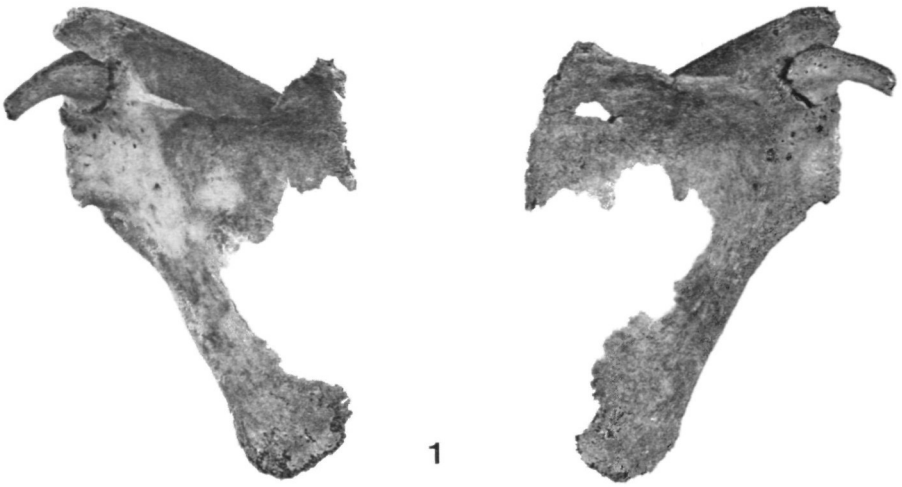


©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

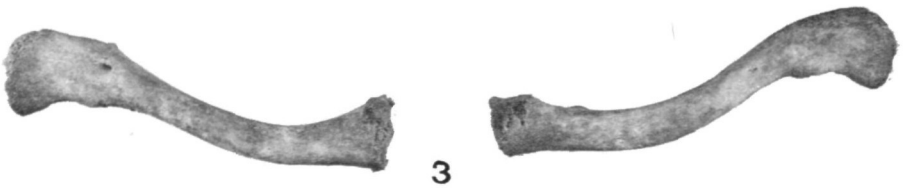
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at



