

**Dictionnaire des maladies  
éponymiques et des observations  
princeps : Scheuthauer - Marie -  
Sainton (syndrome de)**

**MARIE, P. / SAINTON, P. - Observation  
d'hydrocéphalie héréditaire (père et  
fils), par vice de développement du  
crâne et du cerveau**

*In : Bulletins et mémoires de la Société médicale des  
hôpitaux de Paris, 1897, Vol. 14, pp. 706-12*

Il faut donc que les pigments qui passent dans le sang s'y accumulent et y acquièrent une tension osmotique assez élevée avant que le filtre rénal se laisse traverser. Comme dans les ictères atténués, on trouve assez souvent de l'urobiline seule dans l'urine, alors que le sérum renferme à la fois de la bilirubine et de l'urobiline, on peut en conclure que très probablement ce dernier pigment passe plus facilement à travers le rein que la bilirubine. En tout cas, le fait que je viens de soumettre à votre observation prouve qu'il peut y avoir des pigments dans le sang et par suite une coloration ictérique, même assez prononcée des téguments, sans que l'état des urines corresponde à une des variétés d'ictère décrites jusqu'à présent. J'ajoute que, chez le malade en question, l'urine ne renferme ni albumine, ni sucre et qu'il n'y a aucune raison de supposer une diminution de la perméabilité rénale.

M. GAUCHER. L'observation très intéressante de M. le professeur Hayem éclaire d'un jour tout nouveau la nature de la xanthochromie du xantélasma. Il est vraisemblable que cette xanthochromie n'est autre chose qu'un ictère méconnu, dû à des lésions xantélasmiques hépatiques. L'absence de pigments dans l'urine est la seule différence qui distingue la xanthochromie de l'ictère vrai, c'est que, dans la première, les pigments sont dans le sang en quantité insuffisante pour passer dans l'urine.

OBSERVATION D'HYDROCÉPHALIE HÉRÉDITAIRE (PÈRE ET FILS), PAR VICE DE DÉVELOPPEMENT DU CRÂNE ET DU CERVEAU,

par MM. PIERRE MARIE et PAUL SAINTON.

A... (Pierre), âgé de trente-neuf ans, entré à l'hospice de Bicêtre, le 9 avril 1897. Son père a soixante-quatre ans; sa mère est vivante et bien portante. Il a quatre frères et sœurs ne présentant aucune déformation crânienne. Un an avant sa naissance, sa mère a eu un enfant né à huit mois et qui n'a vécu que dix à douze heures. Elle attribue cette naissance avant terme à une chute qu'elle aurait faite en marchant.

Notre malade est né à terme; le travail a duré douze heures. Il est venu au monde en état d'asphyxie « il était tout bleu ». Il ne semble pas qu'il ait eu une tête extraordinairement grosse; cependant la tête était un peu allongée et la sage-femme l'aurait, par un massage, rendu plus ronde (D'ailleurs la mère ne se rend pas très bien compte de la grosseur de la tête de son fils: il est certain qu'il a eu la tête grosse dès sa naissance).

Pendant son enfance, il s'est bien porté, n'a jamais eu de convulsions, ni de maux de tête. Il avait un goût prononcé pour la mécanique de précision; il a fait son apprentissage dans une maison d'électricité médicale, puis a fabriqué des récepteurs de téléphone. Sa force musculaire était médiocre; cependant il marchait très bien et ne se servait jamais de voiture, quelle que fût la longueur de la course qu'il eût à faire.

Pas de syphilis.

Il s'est marié en 1884; sa femme a eu deux garçons tous deux nés à terme. L'aîné est vivant et fait l'objet de l'observation qui suit : le second est mort de convulsions à deux ans et demi, sa fontanelle antérieure n'était pas fermée et la tête avait des déformations analogues à celles du crâne de l'enfant qui survit.

Il y a cinq ans, au mois de septembre 1892, notre homme a été pris d'un engourdissement graduel de la jambe droite et de la main du même côté; il pouvait cependant marcher et travailler. Le 2 janvier 1894, il a été serré par une voiture contre un trottoir, et a été obligé de rester au lit pendant un mois à cause des lésions qu'il s'était faites à la jambe droite : mais quand il a voulu marcher de nouveau, il n'a pu le faire qu'avec une canne : en 1895, sa main droite fut paralysée à son tour, les mouvements des doigts étaient impossibles. Depuis, l'hémiplégie n'a fait qu'augmenter. Le malade fut vu au moment de l'éclosion des accidents parétiques par M. Charcot qui le traita par l'iode et les pilules de Dupuytren.

