

Aus dem Universitätsklinikum Münster  
Institut für Humangenetik  
Direktor: Univ.-Prof. Dr. P. Wieacker

## **Hereditäre Prosopagnosie in Brasilien**

INAUGURAL - DISSERTATION

zur

Erlangung des doctor medicinae

der Medizinischen Fakultät

der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

vorgelegt von Kotzyba, Ferdinand Sebastian

aus Gleiwitz/Polen

2010

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Westfälischen Wilhelms-  
Universität Münster

Dekan: Univ.-Prof. Dr. W. Schmitz

1. Berichterstatter: Univ.-Prof. Dr. Ingo Kennerknecht

2. Berichterstatter: Univ.-Prof. Dr. Anette Kersting

Tag der mündlichen Prüfung: 01.06.2010

Aus dem Universitätsklinikum Münster  
Institut für Humangenetik  
Direktor: Univ.-Prof. Dr. P. Wieacker  
Referent: Univ.-Prof. Dr. I. Kennerknecht  
Koreferent: Univ.-Prof. Dr. A. Kersting

## **ZUSAMMENFASSUNG**

### **Hereditäre Prosopagnosie in Brasilien**

Kotzyba, Ferdinand Sebastian

Die vorliegende Arbeit untersucht zum ersten Mal die hereditäre Prosopagnosie in Brasilien. Prosopagnosie bezeichnet die Unfähigkeit, Menschen allein am Gesicht zu identifizieren. Während die erworbene Form der Prosopagnosie durch Schäden in einer Region des Temporallappens entsteht, weist die angeborene Form eine hohe Prävalenz und autosomal dominanten Erbgang auf.

Insgesamt wurden in diesem Forschungsprojekt aus einer Gruppe von 501 Menschen im brasilianischen Bundesstaat Maranhão 7 Individuen mit hereditärer Prosopagnosie ermittelt. Daraus ergab sich eine minimale Prävalenz von 1.39%. Der Ermittlung dienten Fragebögen und Interviews, die im Institut für Humangenetik an der Wilhelms-Universität Münster entworfen wurden.

Alle sieben Prosopagnostiker wiesen keine signifikante neurologische Komorbidität auf und waren sich in unterschiedlichem Ausmass ihrer Gesichtserkennungsschwäche bewusst. Die Diagnose der Prosopagnosie wurde in allen Fällen durch das Vorliegen von charakteristischen Merkmalen gestellt, wie Vermeidungsverhalten, Leidensdruck, Kompensationsmechanismen und Berichten von der Nichterkennung bekannter Menschen am Gesicht allein in unerwarteten Situationen.

Von den sieben Prosopagnostikern haben drei einer Untersuchung anderer Familienangehöriger zugestimmt. In allen drei Familien ist es gelungen, insgesamt sechs andere Betroffene zu finden. Das ermittelte Vererbungsmuster weist auf einen autosomal dominanten Erbgang hin.

Es fällt auf, dass das Profil an kognitivem Defizit der untersuchten Patienten, die Prävalenz und der Erbgang den bereits in Deutschland ermittelten Daten entspricht, was als ein Hinweis darauf gewertet werden kann, dass die hereditäre Prosopagnosie weltweit in vergleichbarer Häufigkeit und Ausprägung vorkommt und nicht gebunden ist an die ethnische Herkunft.

Tag der mündlichen Prüfung: 01.06.2010

# Inhaltsverzeichnis

Seite

<b>1. Einleitung.....</b>	<b>1</b>
<b>1.1. Historischer Abriss.....</b>	<b>1</b>
<b>1.2. Phänotypbeschreibung der Prosopagnosie.....</b>	<b>3</b>
<b>1.3. Modelle zur Gesichtserkennung.....</b>	<b>6</b>
<b>1.4. Bildgebende Verfahren und funktionelle Untersuchungen.....</b>	<b>7</b>
<b>1.5. Prävalenz der angeborenen Prosopagnosie.....</b>	<b>9</b>
<b>2. Anmerkungen zur genetischen Vielfalt des brasilianischen Volkes.....</b>	<b>10</b>
<b>2.1. Kurzer Abriss der Kolonial- und Besiedlungsgeschichte Brasiliens         und des Staates Maranhão.....</b>	<b>10</b>
<i>2.1.1. Erste Bewohner Südamerikas.....</i>	<i>10</i>
<i>2.1.2. Begegnungen der Portugiesen mit den Indios.....</i>	<i>11</i>
<i>2.1.3. Franzosen in Brasilien.....</i>	<i>12</i>
<i>2.1.4. Afrikanische Sklaven.....</i>	<i>12</i>
<i>2.1.5. Holländer in Pernambuco.....</i>	<i>14</i>
<i>2.1.6. Einwanderung im 19. und 20. Jahrhundert.....</i>	<i>14</i>
<i>2.1.7. Zusammenfassung.....</i>	<i>16</i>
<b>2.2. Ethnische Gruppen in Brasilien und die ethnische Zusammensetzung         des Staates Maranhão.....</b>	<b>17</b>
<b>3. Ziel der Arbeit.....</b>	<b>19</b>
<b>4. Material und Methoden.....</b>	<b>20</b>
<b>4.1. Fragebögen zum Screening.....</b>	<b>20</b>
<b>4.2. Semi-strukturierte diagnostische Interviews.....</b>	<b>21</b>

4.3. Erfassung von Probanden.....	21
4.4. Diagnostische Kriterien.....	22
5. Ergebnisse.....	23
5.1. Fragebögen.....	23
5.2. Adaptierung des deutschen Kurzfragebogens an die brasilianischen Gegebenheiten.....	28
5.2.1. <i>Kopfzeile mit Daten zur Person</i> .....	28
5.2.2. <i>Angaben zur ethnischen Herkunft</i> .....	29
5.2.3. <i>Die einzelnen Fragen</i> .....	30
5.3. Individuelle diagnostische Interviews.....	32
5.4. Modifikation des deutschen diagnostischen Interviewbogens.....	33
5.4.1. <i>Allgemeine Bemerkungen</i> .....	33
5.4.2. <i>Familien- und Eigenanamnese</i> .....	34
5.4.3. <i>Neurologischer Status</i> .....	34
5.4.4. <i>Sozialverhalten</i> .....	35
5.4.5. <i>Orientierung</i> .....	35
5.4.6. <i>Objekterkennung</i> .....	35
5.4.7. <i>Gesichter – Sehen und Gesichter – Erkennen</i> .....	36
5.5. Familienuntersuchung.....	36
5.5.1. <i>Familie BR 5</i> .....	36
5.5.2. <i>Familie BR 3</i> .....	43
5.5.3. <i>Familie BR 1</i> .....	49
5.5.4. <i>Familie BR 6</i> .....	57
5.5.5. <i>Familie BR 7</i> .....	61
5.5.6. <i>Familie BR 8</i> .....	64
5.5.7. <i>Familie BR 10</i> .....	67
5.6. Prävalenzermittlung.....	70

<b>6. Diskussion.....</b>	<b>71</b>
<b>6.1. Allgemeine Anmerkungen.....</b>	<b>71</b>
<b>6.2. Terminologie der Prosopagnosie.....</b>	<b>72</b>
<b>6.3. Bildgebende Verfahren.....</b>	<b>73</b>
<b>6.4. Hereditäre Prosopagnosie in Brasilien.....</b>	<b>73</b>
<b>6.5. Screening und Diagnosestellung der Prosopagnosie.....</b>	<b>76</b>
<b>6.6. Prävalenzermittlung.....</b>	<b>77</b>
<b>6.7. Familienuntersuchungen.....</b>	<b>78</b>
<b>7. Ausblick.....</b>	<b>81</b>
<b>8. Zusammenfassung.....</b>	<b>83</b>
<b>9. Danksagung.....</b>	<b>85</b>
<b>10. Literaturverzeichnis.....</b>	<b>86</b>
<b>11. Lebenslauf.....</b>	<b>91</b>
<b>12. Anhang.....</b>	<b>I</b>
<b>12.1. Fragebogen deutsch.....</b>	<b>I</b>
<b>12.2. Fragebogen portugiesisch.....</b>	<b>II</b>
<b>12.3. Interviewbogen deutsch.....</b>	<b>III</b>
<b>12.4. Abkürzungsverzeichnis.....</b>	<b>VII</b>
<b>12.5. Erklärung der Stammbaumsymbole.....</b>	<b>VIII</b>

## **1. Einleitung**

### **1.1. Historischer Abriss**

Prosopagnosie (PA) ist die Unfähigkeit, die Identität eines Menschen allein an seinem Gesicht zu erkennen.

Der Name PA wurde 1947 von Bodamer (9) geprägt. Der Begriff ist ein Kunstwort aus den griechischen Wörtern für „prosopon“ (= Gesicht) und „agnosia“ (= Nichterkennen).

Ein grosser Teil der frühen Veröffentlichungen zur PA bezog sich auf die PA, die durch pathologische Hirnveränderungen erworben wurde (17) und basierte auf der Beobachtung, dass Traumata oder Hirnentzündungen zur PA führen können.

In den darauffolgenden Jahrzehnten haben sich jedoch Berichte von Einzelfällen der PA gehäuft, bei der keine Hirnschäden feststellbar waren (8, 20, 30, 43 und andere). Von diesen Berichten erwähnte keiner die Beteiligung anderer Familienmitglieder.

Bis zu der Veröffentlichung von Untersuchungen zur Prävalenz der PA in der Normalbevölkerung und der genetischen Grundlage der PA (31, 32, 33) hat es nur drei Veröffentlichungen über Prosopagnostiker gegeben, bei denen auch andere betroffene Familienmitglieder erwähnt wurden: McConachie (13), de Haan (16) und Galaburda, Duchaine (22). Prosopagnosie galt als sehr selten und lediglich McConachie äusserte in ihrer Arbeit die Vermutung, dass PA möglicherweise „häufiger sei als man gegenwärtig annimmt“ (13).

Die Terminologie ist sehr uneinheitlich, und man findet in der Literatur folgende Begriffe:

1. **erworbene PA** (englisch „*acquired PA*“ oder „*AP*“) bezeichnet eine PA, die akut durch Hirnveränderungen nach Traumata, zerebrovaskulären Insulten, Entzündungen etc. (4, 51) oder durch Hirnatrophie und Hirngefäßveränderungen (33) entstanden ist.

Die folgenden unter 2.-5. aufgeführten Formen der PA werden in der Literatur meist synonym zur angeborenen PA gebraucht.

2. **kongenitale PA** (englisch „*congenital PA*“ oder „*CP*“): damit bezeichnen einige Autoren die PA, die bei Geburt bereits vorliegt, jedoch ebenfalls ohne ihre Ursache näher zu spezifizieren. (1, 6)
3. **Entwicklungs-PA** (englisch „*developmental PA*“ oder „*DP*“): Duchaine (21) beschrieb DP als eine PA, bei der die Betroffenen nicht eine zunächst vorhandene Fähigkeit, Menschen an Gesichtern zu erkennen, verlieren, sondern diese Fähigkeit gar nicht erst entwickeln, und zwar aus verschiedenen Ursachen (sekundären Hirnschäden, genetischen oder ungeklärten Ursachen)
4. **Kindheits - PA** (englisch „*childhood PA*“), wie bei Young und Ellis (57), gibt lediglich Aufschluss über den Zeitpunkt des Auftretens, nicht aber die Ätiologie der PA
5. **Hereditäre PA (= HPA)** weist auf die Familiarität der PA hin (31). Auch sie ist synonym zur angeborenen Form, da diese praktisch immer familiär vorkommt. Die HPA kann monosymptomatisch oder möglicherweise auch im Rahmen von Syndromen vorkommen.

Wie die obige Aufstellung der unterschiedlichen Termini für PA zeigt, wird meist keine Beziehung zur Ätiologie hergestellt. Sowohl die erworbene als auch hereditäre PA können sich bereits seit Geburt („congenital“) oder in der Kindheit manifestieren („childhood“). Kennerknecht et al. (31) haben folgende Klassifizierung vorgeschlagen:

1. Erworbene PA (durch sekundäre pathologische Hirnveränderungen)
2. Hereditäre PA (genetisch bedingte PA)
  - a) monosymptomatische, also nicht mit anderen Erkrankungen oder kognitiven Defiziten assoziierte PA
  - b) syndromale PA, z.B im Rahmen des Asperger Syndroms (46)

Die wissenschaftliche Erforschung der PA bezieht sich auf die Beantwortung folgender Grundfragen:

1. Ist PA eine Form der Agnosie, die mit anderen kognitiven Defiziten vergesellschaftet ist, oder ist sie eine selbständige Entität?
2. Weisen Betroffene Kompensationsmechanismen auf, die es ihnen ermöglichen, ihr Gesichtserkennungsdefizit auszugleichen?
3. Welche Verfahren sind am besten geeignet, um PA zu diagnostizieren?
4. Wie kann die PA am zutreffendsten klassifiziert werden?
5. Gibt es klar definierbare Korrelationen zwischen PA und Hirnanatomie und Physiologie?
6. Wie häufig ist PA?
7. Weist PA eine familiäre Häufung auf, und wenn ja, gibt es vielleicht auch eine genetisch bedingte Form der PA?

## **1.2. Phänotypbeschreibung der Prosopagnosie**

Bei der Prosopagnosie ist nicht nur die Fähigkeit beeinträchtigt, Menschen allein an Gesichtern zu identifizieren. Es ist bei der Untersuchung der Prosopagnosie nämlich aufgefallen, dass betroffene Personen diverse andere Defizite aber auch Stärken aufwiesen, und zwar in ganz unterschiedlicher Verteilung, zum Teil aber auch mit bestimmten Gewichtungen. Darüber hinaus schienen die verschiedenen Modalitäten der Gesichtserkennung (z.B. Alters-, Attraktivitätsbeurteilung etc., s.u.) in ganz unterschiedlichen Mustern betroffen zu sein. Le Grand et al. (36) demonstrierte in einer Untersuchung an acht Probanden

mit angeborener Prosopagnosie, dass verschiedene Aspekte der Gesichtserkennung (beispielsweise das Erkennen der Abstände oder der Form der einzelnen Gesichtselemente wie Nase, Augen, Mund) jeweils in unterschiedlichen Mustern betroffen waren, was nach Ansicht des Autors als Hinweis gewertet werden kann, dass es sich bei der Prosopagnosie (PA) nicht um eine einheitliche Erscheinung handelt (36).

Es gibt bislang jedoch noch keine systematische Untersuchung an grossen Probandenkollektiven, um sichere Aussagen über die verschiedenen Aspekte der Gesichtserkennung und das Ausmass an begleitenden kognitiven Defiziten machen zu können. Folgende kognitive Leistungen wurden bei Prosopagnostikern am häufigsten untersucht:

1. Die Fähigkeit zu erkennen, *dass* es sich um ein Gesicht handelt scheint getrennt zu sein von der Fähigkeit, ein bestimmtes Gesicht zu *identifizieren*, wie eine Vergleichsuntersuchung zwischen Probanden mit angeborener und erworbener PA zeigte (15).
2. Gesichtserkennung selbst wurde durch zahlreiche Autoren an Probanden mit angeborener PA mittels einer Reihe von Tests geprüft, wie z.B. „famous face recognition test“, „face matching test“, „Cambridge Face Memory Test“ etc. (z.B. 43, 21). Interessant ist zu bemerken, dass die Ergebnisse durchweg sehr uneinheitlich sind und kein einziger Test für sich sensitiv genug war, um alle getesteten Prosopagnostiker eindeutig zu identifizieren. Allerdings scheinen Prosopagnostiker im Schnitt viel länger für ihre Aufgabe zu brauchen. (6)
3. Alters-/Geschlechts-/Emotionserkennung war bei den in der Literatur getesteten Individuen mit angeborener PA meist normal (8, 43), manchmal aber auch eingeschränkt (30, 1).
4. Verdeckte Gesichtserkennung (= covert face recognition): dabei geht es darum, dass es manchen Menschen nicht bewusst wird, dass sie ein Gesicht eigentlich kennen, ihr Körper reagiert aber, wenn ihnen dieses Gesicht gezeigt wird, z.B. mit einer Veränderung in der Hautspannung.

Eine andere Methode, verdeckte Gesichtserkennung zu demonstrieren ist es, der Testperson vorher den Namen einer Person zu nennen, die bekannterweise mit der gezeigten Person assoziiert ist, z.B. man nennt den Namen von Prince Charles und zeigt das Bild von Lady Diana.

5. Inversionseffekte: normale Individuen können Gesichter nicht oder weniger gut erkennen, wenn sie 180° gedreht werden. Dieser sogenannte Inversionseffekt besteht bei Individuen mit angeborener PA in der Regel nicht, d.h sie erkennen alle Gesichter gleich gut (oder gleich schlecht), und de Gelder (15) berichtet sogar von einem Probanden mit erworbener PA, der invertierte Gesichter besser erkennen konnte als normale.
6. Objekterkennung: kann der/die Kandidat/-in erkennen, *dass* es sich um ein Haus oder einen Hund handelt? Unterscheidung innerhalb derselben Kategorie (within-category discrimination): kann er/sie verschiedene Hunde bzw. Häuser voneinander unterscheiden? Bis auf Ausnahmen (1) war Objekterkennung bei untersuchten Einzelprobanden meist gut oder weit weniger beeinträchtigt als die Gesichtserkennung, wie eine Untersuchung an acht Individuen mit angeborener PA zeigte (36).
7. Das Orientierungsvermögen war bei den in der Literatur untersuchten Einzelindividuen häufig beeinträchtigt, aber gut bei Patient EP mit angeborener PA (43).
8. Intelligenz: viele der untersuchten Personen mit angeborener PA wiesen relativ hohe IQs auf (13, 1, 30, 20), mit einer disproportional hohen Sprachbegabung bei McConachie, Ariel & Sadeh und Jones & Tranel (13, 1, 30). Gelegentlich wurde vermindertes Sprachverständnis in geräuschvoller Umgebung beobachtet (20).
9. Graustufenerkennung: ist Berichten zufolge manchmal beeinträchtigt (11).

Diese Auswahl macht deutlich, dass die Prosopagnosie sehr vielfältig in ihren Begleitauffälligkeiten sein kann.

### 1.3. Modelle der Gesichtserkennung

Die Entdeckung der Prosopagnosie (PA) stellte eine Chance dar, etwas über die Physiologie der Gesichtserkennung zu lernen, bis heute weiss jedoch niemand mit aller Sicherheit, welche neuronalen Mechanismen der Gesichtserkennung eigentlich zugrunde liegen.

Eine wichtige Frage ist, ob die Gesichtserkennung nur eine fein regulierte Form der konfiguralen Strukturerkennung ist (also der Fähigkeit, die Stellung von Augen, Nase, Mund zueinander zu erfassen) und damit dieselbe anatomisch-physiologische „Infrastruktur“ benutzt wie Objekterkennung („configural processing hypothesis“ = CPH), oder ob es im Gehirn besondere Zentren gibt, die ausschliesslich und von Geburt an auf die Gesichtserkennung spezialisiert sind.

Das älteste umfassende Modell der Gesichtserkennung wurde von Bruce und Young 1986 entwickelt (10) und beinhaltet „Gesichtserkennungseinheiten“ (Face Recognition Units = FRUs), die die empfangene visuelle Information verarbeiten und in Korrelation bringen mit „Personenerkennungsknoten“ (Person Identity Nodes = PINs). Dieses Modell impliziert das Vorhandensein eines spezialisierten Systems der Gesichtserkennung.

Brad Duchaine ist ein Befürworter des Konzepts eines spezialisierten Gesichtsverarbeitungssystems, und er untermauerte seine Ansicht durch Untersuchungen an einem Patienten BC, der eine nicht erworbener PA hatte, aber sehr gute Leistungen bei Tests für konfigurale Sinnesverarbeitung erbrachte (20, 52).

Barton befürwortete die Idee, dass Defizite in der konfiguralen Strukturerkennung verantwortlich sind für das Entstehen der PA und argumentierte damit, dass in einer 2002 veröffentlichten Studie alle vier Prosopagnostiker mit Läsionen in der rechten „fusiform face area“ (= gyrus fusiformis, angesehen als eine der wichtigen Hirnregionen

für die Gesichtserkennung, s.u.) Defizite im Bereich der Erkennung der Gesichtskonfiguration aufwiesen (5).

Gauthier vertrat seit 1997 die These, dass Gesichtserkennung auf der Feinunterscheidung zwischen ähnlichen Objekten derselben Klasse beruht (23). Dabei haben neuere Untersuchungen gezeigt, dass offenbar Gesichtserkennung auf denselben Mechanismen der holistischen Wahrnehmung (also der Wahrnehmung der einzelnen Details als Ganzes) beruht wie zum Beispiel die Unterscheidung von Autos, und dass die Unterscheidung von Gesichtern und anderen Objekten sich bei gleichzeitiger Betrachtung gegenseitig beeinflussen können (23).

Untersuchungen von Tanaka (53), Leopold (37), Pascalis (44) und Golby (25) liefern Hinweise darauf, dass Gesichtserkennung als Erkennen von Abweichungen von einem (je nach Rasse unterschiedlichen) „Standardtyp“ verstanden werden kann.

#### **1.4. Bildgebende Verfahren und funktionelle Untersuchungen**

Die Beschreibung und Untersuchung von Prosopagnostikern ging einher mit Versuchen, die elektrophysiologischen Grundlagen der Prosopagnosie (PA) zu untersuchen, um mehr über die Mechanismen der Gesichtserkennung, aber auch der beteiligten Hirnregionen zu erfahren. McConachie (13) führte bei ihrer Probandin AB ein **Elektroencephalogramm (EEG)** durch und fand „kleine Spitzen über der rechten posterioren Hemisphäre“, sobald Gesichter gezeigt wurden.

Untersuchungen von **evozierten Potentialen (event-related potentials = ERP)** an zwei Probanden mit Gesichts- und Nicht-Gesichtsstimuli wiesen eine negative Welle mit einer Latenz von 170ms (N170 Welle) im posterior-inferioren Anteil des Temporallappens nach (34). In normalen Individuen ist diese N170 Welle *gesichtsspezifisch*, bei zwei Probanden mit angeborener PA konnte jedoch gezeigt

werden, dass diese eine N170 Welle *sowohl bei Gesichts- als auch bei Objektbetrachtung* aufwiesen. Neuere Untersuchungen an normalen Individuen (54) zeigten zusätzlich, dass wiederholtes Betrachten bekannter Gesichter eine N250 Welle über dem inferioren Temporallappen auslöst, die deutlich grösser ist als bei Betrachtung unbekannter Gesichter. Balconi und Pozzoli (3) wiesen ausserdem das Auftreten einer posterioren N400 Welle bei Betrachtung von Gesichtern mit ungewöhnlichen Stimmungsausdrücken.

Magnetenzephalographische Studien, die eine höhere zeitliche Auflösung der evozierten Potentiale erlauben, haben durch den Nachweis einer Welle, die mit lediglich 100ms Latenz auftritt (M100 Welle) gezeigt, dass Gesichtserkennung in zwei Stadien abläuft. Nach 100 Millisekunden reagiert das Gehirn auf ein Gesicht, und 70 Millisekunden später ist es in der Lage, die Identität dieses Gesichtes festzustellen (39).

**Computertomographien (CT) und Magnetresonanztomographien (MRT)** des Gehirns verschiedener Individuen mit erworbener PA wiesen, wie de Renzi aus eigenen und dort zitierten Untersuchungen anderer Wissenschaftler 1994 berichtet (18), wenigstens Läsionen in der rechten occipito-temporalen Hirnregion bzw. allgemein der rechten Hemisphäre auf.

Bentin fand (8) erstmals mittels MRI heraus, dass sein Proband YT mit angeborener PA eine verkleinerte rechte Hirnhälfte hatte. Behrmann berichtet 2007, dass eine Gruppe von Individuen mit angeborener Prosopagnosie einen signifikant grösseren anterioren und posterioren mittleren Gyrus temporalis und einen signifikant kleineren Gyrus occipito-temporalis medialis im Vergleich zur Kontrollgruppe aufwies (7). Der Gyrus occipito-temporalis medialis wird als Gyrus fusiformis oder in der PA Literatur als *FFA* = *fusiform face area* bezeichnet. Interessanterweise war die Volumenreduktion der FFA grösser, je stärker das Defizit in der Fähigkeit, Gesichter zu erkennen.

Funktionelle bildgebende Methoden (**fMRT** = funktionelle Magnetresonanztomographien und **PET** = Positronen Emissionstomographie) messen Hirnaktivität

anhand regional erhöhter Konzentrationen von oxygeniertem Hämoglobin, bzw. radioaktiv markiertem Sauerstoff. Die bisher durchgeführten Studien beziehen sich sowohl auf normale Individuen (42), als auch auf Prosopagnostiker mit der erworbenen (18, 51) bzw. angeborenen Form (2). Zusammenfassend kann man sagen, dass diese Untersuchungen wiederholt gezeigt haben, dass unter anderem der oben erwähnte Gyrus fusiformis massgeblich an der Gesichtserkennung beteiligt ist. Interessanterweise hat jedoch eine Untersuchung durch Avidan et al. 2005 gezeigt, dass die Aktivierung des Gyrus fusiformis bei vier angeborenen Prosopagnostikern normal war (2), was zeigt, dass das Defizit auch andere Hirnareale betreffen kann..

### **1.5. Prävalenz der angeborenen Prosopagnosie**

Untersuchungen an 689 Schülern und Studenten aus Münster haben gezeigt, dass die Prävalenz der nicht erworbenen Prosopagnosie (PA) sich auf 2.5% beläuft (31). Duchaine und Nakayama konnten dieses Ergebnis mit einem einfachen visuellen Screeningtest an 1600 Teilnehmern/-innen bestätigen und fanden eine Prävalenz um 2% (56). Zusätzlich lieferten Nachforschungen in den Familien betroffener Prosopagnostiker Evidenz dafür, dass die nicht erworbene PA genetisch bedingt ist und einem einfachen autosomal dominanten Erbgang folgt (33).

Diese sehr hohe Prävalenz wurde in der oben genannten Pilotstudie an einer kaukasischen Bevölkerung ermittelt. Nachdem ein erster Fall in Indien beschrieben wurde (32), stellte sich die Frage, ob es möglich sei, eine ähnlich hohe Prävalenz an einer nichtkaukasischen Bevölkerung zu zeigen. Durch persönliche Kontakte zu Nordostbrasilien und die dort lebende ethnisch sehr vielfältige Bevölkerung entstand die Idee, die Prävalenz der PA im Staat Maranhão zu ermitteln.

## **2. Anmerkungen zur genetischen Vielfalt des brasilianischen Volkes**

Brasilien beheimatet eines der genetisch heterogensten Völker dieser Erde. Wenn man verstehen möchte, welche Völker in welchem Ausmass zu dieser Heterogenität beigetragen haben, ist notwendig, sich einen Überblick über die Besiedlungsgeschichte Brasiliens zu verschaffen.

