

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

**MARFAN, Bernard Jean Antonin. - Un
cas de déformation congénitale des
quatre membres plus prononcée aux
extrémités, caractérisée par
l'allongement des os avec un certain
degré d'amincissement**

*In : Bulletins et mémoires de la Société médicale des
hôpitaux de Paris, 1896, Vol. 13, pp. 220-6*

Pour nos deux confrères, la contagion pourrait expliquer cette petite épidémie.

Les recherches sur la pathogénie de l'éclampsie ne peuvent qu'être facilitées par de semblables travaux, et c'est à ce titre qu'il m'a semblé intéressant de vous signaler les observations de MM. Oiry et Lair.

A PROPOS DU PROCÈS-VERBAL

SUR LA DESQUAMATION DANS LA FIÈVRE TYPHOÏDE CHEZ L'ENFANT,

par M. MARFAN,

Agrégé, médecin des hôpitaux.

Le 18 janvier 1896, j'ai présenté, à la Clinique des maladies de l'enfance, un sujet de huit ans atteint de fièvre typhoïde. Je fis remarquer qu'il présentait une abondante desquamation, offrant les caractères décrits par M. Weil (de Lyon). J'ajoutai qu'en suivant l'évolution de la maladie jour par jour, nous avons vu cette desquamation succéder à une éruption confluente de *sudamina* et je conclus que, dans ce cas, la desquamation relevait de l'éruption sudorale et non d'un trouble de la nutrition de l'épiderme, comme M. Weil l'avait avancé. Depuis, il m'a été donné de voir un fait semblable. J'ai donc été conduit, sans connaître les recherches de M. Comby, à une interprétation identique à la sienne, qui, décidément, paraît s'appliquer à presque tous les cas de desquamation typhique.

UN CAS DE DÉFORMATION CONGÉNITALE DES QUATRE MEMBRES, PLUS PRONONCÉE AUX EXTRÉMITÉS, CARACTÉRISÉE PAR L'ALLONGEMENT DES OS AVEC UN CERTAIN DEGRÉ D'AMINCISSEMENT,

par M. A.-B. MARFAN,

Agrégé, médecin des hôpitaux.

Je présente à la Société une petite fille de cinq ans et demi, atteinte d'une déformation congénitale des quatre membres, dont je n'ai pas trouvé d'exemple dans les auteurs qu'il m'a été possible de consulter.

Gabrielle P... est âgée aujourd'hui de cinq ans et demi.

Antécédents héréditaires. — Le père, âgé de trente-huit ans, est alcoolique et absinthique. La mère se dit un peu nerveuse et sujette à la migraine. Elle a eu six grossesses; elle a fait une fausse couche à trois mois et demi et a eu cinq enfants vivants; deux sont morts, l'un à neuf jours sans qu'on ait pu

savoir de quelle maladie, l'autre, à dix-neuf mois, de méningite; trois sont vivants; une fille a eu des convulsions en nourrice et a eu du strabisme dont elle a été opérée; un garçon a eu une cataracte congénitale; le dernier enfant est notre petite malade.

Antécédents personnels. — Notre malade est née à terme. *La déformation des extrémités et des membres a été remarquée à la naissance de l'enfant par la sage-femme qui a pratiqué l'accouchement.*

Pendant que la mère était grosse de notre petite malade, elle raconte que, dans le premier mois, elle fut fortement impressionnée par la vue d'un homme brûlé. L'accouchement a été difficile; l'enfant s'est présentée par les pieds, le cordon était enroulé autour du cou et il y aurait eu « commencement d'asphyxie ».

La fillette a été nourrie au sein par sa mère et sevrée à deux ans; elle a mis sa première dent à quatre mois; elle n'a jamais marché; elle n'a commencé à parler qu'à trois ans et jusque-là on craignait qu'elle ne fût idiote. Elle n'a jamais eu aucune maladie de l'enfance.

La déformation singulière qu'elle présente aux quatre membres et surtout à leurs extrémités a été constatée par la mère dès les premiers jours de la vie et nous l'avons toujours vue avec les mêmes caractères depuis trois ans qu'elle est sous nos yeux; je dois dire toutefois qu'elle semble avoir en ce moment une certaine tendance à l'amélioration.

Déformation des membres. — La déformation que présente notre fillette frappe, d'une manière parfaitement symétrique, les quatre membres; elle est plus prononcée aux extrémités qu'à la racine des membres. Elle consiste dans un allongement notable des os, avec un certain degré d'amincissement.

