

Bibliothèque numérique

medic@

**Dictionnaire des maladies
éponymiques et des observations
princeps : Marchesani (syndrome de)**

**WEILL, G. - Ectopie des cristallins et
malformations générales**

In : Annales d'oculistique, 1932, Vol. 169, pp. 21-44

lité facile à l'injection est un signe de grande valeur, certainement le meilleur que nous possédions actuellement, à condition qu'elle soit recherchée par un opérateur exercé à cette recherche ; car il ne suffit pas de dire que l'injection a passé, mais d'apprécier comment elle a passé. Et même si le passage a été facile, le sac peut néanmoins être gravement altéré. L'examen bactériologique ne vient qu'en seconde ligne et expose également à de graves mécomptes.

En attendant la découverte de signes meilleurs, c'est le sens clinique exercé de l'opérateur qui aura le dernier mot.

ECTOPIE DES CRISTALLINS ET MALFORMATIONS GÉNÉRALES (1)

G. Weill (Strasbourg)

En 1902, Achard donna le nom d'arachnodactylie à une affection congénitale que Marfan avait décrite pour la première fois en 1896, sous le nom de dolichosténomélie.

Il s'agit d'une maladie très rare, caractérisée par des modifications du squelette, de la musculature et du tissu adipeux, qui n'avait été observée que chez des enfants et à laquelle les pédiâtres seuls s'étaient intéressés.

Ce qui donne au point de vue ophtalmologique un intérêt particulier à l'étude de cette malformation, c'est que dans environ la moitié des cas observés on avait pu relever une anomalie congénitale des yeux que nous avons tous l'occasion de rencontrer : c'est l'ectopie des cristallins.

Grâce à cette coïncidence, les oculistes se sont, à leur tour, occupés de cette affection. La première communication ophtalmologique nous paraît être celle d'Ormond en 1924. Depuis lors le nombre de publications ophtalmologiques a augmenté.

(1) Un résumé de ce travail a été communiqué à la Société française d'ophtalmologie dans sa réunion annuelle en mai 1931.

Mais il est encore restreint, quoique Ormond dans une communication au Congrès international d'ophtalmologie de 1929 ait, à nouveau, attiré l'attention des oculistes sur la question.

Le hasard a voulu qu'au moment où paraissait le rapport d'Amsterdam avec la publication d'Ormond, nous avions en observation à la clinique ophtalmologique de Strasbourg un cas typique d'arachnodactylie avec ectopie des cristallins.

A cette occasion nous avons cherché à revoir quelques autres malades porteurs d'ectopie des cristallins ; il nous a été possible d'en retrouver 8 cas, observés par nous dans les deux dernières années, et de constater que ces porteurs d'ectopie des cristallins ne présentaient pas seulement, et avec une fréquence assez importante, les symptômes de l'arachnodactylie, mais encore d'autres malformations congénitales des plus curieuses, dont l'étude clinique, pathogénique et étiologique soulève de nombreux problèmes qui n'intéressent pas seulement l'ophtalmologiste.

Au moment où nous venions de rédiger un résumé de nos observations pour la réunion de la Société Française d'Ophtalmologie (mai 1931) nous avons appris que le professeur Wewe, d'Utrecht, s'était de son côté, et, indépendamment de nous, occupé du même sujet. M. Wewe a bien voulu nous communiquer le travail qu'il venait de terminer et qui a paru il y a quelques semaines dans l'*Archiv für Augenheilkunde*. La publication de Wewe, sur laquelle nous aurons l'occasion de revenir souvent, est partie d'un autre point de vue. Alors que nous avons recherché les malformations oculaires et générales des porteurs d'ectopie des cristallins, Wewe s'est efforcé de réunir des cas d'arachnodactylie : il a pu en trouver une soixantaine publiés, auxquels il a réussi à en ajouter 23 personnels, parmi lesquels 10 avec ectopie des cristallins.

Pour ceux qui s'intéressent plus spécialement à l'arachnodactylie nous renvoyons au travail de Wewe qui contient tout ce qui a été publié jusqu'ici sur la question, ainsi qu'une bibliographie très détaillée.

OBSERVATIONS PERSONNELLES

Parmi nos huit porteurs d'ectopie des cristallins le plus jeune avait 3 ans, le plus âgé 46 ans ; il y avait parmi eux deux enfants et 6 adultes ; 5 étaient du sexe féminin, 3 du sexe masculin ; dans 2 cas l'enfant et la mère présentaient la même malformation oculaire, mais des malformations générales différentes.

MALFORMATIONS OCULAIRES

Nos 8 malades présentaient une ectopie des cristallins ; mais alors que chez 7 d'entre eux la luxation était très prononcée et accompagnée d'un fort iridododésis avec légère décentration des pupilles, la huitième malade en présentait une forme fruste, compliquée de colobome des iris et des cristallins. Ces formes frustes nous semblent assez fréquentes ; elles sont souvent difficiles à reconnaître et par cela même passent souvent inaperçues. On devrait cependant toujours y penser et les rechercher lorsqu'on se trouve en présence de forte myopie avec fort astigmatisme ; très souvent dans ces cas on finit par trouver une légère ectopie pupillaire avec tremblotement partiel de l'iris qui mettent sur la voie du diagnostic.

Deux de nos malades étaient aphaques fonctionnels, par suite de luxation presque totale de leurs cristallins, et leur vision était sensiblement améliorée par des verres à cataracte ; les autres au contraire avaient une forte myopie avec astigmatisme de plusieurs dioptries.

Dans deux de nos cas la radiographie et l'examen ophtalmologique nous ont montré des cristallins calcifiés, logés dans le bas du vitré.

Un miosis extrême, et rebelle à tous les mydriatiques, a été rencontré chez deux de nos malades, accompagné d'atrophie très prononcée du tissu irien, que nous sommes tentés d'attribuer à une aplasie des muscles de l'iris, analogue à l'aplasie du reste de la musculature qu'on trouve chez un certain nombre de ces malades.

La plupart de nos malades, en particulier ceux qui étaient

arachnodactyles, frappaient par l'enfoncement de leurs yeux dans l'orbite.

Dans aucun de nos cas nous n'avons trouvé la mégalocornée, le nystagmus, l'aniridie ou la membrane pupillaire persistante relevés par quelques auteurs.

