



MARTA STLOUKALOVÁ, MAGDA VÁGNEROVÁ

RECHERCHE ANTHROPOGÉNÉTIQUE DES ENFANTS ATTEINTS DE CATARACTE CONGÉNITALE

RÉSUMÉ— Dans le cadre de l'exploration génétique des familles atteintes de cataracte congénitale, on a soumis à l'examen anthropologique un groupe de 40 enfants affectés — 25 garçons et 15 filles à l'âge de 6,6 jusqu' à 15,2 ans. Outre les données anthropométriques, on a enregistré même quelques indices morphologiques et défauts associés. Le visus moyen des enfants fut dans la zone de faiblesse de vue moyenne et supérieure. 5 % des enfants étaient d'une intelligence réduite, chez 95 % des malades l'intelligence rentrait dans la zone de norme large. 15 enfants souffraient d'une petite dysfonction de cerveau, 5 d'entre eux étaient malades de malaises névrotiques. Chez 9 enfants on a attesté l'hérédité autosomique dominante, chez 2 enfants le type récessif, 8 malades présentaient les phénocopies, et chez 21 malades il s'agissait de la cataracte congénitale d'origine inconnue. En comparaison de l'ensemble comparatif, les enfants atteints de cataracte congénitale avaient en moyenne le périmètre de tête considérablement moindre, la tête plus étroite, le front plus large et la face plus haute, plus de 50 % des enfants étaient d'un palais haut ou supérieur à la moyenne. On a constaté même quelques corrélations des indices métriques avec les défauts associés et le visus, conformément au type d'hérédité. A ce que les auteurs savent, il s'agit de la première exploration anthropogénétique des malades de cataracte congénitale.

MOTS CLEFS: Cataracte congénitale — Hérité — Anthropométrie.

La cataracte congénitale est une cataracte innée de lentilles cristallines. Cette maladie constitue à peu près 1/5 de tous les défauts de vue plus graves à partir de la zone de vue faible jusqu'à la cécité presque complète. La présence de cette affection dans la population est indiquée au taux de 0,4 % (François, 1959), sa fréquence parmi la population tchèque n'est pas connue d'une manière exacte.

La cataracte est une de ces maladies ophtalmiques qui se font remarquer visuellement. C'est probablement pour cette raison que, depuis les temps reculés, elle excitait l'attention, sa description et même son nom étant souvent très bizarres, peut-être justement à cause de son évidence. Le terme „cataracte“ tire son origine du mot grec „katarraktês“ ce qui signifie chute d'eau. En hindoustani, la cataracte s'appelle „moti pani“ — eau de nacre, pareillement que dans la médecine alexandrine où l'on employait le terme

arabe, „muzul-el-ma“, eau descendante. On suppose que le manuscrit arabe respectif a été traduit par Constantin l'Africain (1018—1085) en latin et, ainsi, c'est dans son livre „Liber de oculis“ que la traduction grecque et puis latine du terme „cataracte“ a apparu pour la première fois (Bellows, 1975).

Le terme latin ancien fut „suffusio“ et celui grec „hypochyma“. Cela signifie proprement la même chose que le terme arabe, „humeur tombante dans l'oeil“ (Sorsby, 1972). A l'époque arabe, cependant, la cataracte ne fut pas localisée comme une affection de cristallin. D'après l'explication de Celse, suffusio est „une humeur condensée, entassée entre la pupille et le cristallin, retenant le fluide de vue“, et la même conception survit aussi chez Galien (Sorsby 1972). Ce n'est qu'au XVII^e siècle que commençaient à surgir des opinions considérantes la cataracte en effet comme altération de la lentille.

Le terme allemand „Grauer Star“, employé à l'heure actuelle, mais aussi celui tchèque „šedý zákal“ ont une signification un peu différente.

La cataracte est une perte partielle ou complète de transparence de la lentille. Il est possible d'enregistrer parmi la population toute l'échelle à partir de petites cataractes isolées jusqu'à la cataracte binoculaire totale qui a pour effet le manque de netteté de vue (Lomíčková, 1981). Même l'étiologie de la cataracte est très variée.

La cataracte congénitale peut être conditionnée par des facteurs génétiques ou exogènes. Cette variété étiologique résulte des particularités anatomiques et physiologiques du cristallin, car c'est avant tout par le trouble que, durant l'embryogenèse et même après, le cristallin réagit sur les impulsions malsaines. Dans son milieu naturel ce qui est l'humeur aqueuse et vitrée, le cristallin peut être comparé à une culture tissulaire, influençable par les changements de ce milieu.

