Une famille d'hémophiles d'origine jurassienne

Autor(en): **Ferlin, André**

Objekttyp: **Article**

Zeitschrift: **Actes de la Société jurassienne d'émulation**

Band (Jahr): **54 (1950)**

PDF erstellt am: **23.05.2024**

Persistenter Link: https://doi.org/10.5169/seals-684718

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.
Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.
Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Ein Dienst der *ETH-Bibliothek*
ETH Zürich, Rämistrasse 101, 8092 Zürich, Schweiz, www.library.ethz.ch

http://www.e-periodica.ch

Une famille d'hémophiles d'origine jurassienne

PAR LE DOCTEUR ANDRÉ FERLIN, MÉDECIN-CHIRURGIEN
A L'HOPITAL DES BOURGEOIS DE BALE

On sait que l'hémophilie est une maladie héréditaire qui se transmet à travers de nombreuses générations. Elle ne frappe que les hommes, quoiqu'elle soit transmise par les femmes (dénommées « conductrices »), sans que celles-ci soient elles-mêmes malades. L'affection est assez souvent reconnue aussitôt après la naissance chez les garçons, mais en général, c'est seulement plus tard qu'on l'identifie, lorsque les enfants sont exposés aux traumatismes; les plus petites blessures peuvent provoquer des hémorrhagies graves et intarissables, parfois mortelles, après une extraction dentaire par exemple. Les hémorrhagies articulaires, les épanchements sanguins dans les tissus sous-cutanés sont fréquents.

A un âge plus avancé, la tendance hémorrhagique disparaît en général.

Le temps de coagulation du sang est très allongé et dans les cas graves le sang est presque incoagulable.

Le mécanisme de la coagulation est fort complexe et les facteurs nécessaires à son déroulement normal sont nombreux, chacun de ces derniers provoquant, en cas de déficience, une maladie hémorrhagique bien définie. Ces affections sont groupées sous le terme général de « diathèses hémorrhagiques ».

Les recherches les plus récentes ont montré que le trouble de la coagulation des hémophiles était dû à un manque de thrombokinase plamatique, ferment coagulant contenu dans le sang.

En jetant un regard dans l'histoire, on trouve à différentes reprises des descriptions de maladies hémorrhagiques que l'on peut identifier à l'affection qui nous occupe dans le présent travail.

De tout temps on a remarqué que certains individus saignaient facilement à la moindre blessure.

Ainsi, le Talmud de Babylone, dispense de la circoncision « les enfants d'une famille dont les deux aînés ont succombé au cours de cette opération ». Cette citation, contenue dans une édition du cinquième siècle après J.-C., se rapporte certainement à une époque plus reculée, se situant au deuxième siècle de notre ère.

Un médecin arabe, Albukasin Khalaf Ebn-Abbas, mort à Cordoue en 1107, signalait le cas d'enfants qui seraient morts d'hémorrhagies intarissables pour avoir frotté leurs gencives avec leurs mains.

Au moyen âge, la littérature médicale, bien pauvre il est vrai à cette époque, ne contient aucune remarque sur l'hémophilie et il faut attendre l'an 1539 pour trouver dans le livre d'Alexandre Benedictus (lib. 30, cap. 4) le cas d'un barbier vénitien décédé d'hémorrhagie, malgré l'intervention des médecins, à la suite d'une petite entaille qu'il s'était faite dans le nez au moyen de ses ciseaux.

Fabricius Hildanus (« Opera omnia » cenur. VI, page 603) en 1629, parle d'un « jeune homme de forte constitution » souffrant de fréquents saignements de nez, mort d'une de ces hémorrhagies spontanées.

A partir du 18e siècle, les publications concernant cette affection se multiplient. Il serait trop long de les énumérer toutes ici. Bornons-nous à citer: *Fordyce* (Angleterre) en 1784, *Lebert* en 1837 (Archives de médecine), *Tardieu* en 1841, *Grandidier* (Leipzig) en 1855, *Virchow* en 1863 dans son Traité de pathologie et de thérapeutique et enfin *Legg* en 1872, dans son Traité sur l'hémophilie (Treatise on Hemophilia).