### **2.1. Kurzer Abriss der Kolonial- und Besiedlungsgeschichte Brasiliens und des Staates Maranhão**

In diesem Kapitel möchte ich einige ausgewählte Meilensteine der Geschichte Südamerikas und Brasiliens darstellen, und zwar unter dem Aspekt, welche unterschiedlichen Völker im Laufe der Jahrtausende und besonders in den letzten fünfhundert Jahren in das heutige Brasilien eingewandert sind und zu der einzigartigen kulturellen und Rassenmischung beigetragen haben, die das brasilianische Volk heutzutage ausmacht.

#### ***2.1.1. Erste Bewohner Südamerikas***

Die Besiedlungsgeschichte Brasiliens geht Schätzungen zufolge etwa vierzig bis fünfzig tausend Jahre zurück, als die ersten Menschen auf dem südamerikanischen Kontinent angekommen sind. Heute hat sich die Ansicht durchgesetzt, dass Südamerika von Sibirien aus über die Beringstrasse und Nordamerika besiedelt wurde. Eine mögliche Besiedlung von Polynesien, Borneo oder Australasien wurde diskutiert, doch populationsgenetische Studien zeigen, dass diese zahlenmässig unbedeutend gewesen ist. Es gibt archäologische Funde, die darauf hinweisen, dass im Bereich der „Atlantischen Regenwälder“ (= “Mata Atlántica“) vor zehntausend Jahren Sammler und Jäger gelebt, und zeitgleich im Bereich der heutigen Stadt Belo Horizonte Menschen in Höhlen gewohnt haben (49).

### ***2.1.2. Begegnungen der Portugiesen mit den Indios***

Als im Jahre 1500 der portugiesische Kapitän Pedro Álvares Cabral als erster Europäer der frühen Neuzeit den südamerikanischen Kontinent betrat, wohnten Schätzungen zufolge etwa sieben Millionen Indios im heutigen Amazonien, die sich auf etwa 1400 Stämme verteilten. Insgesamt lebten bis vor fünfhundert Jahren auf dem Gebiet des heutigen Brasiliens etwa 1700 Indio­stämme. Den Sprachen nach lassen sie sich in vier grosse Gruppen unterteilen: Tupi Guaraní, Gê, Carib und Aruak (38).

Die Reaktionen der ankommenden Europäer über die damaligen Bewohner des Landes reichten von Entsetzen über ihre Lebensweise, die zum Teil von Kannibalismus geprägt war (wie etwa im Fall der Caribs, die ähnlich wie auf Borneo die Schädel ihrer Opfer schrumpfen liessen), und über den Mangel an höherer Bildung (es gab keine Schrift, und die Indios wurden im allgemeinen als Primitivlinge angesehen) bis hin zu grosser Bewunderung über ihre Sauberkeit, Naturverbundenheit und den Mangel an materiellem Ehrgeiz, was ihnen in Europa zum Teil den Ruf vom „noble savage“, dem „edlen Wilden“ eingebracht hat (38).

In den folgenden Jahrhunderten haben direkte militärische Auseinandersetzungen, Flucht, Vertreibung und von den Europäern eingebrachte Krankheiten die Zahl der in Südamerika lebenden Indios stark reduziert, und ein Grossteil der Stämme ist ausgerottet worden. Dieser Untergang der Urvölker konnte auch nicht durch die Jesuiten verhindert werden, die wie beispielsweise Pater Antônio Vieira 1661 in Maranhão versuchten, sie vor dem Druck der Kolonisten zu beschützen. Knapp hundert Jahre später, im Jahre 1759, wurden die Jesuiten dann aufgrund ihrer proindianischen Aktivitäten gänzlich aus Brasilien verbannt. Bereits 1580 war etwa die Hälfte der Bevölkerung Brasiliens europäischer Abstammung (38).

Am Anfang bezog sich das Hauptinteresse Portugals an Brasilien auf eine Baumart „ibirapitanga“ oder portugiesisch „pau brasil“, aus der man in Europa sehr begehrten Farbstoff produzieren konnte. Die Portugiesen setzten zunächst Häftlinge aus in der

Hoffnung, diese mögen Kontakt mit der einheimischen Bevölkerung aufnehmen, um später die Abholzung von pau brasil zu erleichtern. Damit begann auch die Mischung von Weissen und Indios (38).

### ***2.1.3. Franzosen in Brasilien***

Gemäss dem Vertrag von Tordesillas von 1494 fiel der östliche Teil Südamerikas Portugal und der westliche Teil Spanien zu, das Land wurde zum Eigentum der beiden Königreiche erklärt. Frankreich setzte sich von Anfang an über diese Regelung hinweg und begann bereits 1503 Verhandlungen mit Indios an der brasilianischen Küste, um „pau brasil“ für den Verkauf nach Europa zu gewinnen. Neben einer Hugenottenkolonie in Rio de Janeiro zeugt bis heute São Luís, die Hauptstadt von Maranhão, von der Präsenz der Franzosen im heutigen Brasilien (38).

In derselben Zeit haben dann auch Engländer, Holländer und Dänen versucht, Einfluss in Südamerika zu gewinnen, was zur Begründung von Guyana und Surinam geführt hat. Die Spanier dagegen sind 1541 mit Francisco de Orellana als erste Europäer von Quito in Peru den Amazonas entlang gereist. Bis Ende des siebzehnten Jahrhunderts haben die Spanier dann das gesamte Amazonasgebiet kontrolliert, haben sich dort aber nicht niedergelassen, weil offensichtlich Bodenschätze fehlten (38).

### ***2.1.4. Afrikanische Sklaven***

Die Versuche, Indios für Zwangsarbeit auf küstennahen Plantagen der Portugiesen zu gewinnen, sind sehr früh gescheitert, und bereits 1570 begann man damit, Schwarze als Sklaven aus portugiesischen Handelsstützpunkten in Westafrika nach Brasilien zu verschiffen. Im Verlauf der Jahrhunderte kamen Sklaven aus den Ländern Guinea, São Thomas, Costa da Mina und später auch Kongo, Angola und Mozambique nach Brasilien. Sie gehörten vorwiegend Bantu Stämmen an. Besonders im Staat Bahia finden sich ausserdem viele Schwarze, die ihren Ursprung im Sudan haben und aus den

Stämmen Ewe, Joruba, Ashanti und den moslemischen Stämmen Hausea, Tapa, Mandingo und Fullab kamen (48). Viele kamen zusammengepfercht auf den Schiffen ums Leben, und diejenigen, die die Reise überlebt hatten, erwartete eine düstere Zukunft in der Sklaverei. Ihre Arbeitskraft wurde ausgenutzt, und viele wurden später, sobald sie aufgrund von Verletzungen oder ihres Alters nicht mehr effizient genug arbeiten konnten, auf freien Fuss gesetzt und sich selbst überlassen. Das Zusammenleben von Sklaven, Sklavenhaltern und Indios führte in Brasilien früh zu einer Vermischung aller Rassen und der Entstehung von „mulattos“ (aus Schwarzen und Weissen) und „caboclos“ (aus Schwarzen, Weissen und Indios) (38). Untersuchungen von Y-chromosomalen DNA - Polymorphismen bei 200 brasilianischen und 93 portugiesischen Männern (12) ergab interessanterweise, dass ein Grossteil der Y-Chromosome europäischer Herkunft war, was die Theorie unterstützt, dass sich im Laufe der frühen Geschichte Brasiliens bevorzugt europäische Männer mit indianischen und afrikanischen Frauen gepaart haben.

Aufgrund der unmenschlichen Bedingungen, unter denen die Sklaven auf den Plantagen arbeiten mussten, flohen viele in die Wälder und gründeten Siedlungen, sogenannte Quilombos oder Mocambos, in denen sie als freie Menschen gemeinsam mit Indios, Weissen und Mischlingen lebten. Der berühmteste dieser Quilombos, Palmares im heutigen Staat Alagoas, war sehr gut verteidigt und bestand von 1607 bis 1695. Manche der in Quilombos lebenden Sklaven fanden Gold und konnten sich damit offiziell die Freiheit erkaufen. In Bahia dagegen wurden Bewohner von Quilombos häufig zur Arbeit auf Plantagen gegen Bezahlung angeheuert (38).

Einer Volkszählung von 1819 zufolge belief sich die damalige Gesamtbevölkerung Brasiliens auf 4,396 Millionen Einwohner, von denen 1,107 Millionen Sklaven waren. Von diesen Sklaven lebten 15% in Minas Gerais, 13,3% in Bahia, 13,2% in Rio de Janeiro und 12% in Maranhão. Auf Pernambuco entfielen 8,8% und São Paulo 6,9%. Den höchsten Anteil der Sklaven an der Gesamtbevölkerung hatte Maranhão mit 66%! (48).

### ***2.1.5. Holländer in Pernambuco***

Nachdem 1580 der Spanische König Philip II. durch Heirat gleichzeitig zum König von Portugal wurde, bedeutete dies für Portugal das Entstehen einer Feindschaft mit Holland, da Spanien zu dieser Zeit bereits seit langem mit Holland verfeindet gewesen war. 1630 griffen die Holländer unter der Führung von Johan-Mauritz von Nassau-Siegen Brasilien an, vertrieben die Portugiesen aus Pernambuco, gründeten die Hauptstadt Recife und übernahmen die Kontrolle über El Mina in West Afrika, eine der grössten Sklavenquellen in Afrika. Neben Modernisierungen, z.B. im Zuckerrohranbau, wurde Recife zu einer recht kosmopolitischen Stadt, in der auch einige Engländer und Franzosen lebten und in reiche brasilianische Familien hinein heirateten. Deutsche, Polen, Dänen und Schweden dienten im holländischen Militär als Soldaten, und über tausend Juden, die zuvor aus Portugal und Spanien nach Holland vertrieben worden waren, siedelten sich im holländischen Pernambuco an und dienten vielfach als Übersetzer zwischen den Holländern und portugiesischsprachigen Brazilianern. Bald begannen die Holländer auch, das Land um Pernambuco herum zu erobern (heutiges Alagoas, Rio Grande do Norte etc.) und 1641 besetzten sie Maranhão. Im Laufe des siebzehnten Jahrhunderts gewannen die Portugiesen dann ihren Einfluss über die verlorenen Gebiete zurück und kontrollierten um 1695 das Gebiet vom Amazonas bis an den Rio de la Plata, die damalige Grenze an das spanischsprachige Lateinamerika (38).

### ***2.1.6. Einwanderung im 19. und 20. Jahrhundert***

Im neunzehnten Jahrhundert führte der zunehmende Anteil der Schwarzen an der Gesamtbevölkerung Brasiliens zu den ersten Bestrebungen, durch staatliche Anreize die Einwanderung von Weissen aus Europa zu fördern. Ausserdem wurde im neunzehnten Jahrhundert allmählich klar, dass das System der Sklaverei in Brasilien nicht länger aufrecht zu erhalten war. Es entstand ein wachsender Bedarf an Arbeitskräften im landwirtschaftlichen, aber auch im Dienstleistungssektor (50).

Zwischen 1818 und 1824 wurde die schweizerische Kolonie Nova Friburgo in Rio de Janeiro und die deutsche Kolonie São Leopoldo im Staat Rio Grande do Sul gegründet. 1852 wurde in São Paulo ein Gesetz erlassen, das Bürgern finanzielle Belohnungen versprach, die Einwanderer aus Europa einführten. Diese Entwicklung kulminierte in den Jahren 1880-1920, der „Goldenen Ära der Einwanderung“, in der besonders viele Italiener nach Brasilien kamen. Auch andere Länder Südamerikas nahmen in dieser Zeit viele Immigranten auf, wenn auch im geringeren Ausmass, wie z.B. Venezuela unter Simon Bolivar oder Argentinien unter Juan Bautista Alberdi (35).

Einen Zweiten Höhepunkt erreichte die Einwanderungswelle nach dem Zweiten Weltkrieg von 1946 bis 1951, danach nahm der Fluss an Einwanderern jedoch konstant ab, da die wirtschaftlichen Möglichkeiten immer schlechter wurden, kaum Unterstützung von Seiten der Regierung da war, niedrige Löhne angeboten wurden und zunehmend lediglich hoch qualifizierte Fachleute Arbeit finden konnten (35).

Insgesamt hat Brasilien in den Jahren 1850 bis 1951 etwa 4,8 Millionen Einwanderern eine neue Heimat geboten, darunter 1,54 Mio. Italienern, 1,48 Mio. Portugiesen, 600.000 Spaniern und 230.000 Deutschen (41).

Auch Osteuropa trug zu der Einwanderungswelle bei mit gut 100 000 Russen (von 1884 bis 1963) und etwa derselben Anzahl Polen, die sich hauptsächlich in Südbrasilien und Minas Gerais ansiedelten (45).

Zahlreiche Farmer und auch die brasilianische Regierung haben versucht, die Einwanderung von Chinesen zu fördern, um dem Arbeitermangel in der Landwirtschaft zu begegnen. Von 1810 bis 1893 sind jedoch nur knapp dreitausend Chinesen nach Brasilien eingewandert und konzentrierten sich hauptsächlich auf den Staat Rio de Janeiro (14). Erfolgreicher war die Einwanderung von Japanern nach Brasilien, die 1908 begann. Insgesamt kamen seitdem geschätzte 260 000 Japaner nach Brasilien, von denen heutzutage etwa 70% in São Paulo und 20% in Paraná leben ([www.psg.com/~walter/japao.html](http://www.psg.com/~walter/japao.html)).

Zahlenmässig stellten Libanesen mit ca. 100 000 Personen von 1880 bis 1940 ebenfalls eine nicht unwesentliche Gruppe von Einwanderern dar, von denen jedoch nur ein kleiner Teil in der Landwirtschaft tätig wurde. Die meisten wurden erfolgreich als Kaufleute und Politiker (<http://www.la.utexas.edu/paisano/EECtext.html>).

### ***2.1.7. Zusammenfassung***

Die Geschichte Brasiliens macht klar, dass das brasilianische Volk ein genetisch sehr heterogenes Volk darstellt, mit einer Urbevölkerung, die ihre Wurzeln wohl in Asien hat, einem signifikanten Anteil von Menschen west- und ostafrikanischer Herkunft, Einwanderern aus Portugal und einer Reihe anderer europäischer Länder, besonders Italien und Spanien, aber auch Deutschland, Polen und Russland. Wesentliche Einwanderung von ausserhalb Europas erfolgte aus dem Libanon und aus Japan und China. Anders als beispielsweise im angelsächsischen Nordamerika haben sich die meisten Ankömmlinge über die Jahre nahtlos in die brasilianische Gesellschaft integriert und mit der bestehenden Bevölkerung gemischt, so dass es heutzutage schwierig ist, „reinrassige“ Menschen in Brasilien zu finden, auch wenn die Mehrheit sich als „weiss-“ oder „schwarzhäutig“ bezeichnet (insgesamt 59,9% aller Brasilianer bei der Volkszählung im Jahre 2000, siehe IBGA = Brasilianisches Institut für Geographie und Statistik, [www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)). Andererseits gibt es, wie die Arbeit von Telles (1993) zeigt, starke regionale Unterschiede, was das „Muster“ der Rassenvermischung angeht. In seiner Arbeit erfasste er statistisch Ehepaare im Jahre 1980 in den fünfundsiebzig grössten Städten Brasiliens, geordnet nach fünf geographischen Regionen, und ermittelte Anteile an rassengleichen und rassenverschiedenen Paaren. Diese Studie zeigte interessanterweise, dass selbst nach statistischer Berücksichtigung des viel geringeren Anteils der Schwarzen an der Gesamtbevölkerung im Süden Brasiliens, dort die Wahrscheinlichkeit einer Heirat zwischen Weissen und Schwarzen viel geringer ist als etwa im Nordosten (zu dem auch der Staat Maranhão gehört). Andererseits sei die „soziale Distanz“ zwischen Schwarzen und Mischlingen (für die das Brasilianische Institut für Geographie und Statistik IBGE die Bezeichnung „pardos“ = „Braune“ verwendet) im Nordosten am grössten.

## 2.2. Ethnische Gruppen in Brasilien und die ethnische Zusammensetzung des Staates Maranhão

Im Juni 2006 betrug die Gesamtbevölkerung Brasiliens 186.770.562 Menschen. Dabei entfielen auf den Staat Maranhão 6.184.538. In der letzten Volkszählung im Jahre 2000 wurde die Zusammensetzung der Bevölkerung Brasiliens nach der Hautfarbe ermittelt. Danach gab es nach Selbsteinschätzung 53,7% Weiße („brancos“), 38,4% „Braune“ („pardos“, gemeint sind Gemischthäutige), 6,2% Schwarze („pretos“), 0,45% „Gelbe“ („amarelos“) und 0,43% Indios („indigenas“). 0,7% haben keine Angaben zur Hautfarbe gemacht ([www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)).

Das Brasilianische Institut für Geographie und Statistik (IBGE) bietet detaillierte Ausflistungen der Einwohner aller Städte und Bundesstaaten nach verschiedenen Kriterien, u.a. Alter, Geschlecht, Wohnort, Stadt bzw. Land, und Hautfarbe für das Jahr 2000. Die folgende Tabelle 1 führt die Anzahl der Einwohner von Maranhão nach Hautfarbe in absoluten Zahlen und in Prozent auf. Die Hautbezeichnung „gelb“ bezieht sich auf Menschen asiatischer Herkunft ([www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)).

Hautfarbe/Rasse	absolut	%
Gesamt	5.657.552	100
Weiss	1.512.324	26,73
Schwarz	542.834	9,58
Gelb	7.565	0,12
Braun	3.523.999	62,28
Indianisch	27.571	0,48
Keine Angaben	43.260	0,76

**Tabelle 1:** Volkszählung der Bewohner des Staates Maranhão im Jahr 2000. Die Angabe der Hautfarbe erfolgte nach Selbsteinschätzung. Angegeben sind absolute und prozentuale Werte (Quelle: Brasilianisches Institut für Geographie und Statistik, IBGE, [www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)).

Zum Vergleich dazu die Daten von São Paulo, Rio Grande do Sul und Amazonas:

Hautfarbe/ Rasse	São Paulo		Rio Grande do Sul		Amazonas	
	absolut	%	absolut	%	absolut	%
Gesamt	37.035.465	<b>100</b>	10.187.842	<b>100</b>	2.817.252	<b>100</b>
Weiss	26.185.687	<b>70,70</b>	8.817.727	<b>86,55</b>	681.717	<b>24,2</b>
Schwarz	1.627.267	<b>4,39</b>	527.144	<b>5,17</b>	87.471	<b>3,11</b>
Gelb	456.420	<b>1,23</b>	9.656	<b>0,09</b>	9.343	<b>0,33</b>
Braun	8.456.718	<b>22,83</b>	762.365	<b>7,48</b>	1.884.507	<b>66,9</b>
Indianisch	63.789	<b>0,17</b>	38.718	<b>0,38</b>	113.391	<b>4,03</b>
Keine Angaben	245.576	<b>0,66</b>	32.232	<b>0,32</b>	40.822	<b>0,17</b>

**Tabelle 2:** Bewohner der Staaten São Paulo, Rio Grande do Sul und Amazonas nach der Volkszählung im Jahr 2000. Einschätzung der Hautfarbe gemäss Selbstangaben. Angegeben sind absolute und prozentuale Werte. (Quelle: Brasilianisches Institut für Geographie und Statistik, IBGE, [www.ibge.gov.br](http://www.ibge.gov.br)).

Es fällt auf, dass das Verteilungsmuster der Rassen in Maranhão in etwa dem des Staates Amazonas ähnelt mit einem relativ grossen Anteil von Mischlingen („pardos“ = „Braunen“) und verhältnismässig wenigen Weissen. Mit fast 10% der Gesamtbevölkerung bezeichnen sich bis heute noch viele Bewohner Maranhãos als Schwarze, ein Wert, der nur von Bahia (13%) und knapp von Rio de Janeiro (11%) übertroffen wird. Die ehemaligen Sklavenhochburgen Minas Gerais und Pernambuco weisen heute mit 7,80% bzw. 4,93% prozentual weniger Schwarze auf als Maranhão. Mit knapp über 4% hat der Staat Amazonas einen enormen Anteil an Indios.

Die Bevölkerungsstruktur von São Paulo dagegen ist eher vergleichbar mit der des Staates Rio Grande do Sul. Die grosse Mehrheit der Bewohner dieser Staaten bezeichnet sich als weiss, und besonders im Süden sehen sich relativ wenige als gemischtrassig an. São Paulo hat mit 1,2 % den höchsten Anteil an Asiaten, was die Einwanderungsgeschichte widerspiegelt.

### **3. Ziel der vorliegenden Arbeit**

Ausgehend von der sehr hohen Prävalenz der angeborenen Prosopagnosie (PA) in der deutschen Bevölkerung ist davon auszugehen, dass dies auch für andere Ethnien gilt. Bislang liegt nur eine Familienbeschreibung aus Indien vor (32).

Am Beispiel Brasiliens soll geklärt werden, wie hoch die Prävalenz der hereditären Prosopagnosie (HPA) im nordostbrasilianischen Staat Maranhão bei der dort lebenden ethnisch sehr heterogenen Bevölkerung ist, und ob es eine unterschiedliche Frequenz in den Ethnien gibt.

Weiteres Ziel sollte sein, möglichst grosse Familien mit PA zu akquirieren, um den Erbmodus aufzuzeigen. Ausserdem sollte DNA für eine spätere molekulargenetische Abklärung der Ätiologie asserviert werden.

## **4. Material und Methoden**

Die erste Aufgabe in Maranhão war es, Personen mit hereditärer Prosopagnosie zu finden. Im zweiten Schritt sollten ihre Familien auf das Vorliegen weiterer betroffener Mitglieder untersucht, Stammbäume erstellt und der Vererbungsmodus bestimmt werden.

In den Familien mit klarer Segregation einer hereditären Prosopagnosie (HPA) habe ich mit dem Einverständnis der Personen von Betroffenen und Nicht-Betroffenen venöses Blut oder Abstriche von der Wangenschleimhaut gewonnen, die später im Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Münster untersucht werden sollen mit dem Ziel, die molekulargenetischen Grundlagen der HPA zu erforschen.

### **4.1. Fragebögen zum Screening**

Als Screeningtest wurde ein Fragebogen (FB) verwendet (32), der einschliesslich der von mir erstellten portugiesischen Übersetzung im Anhang einzusehen ist.

Der Fragebogen beinhaltet persönliche Daten, Fragen nach der ethnischen Abstammung und einundzwanzig Fragen zur Objekt-, Gesichtserkennung, topographischen Orientierung, räumlichem Vorstellungsvermögen, Inneren Bildern, Emotionserkennung u.a. Jede Frage soll durch den Kandidaten auf einer Fünf-Punkte Skala von „völlig zutreffend“ bis „völlig unzutreffend“ bewertet werden.

Jede Antwort wird mit ein bis fünf Punkten bewertet. Die höchste Punktzahl erhalten Antworten, die für eine Prosopagnosie (PA) sprechen. Beispielsweise erhält ein Kandidat, der die Aussage „Ich erkenne oft meine eigenen Freunde nicht“ als „völlig zutreffend“ bezeichnet fünf Punkte, während dieselbe Antwort bei der Aussage „Ich kann berühmte Leute sofort erkennen“ nur einen Punkt einbringt. Die Summe aller erlangten Punkte ergibt den Gesamtscore. Theoretisch kann man bei diesem Test minimal 21 und maximal 105 Punkte erlangen.

Mehrere Fragen sind Distraktoren, wie z.B. die Frage, ob der/die Kandidat/-in sich leicht an unbekanntem Orten zurechtfindet oder das Geschlecht einer Person erkennt.

Aufgrund des hohen Anteils an Analphabeten in Coroatá und Jatobá musste ich dort in der Regel die Fragebögen gemeinsam mit den Befragten ausfüllen.

#### **4.2. Semi-strukturierte diagnostische Interviews**

Es ist nicht möglich, allein aufgrund der Fragebögen die Diagnose Prosopagnosie (PA) zu stellen, sondern sie dienen lediglich dazu, Kandidaten anzureichern, die hochverdächtig sind für das Vorliegen von PA. Die Diagnose PA wurde mittels eines semistrukturierten Interviews gestellt. Alle Kandidaten mit einer Punktzahl von einer Standardabweichung über dem arithmetischen Mittelwert oder mehr wurden, sofern ich sie erreichen konnte, zu einem individuellen semi-strukturierten Interview eingeladen, bei dem ich ebenfalls einen speziell dafür im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Münster entworfenen Interviewbogen verwendet habe. Der Interviewbogen ist im Anhang einzusehen und wurde nicht ins Portugiesische übersetzt. Er beinhaltet Fragen zur Person, zur Familien- und Eigenanamnese, psychosozialer Aspekte und ermittelt detailliert Fragen nach Objekt- und Gesichtserkennung, topographischer Orientierung u.a. Ein Schwerpunkt ist auch das Abfragen von Inneren Bildern und möglichen Begleitagnosien (z.B. Unterscheidung von Häusern, Bäumen etc.). Ein Ziel dieser Anamnese ist der Ausschluss grob neurologischer Störungen, und insbesondere von Objekterkennungsstörungen.

#### **4.3 Erfassung von Probanden**

Die Teilnahme der Kandidaten an dem Projekt erfolgte freiwillig, frei von finanziellen oder sonstigen Zuwendungen gegenüber den Befragten und nach gründlicher Aufklärung über den anonymen und nicht kommerziellen Charakter dieses Projektes. Blut- bzw. Mukosaabstriche erfolgten, die Fähigkeit dazu vorausgesetzt, mit

schriftlichem Einverständnis der Betroffenen. Die Untersuchung erfolgte mit Genehmigung der Ethikkommission der Universität Münster, Protokoll Nr 3XKenn2.

Im Bestreben, möglichst eine für Maranhão repräsentative Gruppe von Personen zu befragen, habe ich einen Teil der Fragebögen an der privaten Universität UNICEUMA in São Luís, einen kleinen Teil im Warteraum des öffentlichen Krankenhauses „Maternidade Infantil“ im Stadtzentrum von São Luís, einen anderen Teil in der mittelgrossen Stadt Coroatá (cirka 100.000 Einwohner) und die verbleibenden FB im Dorf Jatobá (cirka 1000 Einwohner) in der Nähe der Stadt Bacabal verteilt. Sowohl in Coroatá als auch in Jatobá sprach ich dazu einfach die Menschen an ihren Haustüren an. Im UNICEUMA sprach ich die Befragten in der Bibliothek an.

#### **4.4. Diagnostische Kriterien**

Die in den Fragebögen und den Interviewbögen erhobenen Aussagen wurden daraufhin untersucht, inwieweit sie Hinweise auf das Vorliegen einer hereditären Prosopagnosie (HPA) beinhalteten.

Die Diagnose der HPA basierte auf der Ermittlung von Kompensationsstrategien (z.B. Identifizierung von Personen anhand von Kleidung, Frisur etc.), Vermeidungsverhalten (z.B. Nichtteilnahme an Versammlungen, Parties, etc.) und Auftreten von Erklärungsversuchen für das Nichterkennen von Personen („tut mir leid, dass ich Sie nicht erkannt habe, ich war gerade abgelenkt“). Ein anderes wichtiges Symptom ist die Unfähigkeit, schnell zu entscheiden, ob ein Gesicht bekannt ist oder nicht, Schauspieler in Filmen wiederzuerkennen, und mentale Bilder von bekannten Personen zu erstellen. Leidensdruck und natürlich eine positive Familiengeschichte einer Prosopagnosie (PA) wurden als starke Indikatoren für PA angesehen.