*Etat actuel.* — Mai 1897. L'aspect de la tête est tout à fait spécial; vue par devant elle est ronde avec prédominance de la partie crânienne sur la partie faciale.

*Dimensions de la tête.*

	millim.
Diamètre antéro-postérieur maximum. . . . .	189
Distance totale de la partie inférieure du menton à la ligne d'implantation des cheveux sur la ligne médiane. . . . .	166
Distance du point le plus déclive de la racine des cheveux à la région intersourcilière. . . . .	63
Distance de la région intersourcilière au bord inférieur du maxillaire inférieur. . . . .	403
Diamètre mentocranien vertical maximum. . . . .	232
Diamètre du menton à la protubérance occipitale externe. . . . .	195
Diamètre transversal maximum. . . . .	182
Diamètre biauriculaire pris de la partie antérieure du conduit auditif en appuyant fortement à cause de l'épaisseur des parties molles. . . . .	120
Diamètre du crâne au niveau des apophyses orbitaires externes. . . . .	113
Diamètre de la tête au niveau de la région temporale à la même hauteur. . . . .	170
Circonférence biauriculo bregmatique. . . . .	415
Circonférence de la glabelle à la partie inférieure de la protubérance occipitale externe. . . . .	320
Circonférence passant au-dessous des bases frontales et au-dessous des oreilles. . . . .	570
Circonférence en passant sur les bosses frontales et sur la protubérance occipitale externe. . . . .	590

D'après les chiffres que nous donnons, on voit que la hauteur du front en elle-même, n'a pas de dimensions extraordinaires mais qu'en revanche la hauteur de la face est notablement diminuée. Le nez est déformé à concavité tournée vers le côté droit, un peu déprimé vers sa racine surtout à droite, la lèvre supérieure est courte, la lèvre inférieure proéminente et grosse. Quand on entr'ouvre les lèvres, on constate un prognathisme du maxillaire inférieur,

les dents de celui-ci passent au-devant de la face antérieure des dents du maxillaire supérieur et frottent un peu contre celle-ci. Le malade est gras et un fort double menton vient allonger un peu l'aspect de sa face.

Les yeux ne sont le siège d'aucune déviation. Il n'y a pas d'exophtalmie, cependant en y regardant de plus près, on s'aperçoit que le rebord orbitaire inférieur est considérablement en retrait, 3 centimètres au moins par rapport à une verticale passant par le rebord supérieur; de cette façon, si l'œil n'est pas en exophtalmie par rapport au rebord supérieur, il l'est au contraire beaucoup par rapport au bord inférieur, et avec le doigt placé contre ce dernier rebord, il serait facile d'énucléer l'œil. Cette disposition rend compte aussi de l'aplatissement si particulier de la face (joue et pommettes). L'acuité visuelle est normale : le champ visuel n'est pas rétréci.

En consultant les chiffres énoncés plus haut, on voit qu'au niveau des fosses temporales les dimensions transversales de la tête sont considérablement augmentés : ce fait est dû à la présence d'une énorme saillie occupant ces régions et y semblant nettement limitée.

Sur la partie antérieure du front, au-dessus de la glabelle, existe une dépression verticale assez accentuée, reste évident de l'extrémité antérieure de la fontanelle antérieure; du reste, à la place qui constituerait le centre de cette fontanelle, il y a une dépression très marquée de consistance moins forte que sur le reste du crâne; cependant on n'y sent aucun battement, de sorte que l'on peut admettre que l'ossification qui s'est faite en ce point est très rudimentaire ou qu'elle n'y est pas encore complète. Du reste, au centre de la fontanelle postérieure, on constate une dépression et une diminution de consistance comparable à ce qui existe dans la fontanelle antérieure.

La partie postérieure du crâne est plutôt aplatie et la saillie de la protubérance occipitale externe est moins nette qu'à l'état normal.

