Ophtalmoplégie externe congénitale et familiale, aplasies musculaires et anomalies d'insertion

M.		Rumpf
----	--	-------

Vevey

Demands de tirés à part: Dr J. Rumpf, 5, rue du Clos, CH-1800 Vevey (Suisse)

Si les hypoplasies et les aplasies musculaires, ainsi que les anomalies d'insertion sont bien connues, le caractère héréditaire de ces malformations semble être toutefois exceptionnel. Nous avons eu la chance, à Genève, de pouvoir observer une famille italienne originaire de la province de Turin, qui présente une ophtalmoplégie externe congénitale avec malformations musculaires. Sur les 5 générations connues, le mode de transmission de cette affection est autosomal et dominant avec une forte pénétrance.

L'examen de 6 membres des 3e, 4e et 5e générations, met en évidence les points communs suivants:

Sur le plan ophtalmologique, ces patients présentent un trouble très important de la motilité oculaire, de caractère congénital et non progressif. Une ptose palpebrale limite la partie supérieure des champs visuels. Le segment antérieur, ainsi que le fond d'œil, sont sans malformations. Les examens fonctionnels sont dans les normes.

Sur le plan général, le status neurologique extra-oculaire est normal. Il n'y a pas de calcifications intra-crâniennes, ni de malformation du rachis.

Les différences individuelles touchent l'importance de l'atteinte de la motilité, ainsi que la symétrie de la ptose palpebrale. Un membre présente en outre un signe de Marcus Gunn.

Une exploration chirurgicale a été possible chez deux frères. Chez le premier, le status opératoire est le suivant: œil droit: 3 muscles droits (12 h, 4 h, 8 h) insérés postérieurement à 8,5 mm du limbe. Le muscle inféro-nasal a un aspect fibreux et ne se laisse pas étirer; œil gauche: 4 muscles droits insérés postérieurement.

1 Ce travail paraîtra ailleurs in extenso.

RUMPF

273

Chez le deuxième frère, on trouve à l'œil droit: 4 muscles droits avec insertion postérieure et aspect fibreux. À l'œil gauche, absence du droit externe remplacé par un aileron fibreux du droit inférieur.

L'examen histologique d'un fragment du droit interne ne montre pas de signes d'atteinte neurogène ou de dystrophie musculaire.

Cette famille, qui associe des malformations musculaires et nerveuses, pose un problème étiopathogénique non encore résolu. Une étude plus approfondie paraîtra ultérieurement.