## 5. Ergebnisse

### 5.1. Fragebögen

Es wurden 501 Fragebögen verteilt, von denen 438 zurückgegeben wurden, damit ergibt sich eine Rücklaufquote von 87,4 %. Von den erhaltenen Fragebögen mussten fünf wegen unvollständiger und einer wegen offensichtlich unseriöser Bearbeitung (alle Antworten „völlig unzutreffend“) ausgeschlossen werden. Einen Überblick darüber, wieviele Kandidaten jeweils an der privaten Universität UNICEUMA in São Luís, in dem öffentlichen Krankenhaus „Maternidade Infantil“ in São Luís, in der Stadt Coroatá bzw. im Dorf Jatobá erfasst wurden, gibt die folgende Tabelle 3.

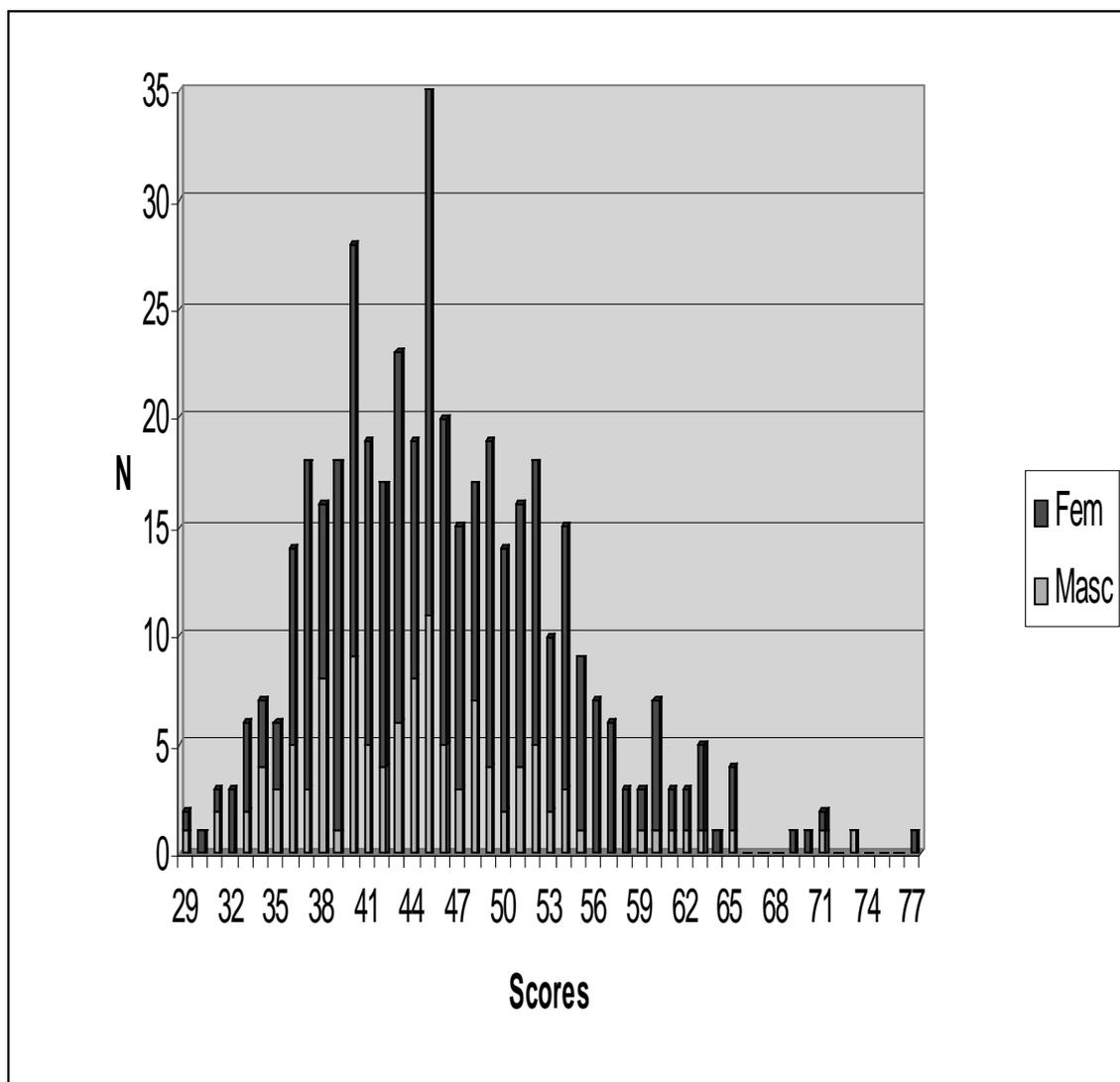
Erfassungsmodus	UNICEUMA	Maternidade Infantil	Coroatá	Jatobá	Gesamt
Fragebögen Männer	73	2	34	7	116
Fragebögen Frauen	211	17	53	35	316
Fragebögen gesamt	284	19	87	42	432

Interviews Männer	5	-	-	1	6
Interviews Frauen	16	2	3	-	21
Interviews gesamt	21	2	3	1	27

PA Männer	2	-	-	-	2
PA Frauen	2	1	2	-	5
PA gesamt	4	1	2	-	7

**Tabelle 3:** Aufschlüsselung der Kandidaten nach Erfassungsmodus. Die Tabelle zeigt, wieviele Kandidaten und Kandidatinnen jeweils an den vier Orten Universität UNICEUMA, Krankenhaus „Maternidade Infantil“, Coroatá bzw. Jatobá erfasst und wieviele interviewt wurden.

Bei den verbleibenden 432 Fragebögen erzielten die Probanden eine mittlere Punktzahl von 45,85 mit einer Standardabweichung von 8,00. 54 Punkte entsprachen einer Standardabweichung über dem arithmetischen Mittelwert. 69 Fragebögen wiesen Gesamtscores von 54 oder mehr auf und wurden ausgewählt für ein persönliches Interview. Insgesamt elf Kandidaten konnten nicht kontaktiert werden, da sie auf dem Fragebogen keine Adressdaten hinterlassen haben. Die Punktescores in den Fragebögen sind in der folgenden Abbildung 1 getrennt nach Frauen und Männern dargestellt.



**Abbildung 1:** Legende siehe Seite 25

Einen detaillierten Überblick über die Bewertung der einzelnen Fragen („scores“) und über die gewählten Antworten aller Probanden und Probandinnen, aufgeschlüsselt nach Geschlecht und Diagnose (PA bzw. Nicht – PA) geben folgende zwei Tabellen 4 und 5 (Seiten 26-27).

**Abbildung 1** (Seite 24): Die Abbildung zeigt die Häufigkeitsverteilung der erzielten Scores aus dem Screeningfragebogen. Die mit „Scores“ bezeichnete x-Achse gibt die von den Probanden erreichten Scores und die mit „N“ bezeichnete y-Achse die Anzahl der Probanden, die diese jeweiligen Scores erreicht haben. Dabei bezieht sich der schwarze Anteil der Säulen auf die weiblichen und der weisse Anteil auf die männlichen Probanden. Insgesamt war der niedrigste Score 29 und der höchste 77. Bei den Frauen war der niedrigste Score 29 und der höchste Score 77, Mittelwert ist 46.32, Median ist 53, einfache Standardabweichung ist +/- 7.99. Bei den Männern war der niedrigste Score 29 und der höchste Score 73, daraus ergibt sich ein Median von 51, Mittelwert von 44.60 und eine einfache Standardabweichung von +/-7.97. Damit gibt es keinen signifikanten Unterschied bei der Häufigkeitsverteilung der Scores zwischen Männern und Frauen.

**Tabelle 4** (Seite 26): In der linken Spalte werden alle einundzwanzig Fragen aus dem Fragebogen aufgeführt und rechts die jeweils möglichen Antworten. Es wird angegeben, mit wievielen Punkten („score“) jede Antwort gewertet wurde.

**Tabelle 5** (Seite 27): In der linken Spalte werden alle einundzwanzig Fragen aus dem Fragebogen aufgeführt und rechts die mittleren Punktzahlen, aufgeschlüsselt nach Geschlecht und Diagnose (Prosopagnostiker oder Nicht-Prosopagnostiker). In der zweiten Reihe ist angegeben, wieviele Kandidaten und Kandidatinnen in die Wertung eingegangen sind (n).

Fragen	Antwortmöglichkeiten und die dazugehörigen Punktzahlen („scores“)					
	Trifft voll zu	Trifft zu	Bin un-sicher	Trifft weniger zu	Trifft überhaupt nicht zu	
1 Ich kann Schauspieler in einem Film gut verfolgen	1	2	3	4	5	
2 Ich erkenne oft meine eigenen Freunde nicht	5	4	3	2	1	
3 Einige in meiner Familie haben Probleme mit Gesichtserkennung	5	4	3	2	1	
4 Leute machen mich oft darauf aufmerksam, dass ich sie nicht erkenne	5	4	3	2	1	
5 Ich kann sofort sagen, ob mir ein Gesicht bekannt vorkommt	1	2	3	4	5	
6 Ich brauche lange, um Leute zu erkennen	5	4	3	2	1	
7 Ich erkenne immer meine Familienmitglieder	1	2	3	4	5	
8 Ich finde leicht Dinge, die nicht am üblichen Platz liegen	1	2	3	4	5	
9 Ich erkenne die Leute meist an der Stimme	5	4	3	2	1	
10 Ich kann mir eine rote Rose sehr gut bildlich vorstellen	1	2	3	4	5	
11 Ich kann mir in Gedanken sehr gut meine Freunde vorstellen	1	2	3	4	5	
12 Ich kann berühmte Leute sofort erkennen	1	2	3	4	5	
13 Manchmal kommen mir Leute „bekannt“ vor, die ich noch nie gesehen habe	5	4	3	2	1	
14 Ich kann sofort sagen, ob es das Gesicht eines Mannes oder einer Frau ist	1	2	3	4	5	
15 Ich kann in einem Raum leicht rückwärts laufen	1	2	3	4	5	
16 Ich habe ein gutes Orientierungsgefühl	5	4	3	2	1	
17 Ich kann sagen, ob ein Gesicht attraktiv ist	1	2	3	4	5	
18 Emotionen / Stimmungen am Gesicht abzulesen fällt mir schwer	5	4	3	2	1	
19 Ich vermeide Treffen oder Partys, weil ich meine Bekannten übersehen könnte	5	4	3	2	1	
20 Ich habe Probleme, Leute, die ich nur kurz gesehen habe, am nächsten Tag wieder zuerkennen	5	4	3	2	1	
21 Ich habe viel Kontakt zu anderen Menschen	1	2	3	4	5	

**Tabelle 4:** Legende siehe Seite 25

Fragen	Prosopagnostiker (mittlere Punktzahl)			Nicht-Prosopagnostiker (mittlere Punktzahl)		
	Männer n=2	Frauen n=5	Gesamt n=7	Männer n=114	Frauen n=311	Gesamt n=425
1 Ich kann Schauspieler in einem Film gut verfolgen	2,0	2,8	2,57	1,68	1,63	1,64
2 Ich erkenne oft meine eigenen Freunde nicht	4,0	2,4	2,86	1,76	1,92	1,88
3 Einige in meiner Familie haben Probleme mit Gesichtserkennung	4,0	4,4	4,29	2,68	2,77	2,74
4 Leute machen mich oft darauf aufmerksam, dass ich sie nicht erkenne	4,5	5,0	4,86	2,25	2,44	2,39
5 Ich kann sofort sagen, ob mir ein Gesicht bekannt vorkommt	1,5	3,2	2,71	1,45	1,61	1,56
6 Ich brauche lange, um Leute zu erkennen	4,5	4,4	4,43	2,06	2,42	2,33
7 Ich erkenne immer meine Familienmitglieder	1,0	2,4	2,0	1,18	1,23	1,21
8 Ich finde leicht Dinge, die nicht am üblichen Platz liegen	4,5	3,0	3,43	2,48	2,66	2,61
9 Ich erkenne die Leute meist an der Stimme	4,5	3,2	3,57	4,32	4,23	4,29
10 Ich kann mir eine rote Rose sehr gut bildlich vorstellen	2,5	2,2	2,29	1,59	1,29	1,37
11 Ich kann mir in Gedanken sehr gut meine Freunde vorstellen	3,0	2,0	2,29	1,26	1,32	1,31
12 Ich kann berühmte Leute sofort erkennen	3,5	2,8	3,0	1,44	1,56	1,53
13 Manchmal kommen mir Leute „bekannt“ vor, die ich noch nie gesehen habe	3,0	4,6	4,14	4,31	4,47	4,42
14 Ich kann sofort sagen, ob es das Gesicht eines Mannes oder einer Frau ist	2,5	1,4	1,71	1,29	1,48	1,43
15 Ich kann in einem Raum leicht rückwärts laufen	5,0	2,0	2,86	2,04	2,65	2,48
16 Ich habe ein gutes Orientierungsgefühl	1,5	2,8	2,43	2,88	2,91	2,90
17 Ich kann sagen, ob ein Gesicht attraktiv ist	3,0	2,2	2,43	1,37	1,40	1,39
18 Emotionen / Stimmungen am Gesicht abzulesen fällt mir schwer	4,0	1,0	1,86	2,32	2,10	2,16
19 Ich vermeide Treffen oder Partys, weil ich meine Bekannten übersehen könnte	1,0	3,0	2,43	1,41	1,43	1,43
20 Ich habe Probleme, Leute, die ich nur kurz gesehen habe, am nächsten Tag wieder zu erkennen	5,0	4,0	4,29	2,92	2,77	2,81
21 Ich habe viel Kontakt zu anderen Menschen	2,0	2,0	2,0	1,54	1,81	1,73
Gesamt	66,5	60,8	62,43	44,22	46,09	45,58

**Tabelle 5:** Legende siehe Seite 25



Für viele Probanden war es ungewohnt, getrennt nach Vor- und Nachname gefragt zu werden. Es scheint üblicher zu sein, den vollständigen Namen („Nome completo“) anzugeben.

### 5.2.2. Angaben zur ethnischen Zugehörigkeit

#### **Origem dos seus pais:**

Mãe:           européia           (especifique!)\_\_africana\_\_India           (tribo?)\_\_Asiata  
(especifique!)\_\_outra:\_\_\_\_\_

Pai:            européio           (especifique!)\_\_africano\_\_Indio           (tribo?)\_\_\_\_ Asiata  
(especifique!)\_\_outro:\_\_\_\_\_

#### **Origem dos seus avós:**

Mãe da mãe:\_\_\_\_\_Pai da mãe:\_\_\_\_\_

Mãe do pai:\_\_\_\_\_Pai do pai:\_\_\_\_\_

Die Wahl des Begriffs “Origem” (= ”Herkunft“) erfolgte mit der Absicht, mit diesem wertneutralen Ausdruck bei der Ermittlung der ethnischen Zugehörigkeit jegliche rassistische Konnotationen zu vermeiden. Leider war dieser Ausdruck für viele unklar und bedurfte einer besseren Erklärung beim Ausfüllen des FB. Viele liessen diesen Teil des FB unausgefüllt, was Ausdruck von mangelndem Verständnis, Desinteresse oder Unwillen seine Herkunft zu offenbaren verstanden werden mag. Einige Kandidaten trugen die Antwort „Brasileiro“ (= “Brasilianisch“) oder die Namen der Vorfahren ein.

Ein Vorschlag zur Verbesserung dieses Teils wäre:

Você considera a sua mãe/o seu pai/ a mãe da sua mãe/o pai da sua mãe/a mãe do seu pai/o pai do seu pai: branco\_\_moreno\_\_negro\_\_Indio\_\_Asiata\_\_outro

Betrachtest Du Deine Mutter/Deinen Vater/die Mutter Deiner Mutter/den Vater Deiner Mutter/die Mutter Deines Vaters/den Vater Deines Vaters als:

weiss\_\_\_\_Mulatte\_\_\_\_schwarz\_\_\_\_Indio\_\_\_\_Asiate\_\_\_\_andere\_\_\_\_\_

### **5.2.3. Die einzelnen Fragen**

Zu 1. Eu consigo seguir bem os atores/atrizes numa novela

Die Hauptschwierigkeit bei dieser Aussage lag im Begriff „seguir“, was eine recht direkte Übertragung von „verfolgen“ ist. Viele Kandidaten fragten an dieser Stelle, was mit dieser Aussage gemeint sei und verstanden die Umschreibung „distinguir“ (= „unterscheiden“) besser.

Zu 2. Muitas vezes eu não reconheço os meus próprios amigos

Einige Kandidaten bezeichneten diese Aussage als zutreffend, weil sie glaubten, es sei damit eine ideelle Form des Erkennens von Freunden gemeint, im Sinne von „wer ist wahrhaftig mein Freund“. Es wäre adäquat, an dieser Stelle „pelo rosto“ (= „am Gesicht“) hinzuzufügen.

Zu 3. Algumas pessoas na minha familia tem dificuldade reconhecer rostos

Bei dieser Aussage erhielt ich häufig positive Antworten bei Kandidaten, die sich auf ältere Familienmitglieder bezogen, die entweder an Seh- oder Gedächtnisstörungen leiden. Leider lässt sich dieses Problem nicht so leicht durch eine einfache Modifikation beheben. Man könnte eventuell hinzufügen „más não por causa de problemas de vista e/ou memória“ (= „jedoch nicht durch Seh- und/oder Gedächtnisprobleme“)

Zu 4. Muitos já reclamaram que eu não os reconheci

Keine Probleme

Zu 5. Eu sei logo se eu conheço um rosto ou não

Keine Probleme

Zu 6. Demoro muito para reconhecer as pessoas

Keine Probleme

Zu 7. Eu sempre reconheço os meus familiares

Keine Probleme

Zu 8. Acho facilmente coisas que não estão no lugar de sempre

Keine Probleme

Zu 9. Geralmente eu reconheço as pessoas pelas suas vozes

Die Schwierigkeit bei dieser Aussage war zu unterscheiden, ob der Kandidat die

Stimme anderer Personen erkennt oder ob die Stimme eines der *Hauptkriterien* für die Personenerkennung darstellt. So wie die Aussage in Punkt 9 formuliert ist, unterscheidet sie nicht klar genug zwischen Personen, die Stimmen eindeutig Personen zuordnen können und Personen, die die Stimme anderer Personen in erster Linie dazu verwenden, um sie zu erkennen. Bei weitem der grösste Teil aller Befragten, und auch derjenigen mit geringen Punktzahlen, haben diese Aussage als zutreffend bezeichnet, was den Sinn dieser Aussage potentielle Prosopagnostiker herauszufiltern, klar in Frage stellt. Ein Änderungsvorschlag wäre „ich erkenne andere Personen hauptsächlich an ihren Gesichtern und NICHT an Kleidern, Stimmen etc.“

Zu 10. Eu consigo muito bem imaginar uma rosa vermelha

Es gab hier keine Verständnisschwierigkeiten, allerdings überrascht der hohe Anteil an Befragten, die sich sehr wohl eine rote Rose aber nicht die Gesichter ihrer Freunde vorstellen können.

Zu 11. Eu consigo bem imaginar na minha mente os rostos dos meus amigos

Zu 12. Reconheço logo pessoas famosas

Zu 13. As vezes pessoas que nunca ví antes me parecem conhecidas

Zu 14. Sei logo se um rosto é de um homem ou de uma mulher

Zu 15. Acho fácil correr para trás numa sala ou num corredor

Zu 16. **Nunca** me perco num lugar desconhecido

Zu 17. Sei logo se um rosto de uma pessoa é bonito ou não

Zu 18. **Não** reconheço bem a emoção de um olhar (alegria, raiva, tristeza...)

Bei der Beantwortung der Aussagen 11-18 gab es keine Probleme.

Zu 19. **Não** gosto de festa porque tenho medo de não reconhecer um amigo

Diese Aussage wurde manchmal unzutreffend beantwortet, weil Kandidaten sich auf Situationen bezogen, in denen sie nicht zu Festen gegangen sind aus Angst, dass kein anderer Freund bei diesem Fest erscheinen mag, und dass sie sich deshalb einsam und unwohl fühlen würden, nicht aber aus Angst, einen Bekannten nicht zu erkennen. Missverständnisse entstanden durch ungenaues Lesen der Aussage.

Zu 20. Tenho dificuldade reconhecer pessoas que ví só pouco tempo no dia antes

und 21. Tenho muito contato com outras pessoas

Keine Probleme

### 5.3. Individuelle diagnostische Interviews

Von den 501 verteilten Screening – Fragebögen konnten 432 gewertet werden. Davon erzielten 69 Kandidaten 54 oder mehr Punkte, was einer Standardabweichung über dem Mittelwert entspricht. Von diesen 69 Probanden mit Verdacht auf das Vorliegen einer Prosopagnosie (PA), konnten 27 kontaktiert werden und haben der Durchführung eines Interviews zugestimmt (und sind auch erschienen). Das sind 39,13%. Von diesen haben insgesamt sieben überzeugende Evidenz für das Vorliegen einer hereditären Prosopagnosie (HPA) geliefert ( Indexprobanden der Familien BR 1, BR 3, BR 5, BR 6, BR 7, BR 8 und BR 10) und werden in diesem Kapitel ausführlich dargestellt. Ausserdem wurden insgesamt siebzehn Personen interviewt, die als Familienangehörige von Indexpersonen erreicht wurden. Davon konnten 5 Frauen und ein Mann als Prosopagnostiker diagnostiziert werden.

Folgende Tabelle gibt einen Überblick über die Anzahl der gescreenten und interviewten ProbandInnen:

	Männer	Frauen	Gesamt
Anzahl ausgeteilter Fragebögen			501
Anzahl verwertbarer Fragebögen	116	316	432
Nach Screening verdächtig auf HPA	13	56	69
Davon Anzahl Interviewter Probanden mit Verdacht auf HPA	6	21	27
Davon HPA Diagnose gestellt	2	5	7

**Tabelle 6:** Übersicht über die Anzahl der Probanden mit Verdacht auf HPA und diagnostizierte Prosopagnostiker. Aufgeführt wurden ausserdem Familienangehörige der Indexprobanden, die sich ebenfalls zur einem diagnostischen Interview bereiterklärt haben, und die Anzahl der darunter gefundenen Prosopagnostiker.

Alle weiteren in den Familien der Indexprobanden gefunden Prosopagnostiker können nicht in die statistische Berechnung der Prävalenz einbezogen werden, weil sie als Familienangehörige eine erhöhte Wahrscheinlichkeit haben, PA aufzuweisen. Sie werden deshalb getrennt in der folgenden Tabelle 7 aufgeführt.

	Männer	Frauen	Gesamt
Anzahl interviewter Familienangehöriger	8	11	19
Davon HPA Diagnose gestellt	1	5	6

**Tabelle 7:** Insgesamt wurden neunzehn weitere Familienangehörige der Indexprobanden untersucht, von denen sechs (31,6%) mit PA diagnostiziert werden konnten.

#### **5.4. Modifikation des deutschen diagnostischen Interviewbogens**

Aufgrund des sehr unterschiedlichen Bildungsniveaus der Kandidaten ist es schwierig, einen einheitlichen Modifizierungsvorschlag des Interviewbogens zu machen, denn einige Fragen, die den Studenten und Studentinnen der privaten Universität UNICEUMA in der Regel leicht verständlich und sinnvoll erschienen, stellten für viele der sehr einfach strukturierten Menschen in Coroatá und Jatobá vielfach eine Überforderung dar. Ich möchte nur diejenigen Teile des Interviews aufführen, die in meinen Augen einer Anpassung oder eines Kommentars bedürfen.

##### **5.4.1. Allgemeine Bemerkungen**

Der allgemein stark ausgeprägten Kommunikativität und grossen Bereitschaft der Menschen in Maranhão, an den Interviews teilzunehmen stand häufig ein Mangel an Konzentrationsvermögen über mehr als zwanzig bis dreissig Minuten und oft ein Unverständnis bei detailliertem Nachfragen nach fein differenzierten Einzelheiten der Objekt- und Gesichtserkennung gegenüber. Besonders im Bereich der Objekterkennung sind viele kulturell bedingte Anpassungen notwendig und leider nicht immer leicht möglich.

Aus praktischer Sicht erwies es sich als sinnvoll, den Gesichtserkennungsteil des Interviews stets zuerst durchzuführen und damit die Zeit grösster Konzentrationsfähigkeit für diesen Kernteil auszunutzen, um sich dann bei Kandidaten mit starkem Verdacht auf Prosopagnosie den anderen Teilen mit Fragen nach grob neurologischen Auffälligkeiten und der psychosozialen Anamnese, etc. zuzuwenden.

#### ***5.4.2. Familien- und Eigenanamnese***

Da bei vielen Kandidaten trotz wiederholter Erklärungen eine deutliche Angst vor einer Stigmatisierung durch die Prosopagnosie (PA) zu verspüren war („sind wir krank oder gar verrückt?“, „ist meine ganze Familie nicht normal?“) ist es sinnvoll, erst die individuelle und dann die Familienanamnese zu erheben.

Im Teil „Prä- und perinatale Komplikationen“ habe ich mich auf eine allgemeine Nachfrage nach Komplikationen vor oder während der Geburt (z.B. perinatalen Asphyxien) und der frühkindlichen Entwicklung beschränkt.

#### ***5.4.3. Neurologischer Status***

Die Diagnose Migräne (=“enxaqueca“) wird häufig irreführend für Spannungskopfschmerz verwendet, ohne dass sie eigentlich durch qualifiziertes Fachpersonal gestellt wurde.

Während es an der Universität UNICEUMA kein Problem war, sich über Astigmatismus und Dioptrien zu unterhalten, so kennen die meisten Menschen in Coroatá und Jatobá nicht ihre Diagnosen (sofern sie eine haben), und der einzige sichere Weg, über ihre visuelle Akuität Auskunft zu geben wäre ein kurzer Sehtest, der leider angesichts der zum Teil hohen Interviewzahlen in den Familien nicht immer einfach durchzuführen wäre. Im Teil „Gehör und andere Sinne“ stiess ich oft auf Unverständnis aufgrund der Detaildichte über das Sprachverständnis, wo doch der Hauptgegenstand des Interviews Gesichtserkennung ist.

#### **5.4.4. Sozialverhalten**

Die Erörterung von Gruppenverhalten liesse sich meines Erachtens auf die einfache Nachfrage nach der Charaktereigenschaft „gesellig/schüchtern“ reduzieren ohne dadurch wesentliche Informationsgehalte einzubüssen.

#### **5.4.5. Orientierung**

Es ist in Brasilien nicht üblich, einen Spaziergang durch den Wald zu machen, besonders wenn dort keine festen Wege vorhanden sind. Es ist sinnvoller, an dieser Stelle nach der Orientierung in Städten oder in Gebäuden zu fragen.