Dès le début du 20e siècle, les travaux ne se comptent plus. Nous ne signalerons, pour la Suisse, que les études pathogéniques et thérapeutiques des Professeurs *Sahli* et *Fonio*, de l'Université de Berne. Le Docteur *Edouard Gressot* de Porrentruy, lorsqu'il était élève du professeur Sahli, a donné sa contribution dans les recherches sur cette maladie, en publiant différents travaux entre 1906 et 1912.

L'hémophilie paraît être un attribut de la race blanche. Les noirs et les jaunes en sont exempts, pour autant que ces races ne se soient mélangées à la nôtre. Des cas d'hémophilie ont été, il est vrai, observés chez des Malaisiens (Sumatra) et chez des Orientaux (Japon), mais il s'agit, à une ou deux exceptions près, uniquement de cas isolés et sporadiques.

Des souches d'hémophiles ont été découvertes et décrites dans presque chaque pays d'Europe et en Amérique. Elles semblent être plus nombreuses en Allemagne, en Angleterre et en Suisse, comparativement aux autres pays. Le plus gros contingent est fourni par le Wurtemberg, alors qu'en Suisse une vingtaine de familles ont été étudiées jusqu'à ce jour.

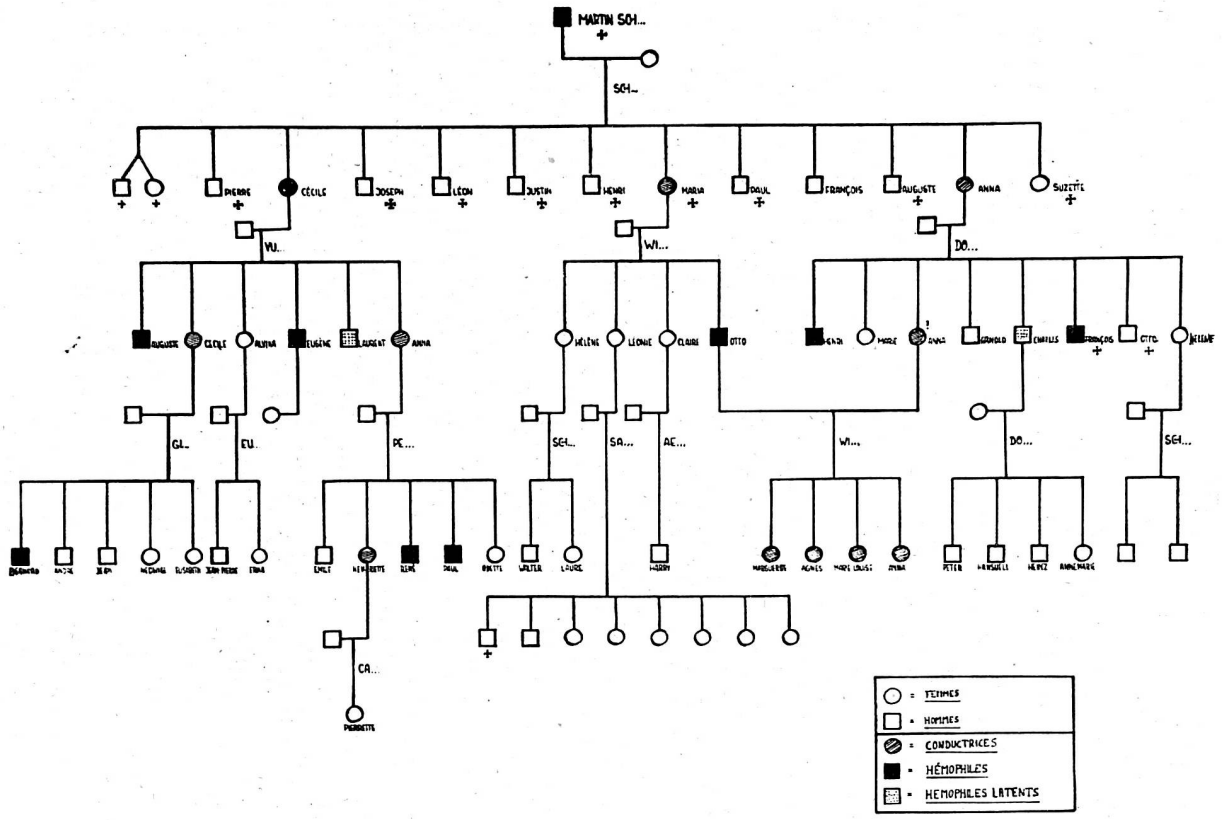
Les hémophiles de Tenna, dans les Grisons, et ceux de Wald, près de Zurich, sont connus depuis plus de cent ans et les arbres généalogiques tenus continuellement à jour sont particulièrement intéressants.