Les oreilles sont assez bien ourlées, la partie supérieure du pavillon est particulièrement large, par leur partie supérieure elles sont écartées : le pavillon fait avec le lobule de l'oreille un angle véritable qui se rapproche de l'angle droit.

Les cheveux sont assez bien implantés; il y a une tendance à la calvitie au sommet de la tête; le tourbillon siège à droite de la ligne médiane et en un point qui serait à peu près à égale distance de la protubérance occipitale externe et du bregma.

Les dents sont très mauvaises, elles semblent avoir été implantées très irrégulièrement, il en manque beaucoup actuellement et il est impossible de juger de leur quantité. La cavité buccale est de dimensions fort restreintes.

Il existe une imperforation de la voûte palatine sur la ligne médiane, la voûte osseuse du palais présente une fente due à la non-soudure des os qui composent la portion dure de cet organe : en arrière, la partie molle existe, elle se continue presque à angle droit avec la voûte osseuse, les piliers sont tombants, très développés charnus ainsi que la luette qui est grosse, ils descendent très bas, de sorte qu'ils sont cachés par la base de la langue : la luette et les piliers ne sont séparés par aucun intervalle contrairement à ce qui a lieu normalement, l'arcade formée par les piliers et la luette est remplacée par un simple sillon, tellement ces parties sont accolées l'une à l'autre.

Ce n'est pas d'ailleurs la seule déformation que présente le malade. Si on examine les clavicules, on voit que la gauche ne présente rien de particulier, sinon que son extrémité sternale est enfoncée et peu accessible à l'exploration. A droite, au contraire, au niveau de la partie moyenne de la clavicule, on sent une dépression où les doigts entrent profondément : il semble qu'il existe deux fragments ou qu'ils soient réunis par une partie cartilagineuse. En effet, quand on porte le bras du malade en avant, l'extrémité sternale reste immobile.

Le sternum n'offre aucune déformation, sauf peut-être une légère dépression au niveau du manubrium. Le membre supérieur ne présente rien de spécial à l'examen; la main est un peu petite, elle n'est pas déformée, non plus que les ongles.

Le malade est gros et a un abdomen proéminent.

En ce qui concerne les organes génitaux, les deux testicules sont de volume et d'aspect normaux, mais on ne peut les faire rentrer complètement dans le trajet inguinal.

La verge est d'aspect et de dimension habituels : aucune trace d'hypospadias.

Les cuisses sont un peu rapprochées l'une de l'autre et il y a un certain degré de genu valgum. Pas de déviation de la colonne vertébrale.

Le système pileux est très développé sur tout le corps; quand on découvre le malade, il se produit un réflexe de la chair de poule très prononcée, ainsi qu'une cyanose marquée.

Il existe une hémiplegie droite avec légère contracture, cependant le malade ne peut presque pas se servir de sa main; la paralysie de la jambe droite est modérée; notre homme tombe fréquemment.

Les réflexes tendineux sont exagérés aux quatre membres.

Il existe un peu de diminution de la force du côté gauche.

Au point de vue de l'intelligence, nous avons vu qu'elle est suffisamment développée pour que le malade ait appris la mécanique de précision. Il présente toutefois une apathie singulière, il reste dans la salle, assis sur sa chaise, de longues heures absolument immobile, et il faut l'appeler souvent à plusieurs reprises, pour le tirer de cette torpeur. La mère du malade raconte que, depuis plusieurs années, il a une tendance à dormir.

*Observation de Joseph A..., âgé de douze ans, fils du précédent.* — Au moment de sa naissance, sa grand'mère n'a rien remarqué d'extraordinaire; il est venu naturellement au monde et sans trace d'asphyxie. Pas de convulsions. Il n'a pas fait d'autre maladie qu'une bronchite à l'âge de cinq ans, bronchite qui est revenue à plusieurs reprises et a donné des craintes pour sa vie. Il a été soigné aux Enfants-Malades où il contracta la rougeole et de là fut admis à l'Orphelinat de Forges où il est actuellement.

*Etat actuel.* — Joseph A... a douze ans moins deux mois, il est plutôt un peu petit, mais d'un bon aspect de santé. La tête est manifestement trop volumineuse.