#### **5.4.6. Objekterkennung**

Die gesonderte Nachfrage nach Unterscheidung von Tieren, Bäumen, Häusern und Stühlen/Handys liess sich in den wenigsten Fällen so durchführen und sollte auf lediglich zwei Kategorien gekürzt werden (zum Beispiel Tiere und Häuser)

Schach spielen in Nordostbrasilien die wenigsten, einigen im UNICEUMA war Dame bekannt.

Die Vorstellung, sich einen Mantel bei einem Theaterbesuch auszusuchen entspricht nicht der Realität dieser Region, alternativ könnte man beispielsweise nach dem Wiedererkennen von persönlichen Objekten fragen, die in einer Gruppenveranstaltung eingesammelt und dann wieder zurückgegeben wurden, wie Handies, Hefte oder Taschen.

Das Erkennen eines Buches, das auf dem Kopf steht, ist etwas, was eher in den Erfahrungsbereich eines UNICEUMA-Studenten passte, in Coroaá und Jatobá dagegen machten Geldmangel und Analphabetismus diese Frage schwierig zu beantworten.

Dasselbe galt für die Nachfrage nach Symbol-Orientierung. Leben in den kleinen Städten und Dörfern ist ausgesprochen arm an öffentlichen Symbolen, und die wenigen vorhandenen Schilder werden meistens ignoriert.

Die Frage nach Puzzeln, Memory und geometrische Figuren drehen ist in Nordostbrasilien impraktikabel.

#### **5.4.7. Gesichter – Sehen und Gesichter – Erkennen**

Es fiel den meisten der von mir befragten Personen schwer, differenzierte Antworten auf die Fragen zu geben, wie häufig sie jemanden sehen müssen, um ihn dann am nächsten Tag, in einer Woche, sofort und nach Stunden aus einer Gruppe heraus zu erkennen. Die Antworten waren häufig nur „viel“ oder „wenig“ und manche Kandidaten bezeichneten die Frage als schwierig, weil sie sich nicht an entsprechende Situationen erinnern konnten.

Da nur ein Teil der befragten Teilnehmer tatsächlich eine PA aufweist, macht es in meinen Augen zunächst Sinn, nicht nur danach zu fragen wann, sondern auch *ob* die Person nach Selbsteinschätzung überhaupt findet, dass ihre Gesichtserkennung beeinträchtigt ist. An der Reaktion auf diese Frage lässt sich häufig auch eine emotionale Beteiligung an diesem Phänomen erkennen, die für die Diagnose der PA sinnvoll sein kann.

#### **5.5. Die Familien**

Die Familien werden aufgeführt nach Familiengröße und Anzahl der erfassten Prosopagnostiker. Zuletzt werden auch die Familienstammbäume derjenigen Indexpersonen aufgeführt, bei denen keine weiteren Familienmitglieder untersucht werden konnten.

### **5.5.1. Familie BR 5**

Die Familie BR 5: Indexprobandin IV:4, zwei Geschwister (IV:1 und IV:2), die Mutter (III:10) und Grossmutter mütterlicherseits (II:9) sind Merkmalsträger (siehe Abb. 2).

Da die meisten Verwandten in der Stadt Barreirinhas leben, war die Befragung weiterer Familienmitglieder nicht möglich. Ein Treffen mit dem Vater der Indexprobandin IV:4 und ihren beiden anderen Geschwistern und einem Onkel wurde sehr kurzfristig abgesagt. Zwar konnte mit dem Bruder IV:3 und der Schwester IV:5 kein direkter Kontakt aufgenommen, aber sie haben beide zugestimmt, Fragebögen auszufüllen, die mit 44 bzw 49 Punkten eine geringe Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Prosopagnosie nahelegen.

Es war leider nicht möglich, Angehörige der Familie von III:5 (des Vaters der Indexprobandin) zu befragen. Aussagen der Befragten zufolge gebe es unter ihnen niemanden mit Problemen bei der Gesichtserkennung.

**Abbildung 2** (Seite 38): Der Stammbaum der Familie BR 5. Die Stammbaumsymbole sind in Kapitel 11.5 erklärt. Dargestellt sind die Indexprobandin mit zwei weiteren von Prosopagnosie (PA) betroffenen Geschwistern IV:1 und IV:2 und ihrer ebenfalls betroffenen Mutter III:10 und Grossmutter II:3. Urgrossvater grossmütterlicherseits I:3 ist bereits verstorben und wurde fremdanamnestisch als Prosopagnostiker beschrieben. Weder der Vater der Indexprobandin (III:5), der anamnestisch kein Merkmalsträger ist, noch seine anderen Geschwister konnten zu einem Interview herangezogen werden.

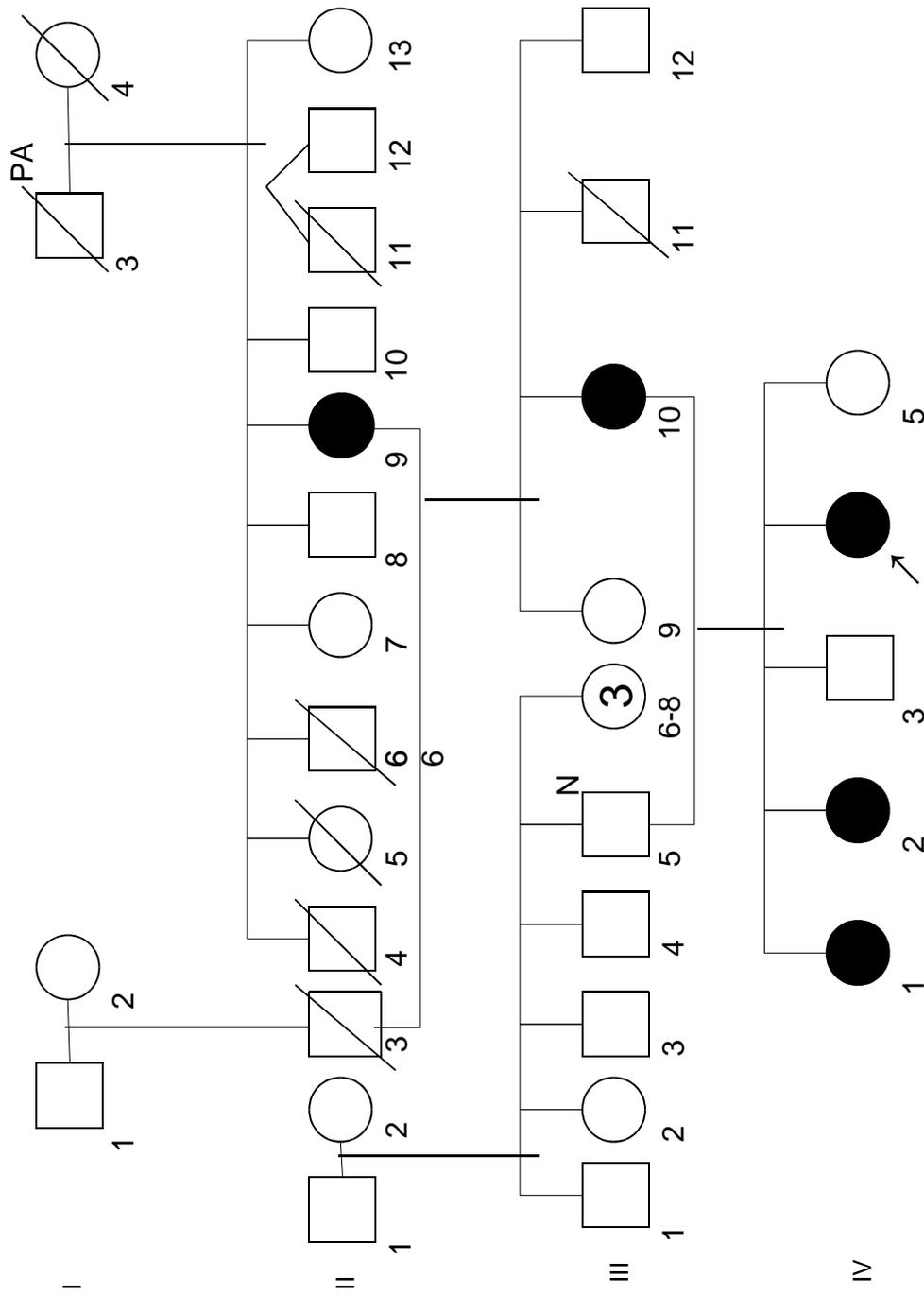


Abbildung 2: Stammbaum der Familie BR 5

#### 5.5.1.1. IV:4 (Indexproband)

Erstkontakt: ich habe die Probandin DAS (IV:4 im Stammbaum der Familie BR 5) an der privaten Universität UNICEUMA in São Luís kennengelernt, nachdem sie dort einen Fragebogen ausgefüllt hatte.

Frau DAS ist 24 Jahre alt und studiert im zweiten Semester Krankenpflege. Sie hat 12 Jahre Schulbildung und hat ausserdem bereits eine zweijährige Ausbildung in Krankenpflege absolviert. Sie spricht Englisch und Spanisch und ist eine recht gute Lernerin. Sie bezeichnete sich als gesellig und nimmt regelmässig an kirchlichen Gruppentreffen teil.

Bis auf eine Rachitis und Lungenentzündungen im Kindesalter und derzeit rezidivierende Migräneattacken bestehen keine weiteren ernsten Gesundheitsprobleme. In der Familie bestehen kardio- und zerebrovaskuläre, aber keine psychiatrischen oder sonstigen neurologischen Krankheiten.

DAS empfindet ihren Orientierungssinn allgemein als schlecht, hat aber keine Probleme mit Objekterkennung. Sie findet es schwierig, das Alter von Personen zu schätzen.

Wenn jemand sie länger anschaut, dann störe es sie, weil sie stets überlegen müsse, ob sie diese Person kenne. Personen erkenne sie zuerst stets an Haaren und Augen. Sie brauche lange Zeit, um einen Menschen wiederzuerkennen und wurde schon oft von Kommilitoninnen angesprochen, weshalb sie sie denn nicht erkannt habe. Aus diesem Grund habe sie auch schon oft darauf verzichtet, in Einkaufszentren zu gehen. Eines Tages habe sie sich mit jemandem unterhalten und dabei nicht gemerkt, dass es sich dabei um ihren Freund Carlos handelte.

DAS würde sich nicht trauen, eine unbekannte Person anhand eines Photos vom Busbahnhof abzuholen, und auch Schauspieler in den Filmen bringe sie häufig

durcheinander. Sie berichtet von einem Ereignis, als sie eines Tages in Barreirinhas mit einem recht bekannten Schauspieler Strandvolleyball gespielt und diesen nicht identifiziert habe. Wenn sie in die Bar gehe, dann erkenne sie ihre Freunde allgemein daran, dass sie ihr zuwinken.

Es sei noch nie vorgekommen, dass sie einen nahen Verwandten nicht erkannt hätte, wohl aber einen Onkel, den sie normalerweise gut kenne. Ihre Gesichtserkennungsschwäche sei ihr im Alter von circa fünfzehn Jahren aufgefallen und in der Familie sei ihr bekannt, dass auch ihre Mutter sowie MAS und FAS ähnliche Probleme haben.

#### *5.5.1.2. IV:1*

MAS (IV:1 in Abb.2), die älteste Schwester von DAS, ist eine zwanzigjährige Rechtsstudentin. Bei der klinischen Anamneseerhebung gab sie an, im Alter von fünf Jahren gestürzt zu sein mit einem kurzen Bewusstseinsverlust. Es beständen jedoch keine klinischen Folgen. Sie sei eher schüchtern und nehme an Gruppentreffen innerhalb der Kirche teil.

Auf Feiern erkenne sie ihre Freunde hauptsächlich am Haarschnitt und ihren Stimmen, und sie brauche sehr viel Kontakt (möglichst den ganzen Tag), um einen Menschen am nächsten Tag identifizieren zu können. Besonders schwierig sei dies dann, wenn die betreffenden Personen andere Kleider anhaben. In diesen Fällen erkenne sie sie lediglich an Gesten. Auch sei sie schon häufiger auf ihre Gesichtserkennungsschwäche, die ihr erst vor nicht allzu langer Zeit bewusst geworden sei, angesprochen worden. Sie verwechsle häufig Schauspieler in Filmen, zum Beispiel Brüder, und findet es schwer zu entscheiden, ob sie jemanden kennt. In Bars erkennt sie ihre Freunde „an der Geräuschkulisse“ und hätte Schwierigkeiten jemanden anhand eines Photos wiederzuerkennen.

Im Laufe des Interviews wurde klar, dass bei ihr ein deutlicher Leidensdruck aufgrund

der Prosopagnosie (PA) besteht. Sie habe ausserdem Schwierigkeiten, sich von nahestehenden Personen wie ihrer Mutter, ein inneres Bild zu machen. In ihrer Familie sei vor allem ihre Mutter von ähnlichen Problemen betroffen.

#### *5.5.1.3. IV:2*

LAS (IV:2 in Abb. 2) ist die zweitälteste Schwester von DAS, sie ist 19 Jahre alt und arbeitet als Laborassistentin. Sie hat zwölf Jahre Schulbildung hinter sich und findet das Lernen generell einfach. Schwangerschaft und Geburt waren unkompliziert und ausser Asthma und einem Unfall als Kind (ohne Bewusstseinsverlust) hat LAS keine Gesundheitsprobleme.

Auch sie berichtet von Schwierigkeiten, Menschen nach nur kurzen Treffen wiederzuerkennen und brauche dazu möglichst ganz- oder mehrtägigen Kontakt. Sie finde es schwierig, das Alter von Menschen einzuschätzen, und wenn sie jemanden nicht erkennt, dann frage sie aus Scham nicht weiter nach. Freunde in einer Bar erkenne sie lediglich daran, dass sie ihr zuwinken und viele hätten sich schon darüber bei ihr beklagt. Einmal sei es sogar vorgekommen, dass sie ihre eigene Schwester nicht erkannt hätte, als diese ihre Kleidung gewechselt habe. Auch auf Photos erkenne sie ihre Verwandten nicht gut und könne sich kein inneres Bild von ihren nächsten Angehörigen machen.

#### *5.5.1.4. III:10*

MDS (III:10 in Abb. 2) ist die Mutter von DAS, eine 44 jährige Grundschullehrerin aus der Stadt Barreirinhas, die gerade zufällig bei ihrer Mutter GAS in São Luís zu Besuch war. Ausser den Kinderkrankheiten hatte sie bisher noch keinerlei medizinische Probleme; sie ist weitsichtig und benutzt eine Brille zum Lesen. Sie genoss zwölf Jahre Schulbildung und hat keine universitäre Ausbildung absolviert. Sie bezeichnet sich als gesellig und nimmt regelmässig an kirchlichen Gruppe teil.

Ihr Orientierungssinn sei, auch nach Aussagen der anwesenden Familienmitglieder, katastrophal, sie habe sich schon einige Male sogar in dem kleinen Stadtteil von São Luís Santa Clara verlaufen. Objektwahrnehmung scheint allgemein intakt zu sein.

MDS sei sich in der Regel nicht sicher über das Alter von Personen und könne auch den Grad von Attraktivität wenig einschätzen. Sie brauche sehr viel Kontakt („viele Stunden“), um Menschen am nächsten Tag wiederzuerkennen, und selbst dann gelinge es ihr meistens nicht, was ihr regelmässig recht viel Stress bereite.

Sie erkenne nicht nur die meisten berühmten Persönlichkeiten nicht, sondern habe auch schon einmal einen fremden Mann mit ihrem Ehemann verwechselt, von dem sie behauptet sich kein klares inneres Bild machen zu können.

Spätestens wenn Menschen sich verkleiden, könne sie sie nicht mehr identifizieren, und auf den Vorschlag hin, nur anhand eines Photos eine Person vom Bahnhof abzuholen, meint sie, sie werde „sicherlich die falsche Person nach Hause bringen“.

Besonders auffallend ist bei MDS, dass ihre Gesichtserkennungsschwäche auch schon häufig von anderen bemerkt wurde. Ihre Tochter DAS klagt beispielsweise, dass MDS einmal eine Gruppe von Freunden in der Bar nicht erkannt hätte (obwohl MDS interessanterweise zunächst diese Interviewfrage verneint), und der Schwiegersohn meint, seitdem er sie kenne, sei ihm die Gesichtserkennungsschwierigkeit aufgefallen. MDS sei sich ihrer PA seit cirka zehn Jahren bewusst.

#### *5.5.1.5. II:9*

GAS (II:9 in Abb. 2), die Mutter von MDS und Grossmutter von DAS ist eine 77-jährige ehemalige Näherin und erschien beim Interview sowohl körperlich als auch intellektuell sehr fit. Sie habe nie Gesundheitsprobleme gehabt, sei aber mit 45 Jahren vom Baum gefallen (mit kurzzeitigem Bewusstseinsverlust aber ohne weitere Folgen)

und findet, dass ihre Gesichtserkennung etwa seit dem vierzigsten Lebensjahr beeinträchtigt sei. Damals habe sie den Verlust eines engen Familienangehörigen erlitten und eine depressive Phase durchgemacht. GAS habe vier Jahre Schulbildung genossen und könne immer noch „ein bisschen lesen und schreiben“. Sie sei eher schüchtern, habe aber „viele Freunde“.

Sie klagt, dass sie viele Stunden Kontakt brauche, um einen Menschen am nächsten Tag wiederzuerkennen und selbst dann müsse sie oft nach der Identität fragen. Diese Situationen verursachen ihr regelmässig Stress. Sie erkenne nicht gut Menschen, die sich (wie im Karneval) verkleiden und habe einmal ihre eigene Enkelin auf geringe Distanz nicht erkannt, als sie ein ungewöhnliches Kleid trug. Sie brauche lange, um zu entscheiden, ob sie jemanden kennt oder nicht.

### **5.5.2. Familie BR 3**

In der Familie BR 3 sind die Indexprobandin III:1 und ihre Mutter II:2 sichere Prosopagnostikerinnen. Grossmutter I:2 bot keine ausreichenden Hinweise auf das Vorliegen einer Prosopagnosie (PA), und ihr Ehemann I:1 war mit Sicherheit als normal einzustufen. Das gleiche gilt für den Bruder und eine Tante der Indexprobandin (III:2 und II:10). Die beiden anderen Tanten II:4 und II:8 konnte ich nicht erreichen, da diese in Rio de Janeiro bzw. im Staat Rondônia leben. Bei II:6 dagegen konnte die Diagnose aufgrund des Interviews nicht eindeutig gesichert werden.

**Abbildung 3** (Seite 44): Der Stammbaum der Familie BR 3 zeigt die Indexprobandin III:1 und ihre Mutter II:2, die beide Merkmalsträgerinnen sind. Weder bei den Eltern noch den Geschwistern der Mutter II:2 konnte PA diagnostiziert werden. Zwei Schwestern (II:4 und II:5) konnten aufgrund der räumlichen Distanz nicht interviewt werden.

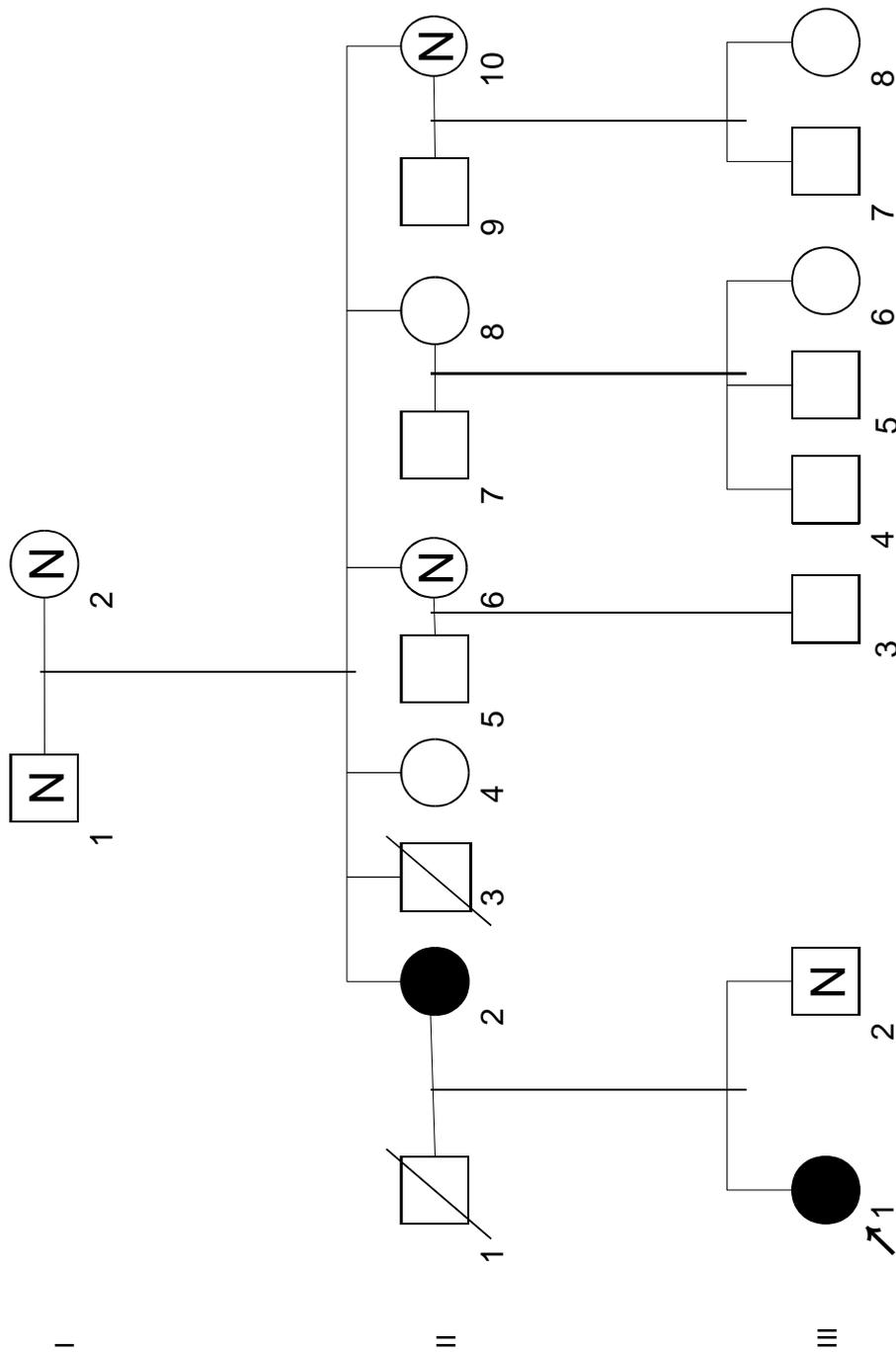


Abbildung 3: Stammbaum der Familie BR 3

### 5.5.2.1. III:1 (Indexproband)

Der Erstkontakt mit GS (III:1 in Abb. 3) ist entstanden, als ich durch einen Stadtteil von Coroatá (Maranhão/Brasilien) namens Trizidela von Haus zu Haus zog, um FB zu verteilen.

GS ist eine 26 Jahre alte weishäutige Frau, die als nicht berufstätige Bäuerin zusammen mit ihrer Mutter in Coroatá lebt. Schwangerschaft und Geburt seien unauffällig gewesen und sie habe sich als Kind normal entwickelt. Sie klagt über häufige generalisierte Kopfschmerzen, Konzentrationsschwierigkeiten, Depression wegen ihrer schwierigen Lebensumstände und nervöse Gastritis. Mit etwa 10 Jahren sei sie aus geringer Höhe auf den Kopf gefallen, jedoch ohne Bewusstseinsverlust und ohne weitere klinische Folgen. Sie bezeichnet sich als leicht kurzsichtig, sieht im häuslichen Umfeld jedoch alles klar.

GS genoss 5 Jahre Schulbildung mit vielen Unterbrechungen, kann „ein wenig lesen und unleserlich schreiben“. Sie sei gesellig, habe aber nicht viele Freunde.

Sowohl der räumliche Orientierungssinn als auch Objektunterscheidungsvermögen seien bei GS sehr schwach ausgeprägt, sie verlaufe sich oft an unbekanntem Orten, Tiere und Häuser erscheinen ihr „alle gleich“, und sie könne sich kein inneres Bild von ihnen machen. Weder Alter noch Attraktivität von Personen könne GS gut beurteilen, und bei Gesprächen schaut sie eher auf den Boden als ins Gesicht des anderen.

Sie habe bereits einige Male darauf verzichtet, auf Feiern zu gehen aus Angst, dort Menschen erkennen zu müssen. Schon einige Male sei sie bei Feiern an Personen vorbeigelaufen, die sie eigentlich gesucht hat, im Glauben, es sei jemand anders gewesen. Sie brauche stets zunächst das Gespräch, bevor sie jemanden erkennt und habe einer Freundin, die sie in der Stadt treffen wollte, schon einige Male vorgeschlagen, ein

bestimmtes Kleid zu tragen, damit sie sie erkennt. Wenn Menschen sich beim Karneval umziehen, dann erkenne sie sie prinzipiell nicht. Schon oft habe man sie auf ihre Gesichtserkennungsschwäche angesprochen, und viele Male mussten ihre Freunde sie rufen, nachdem sie an ihnen vorbeigelaufen war.

An berühmten Persönlichkeiten erkenne sie lediglich Faustão und Silvio Santos, selbst den Bürgermeister von Coroatá, dessen Plakate überall hängen, habe sie einmal bei einem Wahlumzug nur erkannt, als die Menschen riefen „Luís, Luís...!“ In ihrer Familie erkannte sie bisher alle bis auf einen Onkel, mit dem sie recht guten Kontakt hat.

GS würde sich nicht trauen, nur anhand eines Fotos eine Person vom Bahnhof abzuholen, findet es schwierig zu entscheiden, ob sie schon jemanden gesehen hat und kann sich kein inneres Bild ihrer Angehörigen machen.

Ihre Gesichtserkennungsschwäche sei ihr bereits vor ca. 15 Jahre aufgefallen. Insbesondere das Vermeidungsverhalten und anekdotische Berichte von Situationen, in denen sie bekannte Personen nicht erkannte, lassen am Vorliegen einer Prosopagnosie bei GS keine Zweifel

#### 5.5.2.2. II:2

LS (II:2 in Abb. 3) ist die Mutter von GS, sie ist 58 Jahre alt, seit vielen Jahren verwitwet und von Beruf Bäuerin. Geburt und Kindheit seien, bis auf die sogenannten Kinderkrankheiten, unauffällig verlaufen. Sie leide jedoch häufig unter Kopfschmerzen, die sie selbst als „Migräne“ bezeichnet. Ausserdem sei sie als Jugendliche gestürzt und habe sich eine Kopfplatzwunde zugezogen. Sie sei nicht bewusstlos gewesen, und ihr sind keine Spätfolgen bekannt. Ihre Sehkraft sei seit ein bis zwei Jahren zunehmend etwas schlechter, behindere sie aber nicht wesentlich im Alltag.

Sie habe kaum Schulbildung gehabt und kann weder lesen noch schreiben. Sie lebt eher zurückgezogen.

LS hat ein gutes Tier- aber eingeschränktes Gebäudeunterscheidungsvermögen und ist nicht sicher über innere Bilder von Objekten. Sie klagt über ein recht schlechtes Orientierungsvermögen.