MALFORMATIONS GÉNÉRALES

A. ARACHNODACTYLIE. — Six de nos huit malades présentaient les signes classiques de l'arachnodactylie, très prononcée chez quatre d'entre eux, alors que chez les deux autres — un enfant

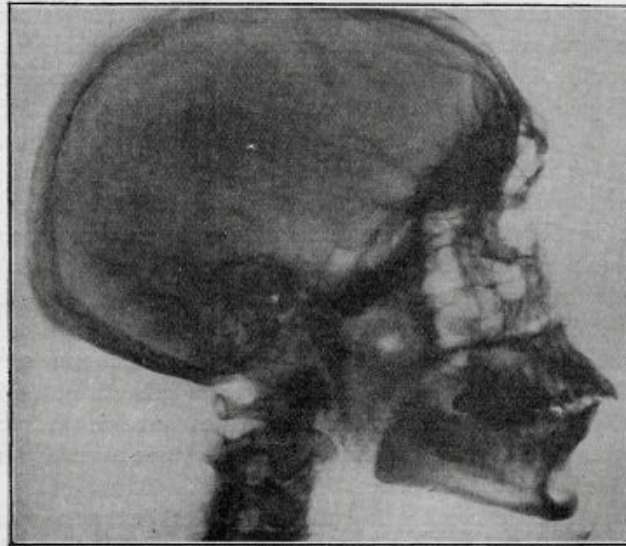


FIG. 1

Crâne énorme avec dolichocéphalie et prognathisme (arachnodactylie).

de trois ans et un autre de six ans — il s'agissait de formes moins développées, avec dimensions exagérées des mains et des pieds.

Contrairement à ce que fait supposer le nom d'arachnodactylie il ne s'agit pas seulement dans ces cas d'une malformation des doigts en forme de pattes d'araignée, mais d'une multitude

d'autres malformations intéressant tout le squelette, la musculature, le tissu adipeux, les tendons et articulations, le cœur et le système pileux.

Ce n'est pas à tort qu'on a considéré l'arachnodactylie comme une forme de gigantisme congénitale : en effet tous nos arachno-



Main d'arachnodactylie Main normale

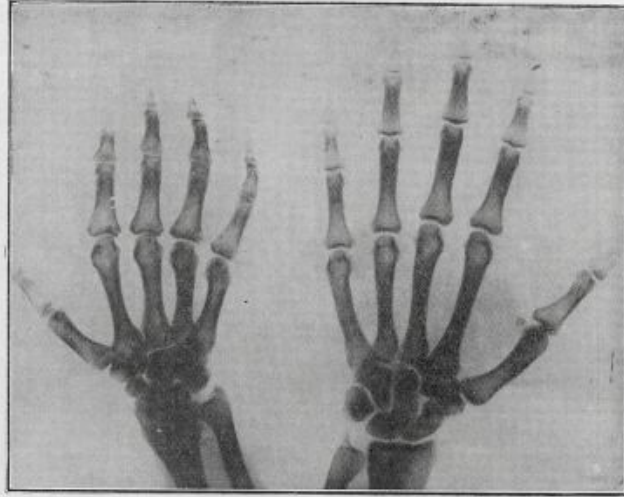
FIG. 2.

dactyles avaient une taille sensiblement supérieure à la moyenne des personnes de leur âge et de leur sexe ; le plus âgé de nos malades, un homme de 46 ans, mesurait 1 m. 95, les femmes dépassaient toutes 1 m. 72.

Leur squelette présentait un grand nombre de particularités décelées par la radiographie. Chez l'un d'eux (voir figure 1), le crâne frappait par sa grandeur, sa dolichocéphalie et son prognathisme très prononcés.

Il en était de même des deux enfants, dont le crâne dépasse la moyenne des enfants du même âge. Au contraire, deux autres arachnodactyles avaient une tête très petite, surtout comparée à leur grande taille.

La selle turcique était normale chez les uns, en particulier les enfants, alors que chez nos autres arachnodactyles au contraire, elle était très peu développée.



Main normale Main anormale

FIG. 2.

A plusieurs endroits du crâne la radiographie montrait des calcifications, une fois aussi dans la glande pinéale.

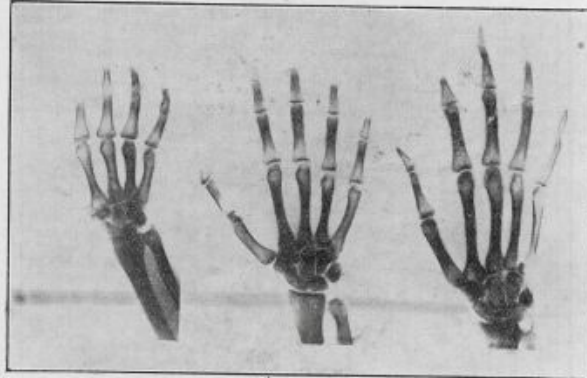
Chez un de nos malades un cristallin était totalement calcifié.

Des lésions multiples furent trouvées à la colonne vertébrale : à part les deux enfants, tous présentaient une ou plusieurs scoliozes, alors que chez les enfants on découvrait un spina bifida.

Dans deux cas un mal de Pott était visible avec foyers multiples. Mais ce qui frappait le plus c'était *la grandeur démesurée des mains et des pieds* chez tous nos arachnodactyles, y compris

les deux enfants. Cet allongement exagéré était situé dans les diaphyses, les métacarpiens, métatarsiens et premières phalanges, comme le montre les photographies (Radios n^{os} 2, 3, 4).

Vus de face, plusieurs de nos arachnodactyles frappent par l'enfoncement de leurs orbites et par leur ouverture exagérée qui paraît tenir à un rapetissement particulier de l'étage antérieur du crâne.



Main de suédois

Main normale

Main arachnodactyle

FIG. 4

Le thorax chez la plupart de nos malades était très aplati, enfoncé, et présente l'aspect du thorax tuberculeux ; les épaules sont affaissées, les homoplates écartées du thorax.

Toutes ces modifications du squelette donnent aux arachnodactyles un aspect et une démarche particulières auxquels s'ajoute une maigreur très marquée, par suite d'atrophie de la musculature et du tissu adipeux.

Alors que d'après Wewe les arachnodactyles auraient souvent une figure vieillotte, deux de nos cas avaient au contraire un teint frais et rose contrastant avec leur maigreur et rappelant un peu certains types d'infantilisme.

Presque toujours nous avons trouvé une rétraction très prononcée des tendons fléchisseurs, surtout aux mains, que plu-

sieurs de nos malades n'arrivaient ni à fermer ni à ouvrir complètement.