*Dimensions de la tête.*

	millim.
Plus grand diamètre antéro-postérieur . . . . .	185
Plus grand diamètre transversal . . . . .	152
Hauteur du menton au creux naso-frontal. . . . .	97

	millim.
Diamètre bi-mastoidien . . . . .	94
Circonférence la plus grande passant par les parties les plus saillantes des bosses temporales et occipitales. . . . .	530
Ligne antéro-postérieure partant du creux naso-frontal et aboutissant à la ligne courbe demi-circulaire supérieure de l'occipital. . . . .	363

En regardant le malade, on voit que la face est petite, les narines dilatées, les lèvres épaisses; il respire en grande partie la bouche ouverte. Les yeux sont plutôt de petites dimensions, les sourcils surélevés. Le front présente sur sa moitié supérieure dans la région médiane une dépression manifeste qui est évidemment due à une soudure incomplète de la fontanelle antérieure; les bosses frontales sont assez saillantes; à sa partie moyenne cette même fontanelle n'est pas encore soudée et l'on voit nettement les battements dont elle est le siège. La suture fronto-pariétale forme une dépression notable surplombée par le pariétal. Le diamètre transversal bi-temporal est très étendu et l'écaille des temporaux fait une saillie manifeste surtout à droite. Il existe une bosse assez volumineuse siégeant sur chaque pariétal au voisinage de la ligne médiane et à l'union de la moitié antérieure et de la moitié postérieure.

Il existe également une saillie très manifeste de l'occipital surtout à sa partie supérieure au niveau de la suture lambdoïde.

Les oreilles ne présentent pas de malformations.

Los yeux n'offrent rien de particulier, les réflexes lumineux et à la convergence sont normaux.

Le palais est extraordinairement ogival, la dentition très irrégulière, les dents supérieures sont très petites, les incisives ont les dimensions de petites canines. Les canines sont cupuliformes. Toutes ces dents sont déjà usées. Les dents inférieures sont un peu moins petites, les canines également cupuliformes. Une ou deux dents sont déjà cassées.

Le malade présente à droite une atrophie de la moitié interne de la clavicule. La partie externe articulée avec l'acromion se termine en dedans au niveau de l'apophyse coracoïde.

La clavicule gauche est divisée en deux portions osseuses, séparées par une intersection fibreuse permettant aux deux fragments des grands mouvements de chevauchement.

Les côtes supérieures, première et peut-être deuxième paraissent également manquer et l'on sent très nettement le bord externe du sternum.

Aux deux pouces les ongles présentent l'aspect en verre de montre, ce qui peut tenir d'ailleurs à la bronchite chronique de notre petit malade. Les testicules sont petits comme des haricots. Pas de hernie.

L'intelligence est touchée, notre sujet lit, mais il ne fait que commencer à écrire, pendant assez longtemps il a assez mal profité de son séjour à l'école.

Cette coïncidence de l'hydrocéphalie chez le père et le fils (probablement même chez les deux fils) est très singulière, et ce qui montre bien qu'elle est due à un vice de développement c'est que chez le père et le fils on constate encore d'autres anomalies du même genre.

Le père a une séparation complète de la voûte palatine, le fils pré-

sente une voûte du palais extraordinairement ogivale qui reproduit à un moindre degré la déformation paternelle. Le père a une clavicule droite séparée en deux fragments non soudés. Le fils a une atrophie de toute la moitié interne de la clavicule droite, et sa clavicule gauche est en deux fragments incomplètement soudés.

Ces deux malades présentent donc au point de vue des anomalies du crâne, du voile du palais et des clavicules une similitude parfaite.

Cette observation nous a semblé intéressante en ce que les faits de ce genre paraissent être très rares; malgré des recherches bibliographiques assez étendues, nous n'avons pu en trouver un seul présentant une hérédité similaire aussi nette. Certes dans quelques observations on voit plusieurs frères et sœurs atteints d'hydrocéphalie, mais nous n'en connaissons aucune dans laquelle l'hydrocéphalie se montre comme ici sous la forme héréditaire dans *deux générations*.

Nous ajouterons d'ailleurs que le terme d'hydrocéphalie dont nous nous servons faute de mieux, ne saurait dans notre esprit désigner une maladie autonome, qu'il ne peut évidemment caractériser qu'un état spécial du cerveau et du crâne produit par des processus extrêmement différents, tant au point de vue anatomique qu'au point de vue étiologique.