Hinsichtlich der Gesichtserkennung klagt LS darüber, dass sie Gesichter sehr oft nicht erkennt und häufig Menschen erst an der Stimme erkennt. Sie könne nur schlecht das Alter einschätzen und verwechselt gelegentlich sogar das Geschlecht, wenn zum Beispiel ein Mann lange Haare hat. Wenn sie jemanden am nächsten Tag wiedererkennen möchte, dann braucht sie viel Kontakt.

Sie schäme sich sehr, wenn sie jemanden nicht erkennt und geht üblicherweise weg, ohne zuzugeben, dass sie ihr Gegenüber nicht erkannt hat. Sie sei schon häufig kritisiert worden, weshalb sie denn die betreffende Person nicht erkannt habe, und schon oft mussten ihr Bekannte durch ihre Begleiter nochmals vorgestellt werden. Auch sie habe bei einer Gelegenheit nicht den Bürgermeister erkannt. LS würde es sich ausserdem nicht zutrauen, jemanden nur anhand eines Photos zu erkennen und berichtet von einem Ereignis, als sie einmal das Photo von einem Kollegen bestellt habe und es bei der Lieferung nicht annehmen wollte, weil sie dachte, es sei jemand anders.

In ihrer Familie glaubt sie, dass auch ihre Schwester Antonia, die in Rio de Janeiro wohnt, auch mit ähnlichen Problemen zu kämpfen habe. Ihre Gesichtserkennungsschwäche sei LS vor cirka zehn bis zwanzig Jahren aufgefallen.

#### 5.5.2.3. I:2

FS (I:2 in Abb. 3) ist die Mutter von LS und Grossmutter von GS. Obwohl sie zeitlich, örtlich und zur Person orientiert ist, weiss sie ihr genaues Geburtsdatum nicht und meint, sie sei „70 oder 75 Jahre alt“. Ausser der Arbeit auf dem Feld habe sie keinen anderen Beruf erlernt und sei auch nie zur Schule gegangen. Sie sei immer gesund gewesen, leide aber häufig unter generalisierten Kopfschmerzen und hatte vor cirka fünfzehn

Jahren Hautkrebs, weshalb ihr damals die Nase amputiert worden ist. FS habe einen schlechten Orientierungssinn und auch erschienen ihr alle Tiere gleich, ohne dass sie sich ein inneres Bild von ihnen machen könne. Gebäude dagegen könne sie gut unterscheiden.

Sie brauche „häufigen Kontakt, um Menschen am nächsten Tag wiedererkennen zu können“ und erkennt sie überhaupt nicht, wenn sie sich sehr ungewöhnlich gekleidet haben (wie zum Beispiel im Karneval). Sie erkenne Freunde aus grösseren Menschengruppen nur dann, wenn sie angesprochen wird und braucht lange zu entscheiden, ob sie jemanden kennt oder nicht. Einmal habe sie eine Tante nach längerer Zeit nicht mehr erkannt.

#### *5.5.2.4. I:1*

JS (I:1 in Abb. 3) ist der Ehemann von FS, er ist ein 94-jähriger Bauer, der beim Interview bei seinem hohen Alter sowohl körperlich als auch geistig überraschenderweise sehr gesund zu sein schien. Er ging weniger als ein Jahr zur Schule und kann weder lesen noch schreiben. Ausser Hautinfektionen habe er noch nie Gesundheitsprobleme gehabt.

Wie seine Ehefrau könne sich JS nur schlecht an unbekanntem Orten orientieren, und alle Tiere erschienen ihm gleich.

Er leugnet jegliche Schwierigkeiten, Menschen an ihren Gesichtern zu erkennen, gibt allerdings zu, dass es ihm schwer falle, das Alter von Personen abzuschätzen. In Filmen verwechsle er häufig die Akteure, was ihm aber noch nie im Leben Sorgen gemacht habe.

JS konnte im Interview als Prosopagnostiker ausgeschlossen werden.

#### 5.5.2.5. II:10

MD (II:10 in Abb. 3) ist die jüngste Schwester von LS und damit eine Tante von GS. Sie ist eine 28 jährige Hausfrau mit unauffälliger medizinischer Vorgeschichte und 8 Jahren Schulbildung.

Sie habe Probleme bei der Orientierung an unbekanntem Orten, habe aber noch nie irgendwelche Probleme mit der Gesichtserkennung gehabt. Im gesamten Interview bot sie keine Hinweise auf eine PA.

#### 5.5.2.6. III:2

MS (III:2 in Abb. 3) ist der einzige Bruder von GS. Er ist 28 Jahre alt, hatte nie Gesundheitsprobleme und bot im gesamten Interview keine Anhaltspunkte für Schwierigkeiten mit der Gesichtserkennung.

#### 5.5.2.7. II:6

SS (II:6 in Abb. 3) ist eine Schwester von LS. Sie ist 35 Jahre alt und hatte keine relevanten medizinischen Probleme. Ausser einer schwachen Orientierungsfähigkeit und Schwierigkeiten bei der Altersschätzung von Personen bot sie im Interview keinerlei Auffälligkeiten.

### 5.5.3 Familie BR 1

In Familie BR 1 hat neben der Indexprobandin III:9 noch ein weiteres Familienmitglied, der Bruder III:4, PA. Zwei weitere Geschwister (III:2 und III:5) waren normal und der jüngste Bruder III:10 nicht mit aller Sicherheit als Merkmalsträger einzustufen. Von den übrigen lebenden Geschwistern konnte ich III:3 nicht erreichen, da diese im Amazonasgebiet lebt. Ein Bruder (III:6) ist bereits gestorben.

Indexprobandin III:9 hat fünf lebende Kinder, von denen ich die älteste nicht erreichen

(die aber fremdanamnestisch keine PA hat) und die jüngste aufgrund des Alters von 10 Jahren nicht einbeziehen konnte. Von den beiden lebenden Söhnen ist IV:7 nach einem Interview als normal einzustufen, und IV:8 wegen einer geistigen Behinderung nicht sicher diagnostizierbar.

Leider wollten mir die Eltern von III:9 nicht den Kontakt zu ihren zahlreichen Geschwistern ermöglichen, die nach ihren Angaben alle sehr weit von Coroatá entfernt leben (in Piauí und Ceará). Die Mutter der Indexprobandin (II:13) ist sicher nicht Merkmalsträger und auch der Vater der Indexprobandin (II:1) bietet keinen Anhalt für Prosopagnosie.

**Abbildung 4** (Seite 51): Der Stammbaum der Familie BR 1 zeigt zwei durch individuelle Interviews diagnostizierte Prosopagnostiker, die Indexprobandin III:9 und ihren Bruder III:4. Das Merkmal PA war weder bei den Eltern noch bei den anderen Geschwistern der Indexprobandin diagnostizierbar, wobei zwei Geschwister (III:1 und III:6) bereits gestorben sind und die Schwester III:3 aufgrund der räumlichen Distanz nicht erreichbar war. Von den fünf Kindern der Indexprobandin war Tochter IV:5 nicht kontaktierbar, aber fremdanamnestisch normal, Sohn IV:6 bereits verstorben, Sohn IV:7 nach einem diagnostischen Interview als normal eingestuft, Sohn IV:8 aufgrund einer geistigen Behinderung und Tochter IV:9 aufgrund des Alters von 10 Jahren nicht sicher diagnostizierbar.

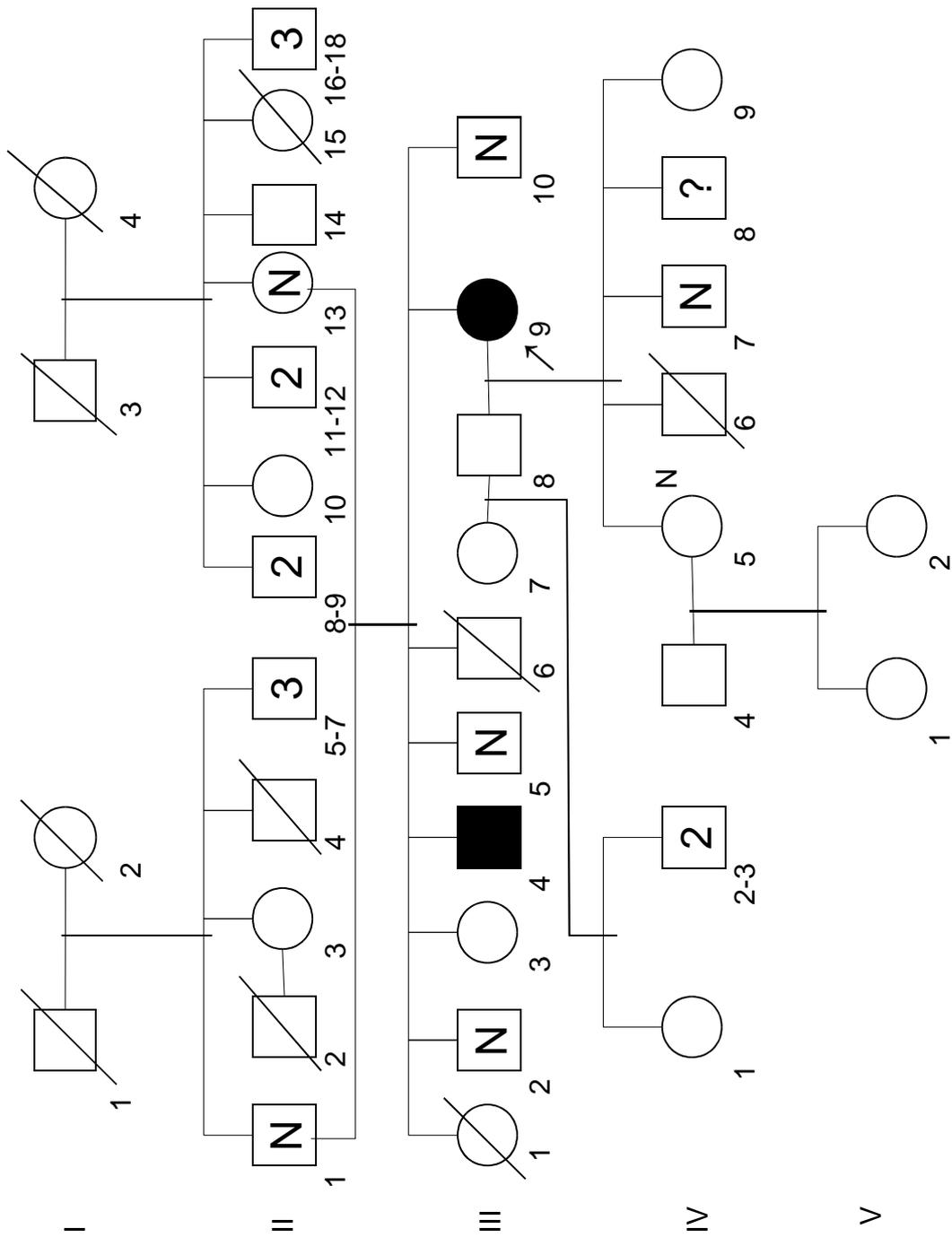


Abbildung 4: Stammbaum der Familie BR 1

### 5.5.3.1. III:9 (Indexproband)

Erstkontakt: Ich traf MC (III:9 in Abb. 4) in Coroatá, als ich von Haus zu Haus ging und die Bewohner um die Bearbeitung eines Fragebogens bat.

MC ist eine 32 jährige Hausfrau, die ausser ihrem Haushalt keiner weiteren Betätigung nachgeht. Sie hat ein Jahr Schulbildung und bezeichnet ihre Lese-, Schreib- und Rechenfähigkeiten als sehr gering. Sie sei eher schüchtern und habe wenige Freunde.

Sowohl Schwangerschaft als auch ihre Entwicklung seien bis auf die üblichen Kinderkrankheiten unauffällig verlaufen. In ihrer dritten Schwangerschaft mit einem jetzt dreizehnjährigen und von Geburt an geistig behinderten Sohn (IV:8 in Abb. 4) habe sie Malaria mit Pneumonie gehabt. Ausserdem beklagt sie sich über sehr häufige generalisierte Kopfschmerzen, Depression, häufige Angstattacken, visuelle und auditorische Halluzinationen (sieht Schmutz wo es sauber ist und „allgemein Dinge, die es nicht gibt“). Manchmal leidet sie an dem Eindruck, dass die Polizei sie fassen möchte.

Sie ist weitsichtig, benutzt aber keine Brille. Gelegentliche Gehörprobleme entstehen nur zusammen mit dem generalisierten Kopfschmerz. Sie ist geräuschempfindlich und versteht schlecht schnell gesprochene Sprache. Ihr Geruchs- und Temperaturempfinden bezeichnet sie als manchmal gestört.

MC hat fünf Kinder mit demselben Partner, von denen das zweite in früher Kindheit verstorben ist und eines (IV:8 in Abb.4) wie oben erwähnt, geistig behindert ist. Ausserdem hat sie bereits zwei Enkelkinder. Sie hat noch sieben Geschwister, von denen das erste und sechste bereits verstorben sind.

Im Interview erschien sie ruhig, freundlich, voll orientiert, kooperativ und kohärent in ihren Äusserungen und gab keinen Anhalt für eine psychiatrische Erkrankung. Bei einer anderen Gelegenheit fiel sie auf durch erhöhten Alkoholkonsum.

MC hat einen schlechten Orientierungssinn, aber ein normales Tier-, Baum- und Objekterkennungsvermögen, kann sich Objekte allerdings nicht gut geistig vorstellen.

Sie könne nicht gut das Alter und Stimmungen an Gesichtern von Personen schätzen und hat Schwierigkeiten, Personen bei Festen zu erkennen. Sie mag bei Gesprächen keinen Blickkontakt und fühlt sich gestört, wenn sie jemand länger anschaut (unklar warum). Sie braucht viel Kontakt, um jemanden auch nur am nächsten Tag wiederzuerkennen, und auch in Filmen erkennt sie Schauspieler nur, wenn sie sie oft gesehen hat. MC ist schon häufiger angemahnt worden, warum sie mit dieser Person nicht (mehr) spricht und schämt sich, wenn sie jemanden nicht erkennt. Sie würde sich nicht trauen, eine unbekannte Person nur anhand eines Photos vom Bahnhof abzuholen und erkennt schlecht Familienangehörige auf alten Bildern. Sie hat schon diverse Cousins nicht erkannt, allerdings noch niemanden aus unmittelbarer Familie. Ihre Gesichtserkennungsschwierigkeiten führt sie darauf zurück, dass eine Nachbarin ihr im Alter von 6 oder 7 Jahren ein Mittel gegen Läuse in die Haare geschmiert habe.

#### *5.5.3.2. III:4*

JS (III:4 in Abb. 4), der zweite von vier lebenden Brüdern von MC, ist ein 42 Jahre alter Bauer, der vor ca. 2 Jahren vom Lande vertrieben in ein armes Stadtviertel von Coroatá gezogen ist und von Gelegenheitsarbeiten seine Familie ernährt. Er hat drei Jahre Schulbildung, kann aber nicht mehr lesen und nur wenige Wörter schreiben.

Schwangerschaft und Kindheit verliefen normal, nur 1988 erlitt er eine Episode von Paraplegie mit Fieber, Aphasie und Delirium mit unklarer Ätiologie und leidet schon immer an Kopfschmerzen. Auch er ist weitsichtig und benutzt keine Brille. Gehör sowie Geruchssinn seien manchmal beeinträchtigt. Sowohl er als auch eine andere Schwester leiden an einer Sensibilitätsstörung in den Beinen, die bisher keiner ausreichend diagnostiziert habe. Er hat drei Töchter MF (17 Jahre), ML (15 Jahre) und MLN (12 Jahre), die beim Gespräch alle keine Anhaltspunkte für eine Prosopagnosie (PA) hatten, und einen Sohn F (6 Jahre), der aufgrund seines Alters nicht befragt wurde.

Beim Interview erschien JS unauffällig aber deutlich ungeduldiger als seine Schwester MC. JS hat einen schlechten Orientierungssinn und auch kein sehr gutes Objektunterscheidungsvermögen.

Geschlechterkennung findet er zunehmend schwierig aufgrund „geschlechtsunspezifischer Bekleidungsgehnheiten“, und er erkennt andere Menschen meistens an dem, „woran er sich gewöhnt hat, z.B. Kleidung, Bart, Stimme“. Besonders seit 1988 klagen viele, dass er sie nicht mehr erkenne. Bei einer unvorhergesehenen Begegnung habe er auch schon einmal einen Arzt, den er eigentlich recht gut kennt, nicht erkannt. Bei einer anderen Gelegenheit habe er einen Freund, der an dem Platz sass, wo normalerweise sein Vater sitzt, als seinen Vater angesprochen, obwohl dieser direkt daneben sass. Er fühlt sich gestresst, wenn er jemanden nicht erkennt und würde sich nicht trauen, allein anhand eines Fotos jemanden zu identifizieren.

#### *5.5.3.3. III:10*

AR (III:10 in Abb. 4), der jüngste Bruder von MC, ist ca. 31 Jahre alt (er kennt nicht sein genaues Geburtsdatum) und von Beruf Bauer. Seine frühkindliche Entwicklung verlief normal, allerdings fing er „relativ spät an zu laufen“. Er kann sich an keine ernsthaften Krankheiten erinnern, erlitt aber vor vielen Jahren eine stumpfe Kopfverletzung (ohne Bewusstseinsverlust) und leidet häufig an allgemeinen Kopf- und Brustschmerzen (nicht typisch für Angina).

Seine Sehkraft trübt etwas ein, wenn er Kopfschmerzen hat, ist aber sonst normal. Er hat manchmal unspezifische Hörschwierigkeiten und findet sich sehr geräuschempfindlich. Ausserdem gibt AR an, ein reduziertes Temperaturempfinden zu haben. Er ging ein Jahr zur Schule und kann nicht lesen und schreiben. Er ist allgemein schüchtern und geht nicht mehr zu Festen wegen seiner Lärmempfindlichkeit.

AR hat ein schlechtes Orientierungsvermögen und könne nicht gut verschiedene Tiere oder Gebäude voneinander unterscheiden. Allerdings könne er sich leicht eine geometrische Figur vorstellen.

Er habe nach seiner Meinung mehr Probleme als andere, jemanden am Gesicht zu erkennen. Er kann sich aber nicht an konkrete Situationen erinnern, in denen er jemanden nicht erkannt hätte. Allgemein findet er, dass viele Menschen sich ähneln.

Auf Anfrage bestätigt er, dass er schon Situationen gemieden habe, in denen er Bekannte hätte erkennen müssen, kann diese aber nicht weiter beschreiben. Er kann Freunde nicht erkennen, wenn sie sich (z.B. beim Karneval) kostümiert haben. Er sei oft kritisiert worden, dass er jemanden nicht erkennt und würde sich nicht trauen, jemanden nur anhand eines Photos zu identifizieren.

#### *5.5.3.4. IV:8*

C (IV:8 in Abb.4) ist der älteste lebende Sohn von MC, er ist 13 Jahre alt und geistig behindert, wobei MC keine sichere Auskunft über den Grund seiner Behinderung geben kann (Malaria während der Schwangerschaft?). Aufgrund der geistigen Behinderung (starke Lernbehinderung) sind seine Aussagen nur bedingt verwertbar. C hat nur wenige Freunde und besucht eine Schule für lernbehinderte Kinder. Er gibt an, manchmal nicht seine Freunde erkennen zu können und er brauche lange, um andere Menschen zu identifizieren. Er könne sich nicht die Gesichter seiner Freunde vorstellen und habe Schwierigkeiten, Menschen wiederzuerkennen, die er vorher nur kurz gesehen hat.

#### *5.5.3.5. II:1*

FJ (II:1 in Abb. 4) ist 74 Jahre alt und er ist der Vater von MC. Er ist weitsichtig, trägt aber keine Brille und erkennt Menschen klar. Ausser einer transitorischen ischämischen Attacke 1992 hat er keine Gesundheitsprobleme. Er wurde alphabetisiert und kann noch langsam lesen, aber nicht mehr schreiben.

Er gibt an, mit der Gesichtserkennung überhaupt keine Probleme zu haben, obwohl er manchmal Alter und Geschlecht nicht gut einschätzen und in Filmen nicht immer die Schauspieler gut auseinanderhalten könne.

#### 5.5.3.6. II:13

A (II:13 in Abb. 4) ist die Mutter der Indexprobandin III:9 und bot im Interview keinerlei Anhaltspunkte für eine PA.

#### 5.5.3.7. IV:0

F ist der jüngste Sohn von JS (aus Platzgründen nicht in Abbildung 4 eingetragen), er ist nur 6 Jahre alt und wurde aufgrund des Alters nicht befragt, bestand aber darauf, dass man ihm Blut abnehme („genauso wie Papa“).

#### 5.5.3.8. III:2

EC (III:2 in Abb.4) ist der älteste Bruder von MC. Er habe keine wesentlichen medizinischen Probleme. Es falle ihm manchmal schwer, das Alter einer Person zu schätzen und „ab und zu“ habe man ihn schon darauf hingewiesen, dass er jemanden nicht bemerkt hätte, er selbst findet jedoch seine Fähigkeit, Menschen an Gesichtern zu erkennen normal und wies beim Interview ansonsten keine anderen Merkmale von PA auf.

Zusammenfassend kann man sagen, dass Indexperson MC sicher eine PA hat, die begleitet ist von recht ausgeprägtem Leidensdruck. Der Bruders JS ist das einzige weitere Familienmitglied, das mit PA diagnostiziert werden konnte und berichtet überzeugend, wie er einmal einen bekannten Arzt nicht erkannt hat und ein anderes Mal, wie er einen Freund für seinen Vater gehalten hat, nur weil dieser an dessen üblichen Stelle sass.

#### **5.5.4. Familie BR 6**

Indexprobandin III:16 ist die einzige Befragte dieser Familie. Wie aus dem Stammbaum ersichtlich wird, hat Indexprobandin III:16 zwei Geschwister. Leider lebt der Vater von der Familie getrennt und die Mutter ist stark verwirrt nach einem zerebrovaskulären Insult, so dass es mir nicht möglich war, die Eltern der Indexprobandin III:16 zu befragen. Zu ihrer Schwester bestehen keine Verbindungen, da diese mit der Indexprobandin III:16 in langjährigem Konflikt lebt, und ein mehrere Male verabredetes Treffen mit dem Bruder (III:17) und seinen beiden Söhnen wurde mir schliesslich abgesagt. Damit stand mir in diesem Fall lediglich die Indexperson zur Verfügung.

**Abbildung 5** (Seite 58): Der Stammbaum der Familie BR 6 zeigt die befragte Prosopagnostikerin III:16. Weder zu der Schwester III:14, noch zu dem Vater der Indexprobandin bestehen Kontakte. Ihre Mutter ist sehr verwirrt nach einem Schlaganfall und der jüngere Bruder III:17 stand zu einem Interview nicht zur Verfügung. Damit war die Indexprobandin die einzige Befragte dieser Familie.

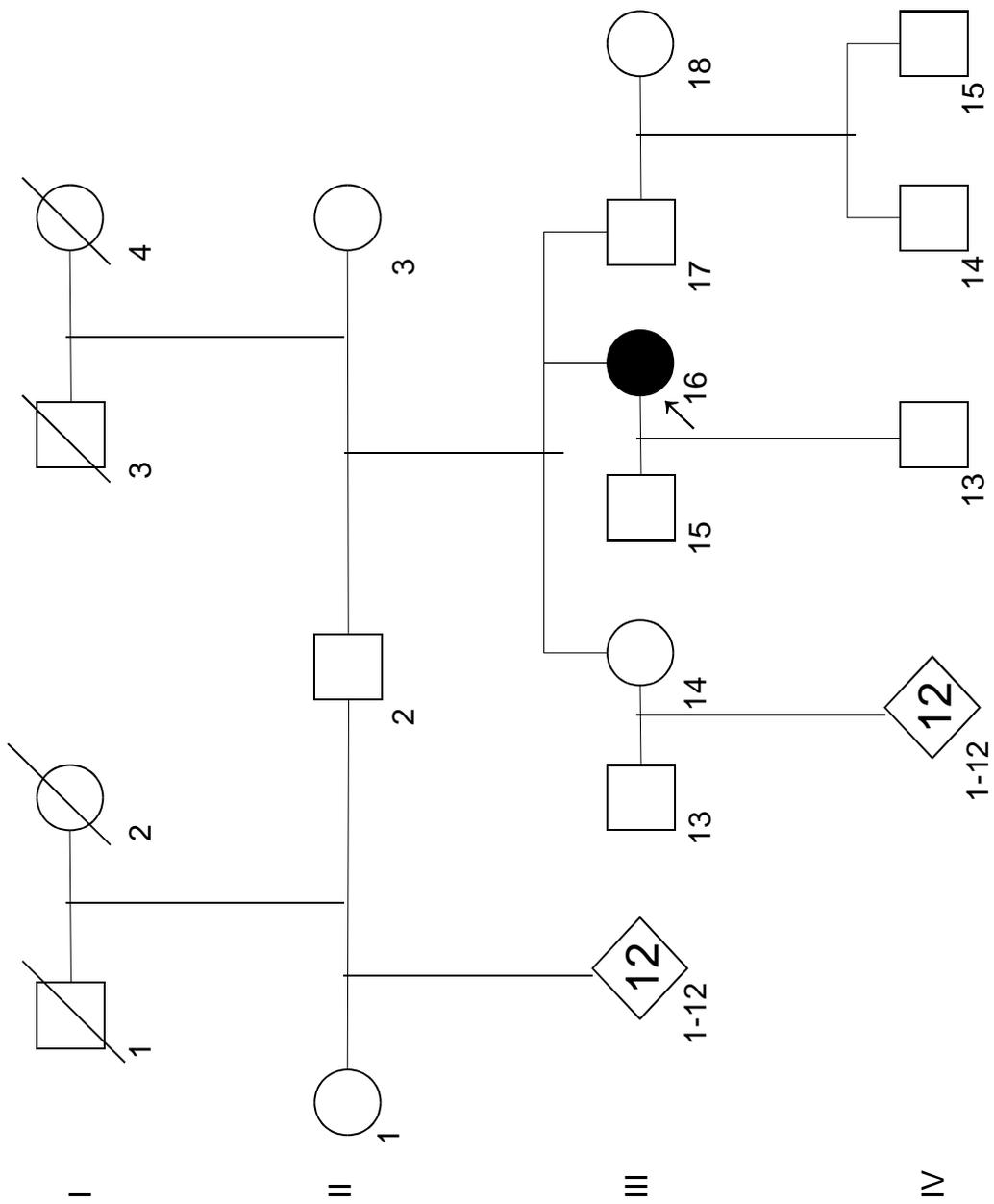


Abbildung 5: Stammbaum der Familie BR 6

#### 5.5.4.1. III:16 (Indexprobandin)

Erstkontakt: Ich habe MR im Warteraum des öffentlichen Krankenhauses „Maternidade Infantil“ in São Luís kennengelernt, als sie dort auf eine ärztliche Sprechstunde wartete.