B. NANISME. — Jusqu'ici toutes les publications concernant les malformations squelettiques des porteurs d'ectopie des cristallins ne mentionnent que l'arachnodactylie, qui, comme nous

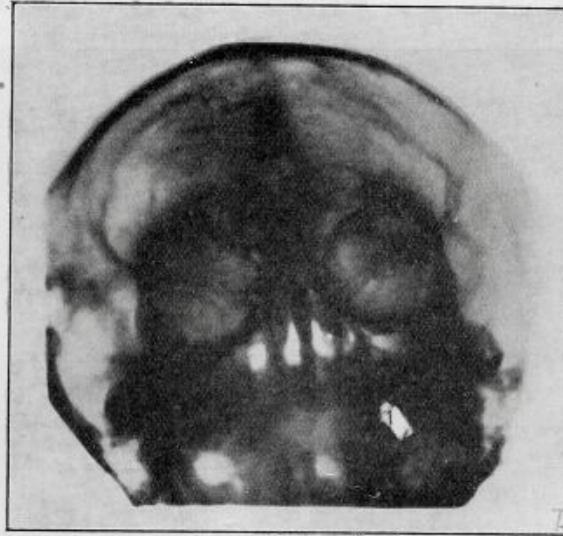


FIG. 5
Cristallins calcifiés, de face

venons de le dire, pourrait être rangée dans le cadre du gigantisme congénital.

Nous avons au contraire trouvé chez deux porteurs d'ectopie cristallinienne des signes très prononcés de nanisme.

Il s'agit de deux femmes ayant dépassé toutes deux la quarantaine, et ne mesurant comme taille qu'1 m. 42 et présentant les caractères marqués du nanisme. L'une d'elles avait un enfant arachnodactyle.

Les deux, comme du reste, plusieurs de nos arachnodactyles, avaient le cuir chevelu très peu fourni, alors que l'une d'elles

frappait par une hypertrichose très marquée des lèvres et du menton qui depuis des années l'obligeait à une épilation journalière.

Les deux présentaient un teint rappelant un peu le myxœdème. Comme chez nos arachnodactyles les tendons de nos deux naines étaient fortement rétractés, en particulier chez l'une d'elles, dont les doigts très petits, trapus, et à extrémités renflées, ne pouvaient qu'imparfaitement être ouverts ou fermés.

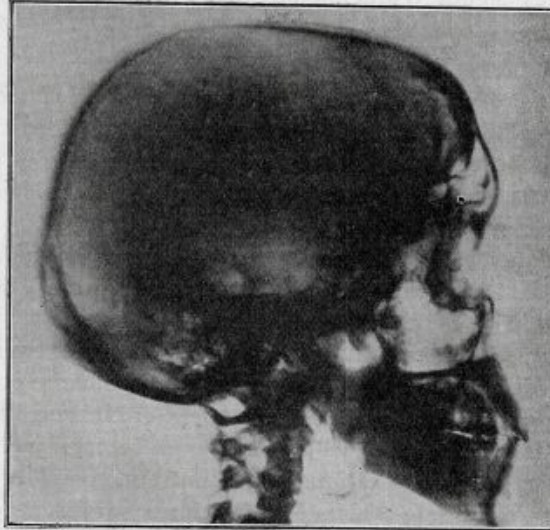


FIG. 6
Cristallins calcifiés, de profil

Enfin chez les deux les radiographies montrent une ou plusieurs scolioses et des arthropathies multiples aussi bien aux extrémités qu'aux vertèbres. Le crâne était très grand chez l'une, excessivement petit chez l'autre.

A côté des luxations, les cristallins d'une de nos naines étaient totalement calcifiés (voir les radios des fig. 5 et 6 et de la planche II).

C. AUTRES MALFORMATIONS GÉNÉRALES RARES. — Plusieurs

auteurs ont signalé d'autres malformations chez les porteurs d'ectopie des cristallins, telles que des anomalies du pavillon de l'oreille, du palais, des ongles, des organes génitaux, etc.

Parmi nos malades, nous avons une fois — chez un enfant de 3 ans — trouvé une ectopie des testicules, alors qu'au point de vue des organes génitaux les autres paraissaient normaux.

Plusieurs de nos malades étaient mariés, avaient des enfants qui dans deux cas présentaient à côté de leur malformation oculaire des signes d'arachnodactylie.

PATHOGÉNIE ET ÉTIOLOGIE

Le caractère congénital des malformations présentées par nos huit malades n'est pas douteux, comme il ressort aussi bien de nos observations personnelles que de celles des autres auteurs, mais leur pathogénie de même que leur étiologie sont encore inconnues.

Les quelques cas publiés avec autopsie n'ont donné aucun éclaircissement à ce sujet et nous en sommes réduits à des hypothèses dont je ne citerai que quelques-unes (1).

Ormond pense à une altération profonde de la croissance dans un stade précoce du développement embryonnaire et range l'arachnodactylie dans le même cadre que le crétinisme, l'achondroplasie, le mongolisme, le gigantisme et le nanisme. Pour lui la plupart des modifications se rencontreraient dans les tissus venant du mésoblaste ; mais les difficultés surgissent quand on considère les symptômes oculaires, le cristallin, de même que le dilatateur de l'iris et le ligament suspenseur étant d'une autre origine.

Salle décrit des modifications de l'hypophyse et de la selle turcique provoquées par une saillie osseuse de la base du crâne. L'hypophyse elle-même contenait de nombreuses cellules éosinophiles que l'auteur considère comme pathologiques ; mais

(1) Depuis la rédaction de notre travail, deux de nos malades — observations n° II et n° III — sont morts, et nous avons pu faire procéder à leur autopsie à l'institut d'anatomie pathologique de la Faculté de Médecine (Directeur : M. le Prof. Géry).

Les procès-verbaux d'autopsie que nous devons à l'obligeance de Mlle la Doctoresse Hoerner, se trouvent pages 33 et 34.

de nombreuses recherches faites plus tard de différents côtés sur des hypophyses normales ont régulièrement trouvé les éosinophiles ainsi que des formations kystiques des lobes moyen et antérieur.

Börger mentionne les lésions congénitales du cœur, mais les glandes endocrines — thymus, thyroïde — seraient normales. L'hypophyse contiendrait des formations kystiques antérieures et moyennes, mais en somme les glandes endocrines lui paraissent normales.

Igersheimer ne croit pas à une lésion endocrine, aussi peu au point de vue clinique que radiographique.

Ganther accuse une maladie fébrile intercurrente de la mère d'être la cause de l'arachnodactylie.

Poynton admet une dystrophie musculaire,

Piper des troubles de la nutrition embryonnaire, alors que Stettner pense dans deux de ses cas à des lésions provoquées par l'application des rayons X sur l'embryon.

Thaden en relevant le grand nombre de malformations en cherche la cause dans des anomalies des glandes endocrines.

Marfan considère l'arachnodactylie comme un trouble trophique d'origine névropathique et estime qu'aucun fait précis ne permet d'en faire une affection d'origine endocrine.

