

# De l'importance des lésions oculaires pour le diagnostic des embryopathies

Autor(en): **Franceschetti, A. / Bamatter, F.**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Medicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **6 (1950)**

Heft [1]: **Giornate mediche italo-svizzere = Journées médicales italo-svisses = Italienisch-schweizerische medizinische Tagung**

PDF erstellt am: **21.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-309032>

## **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.

Travail de la Clinique ophtalmologique de l'Université de Genève  
 Directeur: Prof. Dr. *A. Franceschetti*

## De l'importance des lésions oculaires pour le diagnostic des embryopathies

A. Franceschetti et F. Bamatter

A fin octobre 1945, nous avons eu l'occasion d'observer une fillette de 2 1/2 ans, atteinte de cataracte bilatérale, associée à d'autres malformations oculaires (légère microphthalmie, strabisme convergent et nystagmus). En outre l'enfant avait certaines attitudes bizarres en enfonçant ses doigts soit dans les orbites (phénomène digito-oculaire), soit dans les conduits auditifs externes (phénomène digito-auriculaire) (voir fig. 1 et 2). D'autre part, son développement physique et psychique était retardé.

Tout d'abord, nous avons pensé qu'il pouvait s'agir d'une affection héréditaire, mais il n'existait ni consanguinité des parents, ni malformations dans la famille et sur cinq enfants, elle seule était atteinte. Cependant, nous avons été surpris par le fait que la mère avait eu en mai 1942, alors qu'elle aurait dû avoir ses règles, un exanthème avec fièvre et tuméfaction des glandes rétro-auriculaires. Nous n'avons toute-



Fig. 1.



Fig. 2.

Fig. 1. Cas 1: Cataracte rubéoleuse avec phénomène digito-oculaire bilatéral.

Fig. 2. Cas 1: Embryopathie rubéoleuse avec phénomène digito-auriculaire bilatéral.

fois pas osé admettre une relation de cause à effet entre cette rubéole de la mère, apparue au premier mois de la grossesse et les malformations de l'enfant.

Ce n'est qu'au début de 1946 que nous avons eu connaissance des travaux de *Gregg* de Sidney qui, en 1941, intrigué par un nombre élevé de cataractes congénitales observées en l'espace de quelques mois, a pu établir un rapport direct entre les lésions du cristallin et une violente épidémie de rubéole, qui avait sévi dans son pays 6 à 10 mois auparavant. L'Australie n'avait pas connu d'épidémie de rubéole depuis fort longtemps et ceci explique qu'un grand nombre d'adultes jeunes n'ait pas eu l'occasion de s'immuniser contre cette maladie « infantile » réputée bénigne. *Gregg* a le grand mérite d'avoir non seulement découvert une étiologie jusqu'à présent inconnue de la cataracte congénitale, mais encore d'avoir décrit d'une façon magistrale le tableau clinique des dysgénésies que l'on peut rencontrer dans ces cas. En plus de la cataracte il a indiqué comme symptômes fréquents la microphthalmie, le retard psycho-moteur et les malformations congénitales du cœur. Ce n'est qu'ultérieurement (1945) que *Gregg* a complété son syndrome par la surdi-mutité que *Swan* et ses collaborateurs avaient également relevée dans leurs travaux où ils confirmaient les observations de leur compatriote. Parmi les cas australiens observés par *Gregg* et *Swan*, un certain nombre présentait également des anomalies dentaires (*Evans*). La découverte était si sensationnelle que l'on aurait pu penser tout d'abord à une forme spéciale de rubéole responsable de ces anomalies diverses. Cependant, à la suite de ces premiers cas fondamentaux, des cas semblables ont été observés en Amérique (*Reese; Rones; Erickson* [1944]; *Perera; Greenthal; De Roeth et Greene; Conte, McCammon et Christie; Krause; Albaugh* et d'autres [1945]) ainsi qu'en Angleterre (*Simpson; Martin; Hughes*, etc. [1944/45]). En nous basant sur ces travaux, il nous a été possible de préciser le diagnostic dans le cas relaté plus haut, et cela d'autant plus que l'enfant présentait également une hypoacousie qui avait passé inaperçue lors des premiers examens. Soulignons encore que l'opération de la cataracte et le port de lunettes ont nettement contribué au développement des fonctions psychomotrices de l'enfant.