C'est surtout aux *mains* que ces déformations sont caractéristiques et vraiment curieuses. Les mains sont remarquables par l'allongement très grand de tous les os qui en constituent le squelette. En consultant les tableaux qui suivent, on verra que la longueur de chaque os pris en particulier dépasse la longueur du même os d'une fillette saine du même âge. Les métacarpiens, les premières, deuxième et troisième phalanges sont très allongés; les métacarpiens sont proportionnellement plus allongés que les phalanges; l'annulaire est plus long que le médus. En même temps qu'ils sont allongés, les os de la main sont amincis et déformés. La déformation est légère; elle consiste en un élargissement de l'extrémité inférieure de la première phalange et de l'extrémité supérieure de la deuxième, élargissement qui n'existe d'ailleurs que si on compare l'épiphyse au corps de l'os qui est notablement aminci. On a dû se demander si l'amincissement des os n'était pas seulement apparent, et ne tenait pas à la maigreur et à l'émaciation musculaire. Quelques comparaisons, malgré les difficultés qu'elles présentaient, m'ont convaincu que réellement les phalanges étaient amincies.

Les quatre derniers doigts sont d'ordinaire fléchis au niveau de l'articulation de la première avec la deuxième phalange. Au pouce, il n'y a pas de flexion habituelle, mais la deuxième phalange est inclinée sur le bord radial. Quand on cherche à étendre les quatre derniers doigts, on n'y parvient pas complètement, en raison des rétractions fibreuses des tendons qui limitent les mouvements de l'articulation de la phalange avec la phalangine. Il en résulte une attitude un peu spéciale.

L'aspect général est celui d'une main très longue, très mince, aux doigts fléchis, de « *pattes d'araignée* ». Toutes les masses musculaires de la main ont un petit volume; mais, ici comme ailleurs, M. Larat a vu que toutes les réactions électriques étaient normales. Malgré ces obstacles, nous avons vu l'enfant apprendre peu à peu à se servir de ses mains; aujourd'hui elle habille sa poupée avec assez d'adresse; elle prend sa cuillère et mange sa soupe toute seule.

De même, les *avant-bras* sont très longs; les deux os qui les constituent



paraissent amincis, si on en juge surtout d'après les épiphyses; celles du poignet et du coude sont d'une extrême gracilité; comme il y a peu ou pas de graisse et que les masses musculaires sont émaciées, l'avant-bras paraît très aminci et très allongé.

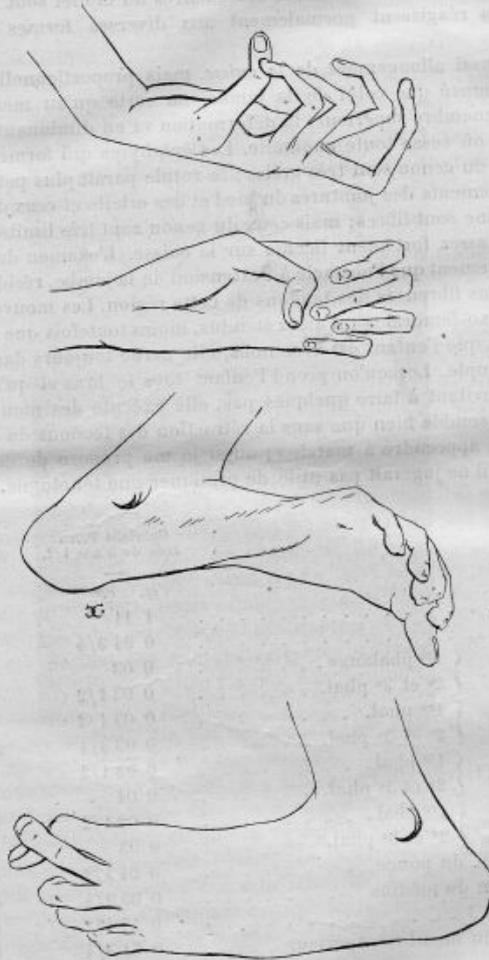
Le bras est aussi très allongé, moins toutefois proportionnellement que l'avant-bras, en sorte que la déformation paraît aller en diminuant de l'extrémité à la racine du membre où cesse toute anomalie. Quant à l'amincissement de l'humérus au moins au niveau des épiphyses, quant au petit volume des muscles, mêmes remarques que pour l'avant-bras.

Les mouvements du poignet sont libres; ceux du coude sont un peu limités dans l'extension par des rétractions fibreuses; ceux de l'épaule sont libres.

Aux membres inférieurs, nous constatons des déformations analogues à celles des membres supérieurs.