A peu près 1/3 de toutes les cataractes congénitales sont dues à l'hérédité. Les informations génétiques ayant pour effet la cataracte sont de plusieurs types, ça veut dire que l'hérédité de la cataracte est caractérisée par l'hétérogénéité. La cataracte congénitale a été attestée, pour la plupart, comme héréditaire d'après les lois mendéliennes. Les proportions de scission répondent aux suppositions théoriques. Le caractère le plus fréquent de la transmission héréditaire de cette maladie est celui autosomique dominant qui a été la cause de 2/3 de toutes les cataractes héréditaires attestées (pareillement Goldberg, 1974, McKusick, 1978, Fonda, 1981). La pénétration de la cataracte transmissible de cette manière est complète, mais son expressivité est variable. Quant à la morphologie et la localisation de la cataracte, il n'y a pas dans les familles de coïncidence univoque. Le degré auquel la netteté de vue est réduite, en tant qu'un des indices possibles de l'expressivité, montre que, l'expressivité étant dans la génération suivante au point de vue statistique considérablement plus haute, le défaut de vue devient successivement pire.

Le type autosomique récessif de l'hérédité de la cataracte congénitale est beaucoup moins fréquent, constituant moins d'un tiers de toutes les cataractes héréditaires (Goldberg, 1974 soutient 25 %). C'est un groupe très varié, caractérisé par l'hétérogénéité. La cataracte indépendante présente 60 % de ce groupe, celle dans le cadre d'un syndrome constitue à peu près 40 %. Même avec ce type d'hérédité, la pénétration est complète. Les proportions de scission parmi les frères et soeurs répondent à celles supposées. L'expressivité est variable, de même qu'il en va avec la cataracte autosomique dominante. Dans le cadre d'une génération, l'expressivité chez les frères et soeurs malades n'est pas trop variable, leur netteté de vue étant réduite à peu près au même niveau. Entre les populations différentes, cette coïncidence n'entre plus en jeu. Dans le groupe caractérisé par l'hérédité autosomique récessif de la maladie, la capacité reproductrice est beaucoup plus réduite que dans le groupe de cataractes autosomiques dominantes. A ce qu'il semble, c'est dû à la présence relativement fréquente de la cataracte héréditaire récessive

dans le cadre d'un syndrome, la fertilité étant réduite par les autres symptômes beaucoup plus que par le défaut de vue.

La cataracte congénitale récessive, dont la transmission est liée au chromosome X, est très rare, notamment s'il s'agit de la cataracte indépendante. Elle ne constitue que 5 % de toutes les cataractes congénitales héréditaires.

Un groupe non négligeable de cataractes congénitales est présenté par celles produites par l'influence tératogène des facteurs de milieu extérieur sur l'embryon, à savoir les soi-disant phénocopies. Les phénocopies attestées constituent à peu près 40 % de toutes les cataractes congénitales (Merin et Crawford, 1971 soutiennent 45 %, Keith, 1981 40 %). En général, on peut dire que l'influence tératogène de quelconque facteur est toujours conditionnée par l'interaction tout à fait individuelle de tous les facteurs endogènes et exogènes présents. Parmi les facteurs tératogènes ayant pour effet, entre autres, la cataracte de lentilles cristallines on compte les infections virales dont la plus connue est la rubéole. C'est par Gregg déjà en 1940, après la grande épidémie de rubéole en Australie, que la cataracte rubéolique a été décrite (Sachsenweger, 1973). Bien que la cataracte rubéolique soit relativement fréquente, le trouble de cristallin peut être produit même par d'autres virus (par exemple grippe, cytomégalo-virus, herpes simplex et zoster) ou bactéries (toxoplasmose). On ne peut exclure ni l'influence des facteurs physiques (radiation) et de divers produits chimiques, notamment des médicaments. La cataracte congénitale de lentilles cristallines peut résulter d'une maladie assez grave de la mère, notamment d'une maladie dérangent le métabolisme de son organisme et, par son intermédiaire, aussi celui du fœtus. C'est sur la même base que la cataracte peut se produire chez les fœtus nés avant terme.

Le facteur de temps joue un rôle déterminant par rapport à la morphologie de la cataracte chez les phénocopies. Le cristallin embryonnaire croît rapidement, sa croissance étant accompagnée d'un métabolisme intense, notamment entre la 4ème et la 7ème semaine de gestation. Cette période peut être caractérisée comme la phase de sensibilité tératogène du cristallin. Dans la seconde moitié de la gravidité, l'altération de cristallin provoquée par une infection n'est pas primaire, mais secondaire, produite sur la base de l'inflammation, de la soi-disant uvéite. Pendant l'uvéite, il se produit un trouble de nutrition et de métabolisme du cristallin et, en conséquence, celui d'équilibre de transport et la cataracte (Lomíčková, 1981).