Neresheimer se basant sur des recherches et épreuves fonctionnelles faites d'après Eppinger et Hess ne croit pas à un rapport de cause à effet entre l'arachnodactylie et la sécrétion interne, sans cependant l'exclure.

Les épreuves d'Eppinger et Hess sur la vagotonie ont du reste été réfutées ; quant aux épreuves d'Abderhalden elles n'ont été, que nous sachions, faites dans aucun cas d'arachnodactylie.

Méry et Babonneix songent à une influence hérédo-spécifique. Wewe dans son grand travail tout récent considère l'arachnodactylie comme une affection congénitale systématique souvent familiale et héréditaire, caractérisée par un développement anormal des tissus du mésoderme, *dystrophia mesodermalis congenita*, *typus Marfan*.

Les malformations oculaires seraient d'après lui également à mettre sur le compte de lésions secondaires et fortuites, pro-

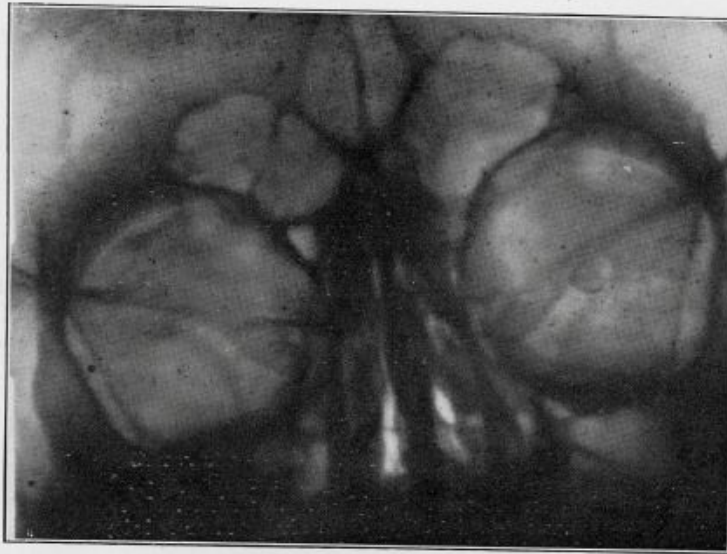
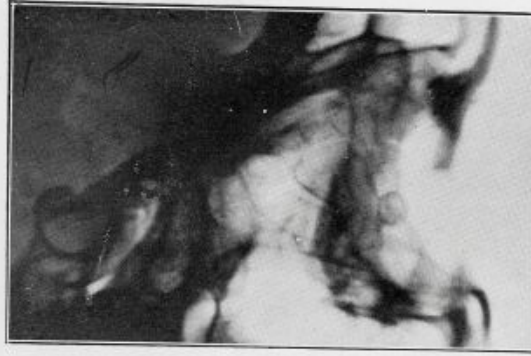
voquées par des lésions primaires du mésoderme. Pour lui l'origine endocrine doit être exclue, d'autant plus que les recherches anatomiques poussées dans cette direction n'auraient donné aucun résultat. La recherche du métabolisme basal pratiquée chez cinq de ses malades a donné dans un cas une diminution de 2,8 %, dans trois autres jusqu'à 12 %. D'autres auteurs avaient obtenu dans plusieurs cas des résultats assez contradictoires. Brock, 2, 94 % au-dessus de la normale, Young, une diminution de 30,6 %.

OPINION PERSONNELLE

Les différentes hypothèses que nous venons de citer ne nous permettent donc pas de formuler une idée précise sur la pathogénèse aussi bien de l'arachnodactylie que des autres malformations associées à l'ectopie des cristallins. Aucune ne répond à toutes les questions que soulève le problème.

Et cependant il nous semble qu'au point de vue clinique et en prenant en considération nos connaissances actuelles sur les répercussions que provoquent les déficiences des glandes endocrines, un rapport de cause à effet paraît très probable entre les modifications pathologiques de ces glandes et les multiples malformations que nous avons mentionnées dans nos observations. Gigantisme, nanisme, rétractions tendineuses, calcifications des cristallins et du crâne, anomalie du système pileux.

Nous estimons qu'il y a lieu de considérer toutes ces malformations comme résultant d'une dystrophie dont les causes étiologiques peuvent être multiples et variées ; l'influence de ces dystrophies sur les glandes endocrines est connue et nous en trouvons des exemples assez fréquents chez les hérédo-syphilitiques, chez les enfants issus de parents alcooliques, dans les cas de consanguinité ; peut-être même y aurait-il lieu d'y ajouter encore d'autres agents nocifs, tels que les rayons X ou une maladie intercurrente pendant la grossesse. Nous savons d'autre part que l'ingestion de certaines substances telles que la naphthaline ou une nourriture avitaminée ont donné lieu



G. WEILL. — Ectopie des cristallins et malformations générales.
Détail en grandeur nature des figures 5 et 6, montrant le cristallin calcifié.

G. Debergue, Imp., Paris.

G. Doin et C^o, Éditeurs, Paris.

dans certaines expériences de laboratoire à la naissance de rejetons présentant à côté de malformations oculaires d'autres malformations comparables à celles que nous avons trouvées chez certains de nos malades.

Toutes ces causes de dystrophies peuvent manifester leur action sur le développement de l'embryon en général et sur celui de ses glandes endocrines (hypophyse, parathyroïde, etc.) en particulier, sans qu'il soit possible, dans l'état actuel de nos connaissances, de discerner ni leur nature, ni la part qui revient à chacune d'elles.

PROCÈS-VERBAUX D'AUTOPSIE DES OBSERVATIONS N° II ET N° III

N° II : M. D., 47 ans. Homme de très grande taille, près de 2 mètres, très maigre. Allongement du squelette, en particulier des doigts et des orteils.

Pannicule adipeux peu prononcé. Cœur de volume normal. La valvule mitrale présente sur toute sa face libre un épaissement jaunâtre, vallonné, de consistance un peu gélatineuse. Aspect d'une endocardite guérie ou d'une dégénérescence muqueuse.

Corps thyroïde de taille petite pour la grande taille du sujet. Pas d'altération macroscopique. Parathyroïde petite, d'aspect normal. Thymus — environ 18 grammes — volumineux pour l'âge du sujet, pas de sclérose. Surrénales de taille normale, sans formation adénomateuse.

Crâne : épais, augmenté dans tous les diamètres, de hauteur exagérée. Dure-mère : tendue, un peu opaque, aplasie partielle de la faux du cerveau en avant au niveau des lobes frontaux avec symphyse de ceux-ci. Hypophyse de taille normale ne paraissant pas altérée.

Diagnostic anatomo-pathologique

Arachnodactylie, absence partielle de la faux du cerveau, symphyse des lobes frontaux. Ancienne endocardite mitrale.