1

2



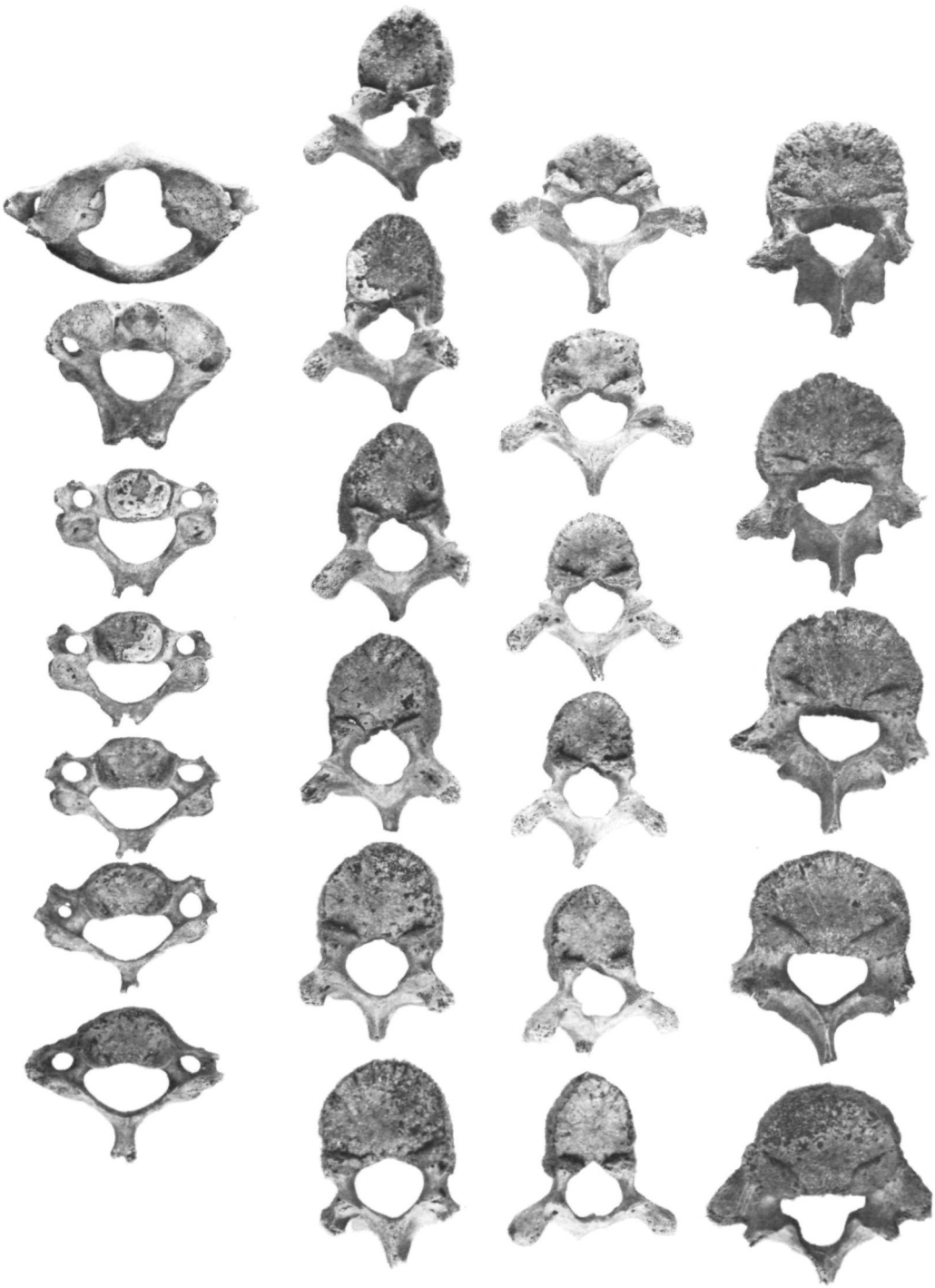
3

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

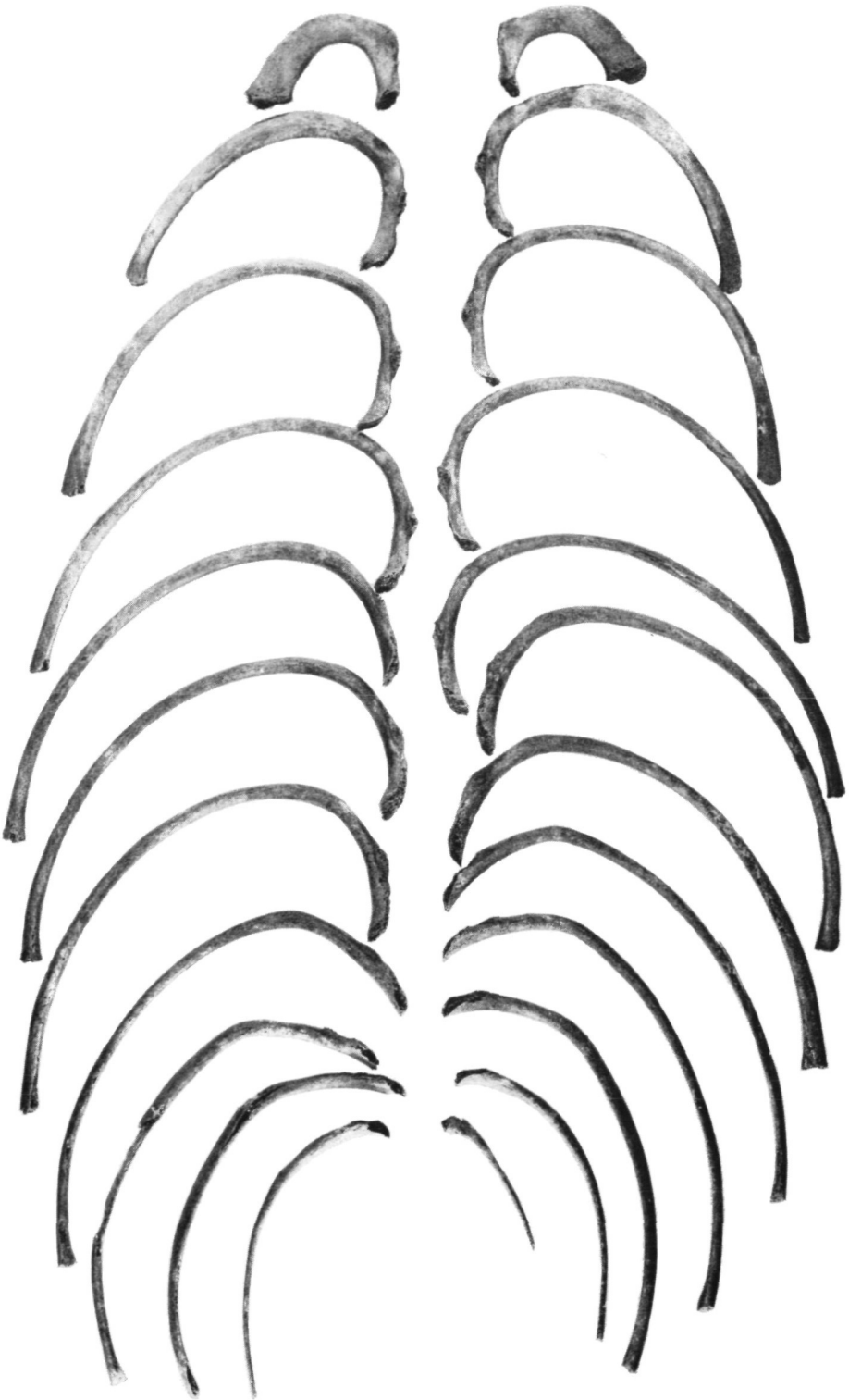
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at



