Mikrophthalmie, Kolobome der Iris und Aderhaut und Analatresie – eine neue Chromosomenkrankheit ?

B.		Cagianut
W.		Schmid

Zürich

Manuskript nicht eingegangen

Diskussion

Hegner: Wer macht die Chromosomenanalyse? Was kostet diese schwie-rige Untersuchung?

Bacskulin: Wir können über 3 Fälle berichten, bei denen neben einem Microphthalmus Lid- und Aderhautkolobome, Tränensackfisteln und andere Mißbildungen vorlagen. Ausführlich wird hierüber nach Abschluß der Chromo-somenuntersuchungen berichtet.

M. A. Ricci: M. Cagianut nous a habitues à une presentation très docu-mentée de cas de malformations congénitales liées à des aberrations chromo-somiques et nous ne pouvons que le féliciter, ainsi que M. Schmid, pour les cas très intéressants qu'ils nous apportent aujourd'hui. En se basant à la fois sur des observations personnelles et sur des observations de M. Fraccaro, MM. Cagianut et Schmid envisagent, très prudemment toutefois, la possibilité d'un nouveau syndrome chromosomique qui se mani-festerait du point de vue general par la presence de colobomes oculaires, d'une atrésie anale et de fistules pré-auriculaires, et du point de vue chromosomique, par l'existence d'un petit chromosome sumumeraire à centromere submédian et porteur de satellites.

Il est certain qu'isolées du contexte chromosomique, les malformations et en particulier les colobomes oculaires, ne peuvent suffire à établir un syndrome, car elles se rencontrent fréquemment et ne sont pas spécifiques d'une étiologie particulière. Quant à l'aberration chromosomique, elle est difficile à interpreter, le chromosome sumumeraire ne ressemblant à aucun des chromosomes normaux. Il s'agit donc vraisemblablement d'un fragment de chromosome.

Comme l'a expliqué M. Cagianut, e'est en general dans les cas de trisomie 13–15 qu'on rencontre des malformations oculaires. Cependant, Zellweger a décrit, en 1962, le cas d'une jeune fille atteinte de bec-de-lièvre, gueule de loup, hémangiome, fistule rétro-vaginale, atrésie anale, retard mental et, du point de vue oculaire, une haute myopie avec atrophie optique. Le chromosome sur-

Cagianut und Schmid

355

numeraire avait la forme d'un petit acrocentrique, mais de taille inférieure à ceux du groupe G (21–22) , et portait parfois des satellites. L'anamnèse familiale était très chargée : nombreux avortements et enfants mort-nés chez une sœur du grand-père maternel, une atrésie anale chez une cousine de la mere et une sténose pulmonaire chez un enfant de cette dernière et enfin, dans la fratrie du probant, trois fausses-couches qui précédèrent une fille normale et le probant.

Il est évident qu'en ce qui concerne les cas présentés aujourd'hui il faudrait, pour pouvoir affirmer que nous sommes en présence d'un nouveau syndrome, que le chromosome supplémentaire soit identifié.

J'aimerais donc demander à MM. Cagianut et Schmid s'ils ont pu déceler, dans les familles des cas qu'ils viennent de nous présenter, des anomalies chromosomiques qui pourraient aider à identifier ce chromosome surnuméraire et si des anomalies dermatoglyphiques lui permettent d'individualiser ce syndrome.

Nous sommes persuadés que des observations ultérieures permettront à MM. Cagianut et Schmid de compléter et d'éclaircir le problème si intéressant que posent les cas présentés aujourd'hui et pour lesquels nous nous permettons une fois encore de les féliciter.