Les glandes endocrines ont été remises à l'Institut d'histologie pour examen microscopique, la réponse ne m'est pas encore parvenue.

N° III : M^{me} B. Catherine, 27 ans. Femme jeune, de grande taille, corps puissant, membres inférieurs et supérieurs très graciles, minces, allongement démesuré des doigts, moins prononcé aux orteils. Masses musculaires fortes au tronc, faibles aux extrémités. Cœur : 490 grammes, volume augmenté, forme élargie et légèrement allongée. Cavités droites, oreillette, ventricule un peu dilatés, cavités gauches

gauches, oreillette et ventricule très dilatés. Valvule aortique dilatée, la valvule postérieure et la gauche sont soudées à leur jointure qui est raccourcie, épaissie. Les valvules sont étirées en longueur et ne s'appliquent pas contre l'aorte qui est dilatée en arrière des valvules en petites ectasies sacciformes. Hypertrophie notable du cœur gauche. Aorte intrapéricardique : dilatation ectasique très fortement accusée, surtout en arrière et à droite. Poumon gauche — sommet — tuberculose chronique avec épaississement pleural très prononcé. Thyroïde normale congestionnée, parathyroïde normale sans lésions macroscopiques visibles. Thymus non reconnaissable, perdu dans la graisse. Pancréas ferme, normal. Rate augmentée de volume, hyperplasie de la pulpe rouge. Foie de volume augmenté, surrénales de volume normal, pas de sclérose, la médullaire ne se distingue pas de la couche pigmentaire brunâtre un peu foncée, de dessin flou. Encéphale : pie-mère, convexité, cerveau, glande pinéale normaux. Hypophyse petite, normalement conformé, enfoncée profondément dans la selle turcique.

Diagnostic anatomopathologique

Arachnodactylie, endocardite aortique ancienne, congestion pulmonaire. Pas de lésions macroscopiques des glandes endocrines.

Ces dernières ont été remises à M. le Professeur Max Aron de l'Institut d'histologie pour examen microscopique. Voici la réponse de M. Aron en date du 4-12-1931 :

« Je n'ai rien trouvé de frappant. Voici les constatations que j'ai faites :

- 1) Hypophyse : lobe postérieur : rien à signaler
 lobe intermédiaire : normal
 lobe antérieur : cellules éosinophiles peu abondantes
- 2) Thyroïde : signes d'activité excrétrice faible
- 3) Pancréas : îlots de Langerhans normaux
- 4) Surrénales : rien à signaler. Aucune lésion évidente
- 5) Ovaires : scléro-kystiques. »

OBSERVATIONS DE MALADES

Observ. n° 1 — M^{lle} M. L., âgée de 42 ans, institutrice, atteinte de forte myopie avec ectopie des cristallins et légère corectopie. Iridodonsis. Vision : O. D. = 6/18 + 6 D. ; O. G. : 6/18 — 26 D. Aspect général de la malade : très petite taille — 1 m. 42 — teint pâle, maxillaires supérieurs saillants, peau de la face ridée, rappelant le

mongolisme. Rien d'anormal au point de vue psychique. Le système pileux des lèvres et du menton est fortement développé au point de nécessiter depuis des années une épilation quotidienne ; le cuir chevelu au contraire est peu fourni et les cheveux plutôt raréfiés. La musculature et le tissu adipeux sont normaux. Les mains sont particulièrement petites, les doigts légèrement crochus, trapus et renflés à leur extrémité ; les tendons fléchisseurs durs et rétractés empêchent la fermeture et l'ouverture complète des mains. Nanisme prononcé.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE. (Service de radiologie de l'Hôpital Civil):

Crâne de profil : crâne petit. Aucune lésion osseuse visible. Pas d'impressions digitales. Selle turcique extrêmement petite. Les apophyses clinôidiennes antérieures et postérieures sont bien visibles. Les apophyses clinôidiennes postérieures sont très longues et tournées en avant rejoignant presque les antérieures. Pas de raccourcissement de la partie antérieure de la base. Pas d'ostéosclérose. Voûte crânienne sans particularités. Les apophyses styloïdes sont très longues.

Crâne (base) : Aucune lésion osseuse visible. Rochers sans particularités. Sinus sphénoïdaux libres.

Crâne de face : pas de lésion osseuse visible. Pas de sclérose osseuse. Sinus frontaux et maxillaires libres. Trou grand rond droit, un peu plus grand que le gauche.

Colonne dorsale : légère scoliose de D I-D VI. Calcification du nucléus pulposus entre D III, D IV, D V et D VI et surtout entre D VIII et D IX. Calcification des cartilages costaux des arcs antérieurs de la 8^e et 9^e côte des deux côtés. La dernière côte est rudimentaire.

Colonne lombaire : Début d'ostéophytes à l'angle inférieur droit de L II. Sacralisation complète de l'apophyse transverse droite de L V. Effilement des angles inférieurs de L IV.

Bassin, sacrum, articulations sacro-iliaques et coxo-fémorales : sans lésions osseuses.

Articulations des deux genoux sans lésions osseuses. Aspect très gracile des os. Les lignes épiphysaires ne sont plus visibles.

Deux mains de face : aucune lésion osseuse. Mains très petites. Pas d'allongement des métacarpiens ni des phalanges. Les lignes épiphysaires ne sont plus visibles. Dessin et contours osseux partout nets. Pas de périostite.

CONCLUSIONS :

Aspect radiologique d'une naine. Crâne petit. Selle turcique

petite. Hypertrophie des apophyses clinoidiennes postérieures. Trou grand rond droit plus grand que le gauche. Légère scoliose dorsale supérieure. Calcification du nucléus pulposus du disque intervertébral entre D III, D IV, D V, D VI et surtout entre D VIII et D IX. Dernière côte rudimentaire. Calcification des cartilages costaux de la 8^e et 9^e côte. Début d'ostéoarthrite déformante de L II et L IV. Sacralisation complète de l'apophyse transverse droite de L V.

Mains très petites, sans lésions osseuses, sans allongement ni des métacarpiens ni des phalanges.

Observ. n° II. — M. D., 46 ans. Forte myopie avec ectopie des cristallins, léger iridodonsis. Taille : 1 m. 95 ; le malade frappe par sa grande tête, son prognathisme, sa maigreur. Les épaules sont relativement étroites, les homoplates écartées. Les cheveux sont peu fournis, la musculature et le tissu adipeux peu développés. Les mains et les pieds très grands, les tendons fléchisseurs rétractés. Arachnodactylie typique.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Crâne de profil : dolichocéphalie très prononcée. L'os frontal est très développé, épais avec des traînées d'ostéoclérose. La selle turcique est peu profonde ; aplatie. Les apophyses clinoidiennes antérieures et postérieures sont bien visibles, les postérieures montrant un éperon osseux en arrière et vers le bas. Une petite ossification est visible derrière la lame quadrilatère. Au-dessus des rochers on voit deux calcifications de la grosseur d'une noisette chacune, montrant des contours nets. Une petite ossification est visible plus en avant. Le maxillaire supérieur et inférieur montrent un prognathisme assez prononcé.