©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

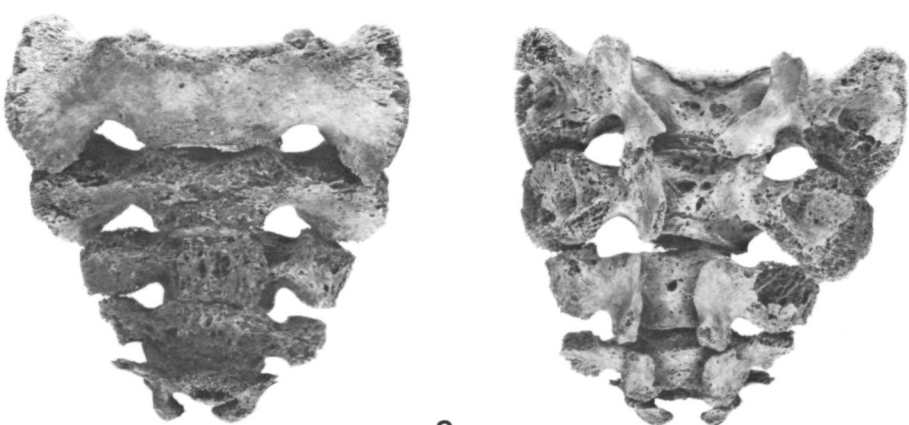
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at



