Dermatologica. 1948;97:90-91

II. Demonstrationen – Démonstrations

K.		Klein
----	--	-------

clinique ophtalmologique Genève, Prof. Franceschetti

Albinisme partiel (leucisme) accompagné de surdi-mutité, d'os/éo-myodysplasie, de raideurs articulaires congénitales multiples et d'autres malformations congénitales.

Fille de 10 ans, présentant les malformations congénitales suivantes: 1° absence de la pigmentation de la peau et des cheveux, accompagnée d'iris bleu-ardoise; 2° surdité labyrinthique bilatérale; 3° amyoplasie et raideurs articulaires multiples limitées aux membres supérieurs; 4° dysplasie du système osseux surtout au niveau du thorax (côtes en «pattes d'araignée», aplasie de la première côte à gauche et hypoplasie des deux premières côtes à droite), des poignets (soudure des os du carpe des deux côtés) et du sacrum (formations kystiques); 5° paupières soudées dans leur partie médiane (ankyloblepharon), absence de Tangle naso-frontal, mauvaise implantation des incisives avec palais extrêmement ogival, détachement incomplet de la peau au niveau des aisselles et persistance des membranes interdigitales (mains palmées).

Les fonctions intellectuelles sont normales, compte tenu de la surdité.

Vol uter 91

Anamnèse familiale sans particularités, pas de consanguinité des parents.

Nous sommes donc en présence d'un syndrome assez polymorphe, dont les symptômes se répartissent sur les organes tant ectodermiques que mésodermiques. Devant sa complexité, on peut se demander si ce n'est pas, plutôt qu'une mutation génique simple, une aberration chromosomique qui est à l'origine de cette dysmorphose. (La communication a paru in extenso dans le Rapport annuel de la Soc. suisse de Génétique; Archiv Jul. Klaus-Stiftg., 22, 336, 1947.)

(Discussion :

Prof. Franceschetti: L'association de leucisme du pelage avec iris bleu et surdité comme syndrome, même unilatéral, est bien connue chez le chat.

L'association de plusieurs anomalies rares, qui pourraient chacune être attribuée à un gène altéré, ne peut s'expliquer que par une atteinte plus complexe du génome, probablement en rapport avec une alteration chromosomique.

Dr. Lassueur demande si la syphilis héréditaire joue un rôle dans le cas particulier et quel était le résultat des examens sérologiques.

Dr. Klein: Les séroréactions sont encore à faire. Elles n'ont pas encore pu être pratiquées chez l'enfant pour des raisons extérieures. Cependant une hérédosyphilis n'entre pas en ligne de compte puisque toutes les malformations que nous trouvons réunies chez l'enfant peuvent être attribuées à un trouble du développement embryonnaire.

P.D. Dr. G. VOLUTER (Institut Universitaire de Radiologie médicale Genève) :

Demonstrations de clichés radiologiques provenant de malades de la Clinique du Professeur Jadassohn. Ces malades étaient atteints d'ulcères cutanés, d'origine diverse, dans la région des jambes. Les modifications des os sous-jacents ont été examinées à l'aide des rayons X.

Ulcers variqueux de plus ou moins grande étendue et de chronicité différente: (Un groupe avant 60 ans et un groupe après 60 ans). Huit cas en tout.

Ulcers non variqueux: troisième groupe, un cas d'ulcères tbc, un cas de brûlures du troisième degré, un cas d'ulcères phagédéniques des deux jambes, un cas d'ulcus cruris et d'acrocyanose des deux pieds. (Maladie de Paget des os sous-jacents.)

Conclusions: Dans le complexe variqueux de la jambe, avant qu'une altération fût visible du côté de la peau, les premiers [symptômes](#) bio-cliniques ont été constatés dans les os. Ceux-ci se sont manifestés sur la radiographie par la morphologie suivante: Ostéoporose de la tête, ou de la malléole du péroné ou des deux simultanément. Sur cette ostéoporose