Crâne de face : crâne très grand. Les calcifications sont visibles à droite. Le sinus frontal gauche est beaucoup plus grand que le droit, il montre un voile diffus. Sinus maxillaires grands, mais libres. Hypertrophie des cornets.

Colonne cervicale de profil : pas de lésion osseuse ; pas de signe d'arthrite ou de mal de Pott, pas de scoliose.

Colonne dorsale de face : légère scoliose dorsale à la hauteur de D III-D IV. Les corps vertébraux sont grands, mais bien formés. Pas d'arthrite. Les apophyses articulaires sont fortement développées. Les dernières côtes sont très longues.

Colonne lombaire : sans particularité. Une petite ossification est visible au-dessous de l'apophyse transverse gauche de L V.

Bassin : très grand, mais sans lésions osseuses. Des phlébolithes sont visibles dans le petit bassin des deux côtés. Coxa valga très prononcé des deux côtés. Articulations coxo-fémorales et sacro-iliaques libres.

Deux mains de face : les deux mains sont très grandes. Elles sont allongées et seulement agrandies dans le diamètre longitudinal. Cet allongement se voit surtout à la hauteur des diaphyses, des métacarpiens et des premières phalanges. L'épaisseur des os est restée normale. Le dessin osseux est partout net sauf à la phalangette du médius droit qui montre une épaisse bande d'ostéosclérose à son intérieur. Aucun épaissement du périoste nulle part.

Deux pieds de face : les deux pieds sont très grands et surtout très longs. Cet allongement se voit également à la hauteur des métatarsiens et des premières phalanges. L'épaisseur est normale. Le dessin et les contours osseux sont partout normaux, aucun épaissement du périoste. Les scaphoïdes sont très larges avec un os sésamoïde surnuméraire (os tibial externe) visible à gauche.

CONCLUSIONS :

Crâne très grand. Dolichocéphalie très prononcée. Epaissement de l'os frontal avec des traînées d'ostéosclérose. Selle turcique peu profonde, aplatie avec un éperon osseux des apophyses clinoidiennes postérieures. Trois calcifications intracrâniennes (deux grandes, une petite) sont visibles à droite dans les parties moyennes. Prognatisme assez prononcé. Légère scoliose dorsale de D III-D IV. Les dernières côtes sont très longues. Coxa valga des deux côtés. Phébolithes dans le petit bassin. Les 2 mains et les 2 pieds sont très grands et surtout très longs ; ils sont allongés et non épaissis. Cet allongement se montre surtout à la hauteur des diaphyses des métacarpiens, des métatarsiens et des premières phalanges. L'épaisseur est restée normale. Dessin osseux partout net sauf à la phalangette du médius droit qui montre une épaisse bande d'ostéosclérose à son intérieur. Les scaphoïdes sont très larges aux deux pieds avec un os sésamoïde surnuméraire (os tibial externe) à gauche.

Observ. n° III. — M^{me} B., 27 ans. Ectopie des cristallins, iridodonésis, myosis extrême ne cédant à aucun mydriatique, amaurose totale de l'œil droit avec calcification du cristallin (voir radiographie.) Taille 1 m. 75.

très petite tête, yeux très enfoncés. Thorax plat, épaules étroites, homoplates écartées. Bras et jambes très longs de même que les mains et les doigts, ces derniers crochus et amincis (radio.) Hypoplasie de la musculature et du tissu adipeux. Très fort développement des épiphyses des genoux, rétraction des tendons fléchisseurs. Genoux et hallux valgus. Lésions scléreuses des poumons, hypertension artérielle, aorte très élargie, cœur agrandi vers la gauche (suspect de spécificité). Bordet-Wassermann négatif. Arachnodactylie typique.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Crâne de profil : léger raccourcissement de la partie antérieure de la base du crâne avec ostéosclérose. Selle turcique un peu petite, mais de configuration absolument normale. Les apophyses clinoidiennes antérieures et postérieures sont bien visibles, elles se touchent. Pas d'impressions digitales, pas de disjonction des sutures, pas de périostite. Voûte crânienne sans particularités. *Cristallin calcifié visible dans l'orbite droite.*

Base du crâne : aucune lésion osseuse des étages moyen et postérieur. Glande pinéale calcifiée visible. *Cristallin calcifié est visible à droite.* Rochers et trous de la base sans particularités.

Colonne dorsale : *Scoliose de la colonne dorsale à partir de D I-D VII.* Lésions osseuses très étendues de D V. La partie inférieure droite du corps de D V montre une disparition de son dessin trabéculaire. Une forte réaction osseuse (ostéosclérose) est visible dans cette région, en plus on voit de la prolifération osseuse. Les contours inférieurs droits et la moitié inférieure du bord droit de D V sont tout à fait irréguliers. Les contours supérieurs de D VI sont tout à fait irréguliers également avec la prolifération osseuse à l'angle supérieur droit. Le disque intervertébral entre D V et D VI montre un pincement extrêmement net, plus prononcé à droite qu'à gauche. Il s'agit d'un foyer osseux bacillaire en partie déjà sclérosé, en partie encore en évolution. Les corps des vertèbres dorsales inférieures à partir de D VII sont très hauts, mais sans aucune lésion osseuse. La dernière côte est flottante de chaque côté.

Colonne lombaire de face : L, II, le corps montre un aspect plus opaque que L, I (ostéosclérose). Les contours supérieurs sont irréguliers, les contours inférieurs sont tout à fait déchiquetés. Le disque intervertébral entre L, II et L, III montre un pincement net.

L III : Le corps montre un écrasement de la moitié supérieure avec large destruction osseuse et subluxation du corps vertébral vers la droite. L'espace intervertébral entre L, II et L, III n'est plus visible, il est comblé à droite par la néoformation osseuse. Le bord

inférieur de L. III est également déchiqueté surtout à gauche où l'on constate un foyer de destruction osseuse avec un ostéophyte.

L IV : Les contours supérieurs du corps vertébral ont disparu à gauche où l'on voit également une zone de destruction osseuse, avec un grand ostéophyte. Le disque intervertébral entre L. III et L. IV n'est plus visible. La moitié supérieure gauche du corps de L. IV montre une condensation osseuse nette.