©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

1



2

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

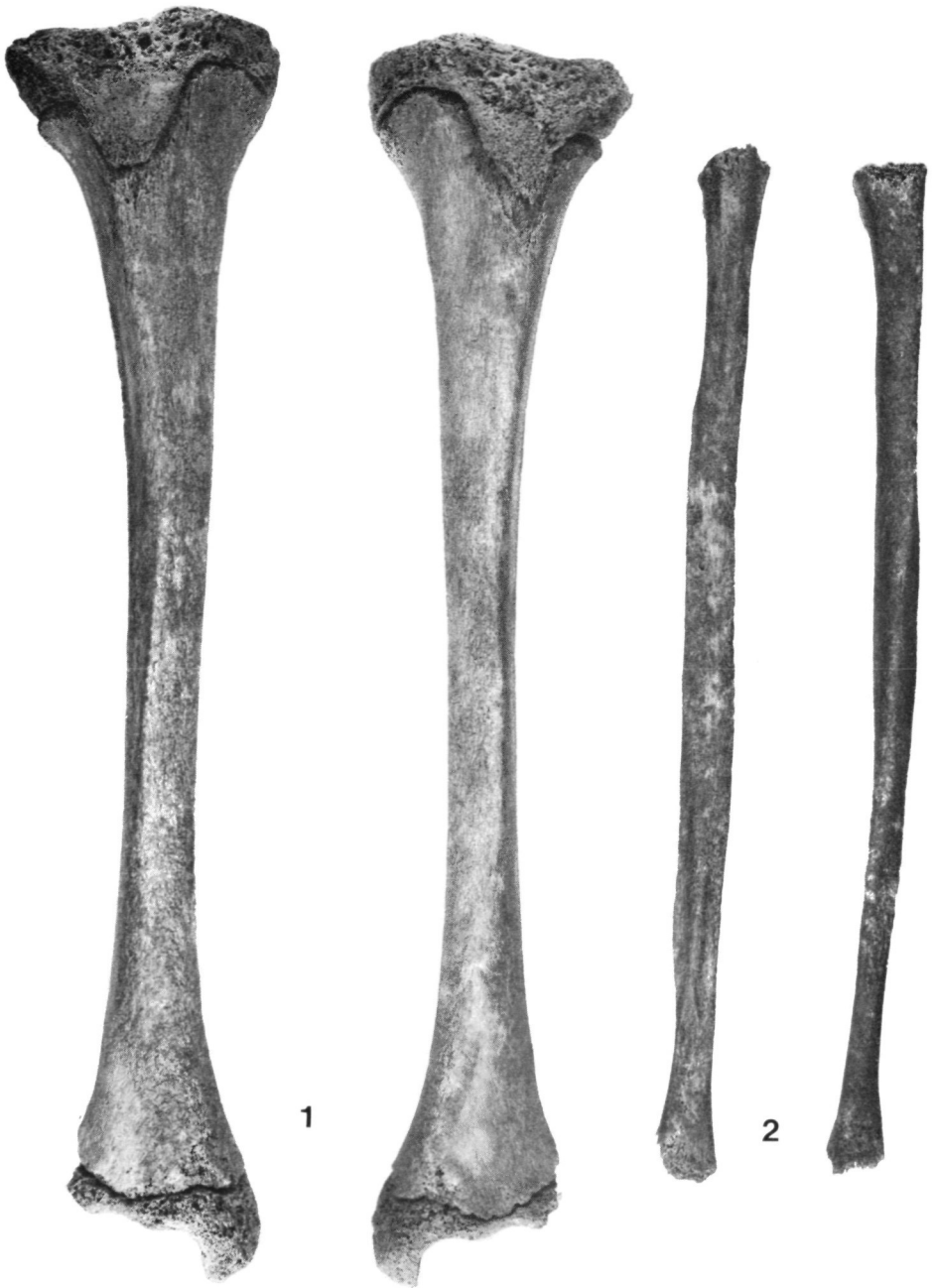
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