Fonio, dans une monographie sur les hémophiles bernois (« Berner Bluter ») analyse 9 familles d'origine bernoise ou domiciliées dans ce canton. Ses recherches s'étaient en son temps également étendues au Jura bernois, sans qu'il n'ait trouvé un seul cas d'hémophilie. L'enquête qu'il avait menée ne pouvait être couronnée de succès, puisque les membres hémophiles de la famille que nous considérons ici ont émigré et se sont établis, soit en France, dans le département du Doubs et en Alsace, soit dans des cantons de Suisse alémanique.

En automne 1949, dans l'exercice de nos fonctions à l'Hôpital des Bourgeois de Bâle, le hasard voulut que nous eûmes à soigner un jeune homme de 36 ans, au nom et au parler jurassiens. Il souffrait d'une enflure énorme de la cuisse droite. Il était dans un état anémique léger. Cette tuméfaction s'était produite subitement, spontanément, sans cause apparente, sans avoir subi de traumatismes. Il s'agissait d'un épanchement sanguin très abondant. En questionnant notre malade sur ses antécédants nous apprîmes que c'était la deuxième fois qu'un tel événement se produisait. Dans son enfance des hémorrhagies abondantes à la suite d'extractions dentaires l'avaient conduit à deux reprises dans un état anémique alarmant, ayant nécessité son transfert à l'Hôpital de Saignelégier.

En dirigeant l'interrogatoire sur sa famille, ses aïeux et en effectuant différents examens fonctionnels du sang, en particulier les épreuves de coagulation, il ne subsista bientôt plus de doute quant à la nature de sa maladie. Il était un des membres d'une famille d'hémophiles.

Il nous a été possible par la suite d'examiner presque tous les membres de cette famille, de les questionner, d'effectuer des examens du sang et ainsi d'arriver à construire un arbre généalogique complet, comprenant 5 générations. Inutile d'insister sur les difficultés nombreuses qu'un chercheur rencontre sur son chemin, les distances à parcourir, les déclarations contradictoires de personnes à la mémoire défaillante.


MARTIN SCH...
SCH...
PIERRE
CÉCILE
JOSEPH
LÉON
JUSTIN
HENRI
MARIA
PAUL
FRANÇOIS
AUGUSTE
ANNA
SUZETTE
WU...
WI...
DÖ...
AUGUSTE
CÉCILE
ALVINA
EUGÈNE
LAURENT
ANNA
HÉLÈNE
LÉONIE
CLAIRE
OTTO
HENRI
MARIE
ANNA
ARNOLD
EMILIUS
FRANÇOIS
OTTO
HÉLÈNE
GI...
EU...
PE...
SCH...
SA...
AE...
WI...
DÖ...
SCH...
EMILE
HENRIETTE
HENRI
PAUL
ROSETTE
WALTER
LAURE
HARRY
MARGUERITE
AGNÈS
MARIE LOUISE
ANNA
PETER
MARGUERITE
HENRI
ANNE MARIE
CA...
MARGUERITE
= FEMMES
= HOMMES
= CONDUCTRICES
= HÉMOPHILES
= HÉMOPHILES LATENTS

Arrêtons-nous un instant à cet arbre généalogique et analysons-en les divers éléments.