En connexion avec la cataracte congénitale, on rencontre très souvent même d'autres défauts ou déviations de développement innées, liées à son étiologie. Chez les cataractes dues à l'hérédité, il s'agit d'habitude des syndromes dont un symptôme est justement la cataracte de cristallins. Chez les phénocopies, cela se rattache plutôt au type de la noxe par laquelle l'organisme a été dérangé et à la durée de son influence. En général, on peut dire que chez les phénocopies il se présente considérablement plus d'affections d'autres systèmes d'organes que chez les cataractes héréditaires. Les défauts et déviations de dévelop-

pement innées les plus fréquentes, trouvées chez les malades de la cataracte congénitale, sont retardation mentale et d'autres altérations de SNC, défauts d'ouïe, d'os, défauts de coeur et hernie. Il est possible d'enregistrer même de moindres déviations et asymétries notamment sur la face, mais aussi aux extrémités. En ce sens, il est caractéristique la cataracte rubéolique où, pour la plupart, on rencontre même des défauts d'ouïe et de coeur, de petites scissions de palais, la réduction de capacités mentales et, éventuellement, d'autres petites déviations (François, 1959, 1963, Donaldson, 1976, Lomíčková, 1981).

En raison des faits mentionnés, nous avons soumis à l'examen anthropologique, dans le cadre de l'exploration génétique des familles atteintes de cataracte congénitale, un groupe de 40 enfants affectés. L'ensemble consista en 25 garçons et 15 filles à l'âge de 6,6 jusqu'à 15,2 ans qui, fréquentant l'école des faibles de vue, étaient enregistrés dans l'Institut Ophtalmopédique près de l'Hôpital de Prague-Motol. Leur visus moyen fut dans la zone de faiblesse de vue moyenne et supérieure. 5 % des enfants étaient d'une intelligence réduite, chez 95 % des malades l'intelligence rentrait dans la zone de norme large. 15 enfants souffraient d'une petite dysfonction de cerveau, 5 d'entre eux étaient malades des malaises névrotiques.

Chez 9 enfants on a attesté l'hérédité autosomique dominante de la cataracte, chez 2 enfants le type récessif, 8 malades présentaient les phénocopies, et chez 21 malades il s'agissait de la cataracte congénitale d'origine inconnue.

Chez les garçons, l'âge moyen du père au moment de la naissance du malade fut 29,4 ans, celui de la mère 26,3 ans; chez les filles, l'âge moyen du père fut 28 ans, celui de la mère 25 ans.

Quant à l'ordre de la gravidité, 50 % des enfants sont nés de la première gravidité, 30 % de la seconde gravidité, 7 enfants proviennent de celle 3ème et seulement un enfant est né de la 4ème gravidité de sa mère.

Les complications pendant la gravidité figurent sur la table 1.

La plupart des enfants sont nés à terme, 5 enfants au 8ème mois de gravidité, seulement un enfant au 7ème mois de gravidité. Dans 2 cas, l'accouchement a été fait per sectionem Caesaream, une fois on s'est servi du forceps, dans 1 cas il s'agissait des jumeaux dont un est décédé.

TABLE 1. Complications pendant la gravidité

	Nombre de cas
Contact avec la rubéole	5
Contagion de grippe	5
Application des médicaments	4
Gravidité maintenue, saignement	3
Néphrite et urétérite	2
Hypertension	2
Malaises bilieux	1
Titre de toxoplasmose élevé	1
Contact avec la rougeole	1
Contact avec la varicelle	1

Ni le poids ni la longueur moyenne des nouveau-nés ne se distinguent considérablement des données de population. (Poids moyen des garçon 3030 g, celui des filles 3034 g; longueur moyenne des garçons 49,13 cm, celle des filles 48,6 cm.)

L'examen anthropologique des malades embrassait les indices métriques aussi bien que morphologiques. Les mesures étaient prises à l'aide des méthodes anthropométriques classiques habituelles. L'évaluation était effectuée par la méthode de déviations individuelles et par le t-test, les corrélations entre les indices particuliers étaient attestées à l'aide du coefficient corrélatif (Fetter et collectif, 1967).