MR ist eine 52 jährige technische Assistentin, die im Gesundheitswesen beschäftigt ist. Sie hat zwölf Jahre Schulbildung und eine Ausbildung in Rechnungswesen abgeschlossen. Sie bezeichnete sich als schüchtern und habe nur wenige Freunde. Sie habe Schwierigkeiten nur im Fach Physik gehabt und spreche Englisch, ohne jedoch eine besondere Sprachbegabung zu haben.

Sie habe noch nie in ihrem ganzen Leben irgendwelche gesundheitlichen Probleme gehabt. Sie habe keine Hörprobleme, empfindet sich aber als sehr geräuschempfindlich. MR habe ein gutes Gedächtnis und keine Probleme mit der Objekterkennung, jedoch eine schlechte topographische Orientierung.

Seit mehr als zwanzig Jahren ist sie sich einer enormen Schwierigkeit bewusst, Menschen an ihren Gesichtern zu erkennen, ganz gleich wieviel Kontakt sie hätte, sie würde einen Menschen nie am nächsten Tag wiedererkennen und erkenne oft auch sehr gute Bekannte nicht. Selbst am Tag des Interviews sei MR an einer ihrer besten Freundinnen vorbeigelaufen, ohne sie zu erkennen, und vor einigen Jahren sei sie einem langjährigen Freund, der dann eine Sonnenbrille trug, im Bus begegnet und dachte „was für ein hübscher Mann – warum schaut er mich so an“, bis sie ihn schliesslich an der Stimme wiedererkannte.

Ihr erstes Erkennungskriterium sei die Stimme, und erst dann das Gesicht und die Augen. Bei einer anderen Gelegenheit habe sie ein Nachbar, mit dem sie in dieser Zeit regelmässig flirtete, länger vor ihrem Haus angeschaut, bis sie schliesslich die Polizei rief, weil sie dachte, er sei ein Einbrecher.

Schon oft habe sie Situationen gemieden, in denen sie hätte Bekannte erkennen müssen, und sie brauche stets Erkennungsmerkmale wie Kleider etc. Einmal habe sie sich während einer Party sogar versteckt, weil sie Angst hatte, bestimmte Personen nicht zu erkennen. Wenn sie jemanden nicht erkennt, dann schämt sie sich sehr und übergeht die Situation, und schon häufig habe man sie für ihre Gesichtserkennungsschwäche kritisiert. Schauspieler in Filmen erkenne sie lediglich über die Namen und den Handlungsablauf.

Bei der Frage, ob sie Freunde leicht in Bars identifizieren könne, sagte sie „Schwer – wie gut, dass es Handys gibt!“. Es falle ihr ausserdem sehr schwer zu entscheiden, ob sie ein Gesicht schon kennt oder nicht. Verwandte ersten Grades habe sie bisher immer erkannt, aber sie habe früher immer grosse Schwierigkeiten mit den Brüdern ihres Vaters gehabt, und sie traute sich nicht, sie bei Namen zu nennen.

Es sei ihr niemand in ihrer Familie bekannt, der auch über ähnliche Probleme klage.

Vom ersten Treffen an verspürte ich bei MR einen recht starken Leidensdruck und eine gewisse Freude, dass sich jemand zufälligerweise für ihr altes Problem interessiert. Die stärkste Evidenz für ihre Prosopagnosie (PA) wird geliefert durch wiederholt nicht erkannte Freunde, selbst am Tag des Interviews und bei leicht verändertem Aussehen (mit Sonnenbrille), dass sie Personen erst an ihrer Stimme erkannte und auf einer Party Kontakte gemieden hat aus Angst, Personen nicht zu erkennen.

Resümierend kann man also sagen, dass in diesem Fall klare Indizien für PA sprechen, wobei keine weiteren Familienangehörigen untersucht werden konnten.

### ***Familie BR 7***

In dieser Familie konnte ich nur zu dem Indexprobanden III:1 Kontakt herstellen, der nicht bereit war, mir einen Kontakt zu seiner Familie zu ermöglichen. Er hat noch neun weitere Geschwister, und beide Eltern leben noch, die Grosseltern sind dagegen schon verstorben. Der Proband III:1 konnte sich nicht erinnern, dass irgendeiner seiner Familienangehörigen Probleme mit der Gesichtserkennung hätte.

**Abbildung 6** (Seite 62): Der Stammbaum der Familie BR 7 zeigt, dass der Indexproband III:1 der älteste von neun Geschwistern ist. Die meisten von ihnen leben in der Stadt Governador Nunes Freire (cirka acht Stunden mit dem Bus von São Luís entfernt), und Proband III:1 wollte mir trotz wiederholter behutsamer Nachfragen nicht erlauben, mit seiner Familie in Kontakt zu treten, weil er glaubte, dass es alle stark beunruhigen würde, wenn in seiner Familie etwas „Anormales“ festgestellt würde. Ausführliche Erklärungen darüber, dass die hereditäre Prosopagnosie in der Regel keine ernsten Folgen für die Betroffenen mit sich bringt, konnten nichts an seinem Entschluss ändern. Auch anamnestisch liess sich nichts über mögliche weitere Betroffene in der Familie erfahren.

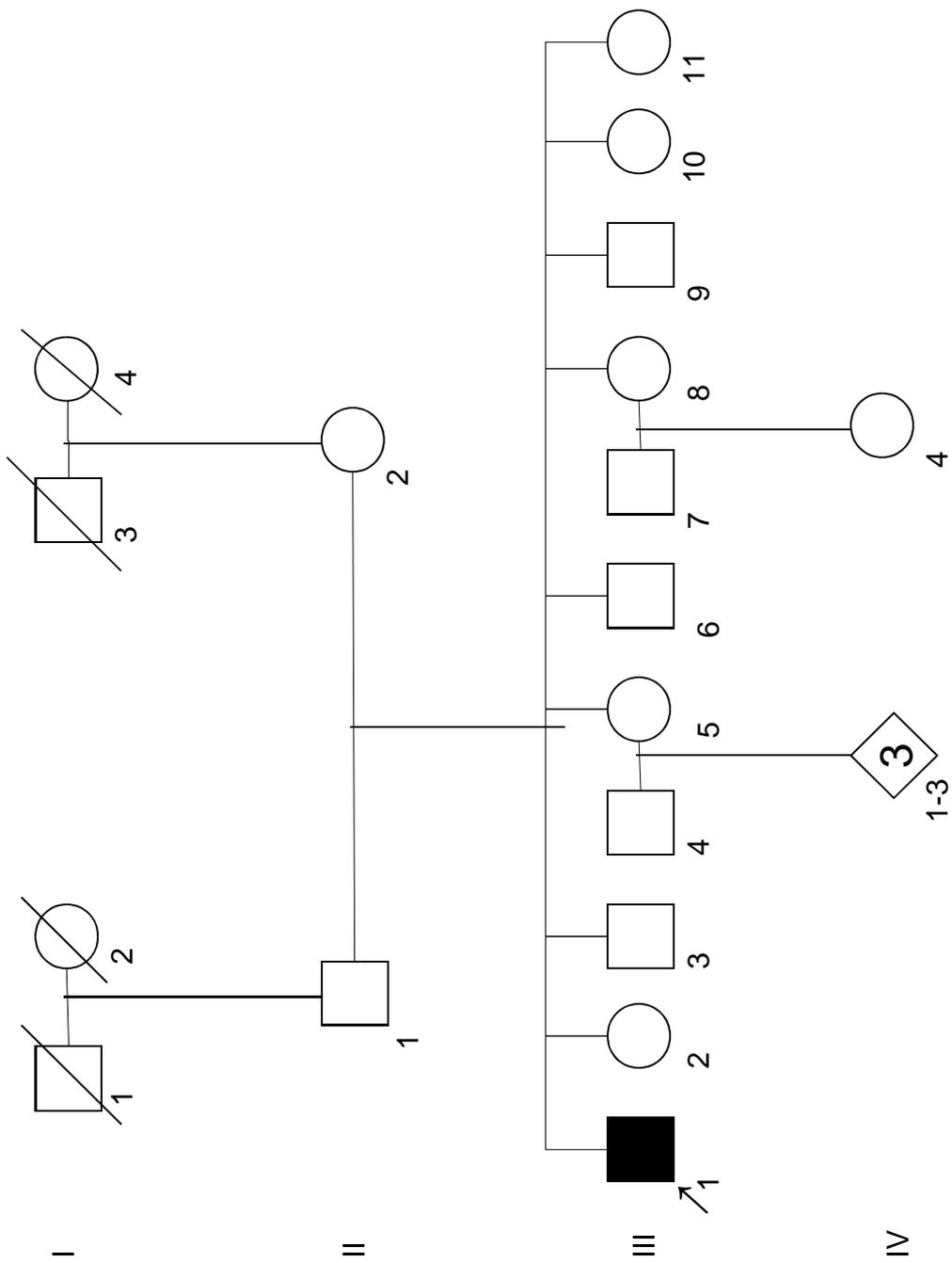


Abbildung 6: Stammbaum der Familie BR 7

#### 5.5.5.1 III:1 (Indexproband)

Erstkontakt: AK ist Student der Krankenpflege (25 Jahre alt, zweites Semester) und wir trafen uns in der Bibliothek der privaten Universität UNICEUMA, wo er einen Fragebogen ausfüllte.

Er fiel mir im Gespräch dadurch auf, dass er sehr interessiert war an der Prosopagnosie. Er stellte recht gut formulierte und intelligente Fragen und gilt nach Aussagen anderer Kommilitonen als sehr guter Student.

AK ist zwölf Jahre zur Schule gegangen und hat danach eine zweijährige Ausbildung in Krankenpflege absolviert. Er sei gesellig, habe aber wenige Freunde.

Ausser Kopfschmerzen mit Photophobie (Migräne?) und Kinderkrankheiten habe er noch nie irgendwelche Gesundheitsprobleme gehabt.

Orientierung ohne Karte bereite ihm Probleme, nicht aber Objekt- und Tiererkennung. Er habe allgemein kein gutes Gedächtnis und schaffe es nur mit Schwierigkeiten, sich ein inneres Bild einer einfachen geometrischen Figur zu machen.

AK könne nur schlecht das Alter und Stimmungen an Gesichtern ablesen und müsse sich mit Menschen in aller Regel unterhalten, um sie zu erkennen. Er strebe bewusst Blickkontakt bei Gesprächen an, um das Gesicht nicht zu vergessen.

Schon oft habe er darauf verzichtet, zu Treffen zu gehen aus Angst, dort jemanden nicht zu erkennen, zum Beispiel zu einem Rendezvous, das er einmal mit einem Mädchen per Telefon verabredet hatte. Wenn er jemanden nicht erkennt, dann verursacht ihm das viel Stress, und er fragt nicht weiter nach aus Angst, die betreffende Person könnte sich erzürnen. Schon oft sei er auf seine Gesichtserkennungsschwäche angesprochen worden.

Schauspieler in Filmen erkenne AK nur nach langer Zeit und dann eher an ihren Stimmen.

Die Tatsache, dass er nicht zu einem verabredeten Treffen mit einem Mädchen ging, ist das stärkste Indiz für die PA bei diesem Probanden. Untermuert wird diese durch die Stimmenerkennung als Kompensationsmechanismus und die emotionale Komponente (Angst jemanden nicht zu erkennen) seiner Gesichtserkennungsschwäche.

### **5.5.6. Familie BR 8**

In dieser Familie habe ich nur einen Probanden kennengelernt, der im Stammbaum (Abbildung 7 auf Seite 65) mit III:1 gekennzeichnet ist. Da dieser nicht wünschte, dass ich die Familie seiner Mutter kennenlerne, habe ich ihm zwei Fragebögen mitgegeben, um etwas Informationen über das Gesichtserkennungsvermögen seiner Mutter und eines Onkels (II:9 in Abbildung 7) zu gewinnen, der in erreichbarer Nähe wohnt, habe diese aber leider nie zurückerhalten. Damit sind keine Aussagen über Prosopagnosie (PA) bei anderen Familienmitgliedern möglich. Auch fremdanamnestisch liessen sich keine weiteren Daten erheben.

**Abbildung 7** (Seite 65): Der Stammbaum der Familie BR 8: Zu dem Vater der Indexperson III:1 und seiner gesamten Familie (vier lebende Brüder, drei Schwestern und eine Stiefschwester) besteht kein Kontakt. Auch zu seiner Mutter II:13 und ihren beiden Brüdern, einem Stiefbruder und einer Stiefschwester konnte keine Verbindung hergestellt werden.

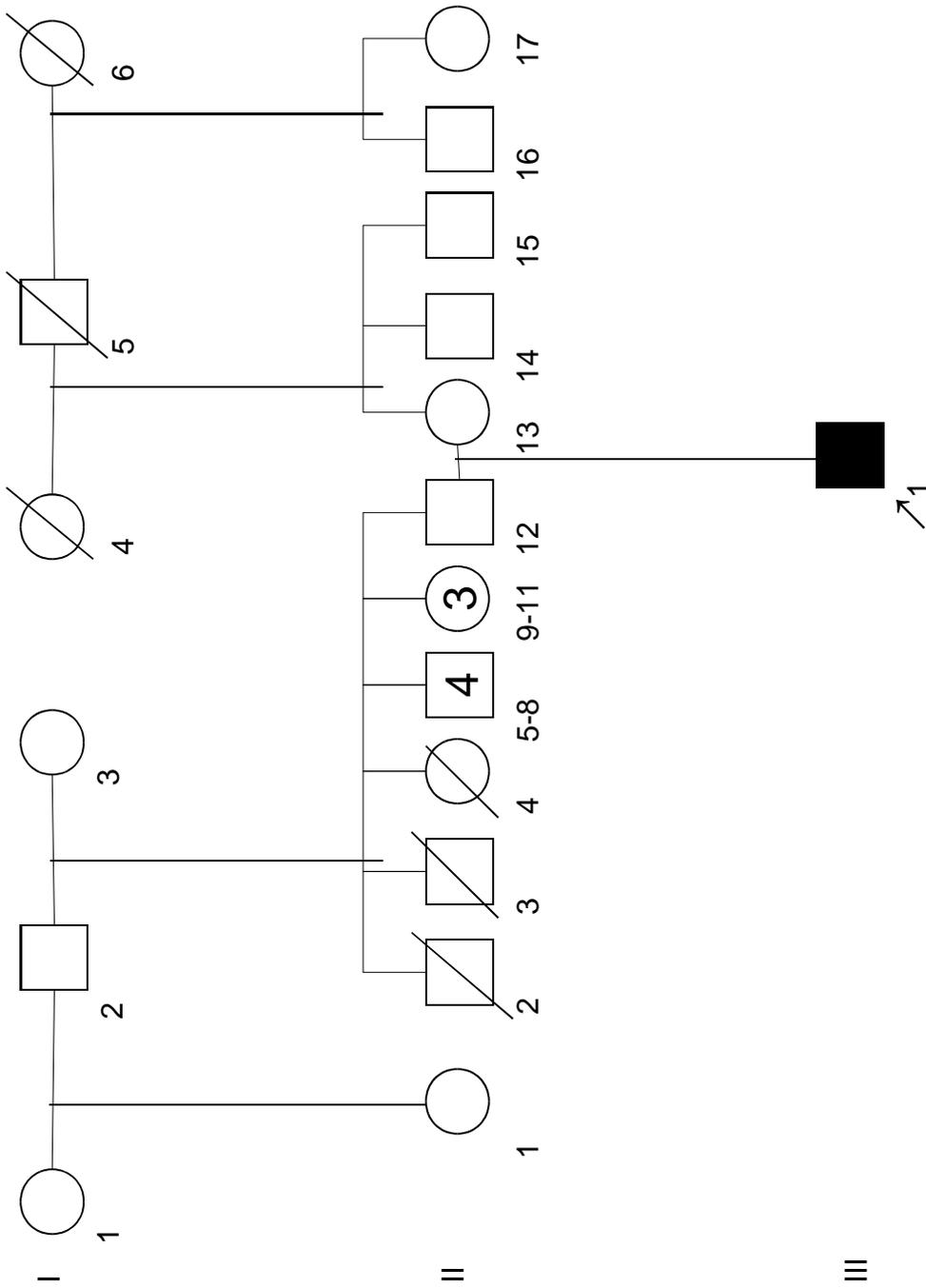


Abbildung 7: Stammbaum der Familie BR 8

### 5.5.6.1. III:1 (Indexproband)

Erstkontakt: Ich habe den Probanden DP in der Bibliothek der privaten Universität UNICEUMA kennengelernt, wo er auf seine Verlobte wartete.

Er ist ein 25 jähriger Büroarbeiter, der nach 13 Jahren Schule ein Hochschulstudium Betriebswirtschaft absolvierte, und der nun neben dem Beruf Bibliothekswesen studiert. Er sei gesellig und habe viele Freunde.

Bei der Geburt habe seine Mutter eine Eklampsie erlitten, und er sei mit Forceps zur Welt gekommen. Seit vielen Jahren leide er an rezidivierenden Kopfschmerzen, wegen der schon einmal ein Kopf CT gemacht worden sei, das aber normal war. Ausserdem leide er an Insomnie.

Seinen Orientierungssinn bezeichnete DP als allgemein schlecht, Objekterkennung und Vorstellungsvermögen dagegen recht gut. Im Gegensatz dazu könne er sich kaum ein inneres Bild seiner nächsten Angehörigen machen. Er habe ein gutes Gedächtnis und könne beim Damespielen mehr als vier Züge im voraus denken.

Weder Stimmungen noch Attraktivität könne er gut an Gesichtern beurteilen. Er brauche viel Kontakt, um einen Menschen am nächsten Tag wiederzuerkennen. Schon einige Male sei er angesprochen worden, weshalb er denn die betreffende Person nicht erkannt habe, und er habe Angst, Menschen nach ihrer Identität zu fragen aufgrund der Gefahr, es könnte ein Bekannter sein. Ebenso würde er sich nicht zutrauen, jemanden anhand eines Photos vom Bahnhof abzuholen.

DP habe Schwierigkeiten zu entscheiden, ob er eine Person kennt und habe bereits einen Onkel auf einem alten Photo nicht erkannt. Er empfinde sein Gesichtserkennungsvermögen als eingeschränkt und habe dies bereits im Jugendlichenalter festgestellt.

DP hat eine recht überzeugende Geschichte von PA, der er sich selbst bewusst ist und an der er auch zu leiden scheint.

#### **5.5.7. Familie BR 10**

Ausser der Indexprobandin BT konnte ich auch in dieser Familie keine weiteren Familienmitglieder befragen. Die jüngere Schwester und die Mutter der Indexprobandin haben nachträglich Fragebögen ausgefüllt und dabei 41 bzw. 58 Punkte erzielt, wobei der mittlere erzielte Score 45,85 mit einer Standardabweichung von 8,00 betrug. Damit legte nur der Score bei der Mutter mit 58 Punkten einen Verdacht auf das Vorliegen von Prosopagnosie nahe. Der Vater ist nach Aussagen der Indexprobandin sicher von Prosopagnosie betroffen.

**Abbildung 8** (Seite 68): Der Stammbaum der Familie BR 10. Auch bei dieser Familie war ein Treffen mit der Mutter und den Geschwistern vereinbart, eine Tanzfeier in der Stadt hat aber dazu geführt, dass weder III:2 noch die anderen Familienmitglieder anwesend waren. II:6 und III:4 haben nachträglich Fragebögen ausgefüllt, in denen sie 58 bzw. 41 Punkte erzielten, diese wurden jedoch nicht in die Berechnung der Prävalenz der PA einbezogen, da sie ja als Familienmitglieder eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen von Prosopagnosie aufweisen. Der Vater von III:2 arbeitet im Amazonas und kommt nur selten nach São Luís. Aussagen von III:2 zufolge sei auch er Merkmalsträger, und die PA sei bei ihm so stark ausgeprägt, dass alle in der Familie davon wüssten. Ihr Sohn IV:1 ist erst 18 Monate alt und somit nicht in die Studie aufgenommen worden.

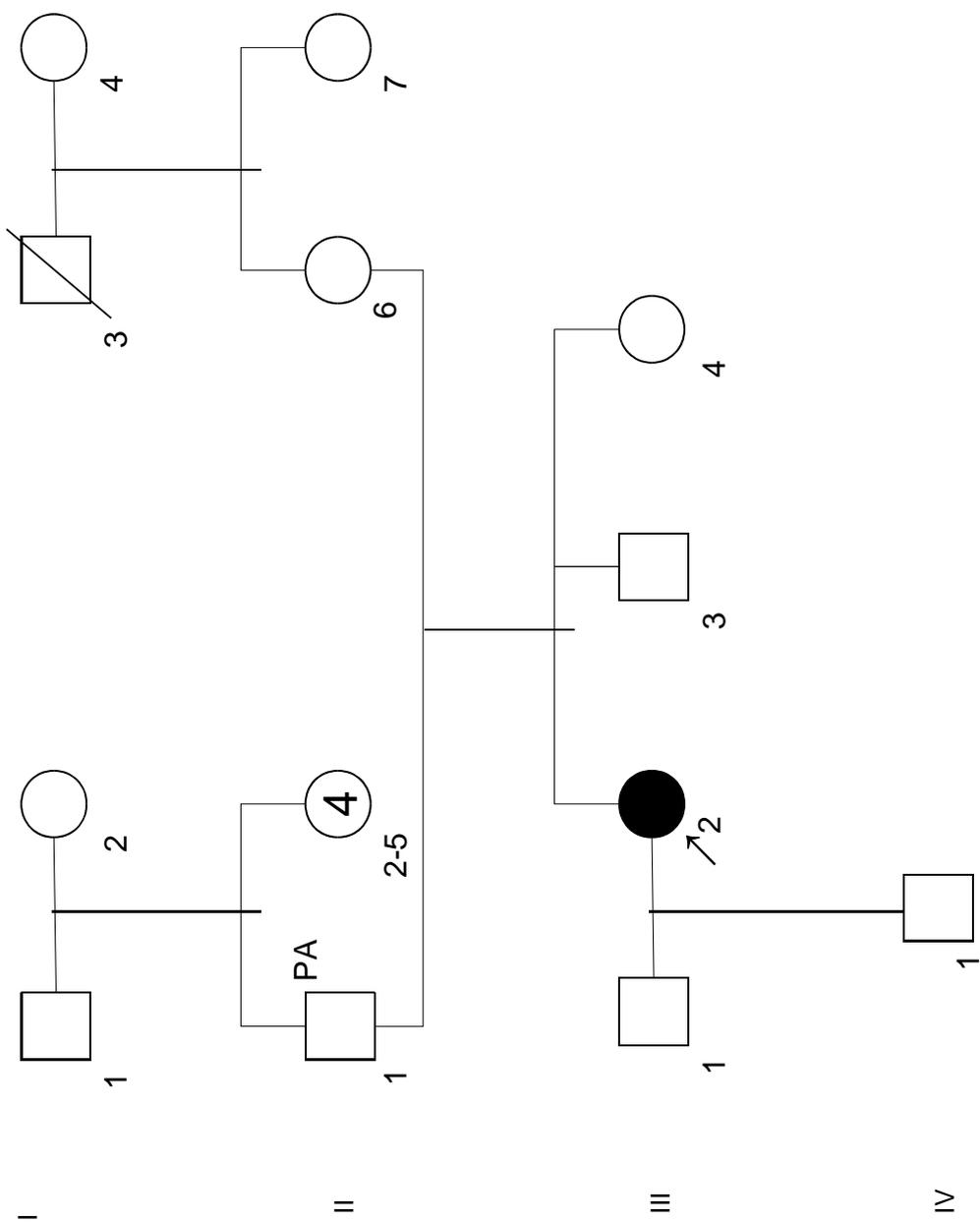


Abbildung 8: Stammbaum der Familie BR 10

### 5.5.7.1. III:2 (*Indexprobandin*)

BT habe bedeutende Schwierigkeiten, Menschen an ihren Gesichtern zu erkennen und brauche recht lange, um eine Person am nächsten Tag zu erkennen. In Filmen verwechsle sie andauernd die Schauspieler und berichtete von einem Ereignis, als sie einmal in Brasilia einer bekannten Schauspielerin Glória Pires begegnete und diese nicht erkannte. Sie würde es sich nie trauen, einen Menschen lediglich anhand eines Photos wiederzuerkennen. Besonders wenn Menschen sich anders kleiden, erkenne sie sie nicht mehr, dies sei schon einige Male sogar bei Personen vorgekommen, mit denen sie täglichen Kontakt hatte.

Schon oft habe man sie wegen dieses Problems angesprochen und sie sei sich dessen seit langem bewusst. In ihrer Familie habe ihr Vater mit derselben Schwierigkeit zu kämpfen und zwar noch „viel extremer als sie selbst“.

BT schien sich ihrer PA sehr wohl bewusst zu sein, und insbesondere die Schwierigkeit, Personen mit veränderter Kleidung zu erkennen, das Nichterkennen einer berühmten Schauspielerin. Obwohl es nicht möglich war, die Indexperson oder einige der Familienmitglieder, insbesondere den Vater und dessen Geschwister näher zu untersuchen, macht besonders die offenbar stark ausgeprägte PA bei BTs Vater das Vorliegen der hereditären Prosopagnosie (HPA) in der Familie eindeutig.

## 5.6. Prävalenzermittlung

Aufgrund der 432 vollständig ausgefüllten und gewerteten Fragebögen und 7 bestätigten Prosopagnostikern ergibt sich rein rechnerisch eine minimale Prävalenz von 1,62%.

Aus der Gruppe aller zurückgegebenen Screeningfragebögen sollten alle Kandidaten mit einem hochgradigen Verdacht auf Prosopagnosie zu einem ausführlichen Interview gewonnen werden konnten, um die Diagnose Prosopagnosie zu bestätigen oder zu verwerfen. Es wurden dazu alle Kandidaten ausgewählt, die in dem Screening-Fragebogen eine Punktzahl erreichten, die um mindestens eine Standardabweichung (die in diesem Fall bei 8 lag) höher war als das arithmetischen Mittelwert von 45,85 (d.h. 54 Punkte oder mehr).

Es konnten insgesamt 27 von 69 (39,1%) dieser Probanden mit Verdacht auf Prosopagnosie zu einem Interview gewonnen werden. Wenn man die oben aufgeführte minimale Prävalenz noch um diesen Anteil an nicht untersuchten Individuen korrigiert, dann ergibt sich, eine gleichmässige Verteilung von Prosopagnostikern in den Gruppen der interviewten und nicht interviewten Probanden vorausgesetzt, eine geschätzte Prävalenz von 4,14%.

## **6. Diskussion**

### **6.1. Allgemeine Anmerkungen**

Obwohl der Begriff Prosopagnosie (PA) schon 1947 von Bodamer (9) geprägt wurde, so weiß noch niemand mit Sicherheit, welche pathophysiologischen Mechanismen der Entstehung der PA zugrunde liegen und welche genauen neuronalen Prozesse an der Gesichtserkennung beteiligt sind.