Si donc, en l'absence d'autre dénomination, on s'accorde à ranger les faits semblables au nôtre sous le nom d'hydrocéphalie, deux grandes classes nous paraissent devoir être avant tout constituées: l'une, la plus fréquente, composée des cas dans lesquels l'hydrocéphalie est due à une lésion acquise du cerveau (traumatismes, infections, etc.), ou du crâne (rachitisme); l'autre, à laquelle appartient notre observation, composée des cas dans lesquels il s'agit d'une malformation inhérente à un vice de développement de l'individu (1).

M. RENDU. On peut se demander si le malade que vient de nous montrer M. Marie est véritablement atteint d'hydrocéphalie. Il présente, assurément, un volume de tête exagéré, mais sa conformation crânienne n'est pas celle des vrais hydrocéphaliques. Elle se rapproche singulièrement des crânes natiformes décrits par Parrot. Ne pourrait-on soupçonner ici la syphilis héréditaire comme facteur de cette malformation cérébrale?

M. MARIE. J'ai pu examiner la mère de mon malade et ne lui ai trouvé aucun stigmate de syphilis. Je m'efforcerai de voir son père, mais tout en acceptant que l'hydrocéphalie puisse, avec beaucoup d'autres malformations, dériver de la syphilis héréditaire; je ne connais pas de mal-

(1) En même temps que ce malade, MM. P. Marie et P. Sainton présentent un nain rachitique hydrocéphale, pour faire ressortir les différences qui existent entre ces deux formes d'hydrocéphalie.

formation hérédo-syphilitique qui se transmette ainsi *in toto* du père au fils.

M. JACQUET. Je rappelle que M. Fournier croit à l'origine hérédo-syphilitique fréquente de l'hydrocéphalie; pour ma part, je l'ai vue se développer sous mes yeux pour ainsi dire chez un nourrisson infecté par l'hérédo-syphilis.

M. COMBY. Les deux intéressants malades présentés par M. Marie sont des exemples de deux variétés bien distinctes d'hydrocéphalie. L'un est un nain rachitique avec hydrocéphalie acquise; l'autre est un hydrocéphale congénital, un *malformé*, qui a transmis à son enfant sa malformation crânienne ainsi que d'autres malformations osseuses relevées par M. Marie. On a parlé de syphilis héréditaire à propos de ce dernier malade; mais il me semble que le seul fait de la transmission héréditaire *similaire* de malformations multiples plaide contre l'idée de la syphilis. Le crâne natiforme, qu'on a noté chez ce malade, ne prouve rien en faveur de la syphilis; Parrot avait certainement exagéré la valeur de cette déformation, que j'ai retrouvée maintes fois chez des rachitiques purs et qui est simplement en rapport avec le retard de l'ossification du crâne et des fontanelles. Chez deux rachitiques purs, j'ai constaté un épaississement avec voussure des bosses pariétales qui expliquait l'aspect natiforme. Il ne faut pas oublier, en effet, que le rachitisme épaissit quelquefois les os du crâne comme il les amincit (cranio-tabes). A mon sens on a singulièrement exagéré le rôle de la syphilis dans la production de l'hydrocéphalie. Cette maladie reconnaît des causes multiples: elle peut être congénitale et *téatologique*, comme dans le cas de M. Marie; elle peut être acquise et dépendre alors d'une maladie infectieuse à détermination encéphalique, d'une thrombose veineuse, d'une poussée méningitique; les convulsions en marquent souvent le début. C'est en vain que j'ai cherché la tare syphilitique chez les nombreux hydrocéphales que j'ai observés. Cependant cette tare existe dans quelques cas et je ne lui refuse pas toute influence pathogénique.

M. CHASLIN. Les malformations crâniennes de ces malades sont peut-être des lésions osseuses seules sans hydrocéphalie.

M. MARIE. L'hydrocéphalie est au moins très vraisemblable, étant donné le volume de la tête. Je me sers d'ailleurs, ainsi que je l'ai dit à l'instant, de cette expression pour désigner un syndrome, sans préjuger le point de départ des lésions ni de leur nature.

---