En octobre 1946, l'un de nous (*Franceschetti*) a pu présenter à la Société suisse d'ophtalmologie un deuxième cas tout-à-fait semblable; l'opération de la cataracte a pu être faite à l'âge de 7 mois et a permis de constater ensuite à l'examen ophtalmoscopique une pigmentation de la rétine sous forme de petits points de différentes grandeurs, rappelant un peu la rétinite pigmentaire, mais situés surtout au pôle postérieur (pseudo-rétinite pigmentaire). Cette anomalie avait déjà été signalée par les

auteurs anglo-saxons, sans qu'ils y aient cependant attaché une importance spéciale. Contrairement au premier cas, les malformations associées étaient ici beaucoup plus accentuées : surdité presque totale, microcéphalie avec retard mental frappant, pied bot valgus, hypospadias. Déjà au cours des années 1946/47, le nombre des cas observés à la clinique ophtalmologique de Genève s'élevait à 6 et sur la proposition de l'un de nous (*Bamatter*), nous avons alors introduit le terme d'embryopathie rubéoleuse qui, à notre point de vue, correspond le mieux au caractère des lésions provoquées chez l'embryon par la rubéole de la mère (*Franceschetti; Franceschetti, Bamatter et Bourquin; Franceschetti et Bourquin*).

Nous disposons actuellement de 11 cas qui nous ont permis d'étudier de façon approfondie les différentes malformations dues à une rubéole de la mère survenue pendant la grossesse et de nous rendre compte de l'importance des lésions oculaires pour le diagnostic. La plupart de ces observations ont été décrites en détail dans un travail de *Bourquin* (1948), où l'on trouvera également une analyse fouillée des cas publiés jusqu'à ce jour. En ce qui concerne la fréquence des différentes malformations congénitales chez les enfants tarés par une rubéole maternelle, *Bourquin* a pu réunir 479 cas observés par les auteurs anglo-saxons, dont 274 (57%) ont présenté une cataracte, 215 (49%) une surdité, 181 (38%) une lésion cardiaque et 52 (11%) une microcéphalie (voir tableau 1). Sur nos 11 cas

Tableau 1

Fréquence des principales malformations congénitales chez les enfants tarés dont la mère a souffert de rubéole pendant la grossesse (d'après *Bourquin*)

Nombre total	Cataracte	Surdité	Lésions cardiaques	Microcéphalie
479	274	215	181	52
En pourcentage	57%	49%	38%	11%

personnels, nous avons trouvé 8 fois une cataracte (dont 3 unilatérales) 8 fois une pseudo-rétinite pigmentaire (dans 2 cas le fond de l'œil n'a pas pu être examiné), 8 fois une microphthalmie (dont 3 unilatérales) et enfin 7 fois une surdité (dont 3 cas sans cataracte). En outre, il existait dans la moitié des cas un retard psychique et physique et l'alimentation s'est révélée difficile. Notons encore comme anomalies associées: nystagmus (2 cas), strabisme (1 cas), anomalie importante du cœur (2 cas), pied bot (2 cas), hypospadias (1 cas), kyste de l'ovaire (1 cas), luxation de la hanche (1 cas).

En ce qui concerne les anomalies oculaires, la question qui nous intéresse avant tout est de savoir si les malformations au niveau de l'œil

présentent un caractère spécial qui permette de conclure avec une plus ou moins grande probabilité à une conséquence d'une rubéole de la mère. Tout d'abord on peut dire que la cataracte se distingue dans la règle de la forme congénitale héréditaire et de celle que l'on observe parfois dans d'autres anomalies congénitales (p. ex. mongolisme). En effet, il s'agit le plus souvent d'une opacité cristallinienne, localisée surtout dans les parties centrales (axiales). Même lorsque le trouble est diffus, les parties correspondant au centre de la pupille sont plus denses. En outre, le cristallin est presque toujours petit, ratatiné et aplati (*Gregg* [1944]; *Swan, Franceschetti, Franceschetti et Bourquin*). Signalons encore que la pupille se dilate en général très peu à l'atropine. D'autre part, on a parfois constaté des manifestations glaucomateuses (troubles cornéens, hydrophthalmie).