L V : pas de foyer osseux. Sacralisation complète des apophyses transverses qui atteignent l'os iliaque des 2 côtés.

Colonne lombaire de profil :

L I : Les contours inférieurs sont irréguliers, le disque entre L. I et L. II est pincé dans la moitié antérieure, un pont osseux relie le bord antérieur inférieur au bord supérieur antérieur de L. II.

L II : contours supérieurs irréguliers. Large destruction de la moitié inférieure antérieure du corps vertébral avec subluxation en arrière.

L III : Ecrasement du corps vertébral avec destruction de la moitié supérieure. Un autre foyer de destruction osseuse est visible dans la région postéro-inférieure.

Bassin : pas de lésions osseuses. Coxa valga des deux côtés surtout à gauche. Les ischions montrent une ligne presque verticale.

Deux genoux de face : pas de lésions osseuses, pas de périostite. Dessin osseux partout nets. Les deux genoux montrent une augmentation de leur grandeur en général.

Pied droit de profil : pied plat très long, allongé surtout dans la région des métatarsiens. Dessin et contours osseux partout nets. Articulation tibio-tarsienne droite libre. Augmentation du diamètre longitudinal des métatarsiens.

Deux mains de face : Les os des deux carpes sont un peu agrandis. Allongement énorme de tous les métacarpiens et des phalanges des deux mains. Les métacarpiens et les phalanges des deux mains montrent une augmentation très prononcée de leur diamètre longitudinal. Leur diamètre transversal par contre n'est pas augmenté. Le dessin et les contours sont partout nets. Pas de périostite, pas de foyers osseux. La phalangette de l'index gauche manque presque complètement (ancien traumatisme).

CONCLUSIONS :

Léger raccourcissement de la partie antérieure de la base du crâne avec ostéosclérose. Cristallin calcifié visible à droite. Scoliose dorsale supérieure et moyenne. Mal de Pott en partie ancien, en partie encore en activité à droite entre D V et D VI. Allongement des corps des vertèbres dorsales inférieures. Der-

nières côtes flottantes. Mal de Pott de L II, L III et L IV avec large destruction vertébrale, subluxation et ostéoarthrite déformante secondaire. Sacralisation des apophyses transverses de LV. Coxa valga surtout à gauche. Pied plat avec allongement des métatarsiens. Allongement très prononcé de tous les métacarpiens et des phalanges des deux mains sans lésions osseuses.

Observ. n° IV. — M^{me} W., 52 ans. Colobome bilatéral de l'iris et des cristallins avec léger iridodonsis. Taille 1 m. 72, très petite tête, face rose, thorax très plat et enfoncé. Bras et mains très longs, scoliose supérieure marquée, tissu adipeux et musculature peu développés. La malade est opérée de cataracte gauche avec bon résultat, quitte la clinique pour s'aliter peu de temps après sa sortie et meurt de tuberculose pulmonaire dont elle souffrait depuis plusieurs années. L'examen radiographique du squelette n'a pas pu être pratiqué. Arachnodactylie nette.

Observ. n° V. — M^{me} Gr., 36 ans, taille 1 m. 75. En 1916, opération de strabisme divergent. Iridodonsis et subluxation des deux cristallins. Forte myopie, hernie des vitrés dans la chambre antérieure. Thorax plat, musculature et tissu graisseux peu développés. Bras et mains très longs et minces. Déviation de la colonne vertébrale. Arachnodactylie.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Crâne de profil : aucune lésion osseuse visible. Pas de raccourcissement de la partie antérieure de la base, pas d'ostéosclérose. Selle turcique très petite et peu profonde, mais de configuration normale. Les apophyses clinoidiennes antérieures et postérieures sont bien visibles. Épaississement des apophyses clinoidiennes postérieures. Pas d'impressions digitales, pas de disjonction des sutures.

Crâne de face : pas de lésions osseuses visibles. Pas de sclérose osseuse. Sinus frontaux grands, mais libres. Sinus maxillaires libres.

Colonne dorsale : scoliose dorsale moyenne et inférieure à partir de D V-D XII. Ostéophyte visible à l'angle inférieur gauche de D V, de même à l'angle inférieur droit de D VII, à l'angle supérieur droit de DVIII, et à l'angle supérieur droit de D IX. La 9^e vertèbre dorsale montre des contours osseux supérieurs irréguliers. Son bord inférieur est déchiqueté avec zone de destruction osseuse située à droite (foyer osseux). Rapetissement des espaces intercostaux à droite à partir de la 4^e côte.

Colonne lombaire : scoliose lombaire. Pincement de la moitié gauche du corps de L II avec effilement de l'angle inférieur et ostéosclérose.

Effilement des angles supérieurs et inférieurs de L, IV à droite avec début d'ostéophytes.

Sacrum : sans lésions osseuses.

Début de coxa valga avec effilement du sourcil cotyloïdien des 2 côtés.

Deux pieds face : l'os scaphoïde est très large des deux côtés, il débordé largement l'astragal. Le cuboïde montre des contours osseux externes irréguliers. Les deux pieds sont très grands, très allongés dans le diamètre longitudinal. Pied plat des deux côtés. Les métatarsiens sont très longs, mais ils montrent un dessin et des contours absolument nets. Hallux valgus surtout à droite.

Deux mains face : les deux mains sont très grandes, très longues, mais non épaissies. Tous les métacarpiens et toutes les 1^{res} phalanges montrent une augmentation énorme de leur diamètre longitudinal, sans augmentation de leur diamètre transversal. Les contours et le dessin osseux sont partout nets. Pas de périostite. Un os sésamoïde surnuméraire est visible à la base de la 1^{re} phalange de l'index droit.

CONCLUSIONS :

Selle turcique petite avec épaissement des apophyses clinoidiennes postérieures. Scoliose dorsale moyenne et inférieure. Ostéoarthrite de D V-D IX avec foyer osseux de D IX. Scoliose lombaire avec ostéoarthrite de L, II et L, IV. Début d'ostéoarthrite des 2 hanches avec coxa valga. Développement osseux exagéré des 2 scaphoïdes aux pieds. Pieds plats. Augmentation du diamètre longitudinal des métatarsiens. Début d'ostéoarthrite des cuboïdes. Hallux valgus surtout à droite. Augmentation très prononcée du diamètre longitudinal des métacarpiens et des phalanges des 2 mains. Os sésamoïde surnuméraire à la base de la 1^{re} phalange de l'index droit.

