

À propos des Conducteurs du Gène de l'Atrophia Gyratea Chorioideae et Retinae de Fuchs

J. François, F. Barbier, A. De Rouck

Dans cette même revue, nous avons rapporté un cas d'atrophie gyrée de la choroïde et de la rétine, issu de parents consanguins, ce qui confirmait l'hérédité autosomale récessive de l'affection (François *et al.*, 1960). Dans cette famille nous avons également trouvé une anomalie d'Alder, qui consiste en une granulation azurophile des leucocytes et qui est également héréditaire, se transmettant le plus souvent en récessivité autosomale.

La transmission en dominance autosomale de l'anomalie sanguine est exceptionnelle, puisque notre famille n'en était que le troisième exemple.

Comme d'une part l'anomalie d'Alder est extrêmement rare (75 cas connus en 1960) et que l'atrophie gyrée de Fuchs l'est également (une cinquantaine de cas connus en 1960), nous avons conclu à une véritable corrélation entre les deux affections.

Comme d'autre part l'anomalie d'Alder n'existait pas seulement chez la malade, atteinte d'atrophie gyrée, mais également chez d'autres membres de sa famille et en particulier chez son père et chez sa mère (d'ailleurs cousins-germans), nous avons pensé que la malade, atteinte à la fois de l'anomalie d'Alder et de l'atrophie gyrée de Fuchs, représentait l'état homozygote de l'anomalie sanguine, alors que sa sœur et d'autres membres de la famille, atteints de l'anomalie d'Alder isolée, représentaient l'état hétérozygote et étaient, en fait, des conducteurs du gène de l'atrophie gyrée de la chorio-rétine.

Pour que ces conclusions soient certaines, malgré leur vraisemblance, il fallait la confirmation d'autres examens hématologiques dans l'atrophie gyrée de Fuchs.

Nous avons pu faire cet examen dans deux autres cas, l'un qui nous a été aimablement envoyé par le Dr Gillespie de Birmingham (U.S.A.) et l'autre qui nous est personnel.

Dans aucun de ces deux cas nous n'avons pu retrouver l'anomalie d'Alder. Nous avons appris qu'il en était également ainsi dans un cas du Prof. G. Jayle de Marseille, et dans 6 cas de Kurstjens (1965).

En conséquence, la théorie que nous avons établie à l'occasion de notre premier cas ne s'est pas confirmée. Il s'agissait simplement d'une coïncidence extraordinaire, bien que les chances de voir réunies chez le même sujet deux maladies, dont le nombre de cas publiés ne dépasse pas 100, soient nulles.

Résumé

L'anomalie leucocytaire d'Alder, qui avait été considérée comme une manifestation du conducteur du gène de l'atrophie gyrée de la choroïde et de la rétine, n'a pas été retrouvée dans d'autres cas de cette dernière affection.

Bibliographie

- FRANÇOIS J. *et al.* (1960). Les conducteurs du gène de l'atrophie gyrata chorioideae et retinae de Fuchs (anomalie d'Alder). *A.Ge.Me.Ge.* 9: 74-90.
- KURSTJENS J. H. (1965). Choroideremia and gyrate atrophy of the choroid and retina. *Doc. Ophthalm.*, 19: 1-122.

RIASSUNTO

L'anomalia leucocitaria di Alder — considerata come una manifestazione del portatore del gene dell'atrofia girata della coroide e della retina — non è stata riscontrata in altri casi di questa condizione.

SUMMARY

Alder's anomaly of the leucocytes, which had been considered as a manifestation of the gene-carrier of Fuchs' atrophie gyrata chorioideae et retinae, has not been found in other cases of the latter disease.

ZUSAMMENFASSUNG

Die leucocytäre Alder-Anomalie, die als eine Äusserung des Genkonduktors der Fuchs Atrophie gyrata chorioideae et retinae betrachtet worden war, ist in keinem einzigen anderen Fall dieser letzten Krankheit gefunden worden.