TABLE 2. Dimensions de corps

	Garçons	Filles
Poids		
Hauteur de corps		
Hauteur d'aeromion		
Hauteur de daetylion		
Longueur de la partie inférieure du corps		
Hauteur assise		
Périmètre de thorax		
Périmètre de bras		
Périmètre de mollet		↓*
Largeur d'épaules	↓*	
Largeur de bassin	↓**	↓**
Largeur d'humérus	↓*	↓**
Largeur de fémur		↓*
Largeur de thorax	↑**	
Profondeur de thorax		

↑ Valeurs supérieures à celles de l'ensemble comparatif, significatives au point de vue statistique.

↓ Valeurs inférieures à celles de l'ensemble comparatif, significatives au point de vue statistique.

* Niveau d'importance de 5 %.

** Niveau d'importance de 1 %.

Les caractéristiques métriques enregistrées avec l'indication des différences significatives au point de vue statistique en égard à l'ensemble comparatif sont réunies sur les tables 2 et 3. A titre de comparaison, nous nous sommes servies des résultats de l'exploration anthropologique des enfants et jeunes sains (Stloukalová, 1976; Stloukalová — résultats inédits; Hajnišová, 1968; Bláha et collectif, 1982, 1984).

La table dernière rend la présence des anomalies, défauts et stigmates associés, enregistrés chez nos malades.

En résumant les résultats de notre recherche, on peut dire que, en comparaison de la norme, les enfants atteints de cataracte congénitale avaient en moyenne le périmètre de tête considérablement moindre, la tête plus étroite, le front plus large et la face plus haute, plus de 50 % des enfants étaient d'un palais haut ou, au moins, supérieur à la moyenne. Les malades de tous deux sexes avaient une charpente gracile d'extrémités supérieures et inférieures. En comparaison de l'ensemble comparatif, les garçons

avaient le diamètre sagittal de thorax plus grand et le bassin plus étroit, les filles avaient le thorax plus étroit et les mollets plus grêles.

Quant au type de constitution, chez les garçons il prévaut le type leptomorphe (52 %), 44 % sont de type mésomorphe, seulement un garçon était brachymorphe. Chez les filles, la distribution des types est plus balancée: plus de 33 % présentent le type leptomorphe, 40 % le type mésomorphe, et presque 27 % rentrent dans le type brachymorphe.

TABLE 3. Dimensions de tête et face

	Garçons	Filles
Périmètre de tête	↓*	↓*
Longueur de tête		
Largeur de tête	↓**	↓**
Hauteur de face	↑**	↑**
Largeur de face		
Largeur de mâchoire inférieure		
Largeur de base crânienne	↓*	↓*
Largeur minimale de front	↑***	↑***
Distance des coins extérieurs des yeux		
Distance des coins intérieurs des yeux		
Hauteur de nez		
Largeur de nez		

↑ Valeurs supérieures à celles de l'ensemble comparatif, significatives au point de vue statistique.

↓ Valeurs inférieures à celles de l'ensemble comparatif, significatives au point de vue statistique.

* Niveau d'importance de 5 %.

** Niveau d'importance de 1 %.

Le développement pubertaire des filles malades était conforme à leur âge: ménarché à l'âge de 11-13 ans environ — à une seule exception d'une fille asthénique dont le développement des caractères sexuels secondaires était retardé et qui, âgée de 13 ans et 8 mois, n'avait pas encore de menstrues. Également chez les garçons, nous avons enregistré le commencement de la puberté à l'âge adéquat (à partir de 12 ans 8 mois).

De la comparaison des corrélations des indices enregistrés, voici ce qui en présente les notions les plus essentielles:

1. L'étendue du périmètre de tête baisse selon que l'enfant, outre la cataracte congénitale, est affecté encore d'un autre défaut — pour la plupart, il s'agissait d'une petite dysfonction de cerveau ou défaut de développement inné (par exemple défaut de coeur, hernie, défaut orthopédique, coloboma iridis, dureté d'oreilles, malformation du bassin). Chez les malades affectés de cette manière, on a constaté le périmètre de tête considérablement moindre ($X^2 = 4,88$ au niveau d'importance de 5 %).

2. Il y a une certaine corrélation de la vue binoculaire à distance avec la dimension de la tête dans le groupe ou l'hérédité autosomique dominante n'a pas été attestée: plus petite la tête, plus basse la capacité de voir à distance ($r = 0,364$).