Le grand-père de notre malade, M... S..., né en 1837, épousa L... L..., née en 1839. Ils élevèrent une très nombreuse famille: 5 filles et 9 garçons. De leur domicile primitif, La Joux-Choppe, commune de St. Ursanne, ils élurent plus tard domicile à Epauvillers, puis à Courtételle et à Develier, pour finir leurs jours à Epauvillers. Dès son plus jeune âge, M... S... fut sujet aux hémorrhagies profuses (saignements de nez, grandes pertes de sang à la suite de blessures insignifiantes et lors d'extractions dentaires, écchymoses étendues, spontanées ou à la moindre contusion). Il mourrut à Epauvillers d'une de celles-ci, à l'âge de 52 ans. Un de ses frères, X... S..., vicaire à Montignez, mourrut pendant le « Kulturkampf », paraît-il, des suites de coups reçus. Il ne nous a pas été possible d'établir avec certitude son caractère d'hémophile, quoique certaines données parlent en faveur de cette hypothèse.

Du côté de L... L..., aucun cas d'hémophilie n'est connu, de sorte qu'il nous est permis d'admettre que la tare héréditaire provient de M... S... et de ses aïeux.

Dans sa descendance, seules trois de ses filles attireront spécialement notre attention, les deux autres, mortes très jeunes, restèrent sans descendant. Les neufs garçons, quoique fils d'un hémophile, n'étaient eux-mêmes pas atteints par cette affection, ce qui est conforme aux lois héréditaires de l'hémophilie.

Ces lois, formulées en 1920, par *Nasse*, sont applicables sans réserve dans la famille qui fait l'objet de cette étude. Elles peuvent être résumées ainsi: « La maladie est transmise de l'homme-hémophile à ses petits-fils par l'intermédiaire de ses filles qui en sont les conductrices ». Dans certains arbres généalogiques publiés par divers auteurs, ces règles ne sont pas applicables et l'hérédité obéit à des lois quelque peu différentes, édictées par *Lossen* en 1914.

Les trois filles de M... S..., C..., M... et A... se marièrent et c'est ainsi que nous avons devant nous trois branches de descendants, parmi lesquels se trouvent les hémophiles que nous eûmes l'occasion d'examiner.

I. C... S..., né en 1881, épousa E... V...

Des six enfants issus de ce mariage nous trouvons:

1. A... V..., 36 ans, *Hémophile* (dont il est question plus haut).
2. E... V..., 45 ans, *Hémophile* (Hémorrhagies dentaires, saignements de nez répétés, hémorrhagies profuses après opération d'une hernie en 1927. Pas d'hémorragie depuis quelques années).
3. L... V..., 33 ans, aucune tendance hémorrhagique.
   A... et L... sont célibataires, E... est marié, sans enfant.

4. A... E...-V..., 40 ans, mère de deux enfants en parfaite santé.

5. C... G...-V..., mère de cinq enfants, dont un, *B...*, né en 1936 est *hémophile* (hémorrhagies graves après extractions dentaires, après blessure du cuir chevelu, épanchement sanguin sous-cutané, saignement du nez récidivants).

   Les autres enfants (2 garçons et 2 filles) sont en bonne santé. Elle-même accuse une tendance marquée aux hémorragies (Hyperménorrhoe, épistaxis).

6. A... P...-V..., 49 ans mère de 5 enfants.
   a) P... P..., né en 1928, *hémophile* (saignements de nez fréquents, hémorrhagies après extractions dentaires et à la suite d'une coupure insignifiante au pouce).
   b) R... P..., né en 1941, *hémophile* (saignements de nez fréquents, hémorrhagies massives, presque mortelles lors d'une blessure du cuir chevelu).
   c) E... P... en bonne santé.
   d) O... P... en bonne santé.
   e) H... C...-P..., née en 1926, avait, chose curieuse, jusqu'à l'âge de 15 ans, une nette tendance aux saignements de nez abondants. Sa fillette, âgée de 2 ans et demi, se porte à merveille.

