

5 Zusammenfassung

Aus Anpaarungen des Mäuse-Inzuchtstammes HDA32/Thb gingen 1989 bei zwei Würfen neben normal behaarten Albino-Wurfgeschwistern minderbehaarte Nachkommen hervor. Durch weitere gezielte Anpaarungen mit den voll fertilen und vitalen minderbehaarten Mäusen konnte gezeigt werden, daß es sich um einen monogenen, autosomal-rezessiv vererbten Defekt handelt.

Ziel dieser Arbeit war es, die Defekte der Behaarung der minderbehaarten Mäuse (*sht/sht*) genau zu charakterisieren und weitere begleitende Mißbildungen zu suchen. Es wurden dazu Haut- und Haarproben aus verschiedenen Lokalisationen von 80 Tieren vorwiegend während des ersten Haarzyklus (innerhalb der ersten drei Lebenswochen) untersucht. 40 minderbehaarte homozygote Tiere des *sht/sht* Genotyps und 40 jeweils gleichalte normal behaarte heterozygote *+sht* Wurfgeschwister wurden dabei verglichen. An 32 Tieren beider Genotypen ist zusätzlich zu der Hautprobennahme im Alter von 0, 21, 42 und 182 Lebenstagen eine vollständige Sektion mit makroskopischer und histologischer Untersuchung der inneren Organe vorgenommen worden. Die Haarfollikel der Haut wurden licht- und transmissionselektronenmikroskopisch untersucht. Die Haare sind licht- und rasterelektronenmikroskopisch beurteilt und vermessen worden.

Die *sht/sht* Tiere besitzen geringgradig kleinere Körpermaße, weisen aber keine begleitende Mißbildungen auf. Die *sht/sht* Mäuse besitzen nur einen einzigen, einheitlichen, stark verkleinerten Haarsubtyp ohne weitere strukturelle Defekte. Die Haarfollikel zeigen dabei einen Verlust ihrer Zyklussynchronisation und stark variable morphologische Defekte wie hochgradige Torsionen der Follikel oder Einziehungen der äußeren Wurzelscheide. Die Haarfollikeldichte ist im Vergleich zum *+sht* Genotyp nicht reduziert.

Die Tiere des *sht/sht* Genotyps gleichen somit keiner bekannten Mausmutante. Aufgrund ihrer speziellen, miniaturisierten Behaarung, ihrer uneingeschränkten Vitalität und der fehlenden begleitenden Defekte könnte diese Linie von großem Interesse als Modell für die Erforschung von mit Minderbehaarung einhergehenden humanmedizinischen Erkrankungen sein.

Summary

Jörg Ehrhardt (1997):

Macroscopical and microscopical characterization of a new, autosomal-recessive mouse mutant with hypotrichosis (*sht/sht*)

Hypotrich mice and littermates with a normal coat arose spontaneously in the progeny of two matings of the inbred albino-strain HDA32/Thb in 1989. A monogene autosomal-recessive heredity could be demonstrated by further matings of the fertile and vital hypotrich animals.

The objective of this investigation was to characterize the defects of the coat and to look for concomitant malformations of the hypotrich mice (*sht/sht*). Skin and hair samples from several locations of 80 animals (40 hypotrich *sht/sht* animals and 40 *+/sht* littermates with a normal coat of the same age) were compared predominantly during the first pelage hair cycle. In 32 of these animals (0, 21, 42 and 182 days of age) a necropsy was performed including a complete macroscopical and histological examination of the internal organs. The hair follicles of the skin were examined by light and transmission electron microscopy. Samples of the pelage hairs were studied and measured by light and scanning electron microscopy.

The *sht/sht* mice showed a slightly reduced body size but no further malformations. They revealed a single unique subtype of pelage hairs, which was distinctly miniaturized but had no other structural defects. The hair follicles have lost the synchronicity of their cycle. They were twisted and showed defects of a highly variable degree and narrowings of the outer root sheath. The density of hair follicles in the skin of the *sht/sht* mice was not reduced.

The *sht/sht* mice are a unique mouse mutant and not comparable to any known mutant strain. These mice could be of high interest as a model in research of human hypotrichoses because of their special miniaturized hairtype, their unlimited vitality and the absence of other concomitant defects.