TABLE 4. Anomalies et stigmates associés

	Nombre de cas
Palais haut (supérieur à la moyenne)	21 (52,5 %)
Posture défectueuse	8 (20 %)
Asymétrie de face	6 (15 %)
Forme de face triangulaire	2
Pavillons bas (écartés)	5
Anomalie dentaire (rétention)	1
Microphthalmie	1
Déclivité mongoloïde des fentes oculaires	1
Coloboma iridis	1
Déformation du voile du palais	1
Alopécie	2
Gynécomastie	1
Hernie	1
Dureté d'oreilles	1
Allergie	1
Vitium cordis congenitum	1
Electro-encéphalogramme anormal	1
Malformation du bassin	1

Bien que, dans notre pays et à l'étranger, beaucoup d'auteurs se soient occupés des recherches anthropologiques des enfants et jeunes, il n'y a que peu d'études fondées sur l'exploration des enfants atteints de défauts de sens. A ce que nous savons, les données anthropologiques concernant les enfants affectés de la cataracte congénitale n'ont pas encore été publiées. L'oeuvre de Machová et Gutvirth (1974) ne présente que des résultats préliminaires de l'exploration de la hauteur de corps, du poids et du périmètre de tête chez les enfants aveugles — toutefois, elle manque de données concrètes auxquelles il serait possible de comparer les résultats de notre étude. Nos résultats font voir, bien entendu purement sur la base d'un ensemble pas trop grand, que l'affection de cataracte congénitale se reflète distinctement dans la caractéristique corporelle des enfants. En gros, on pourrait dire que les enfants de vue faible sont plus graciles que la population „normale“, mais il est clair que cette constatation demandera encore d'autres recherches.

BIBLIOGRAPHIE

- BELLOWS J. G., 1975: *Cataracts and abnormalities of the lens*. Grune and Stratton, New York.
- BLÁHA P. et al., 1982: *Antropometrie československé populace od 6 do 35 let* (Československá spartakiáda 1980). (Anthropométrie de la population tchécoslovaque de 6 jusqu'à 35 ans (Spartakiade tchécoslovaque 1980).) Odd. zdravotnického zajištění vrcholového sportu, Praha.
- DONALDSON D., 1976: *The crystalline lens*. Mosby, Saint Louis.
- FETTER V. et al., 1967: *Anthropologie*. Academia, Praha.
- FONDA G. E., 1981: *Management of low vision*. Thieme-Stratton Inc., New York.
- FRANÇOIS J., 1959: *Les cataractes congénitales*. Masson et Cie, Paris.
- FRANÇOIS J., 1963: *Congenital cataracts*. Royal van Gorcum, Assen.
- GOLDBERG M. F., 1974: *Genetic and metabolic eye disease*. Little, Brown and Co., Boston.

HAJNIŠOVÁ M., 1968: *Růstové změny obličeje a základních charakteristik mozku u dětí a mládeže od 6 do 18 let*. Kandidátská disertační práce. (Changements de croissance de la face et des caractéristiques principales de boîte crânienne chez les enfants et jeunes âgés de 6 jusqu'à 18 ans. Thèse.) Antropologický ústav UK, Praha.

KEITH J. G., 1981: *Genetik in der Augenheilkunde*. Bücherei des Augenarztes, Heft 83. F. Enke Verlag, Stuttgart.

LOMIČKOVÁ H., 1981: *Katarakty v dětském věku*. (Cataractes d'enfance.) In: *Pokroky v pediatrii* 6. Avicenum, Praha.

MACHOVÁ J., GUTVIRTH J., 1974: *Předběžné výsledky výzkumu tělesného stavu nevidomých dětí*. (Résultats préliminaires de l'exploration de la condition corporelle des enfants aveugles.) In: *Antropologický archiv* 4.

Ed. J. Suchý et J. Machová. Společnost NM, antropologický sbor, Praha.

McKUSICK V. A., 1978: *Mendelian inheritance in man*. The Johns Hopkins Univ. Press, Baltimore.

MERIN S., CRAWFORD J. S., 1971: *The etiology of congenital cataracts. A survey of 386 cases*. *Can. J. Ophthalmol.* 6: 178-182.

SACHSENWEGER R., 1973: *Augenkrankheiten im Kindesalter*. G. Thieme, Leipzig.

SORSBY A., 1972: *Modern ophthalmology*. Vol. 4. Butterworth, London.

STLOUKALOVÁ M., 1976: *Růstové charakteristiky dlouhodobě sledované skupiny dětí*. Kandidátská disertační práce. (Caractéristiques de croissance d'un groupe d'enfants examiné à long terme. Thèse.) Katedra antropologie přírodovědecké fakulty UK, Praha.

Dr. Marta Stloukalová, CSc.
Fakultní nemocnice 2 sP
Oddělení lékařské genetiky
Karlovo nám. 32
120 00 Praha 2