Au point de vue diagnostique différentiel, la cataracte joue aussi un rôle important vis-à-vis d'une autre affection congénitale, la *toxoplasmose*. En effet, dans un certain nombre de cas, la toxoplasmose, caractérisée en général au point de vue oculaire par une chorio-rétinite centrale (pseudocolobome), ou périphérique peut également s'accompagner de troubles cristalliniens (*Gasser et Schwarz, Magnusson et Wahlgren* [4 cas]). Etant donné que dans le cas de *Gasser et Schwarz* la distinction entre toxoplasmose et embryopathie a présenté de réelles difficultés, nous aimerions insister ici sur le fait que la cataracte due à la toxoplasmose est toujours de nature secondaire (cataracte compliquée), c'est-à-dire due à une uvéite antérieure, et, par conséquent, caractérisée par la présence de synéchies postérieures. Par contre, dans la cataracte rubéoleuse, on n'a jamais observé de signes d'uvéite. Cette différence est d'autant plus importante que l'on peut trouver dans les deux affections de la microphthalmie et parfois des colobomes de l'iris (*Tolentino et Bucalossi*).

En outre, dans ces deux maladies, on peut observer de la microphthalmie avec retard mental, strabisme, nystagmus, etc. Si les calcifications cérébrales sont plus ou moins caractéristiques pour la toxoplasmose, elles peuvent cependant faire défaut dans environ la moitié des cas. Dans cette affection le retard psychique est dans la règle moins prononcé. Par contre, dans l'embryopathie rubéoleuse, le pronostic reste toujours réservé; il existe souvent une oligophrénie assez marquée, infirmité d'autant plus grave qu'elle est fréquemment associée à une surdi-mutité.

Nous aimerions souligner encore qu'on a signalé quelques rares cas de *fibroses retrolenticulaire* après une rubéole maternelle au début de la grossesse.

Dans l'embryopathie rubéoleuse, l'examen anatomo-pathologique de l'œil a confirmé les observations cliniques en ce sens qu'il ne s'agit pas

de lésions inflammatoires mais bien de phénomènes dysgénétiques (Swan [1944], Bourquin). Dans deux de nos cas, il a été possible de faire un examen histologique approfondi du cerveau qui, par analogie, a révélé qu'il ne s'agit pas non plus de phénomènes du type inflammatoire, mais d'altérations dysplasiques et dégénératives (hydrocéphalie externe, gliose périvasculaire, anomalie de l'architecture du cortex dans le sens d'un arrêt de développement [Mutrix, Wildi et Bourquin]). Au point de vue clinique, l'encéphalographie pratiquée dans un certain nombre de nos cas a confirmé qu'il s'agit parfois d'une hydrocéphalie externe, ce qui contraste avec l'hydrocéphalie du type héréditaire ou toxoplasmique, qui est de préférence du type interne (Bamatter).

La pseudo-rétinite pigmentaire, parfois du type « poivre et sel » comme dans la syphilis congénitale, est certainement plus fréquente qu'on ne l'a supposé jusqu'à présent, puisqu'elle a été observée dans 8 de nos cas. D'après les examens anatomo-pathologiques que nous avons pu faire dans deux de nos cas, il s'agit avant tout d'une altération de l'épithélium pigmentaire (Blum et Babel, Bourquin). En principe elle ne semble pas entraîner une diminution notable de la vision, fait d'autant plus intéressant que dans la cataracte congénitale héréditaire, la vision est souvent diminuée, et ceci surtout, par une dysplasie de la macula. L'importance de la pseudo-rétinite pigmentaire provient avant tout du fait qu'elle peut représenter un symptôme cardinal lorsque la cataracte fait défaut.