Nous trouvons donc dans la descendance de C... V...-S..., 5 hémophiles et 2 conductrices certains.

II. M... S..., née en 1871, épousa J.-B. W...

Des quatre enfants issus de ce mariage nous trouvons :

1. O... W..., 46 ans, *hémophile* (hémorrhagies nasales, dentaires et lors de blessures insignifiantes, hématome massif sous-muqueux dans la bouche et hémorrhagies rénales en 1943).

   O... W... épousa sa cousine, fille de A... S... dont il est question sous III. De ce mariage sont issues quatre filles, dont l'aînée. M... W..., a tendance aux hémorrhagies nasales et après extractions dentaires, sans que l'on puisse toutefois parler d'hémophilie féminine !

2. C... A...-W..., mère de 2 enfants en bonne santé.
3. L... S...-W..., mère de 8 enfants en bonne santé.
4. H... S...-W..., mère d'un garçon en bonne santé.

Nous trouvons donc dans la descendance de M... W..., née S... 1 hémophile certain.

III. A... S..., née en 1875, épousa O... D...

Elle mit au monde 3 filles et 5 garçons.

1. F... S..., *hémophile*, mort des suites d'hémorrhagie à l'âge de 5 ans.
2. A... W...-D..., 47 ans, épousa son cousin O... W..., hémophile mentionné, avec ses 4 filles, sous II.
3. C... D..., 43 ans, père de 4 enfants (en parfaite santé) n'a jamais eu de tendance hémorrhagique.

4. O... D..., mort à l'âge de 29 ans, n'était pas hémophile.
5. A... D..., dont on est sans nouvelle depuis de nombreuses années, n'était pas hémophile.
6. H... S...-D..., mère de 2 garçons, ne présentant aucun caractère hémorrhagique.
7. H.-M... S..., 34 ans, célibataire, *Hémophile* (Epanchements sanguins récidivants de l'articulation du genou-hémarthros, hémorrhagie lors d'extractions dentaires).
8. M... K...-S... dont on est sans nouvelle.

Dans la descendance d'A... D..., née S... se trouvent donc 2 hémophiles certains.

Nous avons au total 8 hémophiles.

En collaboration avec le Professeur *Jürgens* de Bâle, un spécialiste de la coagulation, nous avons examiné le sang de la plupart des membres de cette famille. Ces examens sont très compliqués et demandent des installations et un personnel de laboratoire spécialisés. Une épreuve sanguine, entre autres, attira principalement notre attention: « le Consumptionstest » de *Quick*. Il s'agit en l'occurence de déterminer le degré d'élimination de la prothrombine dans le sang (la prothrombine est un des nombreux facteurs nécessaires à la coagulation) 2 heures et 24 heures après la prise du sang. Chez les hémophiles, cette teneur en prothrombine est plus grande que dans un sang normal — après deux heures et vingt-quatre heures. Le Consumptionstest est positif. Sur ce point les auteurs sont tous unanimes. Comme on devait s'y attendre, ce test fut positif chez tous nos hémophiles. En outre, fait nouveau dans la connaissance de l'hémophilie, ce test s'avéra positif chez toutes les conductrices de cette famille, sans exception. La qualité de « conductrice » a même pu être démontrée chez les descendantes qui n'ont pas encore d'enfants. De cette même façon deux hémophiles latents, c'est-à-dire sans manifestations hémorrhagiques connues, ont été identifiés. *

Nous ne dirons rien de la thérapeutique de l'hémophilie, qui n'est de nos jours pas encore résolue, cette question dépassant le cadre du présent travail.

Il nous a paru intéressant de présenter une courte étude sur cette famille d'hémophiles d'origine jurassienne, puisque c'est la première fois que cette affection, assez rare, est en relation directe avec le sang jurassien.

---

* Une communication a été faite à ce sujet au dernier Congrès de la Société Suisse d'Hématologie le 5 mai 1950 à Neuchâtel et a paru dans le *Journal Suisse de Médecine* (No 41, pages 1098 et suivantes, 4 octobre 1950).