Bei der Erforschung der PA ist man bislang von der erworbenen Form der PA ausgegangen, und es hat nur vereinzelte Berichte über die angeborene PA gegeben (31). Mit der Veröffentlichung der Studie über sechs Familien, in denen jeweils mehrere Familienmitglieder von PA betroffen waren (31), ist gezeigt worden, dass die Prävalenz der angeborenen PA mit 2,5% sehr viel höher liegt als bisher angenommen. Erworbene und nicht erworbene PA können jedoch nicht gemeinsam abgehandelt werden, da der erworbenen und der angeborenen PA unterschiedliche Ursachen zugrunde liegen, erworbene Läsionen unterschiedlich grosse Hirnregionen betreffen können als bei der angeborenen PA (28) und somit weitere kognitive Störungen assoziiert sein können. Daher ist davon auszugehen, dass bei der erworbenen PA jedes Individuum sein eigenes Profil an Funktionsausfällen haben wird, in dem die Prosopagnosie nur ein Teilsymptom eines neurologischen Spektrums sein kann. Zudem gibt es Untersuchungen, die klar zeigen, dass die erworbene und nicht erworbene PA sich in spezifischen Parametern unterscheiden, wie zum Beispiel in der „Verdeckten Gesichtserkennung“. Beispielsweise fand Barton (4) in einer Studie mit acht Prosopagnostikern, dass Prosopagnostiker mit der erworbenen Form im Gegensatz zur „Developmental Prosopagnosia“ verdeckte Gesichtserkennung aufweisen, das heisst, dass sie berühmte Gesichter erkannten, sobald sie einen Hinweis auf den Namen der betroffenen Person erhielten. Es fehlen jedoch nach wie vor systematische Studien an einer grossen Anzahl von Probanden mit angeborener PA, um weitere Begleitagnosien zu untersuchen und mögliche unterschiedliche Phänotypen der angeborenen PA aufzuzeigen.

Eine Reihe von Autoren hat sich mit der Frage beschäftigt, inwieweit die Gesichtserkennung überhaupt mit anderen kognitiven Hirnleistungen verknüpft ist oder eher selektiv wirkt, wie z.B. Brad Duchaine, der in einer Untersuchung an sieben angeborenen Prosopagnostikern gezeigt hat, dass alle Kandidaten durchweg schneller waren bei der Objekt- als bei der Gesichtserkennung. (21) Er nutzt dieses Ergebnis zur Untermauerung seiner These, dass Gesichtserkennung auf ganz besonderen, separaten neurologischen Mechanismen beruht.

Die Frage nach der Spezifität der Gesichtserkennung ist meines Erachtens wichtig, weil im Falle des Vorliegens von Hirnstrukturen, die *ausschliesslich* auf die Erkennung von Gesichtern spezialisiert sind, eine Zerstörung dieser Zentren, zum Beispiel durch Hirninfarkte oder aber auch eine genetisch bedingte Fehlanlage bestimmter Hirnareale zu einer Prosopagnosie *in Abwesenheit* anderer kognitiver Defizite führen müsste.

## **6.2. Terminologie der Prosopagnosie**

Es werden in der weltweiten Literatur über PA verschiedene Termini verwendet, die allerdings nichts über die Ätiologie der PA aussagen. Die erworbene PA kann durch Schäden verursacht werden, die in der prä- oder perinatalen Periode oder aber im späteren Lebensverlauf entstanden sind. Auch die Hereditäre Prosopagnosie (HPA) könnte sich erst in bestimmten Entwicklungsstufen manifestieren. Es ist vorgeschlagen worden, die hereditäre PA als syndromale und nicht-syndromale hereditäre PA zu unterteilen und die kongenitale PA mit hereditärer PA synonym zu verwenden, da sich bisher in allen untersuchten Fällen kongenitaler PA weitere Familienmitglieder mit PA fanden und diese familiäre Häufung die Erblichkeit der PA nahelegt (31).

### **6.3. Bildgebende Verfahren**

Was die bildgebenden Untersuchungen der Gesichtserkennung betrifft, so haben diese bisher bei Einzelfällen gezeigt, dass die rechte Hirnhälfte bei Personen mit angeborener PA kleiner war (7). Dies kann als Hinweis gewertet werden, dass der angeborenen PA eine makroskopisch-anatomische Abnormalität zugrunde liegt.

Auch funktionelle Untersuchungen zeigten Unterschiede zwischen Prosopagnostikern und Kontrollindividuen, wie beispielsweise Untersuchungen mit evozierten Potentialen, die eine negative Welle mit 170 ms Latenz aufwiesen, die anders als bei normalen Kontrollindividuen nicht gesichtsspezifisch war (34). Andererseits konnten funktionelle Magnetresonanzuntersuchungen diese Unterschiede zwischen Betroffenen und Nichtbetroffenen der PA nicht bestätigen. Ausserdem sind die Zahlen der untersuchten Prosopagnostiker immer noch sehr gering, und es fehlt ein systematischer Vergleich der Ergebnisse von Trägern der angeborenen bzw. erworbenen PA.

### **6.4. Hereditäre Prosopagnosie in Brasilien**

Die ausgeprägte ethnische Vielfalt Brasiliens legt eine Untersuchung des möglichen Einflusses der ethnischen Herkunft auf die Häufigkeit und Ausprägung der hereditären Prosopagnosie (HPA) nahe. Wenn die Prävalenz der HPA in einer bestimmten Population höher wäre als im weltweiten Durchschnitt, dann könnte dies möglicherweise als Hinweis dafür gewertet werden, dass in der Vergangenheit eine Neumutation stattgefunden hat, die sich dann auf die Nachfolgegenerationen ausgebreitet hat (Gründereffekt). Ein möglicher Einfluss der ethnischen Herkunft auf die HPA liess sich nicht untersuchen, da viele Kandidaten keine Angaben zu ihrer ethnischen Herkunft gemacht haben oder häufig diese Frage missverstanden als Frage nach der Nationalität (siehe 6.3.2.). Darüber hinaus bräuchte man viel grössere Zahlen an untersuchten Indexpersonen, um statistisch relevante Aussagen machen zu können. Bei der Beurteilung der ethnischen Zugehörigkeit der Bewohner Brasiliens gibt es u.a. folgende Probleme:

1. Selbstangaben zur Hautfarbe (die häufig als Grundlage für die Einschätzung der ethnischen Herkunft verwendet wird, z.B. glauben dunkelhäutige Menschen häufig, afrikanische Vorfahren zu haben) sind sehr subjektiv. Wie die Untersuchungen von Maio et al (40) zeigen, neigen viele Befragten dazu, ihre Hautfarbe als „weisser“ anzugeben als sie in Wirklichkeit ist. Ein Teil der gemischtrassigen Befragten mit „brauner“ Hautfarbe bei Ermittlungen des Brasilianischen Institutes für Statistik (IBGE) bezeichnete sich als „weiss“ und ein Teil derjenigen mit „schwarzer“ Hautfarbe als „braun“.
2. Die Arbeit von Pimenta et al. zeigt (47), dass es keine starke Korrelation zwischen Hautfarbe und ethnischer Zugehörigkeit gibt. Das heisst, dass z.B. jemand mit einer sehr hellen Hautfarbe durchaus einen hohen Anteil an afrikanischen Vorfahren haben kann. Grundlage dieser Arbeit ist die Beobachtung, dass bestimmte genetische Polymorphismen bei Europäern und Afrikanern sehr unterschiedlich sind und dazu dienen können, europäische und afrikanische Anteile am Genom nachzuweisen. Pimenta konnte zeigen, dass es nicht möglich ist, aufgrund der Hautfarbe allein den Grad der Abstammung von europäischen bzw. afrikanischen Vorfahren zu bestimmen.

Aus den oben genannten Gründen muss in dieser Arbeit darauf verzichtet werden, Aussagen zu der Frage nach Unterschieden in den Prävalenzen der HPA in verschiedenen brasilianischen Ethnien zu machen. Es mag allerdings zu einem späteren Zeitpunkt ein Vergleich mit Studien angestrebt werden, die weltweit durchgeführt wurden (z.B. in Asien, Europa und Afrika). Dann kann die genetische Grundlage der PA geklärt und Phänotyp-Genotyp-Korrelationen der verschiedenen Ethnien untersucht werden.

Da es z.Zt. nicht möglich ist, die ethnische Herkunft eines Menschen molekulargenetisch zu ermitteln, scheint es mir von besonderer Bedeutung zu sein, die statistischen Daten des IBGE im Kontext der (Migrations-) Geschichte der einzelnen Staaten zu betrachten. Auf Maranhão bezogen bedeutet dies folgendes:

1. Der hohe Anteil an Schwarzen spiegelt meiner Ansicht nach die Tatsache wieder, dass Maranhão traditionell ein Staat mit einem der höchsten Anteile der Sklaven an der Gesamtbevölkerung war (siehe III.1.4). Dabei ist es jedoch im Einzelfall sicher schwierig, die Stammeszugehörigkeit der Vorfahren genau zu ermitteln.
2. Der Indio-Anteil in Maranhão stammt hauptsächlich aus der Gruppe der Stämme Tupi Guarani, im besonderen Tupinambá, Tabajara, Caeté, und aus der Gruppe der Tapuia-Stämme wie Guaja, Guajajara, Gamela und Barbado. Auch hier lässt sich nur in Ausnahmefällen die Abstammung genau zurückverfolgen.
3. Auf Seiten des europäischen Einflusses überwiegen in Maranhão wie überall die der Portugiesen. Französische als auch holländische Wurzeln aus dem sechzehnten und siebzehnten Jahrhundert sind anteilmässig möglicherweise nicht so relevant wie die italienischen, spanischen, syrisch-libanesischen und japanischen aus der Migrationswelle des neunzehnten und zwanzigsten Jahrhunderts.

Die grosse Mehrheit meiner Befragten betrachteten sich als „gemischtrassig“ und haben vorwiegend portugiesische, afrikanische und indianische Vorfahren.

Die grosse Vielfalt Brasiliens an Ethnien und ihren sozioökonomischen Strukturen in den Bereichen Bildung, Berufsstatus, Familiengrösse etc. birgt folgende Chancen und Nachteile für die Durchführung der vorliegenden Arbeit:

Allgemein hilfreich war die Aufgeschlossenheit der Menschen dieser Region gegenüber der Befragung, viele aus sozial schwachen Schichten zeigten sich allerdings etwas misstrauisch, und es schien ihnen sehr ungewöhnlich, dass jemand sich mit Gesichtserkennung beschäftigt. Besonders in Kleinstädten und Dörfern ist es aber recht einfach, von Haus zu Haus zu ziehen und Menschen anzusprechen, und speziell, wenn man als Nichtbrasilianer auf die Menschen zukommt, ist die Neugierde in der Regel grösser als das Misstrauen. Ein weiterer Vorteil liegt darin, dass viele Familienangehörige in der Nähe leben und oft häuslichen Beschäftigungen nachgehen,

so dass man sie in der Regel leicht antreffen kann.

Eine grosse Chance für die Suche nach dem PA-Gen besteht in dem hohen Anteil an Grossfamilien mit der damit verbundenen Möglichkeit für umfangreiche Familienuntersuchungen.

Als Nachteil hat sich herausgestellt, dass ein hoher Anteil der Bevölkerung an Augenerkrankungen zu leiden scheint (z.B. einer Katarakt, aus Gründen mangelhafter Ernährung, der hohen Sonneneinstrahlung, u.a.). Zwei Kandidaten mussten aus der Untersuchung ausgeschlossen werden, weil sie darüber klagten, dass sie nicht über ausreichend funktionelles Sehvermögen verfügten. Weit verbreiteter Analphabetismus, besonders in Coroatá und Jatobá, machte es notwendig, den Fragebogen Punkt für Punkt mit dem Probanden durchzugehen, was recht zeitaufwendig war. Niedriges Bildungsniveau ging ausserdem z.T. mit reduzierter Fähigkeit zu abstraktem Denken einher. Ausserdem war es von Nachteil, dass viele Familien verstreut leben und Familienmitglieder als Wanderarbeiter in entfernten teilen des Landes leben und damit häufig nicht untersucht werden konnten.

### **6.5. Screening und Diagnosestellung der Prosopagnosie**

In der vorliegenden Untersuchung war es das Ziel, Prosopagnostiker zu finden und wenn möglich ihre Familien auf PA zu untersuchen. Es ergaben sich dabei zunächst die Fragen, wie man aus einem grossen Kollektiv diejenigen Probanden herausfiltern kann, die eine erhöhte Wahrscheinlichkeit haben, eine Prosopagnosie aufzuweisen, und zweitens, mit welchen Mitteln man die Diagnose PA am besten stellen kann. Wir haben uns dazu entschlossen, das im Institut für Humangenetik der Universität Münster angewandte Verfahren anzuwenden, bei dem zunächst mit einem Screening Fragebogen Personen vorselektiert werden mit hoher Wahrscheinlichkeit Prosopagnostiker zu sein. Diese Personen wurden dann, sofern sie dazu bereit waren, detailliert in einem semi-

strukturierten Interview befragt, um so die Diagnose PA zu stellen oder auszuschliessen. Wir haben zur Diagnosestellung keine neurokognitiven Tests verwendet, weil diese Tests zu aufwendig und wenig praktikabel sind, ein grosses Personenkollektiv auf PA zu untersuchen.

Sowohl der Screeningfragebogen als auch die diagnostischen Interviews sind Werkzeuge, die in einem soziokulturellen Umfeld entstanden sind, das zum Teil gänzlich anders ist als Nordostbrasilien. Dadurch bedurften beide einiger Anpassungen, um sie vor dem Lebenshintergrund der dort lebenden Menschen besser verständlich zu machen. Die Anpassungsvorschläge, wie ich sie in Kapitel 5.2. (Ergebnisse) detailliert dargestellt habe, verändern nichts an der prinzipiellen Aussagekraft der einzelnen Fragen, sondern stellen diese lediglich in den entsprechenden landesspezifischen Kontext. Beispielsweise kann man in Nordostbrasilien nicht nach Mänteln in einer Theatergarderobe, sehr wohl aber nach persönlichen Gegenständen fragen, die in einer Gruppenveranstaltung eingesammelt wurden und dann wiedererkannt werden sollen. Der Informationsgehalt über die Objekterkennung aus einer Gruppe von Gegenständen bleibt dabei voll erhalten. Die Screening Fragebögen bedurften darüber hinaus einer ganzen Reihe von linguistischen Anpassungen, die wiederum nichts an der prinzipiellen Bedeutung der Aussagen änderte.

Manche detaillierte Fragen nach Gesichtserkennung, beispielsweise aus Gruppen, stiessen bisweilen auf Unverständnis. Es ist trotzdem sinnvoll, diese Fragen beizubehalten, denn wenn sie so beantwortet werden, dass sie die Diagnose einer PA nahe legen, dann erzielen sie einen grossen Informationsgewinn.

## **6.6. Prävalenzermittlung**

Die minimale Prävalenz von 1.62% wurde aufgrund von 432 verwertbaren Fragebögen und sieben gefundenen Prosopagnostikern ermittelt. Es ist nicht zu klären, ob sich unter den sechs Probanden, die ihren Fragebogen entweder falsch oder unseriös bearbeitet haben, ein Prosopagnostiker befindet. Dasselbe gilt für die 63 nicht zurückerhaltene FB.

Ich konnte nicht ermitteln, aus welchem Grund diese Fragebögen nicht zurückgegeben wurden und ob dies als Hinweis auf das Vorliegen von PA gewertet werden kann oder nicht. Zum Beispiel könnte man annehmen, dass jemand keine Probleme bei der Gesichtserkennung hat und aus mangelndem Interesse den Bogen einfach weggeworfen hat. Andererseits könnte sich ein Prosopagnostiker aus Angst vor einer Stigmatisierung dazu entschliessen, nicht weiter an der Studie teilzunehmen.

Es wurden lediglich diejenigen Personen zu einem diagnostischen Interview eingeladen, die im Fragebogen 54 oder mehr Punkte erzielt hatten, was einer Standardabweichung vom Mittelwert entspricht. Diese Eingrenzung des Probandenkollektivs ist willkürlich und hat das Ziel, die Anzahl der durchzuführenden Interviews in praktikablen Grenzen zu halten. Da unter den so ermittelten 69 Personen mit Verdacht auf Prosopagnosie lediglich 27 zu einem diagnostischen Interview erschienen sind und die Ursachen dafür uns nicht bekannt sind, bleibt offen, ob unter den 42 nicht interviewten Personen prozentual genauso viele Prosopagnostiker zu finden sind wie unter den 27 Probanden, die zu einem Interview erschienen sind. In diesem Fall wäre eine Prävalenz von 4,14% anzunehmen.

Zusätzlich bleibt noch der Anteil der Prosopagnostiker in der Gruppe derjenigen zu berücksichtigen, die im Screening Fragebogen weniger als 54 Punkte erhalten haben und deshalb nicht zu einem Interview eingeladen wurden. Um diesen Anteil zu ermitteln, müssten alle Probanden interviewt werden und nicht nur diejenigen mit Scores von 54 oder mehr, was sehr aufwendig wäre.

## **6.7. Familienuntersuchungen**

Unter den sieben gefundenen Indexprobanden erlaubten diejenigen aus den Familien BR 5, BR 3 und BR 1 den sichersten Hinweis auf das Vorliegen einer hereditären Prosopagnosie (HPA) in Nordostbrasilien, denn in diesen Familien ist es gelungen,

weitere Familienmitglieder mit PA zu finden. In Familie BR 10 konnten sehr überzeugende fremdanamnestic Hinweise auf eine Familiarität der PA (Vorliegen von PA bei dem Vater der Indexprobandin) erhoben werden.

Der besondere Wert des Stammbaumes der Familie BR 5 liegt darin, dass diese Familie von allen untersuchten Familien die eindrucksvollste Bestätigung der Erbllichkeit der HPA und des autosomal dominanten Erbganges geliefert hat, indem gezeigt werden konnte, dass über drei Generationen betroffene Prosopagnostiker vorliegen, und dass in der Generation von DAS etwa die Hälfte der Geschwister, nämlich drei von fünf eine PA haben.

Recht ungewöhnlich ist es, dass Familienmitglieder, wie in diesem Fall, gegenseitig von ihrer Gesichtserkennungsschwäche wissen. Das kann als Hinweis auf eine recht gute intrafamiliäre Kommunikation gewertet werden. In kaum einer anderen Familie habe ich so spontan und eindeutig eine Familiengeschichte erheben können.

In Familie BR 3 berichtete Indexpatientin GS interessanterweise über Probleme bei der Objekterkennung, was von allen bisher veröffentlichten Einzelkasuistiken lediglich bei Ariel&Sadeh vorkommt (1). Inwieweit Depression und Konzentrationsschwierigkeiten zu ihrer Gesichtserkennungsschwäche beigetragen haben mögen, ist schwer einzuschätzen. Die leichte Kurzsichtigkeit ist möglicherweise nicht relevant, da die Patientin im Alltag ein funktionelles Sehvermögen zu besitzen scheint.

Auch dieser Stammbaum ist mit einem autosomal dominanten Erbgang vereinbar, wobei jedoch weder die Grossmutter noch der Grossvater mütterlicherseits der Indexprobandin als Prosopagnostiker diagnostiziert werden konnte. Dies legt die Möglichkeit einer Neumutation bei der prosopagnostischen Mutter der Indexprobandin nahe oder einen Generationssprung auf Grosselternebene.

In der dritten untersuchten Familie, Familie BR 1, besteht im Fall der Indexprobandin MC und eines ihrer Brüder am Vorliegen der hereditären Prosopagnosie (HPA) kein Zweifel. MC war sich ihrer PA sehr wohl bewusst und wurde schon wiederholte Male von Dritten darauf aufmerksam gemacht. Auffällig fand ich das Vorliegen von Depression, Kopfschmerzen, gelegentlichen Halluzinationen und den erhöhten Alkoholkonsum. Bei genauerer Untersuchung fehlte jedoch ein sicherer Hinweis auf eine neurologische oder psychiatrische Erkrankung. Die Halluzinationen könnten durch erhöhte Alkoholaufnahme bedingt gewesen sein. Rein hypothetisch könnte man annehmen, dass die ebenfalls vorliegende Depression und Angstattacken die Gesichtserkennungsschwäche mitbedingt haben. In der Literatur lässt sich jedoch kein Hinweis auf einen ursächlichen Zusammenhang zwischen Depressionen und PA finden.

Es konnte in dieser Familie bei keinem der beiden Elternteile PA mit Zuverlässigkeit nachgewiesen werden. Insbesondere die Mutter bot keinerlei Hinweise auf PA. Damit stellt sich die Frage, ob es sich in dieser Familie um eine Neumutation handelt oder ob einer der Elternteile ein asymptomatischer Genträger ist. Es erscheint mir jedoch sehr unwahrscheinlich, dass in derselben Familie gleichzeitig zwei Neumutationen vorliegen. Es liegt daher eher die Annahme eines unauffälligen Anlageträgers nahe (einer der beiden Elternteile), was die Frage nach unvollständiger Penetranz aufwirft.

Die Ergebnisse aus den Familien BR 6, BR 7 und BR 8 sind nur bedingt für die Frage nach der Erbllichkeit der PA verwertbar. Während alle Indexprobanden eindeutige Hinweise auf PA aufwiesen, konnte in allen drei Fällen anamnestisch kein Hinweis auf weitere Familienmitglieder mit PA gefunden werden. Für eine genetische Ursache spricht in allen Fällen das offensichtliche Fehlen einer organischen Ursache für PA oder anderer neurologischer, ophthalmologischer oder psychiatrischer Symptome.

## 7. Ausblick

Die Einsicht in die Erbllichkeit und die hohe Prävalenz der Prosopagnosie (PA) ist neu und noch ein recht wenig bearbeitetes Feld der Genetik. In meinen Augen könnten folgende Fragestellungen relevant sein für künftige Forschung:

1. Es konnte in dieser und vorangegangenen Arbeiten (33, 27) gezeigt werden, dass die hereditäre Prosopagnosie (HPA) am besten mit einem autosomal dominanten Erbgang vereinbar ist. Bisher konnte jedoch das oder die verantwortlichen Gen(e) und Mutationen noch nicht gefunden werden.
2. Gibt es unterschiedliche Ausprägungen der HPA? Ist die HPA monosymptomatisch oder sind noch andere kognitive Leistungen beeinträchtigt (z.B. Objektagnosie, Orientierung)?
3. Sobald die Ätiologie der HPA geklärt ist, stellt sich die Frage nach einer Genotyp-Phänotyp-Korrelation. Führt eine bestimmte Genmutationen stets zu denselben oder zu verschiedenen (und welchen) phänotypischen Ausprägungen der HPA oder vice versa verschiedene Genmutationen zum gleichen Phänotyp?
4. Interessant ist ferner die Frage, ob die Prävalenz in verschiedenen ethnischen Gruppen gleich oder unterschiedlich ist. Häufungen der HPA in bestimmten Ethnien würden für einen möglichen Gründereffekt sprechen, dass also in der Vergangenheit bei einem Individuum eine Neumutation stattgefunden hat, die sich dann in den Folgegenerationen ausgebreitet hat. Bei einer weltweit gleichmässigen Prävalenz könnte man auch von einer hohen Rate an Neumutationen ausgehen.
5. Gedanken über mögliche Therapieansätze sollten bei der Frage nach der *Notwendigkeit* einer Behandlung beginnen und stets einen multidisziplinären Ansatz in Betracht ziehen unter Einbeziehung der Psychologie, Pädiatrie, Allgemeinmedizin. Psychologische Techniken werden dabei sicherlich im Vordergrund stehen, und ob in sehr ferner Zukunft womöglich sogar genterapeutische Methoden in Erwägung gezogen werden sollten, muss im

Einzelfall abgeklärt werden. Das Wissen und die Aufklärung über die HPA in der Bevölkerung und bei den Betroffenen sind wichtig bei der Alltagsbewältigung dieses Defizits. Sinnvoll für die Betroffenen ist ferner, wenn in ihrem Umfeld bekannt wird, dass es sich dabei nicht um Interessenlosigkeit oder Dummheit handelt (wie oft vorgeworfen wird), sondern um ein angeborenes nicht ursächlich therapierbares Defizit.

## 8. Zusammenfassung

Prosopagnosie (PA) bezeichnet die Unfähigkeit, Menschen allein an ihren Gesichtern zu identifizieren. Die erworbene Form der PA, die durch Hirnschäden entsteht, ist schon mehrfach beschrieben worden, ist aber insgesamt selten. Dagegen ist die Einsicht, dass die angeborene Form eine sehr hohe Prävalenz hat und einen autosomal dominanten Erbgang aufweist, noch sehr neu (31). Historisch gesehen haben vorher lediglich drei Autoren von der Möglichkeit einer familiären Häufung der hereditären Prosopagnosie (HPA) gesprochen: McConachie (13), de Haan (16) und Duchaine (21), ohne jedoch näher auf die Frage nach Prävalenz und Vererbungsmodus einzugehen.

Untersuchungen an kleinen Probandenkollektiven haben keine klare Beteiligung anderer Agnosien oder kognitiver Defizite nachweisen können. Funktionellen Untersuchungen legen nahe, dass angeborene PA mit einer Verkleinerung und veränderten Funktion der rechten occipito-temporalen Hirnregion (fusiform face area) einherzugehen scheint.

Da es noch keine Untersuchung gibt, um die Prävalenz und den Erbmodus der angeborenen PA in Südamerika zu ermitteln, wurde eine Gruppe von 501 Menschen in Maranhão untersucht, unter denen sieben Individuen mit angeborener PA gefunden werden konnte. Daraus ergab sich eine minimale errechnete Prävalenz von 1.4%. Da nicht alle verdächtigen Probanden interviewt werden konnten, lässt sich auf eine Prävalenz von wenigstens 4,1% schliessen. Der Ermittlung dienten Screening-Fragebögen und Interviewtechniken, die im Insitut für Humangenetik an der Wilhelms-Universität Münster entworfen wurden.

Keiner der sieben ermittelten Prosopagnostiker wies signifikante neurologische Auffälligkeiten auf, und alle waren sich in unterschiedlichem Ausmass ihrer Gesichtserkennungsschwäche bewusst. Die Diagnose der PA wurde in allen Fällen durch das Vorliegen von wesentlichen Merkmalen gestellt, wie Vermeidungsverhalten, Leidensdruck, Kompensationsmechanismen und Berichten von der Nichterkennung

bekannter Menschen am Gesicht allein in unerwarteten Situationen. In drei Fällen konnte anhand von Stammbäumen und dem Vorliegen weiterer betroffener Familienmitglieder auf eine autosomal dominante Vererbung geschlossen werden, wobei in mindestens einem Fall möglicherweise eine unvollständige Penetranz vorliegt.

Landesspezifische Anpassungen der Methode bezogen sich hauptsächlich auf Modifizierungen der Fragebögen und der Interviewbögen, um den sozialen und kulturellen Unterschieden zwischen Deutschland und Brasilien gerecht zu werden, zum Beispiel unterschiedlichen Bildungsniveaus, Freizeitbeschäftigungen etc.

Fragestellungen, die künftig im Bereich der hereditären Prosopagnosie (HPA) - Forschung bearbeitet werden könnten beinhalten im besonderen die Ermittlung des Gens bzw. der Gene, die für die Entstehung der HPA verantwortlich sind und der Genotyp-Phänotyp Korrelationen. Weitere Fragen sind die nach möglichen Unterschieden in Prävalenz und Ausprägung der HPA in verschiedenen ethnischen Gruppen und der möglichen Therapiansätze.