Observ. n° VI. — Enfant Gr., fils de la précédente, 6 ans. Luxation des cristallins et iridodonésis. Tête très grande. Spina bifida de la 5^e vertèbre. Mains et pieds très grands. Arachnodactylie.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Crâne de profil : le crâne est très grand en général, il montre un développement exagéré surtout des parties moyennes. L'os frontal est normal, de même le massif facial. Le crâne montre de multiples impressions digitales disséminées partout. La selle turcique est absolument normale. Les sutures ne montrent aucun élargissement, les contours osseux sont partout nets.

Crâne de face : sans particularités.

• *Colonne cervicale inférieure et colonne dorsale* sans particularités. Pas de scoliose.

Colonne lombaire : spina bifida de la 5^e vertèbre lombaire.

Sacrum : spina bifida de la 1^{re} et 2^e vertèbres sacrées.

Bassin : pas de lésions osseuses. Légère coxa valga des deux côtés surtout à droite.

Deux mains de face : les deux mains sont grandes et surtout allongées. Cet allongement se fait surtout le long des diaphyses des métacarpiens et des premières phalanges. Dessin et contours osseux partout nets. Pas d'épaississement du périoste.

Deux pieds de face : les deux pieds sont très grands et très longs. Cet allongement se montre également le long des diaphyses des métatarsiens et des premières phalanges. L'épaisseur est normale. Le dessin et les contours osseux sont partout nets. Pas d'épaississement du périoste. Les os des tarsi sont normaux.

CONCLUSIONS : |

Crâne très grand en général avec un développement osseux exagéré surtout des parties moyennes et de multiples impressions digitales. Selle turcique normale. Spina bifida de la 5^e vertèbre lombaire et de la 1^{re} et 2^e vertèbres sacrées. Légère coxa valga des deux côtés surtout à droite. Les deux mains et les deux pieds sont très grands et surtout très longs. Cet allongement se montre surtout le long des diaphyses des métacarpiens, des métatarsiens et des premières phalanges. Dessin et contours osseux partout nets. L'épaisseur des os est partout normale.

Observ. n° VII. — M^{me} Spr., 38 ans, taille 1 m. 45. Luxation des deux cristallins avec iridodonésis. Très fort myosis résistant aux mydriatiques. Calcification des deux cristallins (voir radio). Crâne agrandi avec calcifications multiples. Type de nanisme.

EXAMEN RADIOLOGIQUE.

Crâne de profil : vu la petite taille de la femme, le crâne est sûrement trop grand. Les contours sont partout nets. Au-dessus de la grande aile du sphénoïde on voit une grosse calcification et deux petites plus en arrière. La selle turcique est normale, les apophyses clinoidiennes antérieures et postérieures sont normales.

Crâne de face : sinus frontaux libres. Sinus maxillaires petits, sur-

tout le droit. Dans l'orbite gauche on voit le cristallin calcifié, dans l'orbite droite début de calcification du cristallin.

Colonne dorsale : scoliose dorsale très prononcée. La 7^e, 8^e, 9^e et 10^e vertèbres dorsales montrent un rapetissement des corps vertébraux sans destruction des contours ni du dessin osseux. Une calcification est visible au-dessus de l'articulation costo-vertébrale de D XII à gauche.

Colonne lombaire : scoliose lombaire. Léger pincement de la moitié droite du corps de L IV avec prolifération osseuse à son angle supérieur droit. La 4^e vertèbre lombaire à l'air d'être subluxée vers la gauche. Ancien foyer de destruction osseuse à gauche entre L IV et L V avec ostéosclérose. Sacralisation complète de L V surtout à gauche.

Bassin : aplati surtout à gauche avec raccourcissement du sacrum.

Pied : plat et très grand sans lésions osseuses.

Deux mains : très grandes, sans aucune lésion osseuse. Les mains montrent surtout une augmentation de leur diamètre longitudinal visible aux métacarpiens et aux premières phalanges. L'épaisseur est normale. Les contours sont partout normaux. L'apophyse styloïde du cubitus droit montre encore son noyau épiphysaire.

CONCLUSIONS :

Crâne agrandi avec 3 calcifications (une grande, deux petites) au-dessus de la grande aile du sphénoïde. Selle turcique normale. Sinus maxillaires très petits, surtout le droit. Cristallin calcifié visible à gauche, début de calcification du cristallin à droite. Scoliose dorsale très prononcée avec rapetissement des corps vertébraux de D VII, VIII, IX et X.

Calcification visible au-dessus de la XII côte à gauche. Scoliose lombaire. Subluxation à gauche de L IV avec pincement de la moitié droite de son corps vertébral et arthrite proliférative à son angle supérieur droit. Ancien foyer osseux avec ostéosclérose à gauche entre L IV et L V. Sacralisation complète de L V surtout à gauche. Bassin aplati avec raccourcissement du sacrum. Pied plat et très grand. Mains très grandes. Noyau épiphysaire visible à l'apophyse styloïde du cubitus droit.

Observ. n° VIII. — F. Spr., 3 ans, fils de la précédente, né par opération césarienne.

Luxation des cristallins avec iridododésis. Crâne agrandi, mains et pieds très grands. Arachnodactylie, forme fruste.

EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Crâne de profil : le crâne en général est grand, des impressions digitales sont visibles dans sa moitié postérieure. Les contours sont partout nets. Pas de disjonction des sutures. Selle turcique absolument normale.

Colonne vertébrale : pas de lésions osseuses de la colonne cervicale, dorsale ni lombaire. Pas de scoliose. Légère spina bifida de la 1^{re} et 2^e vertèbre sacrée.

Les deux mains et le pied sont grands, mais on ne voit nulle part des lésions osseuses. Les points d'ossification sont normaux.

CONCLUSIONS :

Crâne agrandi avec des impressions digitales dans la moitié postérieure. Légère spina bifida de la 1^{re} et 2^e vertèbre sacrée. Mains et pieds grands.

A PROPOS DE LA TECHNIQUE LINDNER-GUIST DE
L'OPÉRATION DE GONIN

Par **Noëlle Bercioux** (Lausanne)

L'opération de Gonin, telle que la comprennent les oculistes du monde entier, consiste en une thermo-ponction, pratiquée à l'endroit même où siège la déchirure rétinienne, dans le but d'oblitérer cette déchirure.

Le principe opératoire de Gonin consiste en toute intervention qui provoquera une chorioretinite adhésive dans la région occupée par la déchirure rétinienne et qui empêchera celle-ci de fonctionner en tant qu'orifice de communication entre les liquides pré et rétro-rétiens.

En 1921 déjà (*Annales d'Oculistique*, T. 158, page 193) alors qu'il esquissait les grandes lignes de son traitement, Gonin écrivait :

« Je regrette de n'avoir pas expérimenté non plus jusqu'ici
« l'action de certains irritants chimiques, tels que la teinture
« d'iode, dont mon Maître, le Professeur Marc Dufour m'avait