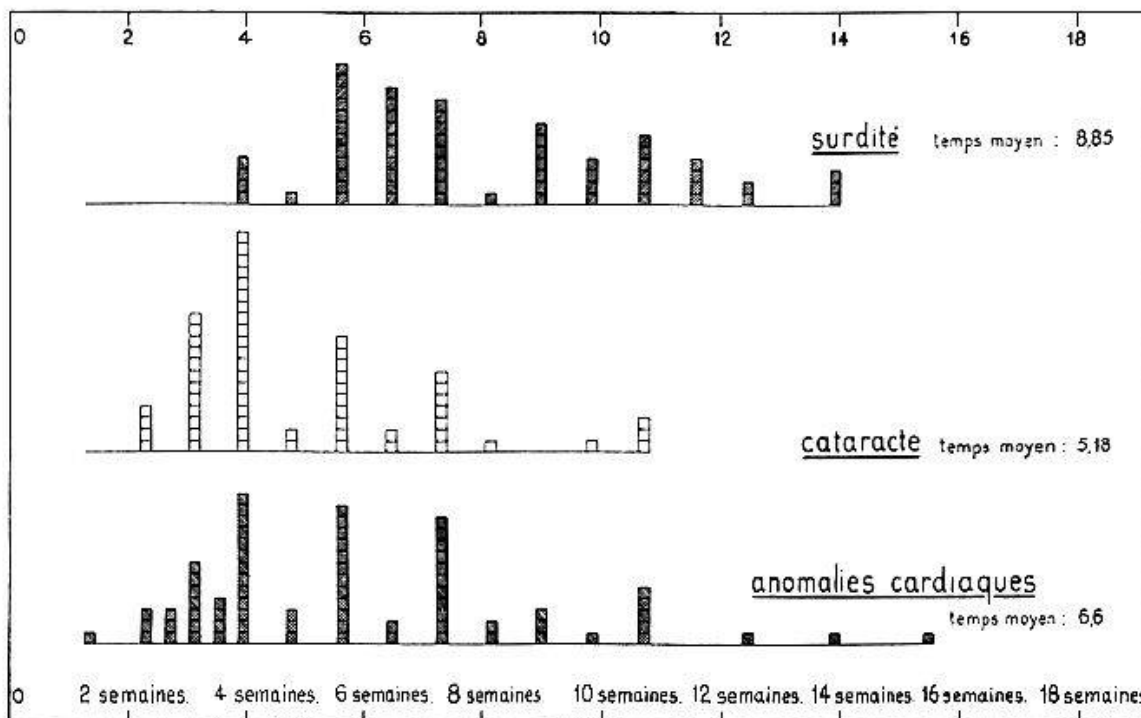


Fig. 3. Fréquence des différentes malformations dans l'embryopathie rubéoleuse en rapport avec l'apparition de la rubéole pendant la grossesse de la mère (statistique basée sur 146 cas; d'après Bourquin).

En effet, d'après les statistiques, la cataracte rubéoleuse est relativement fréquente (25-50%) si la mère est atteinte de rubéole dans les 3 premiers mois de la grossesse. Par contre, après le 3e mois, la cataracte fait en général défaut, tandis que la surdi-mutité est encore fréquente (fig. 3). C'est alors, dans ces cas, que la pseudo-rétinite pigmentaire peut être la clé du diagnostic d'embryopathie rubéoleuse (*Bourquin et Doret*).

Au point de vue traitement, on ne peut insister assez, pour la cataracte, sur l'importance d'une intervention précoce. En effet, il est indiqué d'opérer si possible avant l'âge de 6 mois pour empêcher le développement d'un nystagmus dû à l'amblyopie. En général, les résultats optiques sont satisfaisants, exception faite pour certaines microphthalmies. Grâce à la prescription de lunettes corrigeant l'aphakie, on peut influencer favorablement le développement psychique et psycho-moteur de ces enfants.