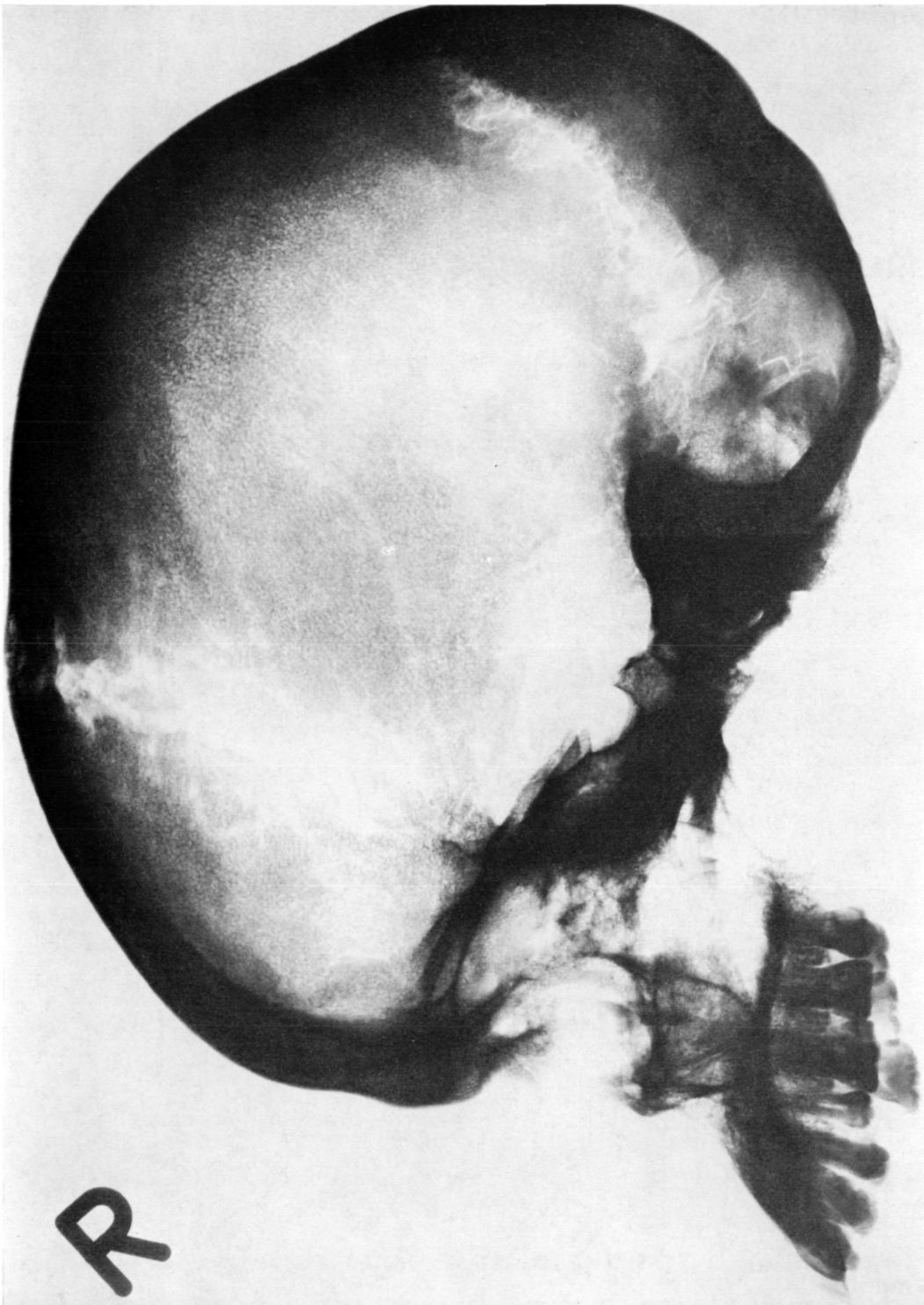
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at