Dans son ensemble, le *pied* est extrêmement allongé; la distance qui sépare

l'extrémité postérieure du calcaneum de l'extrémité antérieure des orteils est vraiment énorme (18 centimètres au lieu de 14 ou 15). De plus, la saillie du calcaneum en arriere est très considerable. Quant aux orteils, ils sont défor-



més comme les doigts; chaque phalange de chaque doigt est très allongée, comme à l'état normal, les orteils vont en décroissant du premier au dernier. Ici encore, les phalanges paraissent amincies; le pannicule adipeux est absent et l'émaciation musculaire considerable. Aussi le pied paraît très aminci et très allongé.

Les os de la jambe sont aussi fort allongés; le tibia a subi en outre un aplatissement transversal et une incurvation à convexité antérieure et interne, rappelant certaines déformations rachitiques. Les épiphyses des os de la jambe sont très grêles, très peu saillantes; il est difficile de dire si les diaphyses sont amincies. Les masses musculaires du mollet sont très atrophiées, quoiqu'elles réagissent normalement aux diverses formes de l'excitation électrique.

Il y a aussi allongement de la *cuisse*, mais proportionnellement un peu moins prononcé que celui de la jambe, en sorte qu'au membre inférieur comme au membre supérieur, la déformation va en diminuant de l'extrémité à la racine où cesse toute anomalie. Les épiphyses qui forment les surfaces articulaires du genou sont très grêles; la rotule paraît plus petite.

Les mouvements des jointures du pied et des orteils et ceux de l'articulation tibio-tarsienne sont libres; mais ceux du genou sont très limités; la jambe est d'ordinaire assez fortement fléchie sur la cuisse. L'examen du creux poplité montre nettement que l'obstacle à l'extension de la jambe, réside surtout dans les rétractions fibreuses des tendons de cette région. Les mouvements de l'articulation coxo-fémorale sont assez étendus, moins toutefois que chez un enfant sain. Depuis que l'enfant est avec nous, elle garde toujours dans son lit l'attitude accroupie. Lorsqu'on prend l'enfant sous le bras et qu'on la met sur le sol en l'invitant à faire quelques pas, elle exécute des mouvements coordonnés et il semble bien que sans la rétraction des tendons du creux poplité, elle pourrait apprendre à marcher; aussi je me propose de demander à un chirurgien s'il ne jugerait pas utile de pratiquer une ténotomie.

	Gabrielle P.... âgée de 5 ans 1/2.		Fillette saine de 5 ans 1/2.		
	m.	c.	m.	c.	
Taille	1	11	0	96	
Pouce	0	04 3/4	0	03 3/4	
Index	{ 1 ^{re} phalange	0	03	0	02 1/2
	{ 2 ^e et 3 ^e phal.	0	03 1/2	0	03
Médus.	{ 1 ^{re} phal.	0	03 1/2	0	03
	{ 2 ^e et 3 ^e phal.	0	03 3/4	0	03 1/2
Annulaire(1) { 1 ^{re} phal.	0	03 1/2	0	02 1/2	
	{ 2 ^e et 3 ^e phal.	0	04	0	03 1/2
Auriculaire. { 1 ^{re} phal.	0	02 1/2	0	02 1/4	
	{ 2 ^e et 3 ^e phal.	0	03	0	02 1/2
Métacarpien du pouce	0	04 1/2	0	02 1/2	
Métacarpien du médus	0	05 3/4	0	04	
Avant-bras	0	17 1/2	0	13	
Longueur du membre supérieur	0	51 3/4	0	42	
Gros orteil	0	05	0	4	
2 ^e orteil	0	05	0	3 1/2	
Longueur totale du pied	0	18	0	15	
Bras	0	22 1/4	0	19	

1) L'annulaire est plus long que le médus.

	Gabrielle P.... âgée de 5 ans 1/2.		Fillette saine de 5 ans 1/2	
	m.	c.	m.	c.
Jambe	0	28	0	26
Cuisse	0	27	0	25 1/2
De la fourchette sternale au pubis	0	30	0	37
Périmètre thoracique	0	54	0	54
Périmètre du bassin.	0	55	0	56
Indice céphalique.	76	3	82	5

Il est intéressant de comparer les chiffres précédents à ceux qui ont été fournis par des mensurations antérieures. Voici quelques chiffres recueillis il y a un an. On jugera d'après eux que la croissance s'est faite dans des proportions au moins normales, sinon supérieures à la normale.