## **9. Danksagung**

Mein besonderer Dank gilt einer Reihe von Personen:

Prof. Dr. Ingo Kennerknecht für seine jederzeit sehr engagierte und fachkundige, hilfreiche, freundliche und persönliche Betreuung dieses Projektes und für die Einbindung der Resultate in seine weltweite Prosopagnosie Studie, die hoffentlich in Zukunft helfen wird, mehr Licht auf dieses neue Feld der Genetik zu werfen.

Allen anderen Mitarbeitern des Instituts, die direkt oder indirekt am Gelingen dieser Arbeit beteiligt waren.

Allen Teilnehmern/-innen in Maranhão, die Zeit, Geduld und die Offenheit aufgebracht haben, den Fragebogen auszufüllen, am Interview teilzunehmen, mich in den Familien vorzustellen und zu erlauben Materialproben zu entnehmen.

Den Professoren und Doktoren Marlene Behrmann (Pittsburgh, USA), Bradley Duchaine (Boston, USA), Andy Young (York, UK), Mike Burton (Glasgow, UK) und Romina Palermo (Sydney, Australien) für ihre Aufgeschlossenheit, auf meine Korrespondenz sehr prompt und kompetent zu reagieren.

Lidnalda Gomes Pinto, meiner langjährigen Freundin, und nun Ehefrau, die mich vor Ort in Maranhão unermüdlich bei der Verteilung und Erläuterung der Fragebögen und bei der Eingabe der Daten unterstützt hat. Und dafür, dass sie immer still akzeptiert hat, wenn ich dem Projekt allzu oft mehr Aufmerksamkeit schenkte als ihr selbst.

Ganz besonderer Dank und Respekt gilt meinen Eltern Maria und Georg Kotzyba, die mich jederzeit mit viel Liebe, moralischer Unterstützung, offenen Türen und viel leckerem schlesischen Käsekuchen unterstützt haben.

## 10. Literaturverzeichnis

1. Ariel R, Sadeh M (1996) Congenital visual agnosia and prosopagnosia in a child: a case report. *Cortex* 32: 221-240
2. Avidan G, Hasson U, Malach R, Behrmann M (2005) Detailed exploration of face-related processing in congenital prosopagnosia: 2. Functional neuroimaging findings. *J Cogn Neurosci* 19: 1150-1167
3. Balconi M, Pozzoli U (2005) Morphed facial expressions elicited a N400 ERP effect: a domain-specific semantic module? *Scand J Psychol* 46: 467-474
4. Barton JJ, Cherkasova M, O'Connor M. (2001) Covert recognition in acquired and developmental prosopagnosia. *Neurology* 57: 1161-1168
5. Barton JJ, Press DZ, Keenan JP, O'Connor M (2002) Lesions of the fusiform face area impair perception of facial configuration in prosopagnosia. *Neurology* 58: 71-78
6. Behrmann M, Avidan G (2005) Congenital prosopagnosia: face blind from birth. *Trends in Cognitive Science* 9: 180-187
7. Behrmann M, Avidan G, Gao F, Black S (2007) Structural Imaging Reveals Anatomical Alterations in Inferotemporal Cortex in Congenital Prosopagnosia. *Cereb Cortex* 17: 2354-2363
8. Bentin S, Deouell LY, Soroker N (1999) Selective visual streaming in face recognition: evidence from developmental prosopagnosia. *NeuroReport* 10: 823-827
9. Bodamer J (1947) Die Prosop-Agnosie. *Arch Psychiatr Nervenkr* 179: 6-53
10. Bruce V, Young A (1986) Understanding face recognition. *Br J Psychol* 77: 305-327
11. Campbell R (2000) *Mental lives, Case studies in cognition, Face to face, Interpreting a case of developmental prosopagnosia*, Blackwell Publishers, Oxford
12. Carvalho-Silva DR, Santos FR, Rocha J, Pena SDJ (2001) The Phylogeography of Brazilian Y-Chromosome Lineages. *Am J Genet* 68: 281-286
13. McConachie HR (1976) Developmental prosopagnosia. A single case report. *Cortex* 12: 76-82
14. Conrad R (1975) The Planter Class and the Debate over Chinese Immigration to

Brazil, 1850-1893. *International Migration Review* 9: 41-55

15. De Gelder B, Rouw R (2000) Configural face processes in acquired and developmental prosopagnosia: evidence for two separate face systems? *Neuroreport* 11: 3145-3150
16. De Haan EH (1999) A Familial Factor in the Development of Face Recognition Deficits. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology* 21: 312-315
17. De Renzi E (1986) Prosopagnosia in two patients with CT scan evidence of damage confined to the right hemisphere. *Neuropsychologia* 24: 385-389
18. De Renzi E, Perani D, Carlesimo GA, Silveri MC, Fazio F (1994) Prosopagnosia can be associated with damage confined to the right hemisphere-an MRI and PET study and a review of the literature. *Neuropsychologia* 32: 893-902
19. Dobel C, Bölte J, Aicher M, Schweinberger SR (2007) Prosopagnosia without apparent cause: overview and diagnosis of six cases. *Cortex* 43: 718-733
20. Duchaine BC (2000) Developmental prosopagnosia with normal configural processing. *NeuroReport* 11: 79-83
21. Duchaine B, Nakayama K (2005) Dissociations of Face and Object Recognition in Developmental Prosopagnosia. *Journal of Cognitive Neuroscience* 17: 249-261
22. Galaburda AM, Duchaine B (2003) Developmental disorders of vision. *Neurol Clin N Am* 21: 687-707
23. Gauthier I, Tarr MJ (1997) Becoming a „Greeble“ expert: exploring mechanisms for face recognition. *Vision Res* 37: 1673-1682
24. Gauthier I, Curran T, Curby KM, Collins D (2003) Perceptual interference supports a non-modular account of face processing. *Nat Neurosci* 6: 428-432
25. Golby AJ, Gabrieli JD, Chiao JY, Eberhardt JL (2001) Differential responses in the fusiform region to same-race and other-race faces. *Nat Neurosci* 4: 845-850
26. Grüter M (2004) Genetik der kongenitalen Prosopagnosie. Inaugural-Dissertation zur Erlangung des doctor medicinae der Medizinischen Fakultät der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster
27. Grueter M, Grueter T, Bell V, Horst J, Laskowski W, Sperling K, Halligan PW, Ellis HD, Kennerknecht I (2007) Hereditary prosopagnosia: the first case series. *Cortex*

43: 734-749

28. Hasson U, Avidan G, Deouell LY, Bentin S, Malach R (2003) Face-selective Activation in a Congenital Prosopagnosic Subject. *Journal of Cognitive Neuroscience* 15: 419-431
29. Humphreys K, Avidan G, Behrmann M (2007) A detailed investigation of facial expression processing in congenital prosopagnosia as compared to acquired prosopagnosia. *Exp Brain Res* 176: 356-373
30. Jones RD, Tranel D (2001) Severe Developmental Prosopagnosia in a Child with Superior Intellect. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology* 23: 265-273
31. Kennerknecht I, Grueter T, Welling B, Wentzek S, Horst J, Edwards S, Grueter M (2006) First report of prevalence of non-syndromic hereditary prosopagnosia (HPA). *Am J Med Genet* 140: 1617-1622
32. Kennerknecht I, Plümpe N, Edwards S, Raman R (2007) Hereditary prosopagnosia (HPA): the first report outside the Caucasian population. *J Hum Genet* 52: 230-236
33. Kennerknecht I, Pluempe N, Welling B (2008) Congenital Prosopagnosia – a common hereditary cognitive dysfunction in humans. *Frontiers in Bioscience* 1: 3150-3158
34. Kress T, Daum I (2003) Event-related potentials reflect impaired face recognition in patients with congenital prosopagnosia. *Neurosci Lett* 352: 133-136
35. La Cava G (1999) *Italians in Brazil, the post-World War II experience*, Peter Lang Publishing, New York
36. Le Grand R et al (2006) What aspects of face processing are impaired in developmental prosopagnosia? *Brain Cogn* 61: 139-158
37. Leopold DA, O'Toole AJ, Vetter T, Blanz V (2001) Prototype-referenced shape encoding revealed by high-level aftereffects. *Nat Neurosci* 4: 89-94
38. Levine RM (1999) *History of Brazil*, Greenwood Publishing Group, Westport
39. Liu J, Harris A, Kanwisher N (2002) Stages of processing in faces perception: an MEG study. *Nature neuroscience* 5: 910-916
40. Maio MC (2005) Ethnicity/race in the Pro-Saude Study: comparative results of two

- methods of self-classification in Rio de Janeiro, Brazil. *Cad Saude Publica* 21: 171-180
41. Montara G (1954) The Development and Structure of Brazil's Population. *Population Studies* 8: 121-139
  42. Nakamura K, Kawashima R, Sato N, Nakamura A, Sugiura M, Kato T, Hatano K, Ito K, Fukuda H, Schormann T, Zilles K (2000) Functional delineation of the human occipito-temporal areas related to face and scene processing. A PET study. *Brain* 123: 1903-1912
  43. Nunn JA, Postma P, Pearson R (2001) Developmental Prosopagnosia: should it be taken at face value? *Neurocase* 7: 15-27
  44. Pascalis O, de Haan M, Nelson CA (2002) Is face processing species-specific during the first year of life? *Science* 296: 1321-1323
  45. Pietraszek B (1972) The Other Child, Poles in Latin America. Veröffentlicht in: [http://www.polishroots.org/paha/poles\\_latinafrica.htm](http://www.polishroots.org/paha/poles_latinafrica.htm)
  46. Pietz J, Ebinger F, Rating D (2003) Prosopagnosia in a preschool child with Asperger syndrome. [Dev Med Child Neurol](#) 45: 55-57
  47. Pimenta JR (2006) Color and Genomic Ancestry in Brazilians: a Study with Forensic Microsatellites. *Hum Hered* 62: 190-195
  48. Ramos A (1941) The Negro in Brazil. *The Journal of Negro Education* 10: 515-523
  49. Salomon F (1999) The earliest South American lifeways. In: Solomon F, Schwartz SB (Hrsg) *Cambridge History of the Native Peoples of The Americas*. Cambridge University Press, Cambridge New York Melbourne Madrid, Bd 3, S 188-263
  50. Dos Santos SA (2002) Historical Roots of the „Whitening“ of Brazil. *Latin American Perspectives* 29: 61-82
  51. Sorger B, Goebel R, Schiltz C, Rossion B (2007) Understanding the functional neuroanatomy of acquired prosopagnosia. *Neuroimage* 35: 836-852
  52. Steeves JK (2006) The fusiform face area is not sufficient for face recognition: evidence from a patient with dense prosopagnosia and no occipital face area. *Neuropsychologia* 44: 594-609
  53. Tanaka J, Giles M, Kremen S, Simon V (1998) Mapping attractor fields in face

space: the atypicality bias in face recognition. *Cognition* 68: 199-200

54. Tanaka JW, Curran T, Porterfield AL, Collins D (2006) Activation of preexisting and acquired face representations: the N250 event-related potential as an index of face familiarity. *Cogn Neurosci* 18: 1488-1497

55. Telles EE (1993) Racial Distance and Region in Brazil: Intermarriage in Brazilian Urban Areas. *Latin American Research Review* 28: 141-162

56. Unger K (2006) Have we met? Veröffentlicht in:  
<http://sciencenow.sciencemag.org/cgi/content/full/2006/602/1>

57. Young AW, Ellis HD (1989) Childhood prosopagnosia. *Brain Cogn* 9: 16-47









## 12. Anhang 12.1. Fragebogen deutsch

Institut für Humangenetik, Vesaliusweg 12 – 14, D-48149 Münster

Vor- und Nachname: \_\_\_ männl.  weibl.  Alter: \_\_\_ Datum: \_\_\_ Vollständige Anschrift: \_\_\_ Telefon \_\_\_ Handy \_\_\_ Email: \_\_\_

Bitte beurteilen Sie die folgenden Aussagen und kreuzen Sie die zutreffenden Felder an:

	Trifft <u>voll</u> zu	Trifft zu	Bin un- sicher	Trifft weniger zu	Trifft <u>überhaupt</u> <u>nicht</u> zu
1 Ich kann Schauspieler in einem Film gut verfolgen					
2 Ich erkenne oft meine eigenen Freunde nicht					
3 Einige in meiner Familie haben Probleme mit Gesichtserkennung					
4 Leute machen mich oft darauf aufmerksam, dass ich sie nicht erkenne					
5 Ich kann sofort sagen, ob mir ein Gesicht bekannt vorkommt					
6 Ich brauche lange, um Leute zu erkennen					
7 Ich erkenne immer meine Familienmitglieder					
8 Ich finde leicht Dinge, die nicht am üblichen Platz liegen					
9 Ich erkenne die Leute meist an der Stimme					
10 Ich kann mir eine rote Rose sehr gut bildlich vorstellen					
11 Ich kann mir in Gedanken sehr gut meine Freunde vorstellen					
12 Ich kann berühmte Leute sofort erkennen					
13 Manchmal kommen mir Leute „bekannt“ vor, die ich noch nie gesehen habe					
14 Ich kann sofort sagen, ob es das Gesicht eines Mannes oder einer Frau ist					
15 Ich kann in einem Raum leicht rückwärts laufen					
16 Ich habe ein gutes Orientierungsgefühl					
17 Ich kann sagen, ob ein Gesicht attraktiv ist					
18 Emotionen / Stimmungen am Gesicht abzulesen fällt mir schwer					
19 Ich vermeide Treffen oder Partys, weil ich meine Bekannten übersehen könnte					
20 Ich habe Probleme, Leute, die ich nur kurz gesehen habe, am nächsten Tag wieder zuerkennen					
21 Ich habe viel Kontakt zu anderen Menschen					

**12.2. Fragebogen portugiesisch** Instituto de Genética Humana, Vesaliusweg 12-14, D-48149 Münster/Alemanha Data: \_\_\_\_\_  
**Dados pessoais:** Prenome e Sobrenome: \_\_\_\_\_ Sexo: masculino \_\_\_\_\_ feminino \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_ Endereço completo: \_\_\_\_\_ Número de telefone: \_\_\_\_\_  
 Celular: \_\_\_\_\_ Email: \_\_\_\_\_ **Origem dos seus pais:** Mãe: europeia (especifique!) \_\_\_\_\_, africana \_\_\_\_\_, Índia (tribo?) \_\_\_\_\_, Asiata (especifique!) \_\_\_\_\_,  
 outra: \_\_\_\_\_ Pai: europeio (especifique!) \_\_\_\_\_, africano \_\_\_\_\_, Índio (tribo?) \_\_\_\_\_, Asiata (especifique!) \_\_\_\_\_, outro: \_\_\_\_\_ **Origem dos seus avós:** Mãe  
 da mãe: \_\_\_\_\_ Pai da mãe: \_\_\_\_\_ Mãe do pai: \_\_\_\_\_ Pai do pai: \_\_\_\_\_ **Por favor responda as seguintes perguntas dando de um a cinco pontos:**

	Totalmente verdade	Mas ou menos verdade	Não tenho certeza	Erra- do	Total- mente errado
1. Eu consigo seguir bem os atores/atrizes numa novela					
2. Muitas vezes eu não reconheço os meus próprios amigos					
3. Algumas pessoas na minha família tem dificuldade reconhecer rostos					
4. Muitos já reclamaram que eu não os reconheci					
5. Eu sei logo se eu conheço um rosto ou não					
6. Demoro muito para reconhecer as pessoas					
7. Eu sempre reconheço os meus familiares					
8. Acho facilmente coisas que não estão no lugar de sempre					
9. Geralmente eu reconheço as pessoas pelas suas vozes					
10. Eu consigo muito bem imaginar uma rosa vermelha					
11. Eu consigo bem imaginar na minha mente os rostos dos meus amigos					
12. Reconheço logo pessoas famosas					
13. As vezes pessoas que nunca ví antes me parecem conhecidas					
14. Sei logo se um rosto é de um homem ou de uma mulher					
15. Acho fácil correr para trás numa sala ou num corredor					
16. <b>Nunca</b> me perco num lugar desconhecido					
17. Sei logo se um rosto de uma pessoa é bonito ou não					
18. <b>Não</b> reconheço bem a emoção de um olhar (alegria, raiva, tristeza...)					
19. <b>Não</b> gosto de festa porque tenho medo de não reconhecer um amigo					
20. Tenho dificuldade reconhecer pessoas que ví só pouco tempo no dia antes					
21. Tenho muito contato com outras pessoas					

### 12.3. Interviewbogen deutsch

Institut für Humangenetik, Westfälische Wilhelms Universität Münster, Germany

**Interview** version 28.11.06, © Ingo Kennerknecht

**Datum:**                      **Untersucher:**                      **Erfassungsmodus:**

Name:	<b>Kommentar:</b>  <b>PA            ?PA            non PA</b>      <b>Geschwister ?</b> Reihenfolge / Alter:
Vorname:	
Geburtsdatum:	
Straße:	
PLZ;Ort:	
Tel.:	
Handy:	
Fax:	
Email:	
Beruf:	

#### Familienanamnese

Erkrankungen (erbliche) in der Familie:	Geistige Behinderung in der Familie:
Schizophrenie oder andere psychiatrische/neurologische Erkrankungen in der Familie:	

#### Eigenanamnese

Schwangerschaftsverlauf (Probleme?): o unauffällig            o Komplikationen (welche?) Schwangerschaftsdauer: Geburtsverlauf (spontan, Zange, Kaiserschnitt) Apgar Score: Geburtsgewicht:        Länge:        Kopfumfang: Freies Sitzen:            Erste Schritte: Erste Worte:	Erkrankungen im Kindesalter/Jugendalter: <ul style="list-style-type: none"> <li>• „Kinderkrankheiten“:</li> <li>• chronische Erkrankungen:</li> <li>• OPs im Kindesalter:</li> <li>• Neurochirurgische Intervention</li> <li>• Hirnhautentzündung:</li> <li>• Sonstige Erkrankungen:</li> </ul>
--	--

#### Kopfverletzungen, Zentralnervöse Störungen

Schädel-Hirn-Trauma (wann?): Bewusstlosigkeit: Neurologische Auffälligkeiten (Migräne, Epilepsie) Sonstige:	Diagnostik im Kopfbereich (auch Indikation angeben) <ul style="list-style-type: none"> <li>• EEG:</li> <li>• Rö Kopf:</li> <li>• Kopf CT</li> <li>• MRT:</li> <li>• Sonstige:</li> <li>• IQ-Test (wann?, welcher?):</li> </ul>
--	---

## Augen

Kurzsichtig	Dpt:	Schielen:
Weitsichtig	Dpt:	Astigmatismus
Brille oder Kontaktlinsen ?		Farbenblind
Alterssichtigkeit:		Gesichtsfeldausfälle
Sonstiges:		

## Gehör und andere Sinne

Gehörprobleme:	
Jmdn. an der Stimme erkennen:	
Jmdn. Heraushören aus einem Stimmengewirr (Partyeffekt):	
Verstehen sehr schneller Sprache:	
Verstehen sehr hoher Stimmen:	
Besonders Geräuschempfindlich	
Geruchssinn:	
Geschmackssinn:	süß / sauer / salzig / bitter
Temperaturempfinden:	kalt / warm
Schmerzempfinden	

## Fertigkeiten

Leseschwäche				
Rechtschreibschwäche				
Rechenschwäche				
Muttersprache:				
Andere Sprachen:				
Rückwärtsgehen in einem Raum mit Hindernissen:				
Feinmotorik: Basteln:	sehr gut	gut	mäßig	schlecht
Li/Re-Händer				

## Privater, schulischer Werdegang, Sozialverhalten

Kindergarten:	Macher / Mitläufer / Indifferent
Grundschule:	Macher / Mitläufer / Indifferent
Weiterführende Schule:	Macher / Mitläufer / Indifferent
Ausbildung:	Macher / Mitläufer / Indifferent
Beziehungen aufbauen	sehr gut / gut / mittel / mäßig / schlecht
Gruppenverhalten	sehr gut / gut / mittel / mäßig / schlecht
Gesellig / Schüchtern / Indifferent	
Anzahl Freunde zu denen regelmäßig Kontakt besteht	
Aktiv in einem Verein	
Sonstige Aktivitäten / Hobbies	

## Orientierung:

Waldspaziergang ohne feste Wege – Orientierung ? (Gefühl, Himmelsrichtung, Sonne?)  
Orientierung in unbekannter Stadt mit/ohne Karte ?

## Objekterkennung:

Unterscheidung von Tieren einer Art (Hunderassen (Dalmatiner vom Pudel) / Vogelarten (Spatz von Amsel)

Inneres Bild: lebhaft / 3D / nur wie Foto / nur Umrisse, Silhouette / bunt / SW

Unterscheidung Bäume (Eiche von Kastanie)

Inneres Bild: : lebhaft / 3D / nur wie Foto / nur Umrisse, Silhouette / bunt / SW

Langstielige wunderschöne rote Rose („Herumwandern“ um die Rose)

Inneres Bild: lebhaft / 3D / nur wie Foto / nur Umrisse, Silhouette / bunt / SW

Tisch mit verschiedenen Gegenständen merken, ggf. weißes Blatt Papier mit diversen Schreibutensilien:

– Inneres Bild? Vorhanden? Oder nur das Wissen, welche Gegenstände da sind

Handy / Brille / Mantel an der Garderobe unter 20 anderen Wiederfinden?

Können Sie einen einfachen 3D Gegenstand, z.B. Würfel, in Gedanken rotieren?

## Gesichter - Sehen

Können Sie gut das Alter einer Person schätzen?

Können Sie gut das Geschlecht einer Person erkennen?

Wie gut können Sie Stimmungen auf Gesichtern ablesen?

Können Sie sagen, ob ein Gesicht attraktiv ist?

Entspricht Ihre Einschätzung der allgemeinen Ansicht von attraktiven Gesichtern?

Brauchen Sie im Gespräch Blickkontakt? Wenn „ja“ ab welchem Alter erinnerlich?

Einschätzung vom Interviewer: Blickkontakt nein / wenig / regelmäßig

Stört es Sie, wenn Sie jemand länger anschaut oder merken Sie es gar nicht?

Wohin schauen Sie, wenn sie mit jemanden sprechen?

Warum?

Inneres Bild vom Partner	klar / verschwommen / nicht vorhanden	Augenfarbe?
Inneres Bild von Eltern	klar / verschwommen / nicht vorhanden	Augenfarbe?
Inneres Bild vom Interviewer	klar / verschwommen / nicht vorhanden	Augenfarbe?

## Gesichter - Erkennen

Woran erkennen Sie eine Person, die auf der anderen Straßenseite auf einer Bank sitzt?

Gangbild Silhouette Gesicht (Augen, Nase, Mund ...)

Woran erkennen Sie eine Person, die ihnen entgegen kommt?

Gangbild Silhouette Gesicht (Augen, Nase, Mund ...)

Woran erkennen Sie eine Person auf einer Feier?

Gangbild Silhouette Gesicht (Augen, Nase, Mund ...)

Wie lange müssen Sie mit einer Person Kontakt haben, bis Sie sie am selben Tag sicher wieder erkennen (z.B. nach einem sehr interessanten Gespräch)?

Nach einer Woche?

Wie lange müssen Sie jmdn. Anschauen bis Sie ihn in einer Gruppe ähnlicher Personen wieder erkennen?

Gibt es Situationen, die Sie meiden, weil sie fürchten Bekannte zu übersehen?

Sind Sie schon mal unvermittelt angesprochen worden mit: „Du siehst wohl auch keine kleinen Leute mehr/ Du grüßt wohl auch nicht mehr?“ (oder so ähnlich?)

Schon mal nahe Verwandte, gute Freunde oder Kollegen nicht erkannt?

häufig weniger häufig selten sehr selten

Werden Sie deswegen für arrogant oder stur gehalten?

Wie reagieren sie?

Grüßen die Anderen immer zuerst?

Wer grüßt häufiger?

Immer klar, ob die begrüßte Person bekannt ist oder nicht?

Können Sie auf Anhieb einen Bekannten erkennen (z.B. Tür auf – kurzes Reinschauen ohne zu Sprechen)?

Haben sie schon mal einen weniger gut Bekannten nach längerer Zeit wieder erkannt?

Beispiel:

Fällt es Ihnen schwer, schnell zu entscheiden, ob Sie jemanden schon einmal gesehen haben?

Wie gut können Sie Schauspieler wieder erkennen im Laufe eines Filmes? An was machen Sie das fest?

Haben Sie Probleme, wenn alle Schauspieler die gleichen schwarzen Anzüge tragen oder wenn häufiger Kostümwechsel vorkommt?

Bevorzugen Sie "Seifenopern", da die *Guten* und *Bösen* einfach an der Mimik / Kleidung zu unterscheiden sind?

Wie gut können Sie Menschen wieder erkennen, wenn sie äußerlich verändert oder im „Einheits-look“ sind: Karneval Schwimmbad Uniform (Polizist, Zöllner) Vereinskleidung

Würden Sie einen Politiker oder einen bekannten Filmschauspieler erkennen, wenn er auf der Straße oder öffentlichen Platz an Ihnen vorbeiläuft?

Würden Sie sich zutrauen, jemanden auf dem Bahnhof abzuholen, dessen Gesicht Sie nur von einem Photo her kennen?

Fällt es Ihnen schwer, im Restaurant den Tisch zu finden, an dem bereits Ihre Freunde sitzen?

Sind Sie immer früher da, als alle Anderen?

Erkennen Sie leicht Familienangehörige/Bekannte auf alten Fotos, die Sie das erste Mal sehen?

***Bei Verdacht auf PA:***

*Wann wurde Ihnen bewusst, dass Sie mit Gesichtern eine andere Betrachtungsweise haben?*

*Kennen Sie sonst noch Leute / Familienangehörige mit gleichen Problemen?*

**Anekdoten:**

## 12.4. Abkürzungsverzeichnis

Abb. Abbildung

AP acquired prosopagnosia

bzw. beziehungsweise

CP congenital prosopagnosia

DP developmental prosopagnosia

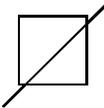
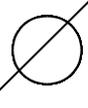
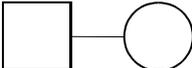
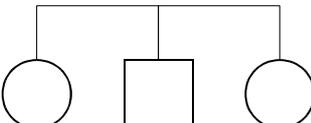
FB Fragebogen

HPA Hereditäre Prosopagnosie

PA Prosopagnosie

UNICEUMA Centro Universitário do Maranhão (private Universität in São Luís/Brasilien)

## 12.5. Erklärung der Stammbaumsymbole

		gesunder Mann, betroffener Mann
		gesunde Frau, betroffene Frau
		verstorben
		Indexproband, Indexprobandin
		drei Männer, vier Frauen
		fremdanamnestisch betroffener Mann fremdanamnestisch gesunde Frau
		durch Interview diagnostizierter gesunder Mann interviewte Frau mit unklarer Diagnose
		undefiniertes Geschlecht
		verheiratet
		Geschwister geordnet nach Alter
		zweieiige (dizygote) Zwillinge