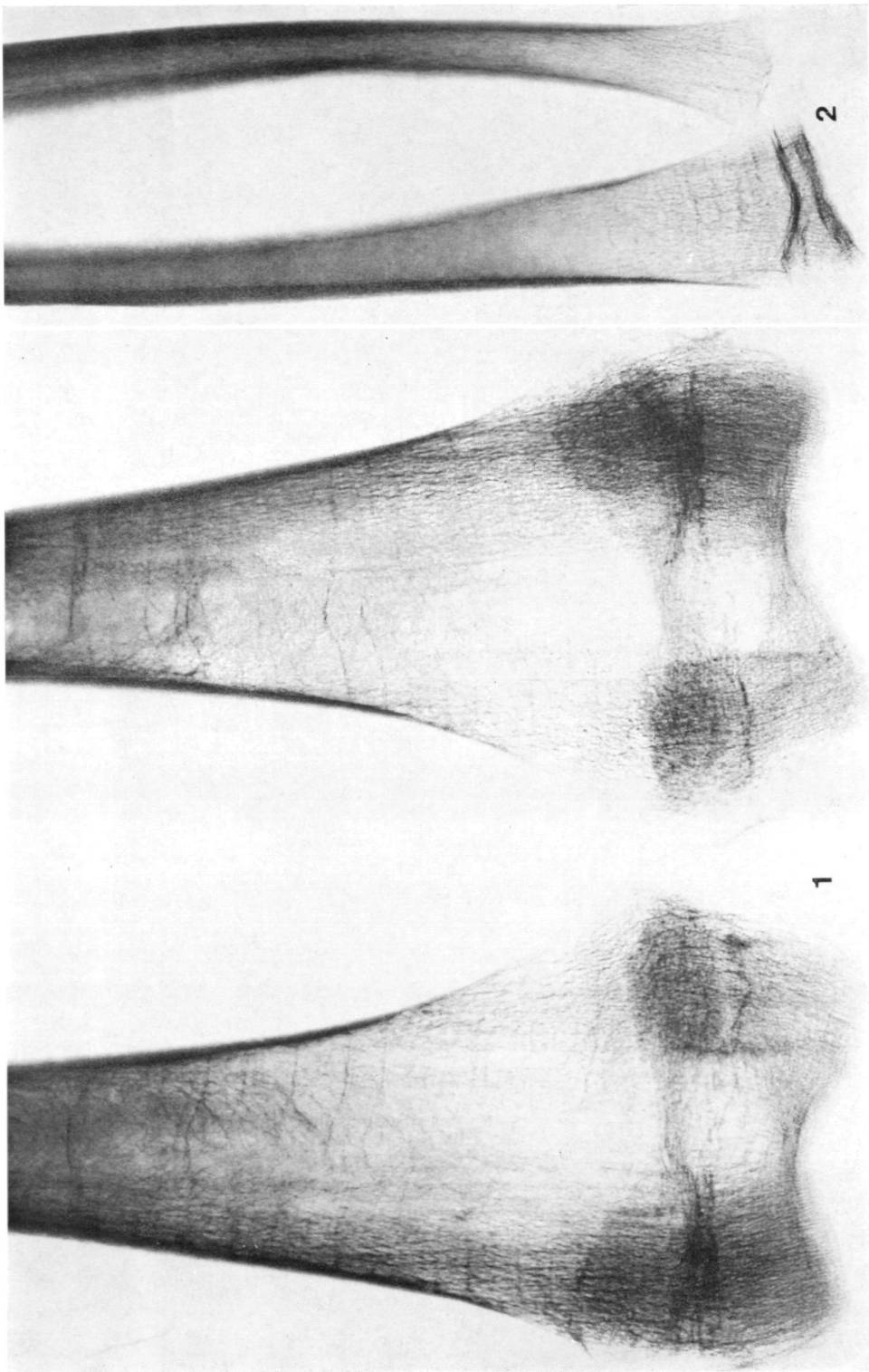
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at



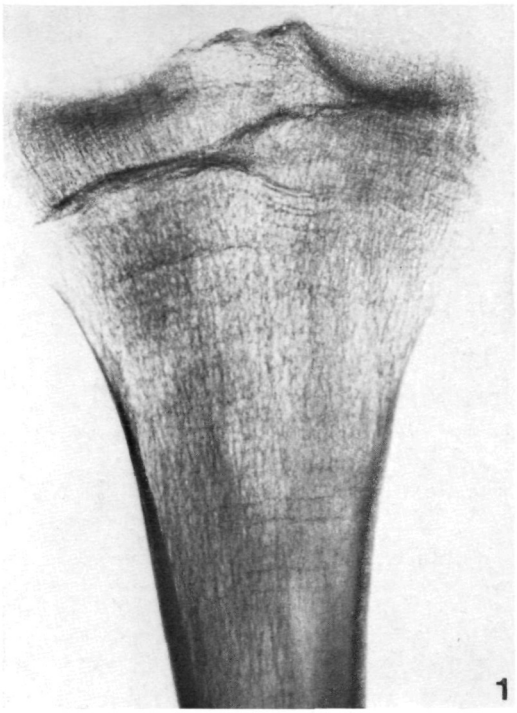
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