	Gabrielle P.... à 4 ans 1/2.	
	m.	c.
Taille.	1	04
Longueur de la main sur le médius	0	12
Avant-bras	0	15 1/2
Longueur du pied.	0	16
Jambe	0	22

Le *crâne* présente quelques déformations d'ordre banal. Il existe une dépression transversale allant d'une oreille à l'autre en passant par le bregma. On note aussi une légère asymétrie cranio-faciale et un degré assez accusé de dolichocéphalie (l'indice céphalique est de 76,3). Le *tronc* ne présente aucune anomalie du squelette, mais semble raccourci; de la fourchette sternale à la symphyse pubienne, on trouve 30 centimètres au lieu de 36; le périmètre thoracique est normal (54 centimètres); le périmètre du bassin mesure 55 centimètres au lieu de 56. Il n'y a pas d'incurvation de la colonne vertébrale.

Etat des divers appareils. Un fait remarquable est l'absence, au moins en ce moment et en apparence, de troubles nerveux.

Quand nous avons reçu l'enfant, il y a bientôt trois ans, elle était âgée de deux ans et demi; elle ne parlait pas et ne paraissait pas très éveillée; nous avons pensé qu'elle était et qu'elle resterait idiote. Nous nous sommes trompés; son intelligence s'est développée tardivement, mais parfaitement, même dans le pauvre milieu d'une salle d'hôpital. L'enfant a appris à demander à manger; puis elle a retenu le nom de toutes les personnes qui l'approchaient; aujourd'hui elle parle correctement; quand elle n'est pas intimidée, on converse facilement avec elle; dans la journée, elle est très gaie; elle chante, cause, joue avec sa poupée. L'humeur est très égale. Le sommeil est très bon. Elle est très propre.

L'état des muscles et de la motilité est très singulier. Les muscles des membres sont dans un état d'émaciation qui appelle tout de suite le nom d'atrophie; et pourtant aucun de ces muscles n'est paralysé. Bien plus, M. Larat nous a montré qu'ils réagissaient normalement à toutes les formes de l'électricité. Malgré

les difficultés qu'on éprouve à rechercher l'état des réflexes tendineux, nous croyons pouvoir affirmer qu'ils sont à peu près normaux.

La sensibilité est intacte dans tous ces modes. Les yeux ne présentent aucune anomalie. Les oreilles sont assez bien conformées; mais leur implantation est un peu vicieuse: la direction générale du pavillon est très oblique de haut en bas et d'arrière en avant. Les dents de lait dont l'éruption a été normale, sont de mauvaise qualité. La plupart sont atteintes de carie.

La peau est pâle et fine; mais elle ne présente aucune altération.

Les appareils digestif, circulatoire et respiratoire n'offrent pas d'anomalie. Les urines ont une composition normale.

En terminant, je dois dire que depuis quelques mois, il semble que la situation de notre fillette s'améliore; les mouvements sont plus libres et peut-être la déformation est-elle un peu moins caractéristique ou un peu moins saisissante qu'il y a un an.

En résumé, cette fillette est atteinte d'une déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée surtout par l'allongement des os, avec un certain degré d'amincissement. On pourrait peut-être donner à cette déformation le nom de *dolichosté-nomélie*.

Il n'y a pas de paralysie; les muscles sont minces, mais réagissent normalement à l'excitation électrique. L'impotence partielle et les attitudes vicieuses tiennent surtout aux rétractions tendineuses. On ne trouve aucun signe d'une maladie nerveuse déterminée. Il est possible que la déformation soit le résultat d'un trouble trophique d'origine névropathique, mais rien ne permet de l'affirmer. Quant aux autres hypothèses qu'on pourrait faire sur la cause de cette déformation — telle la lésion d'une glande à sécrétion interne, par analogie avec ce qu'on dit de l'acromégalie — aucun fait, aucune induction ne permettraient de les étayer.

J'ai tenu surtout à présenter un cas qui m'a semblé exceptionnel. Je prie mes collègues de vouloir bien me dire s'ils ont rencontré des faits analogues.

OBSERVATION DE PLEURÉSIE SÉREUSE SOUS-MAMMAIRE GAUCHE SANS
ÉPANCHEMENT POSTÉRIEUR,

par M. CRESPIN (d'Alger),
Médecin de l'hôpital Mustapha, d'Alger.

(Note lue par M. CATRIN.)

Un homme de vingt-six ans, sans antécédents héréditaires, et n'ayant comme antécédents personnels qu'une scarlatine avec néphrite consécutive guérie actuellement, est atteint, en 1893, d'une pleurésie droite