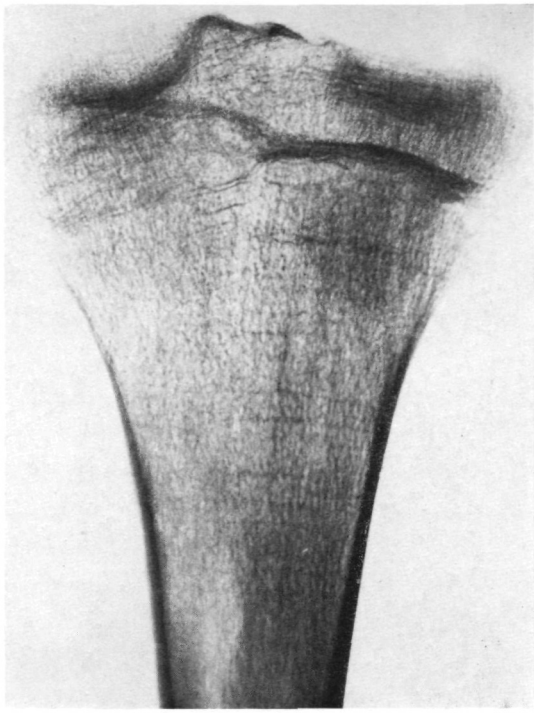


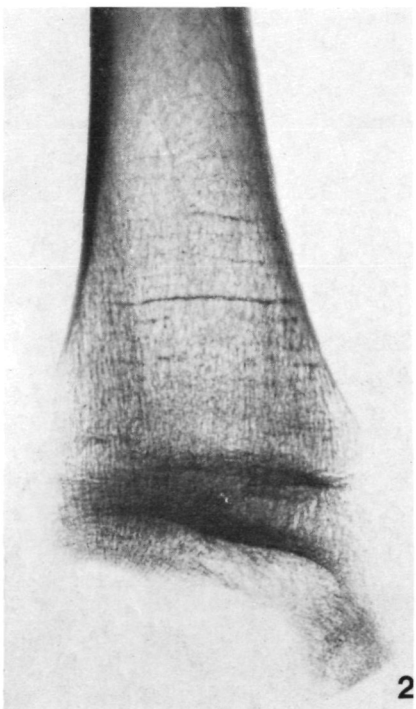
©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

©Naturhistorisches Museum Wien, download unter www.biologiezentrum.at

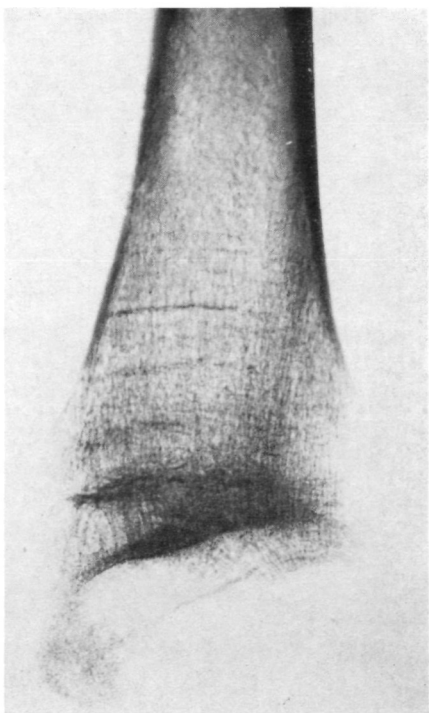


1





2



ZOBODAT - www.zobodat.at

Zoologisch-Botanische Datenbank/Zoological-Botanical Database

Digitale Literatur/Digital Literature

Zeitschrift/Journal: Annalen des Naturhistorischen Museums in Wien

Jahr/Year: 1983

Band/Volume: 85A

Autor(en)/Author(s): Szilvassy Johann, Kritscher Herbert

Artikel/Article: Ein frühmittelalterliches Skelett mit Pfaundler-Hurler-Syndrom 73-84