Si d'après les premières observations de *Gregg*, il semblait que la fréquence de la cataracte en Australie était presque de 100%, on a cependant dû se rendre à l'évidence que lorsque l'on tient compte de tous les cas de rubéole maternelle observés pendant la grossesse, la fréquence de la cataracte et des lésions oculaires est moins grande. Selon la dernière statistique de *Swan* et collaborateurs (1946), la fréquence de la cataracte est d'environ 25% si la rubéole se manifeste pendant les 3 premiers mois de la grossesse. Cependant, en tenant compte de toutes les malformations observées, le nombre des enfants tarés doit être évalué à environ 60%. Ce chiffre montre bien l'importance sociale de cette question et du problème très grave qu'elle soulève au point de vue avortement prophylactique lorsqu'il s'agit d'une rubéole de la mère se manifestant au début de la grossesse. Etant donné que l'interruption prophylactique rencontre des difficultés énormes au point de vue légal, social et religieux, il est d'autant plus important que l'on étudie dans tous les pays de façon approfondie la relation de cause à effet, non seulement entre rubéole et malformations congénitales, mais aussi l'influence sur le nouveau-né des autres maladies infectieuses survenant pendant la gestation (varicelle, parotidite, ictère infectieux, rougeole), en tenant compte également de la fréquence des avortements spontanés. La rubéole de la mère peut en effet également provoquer des avortements (*Bamatter, Franceschetti et Bourquin, Swan* [1948]) comme c'est le cas pour d'autres maladies infectieuses (varicelle, rougeole, etc.). D'autres moyens prophylactiques ont été discutés: contamination provoquée des jeunes filles avant le mariage, injection de sérum de convalescent ou de  $\gamma$ -globuline, isolement des femmes enceintes en cas d'épidémie. Etant donné que ces moyens n'ont qu'une valeur relative au point de vue pratique, il serait de toute importance que la rubéole devienne dans tous les pays une maladie à

déclaration obligatoire. De plus, pour établir des statistiques valables, il est indispensable que les médecins praticiens vouent toute leur attention aux maladies infectieuses intercurrentes de la grossesse. Seules des statistiques basées sur un diagnostic exact permettront un jour de se prononcer sur la fréquence des anomalies congénitales dues soit à des infections maternelles au cours de la gestation, pouvant, comme nous le savons aujourd'hui, simuler exactement (phénocopies) des malformations congénitales d'origine héréditaire, ou soit à des facteurs exogènes non infectieux tels que rayons X, avitaminose, troubles hormonaux ou toxiques, etc.

### Résumé

Jusqu'au début de notre siècle, les anomalies congénitales de l'œil étaient le plus souvent attribuées à une syphilis congénitale. Grâce aux progrès de la génétique expérimentale et humaine, on s'est rendu compte que pour la plupart des anomalies congénitales de l'œil, et en particulier la cataracte congénitale, l'hérédité joue un rôle prédominant.

La découverte récente de *Gregg* que la cataracte congénitale peut être la conséquence d'une infection rubéoleuse de la mère pendant les premiers mois de la grossesse, a été d'autant plus surprenante. La cataracte s'accompagne dans la règle d'autres anomalies (malformations du cœur, surdité, oligophrénie, souvent avec microcéphalie, microphthalmie, anomalies des dents et parfois des extrémités, etc.), dont l'aspect clinique simule à tous points de vue des anomalies héréditaires (phénocopies). Etant donné que le diagnostic rétrospectif de la rubéole est souvent problématique, il est d'autant plus important que les anomalies oculaires présentent certains traits plus ou moins caractéristiques qui permettent, dans une certaine mesure, de suspecter une embryopathie rubéoleuse. En effet, le caractère particulier de la cataracte (opacité axiale avec dysplasie cristallinienne) et, en plus, les anomalies pigmentaires fréquentes du fond de l'œil (pseudo-rétinite pigmentaire) nous ont permis dans la plupart de nos observations personnelles (10 cas) de confirmer l'hypothèse d'une embryopathie, par les données anamnestiques de la mère. Au point de vue du diagnostic différentiel, la cataracte héréditaire peut en général être exclue (aspect clinique, apparition familiale, consanguinité fréquente). Il en est de même pour la cataracte due à une toxoplasmose qui apparaît secondairement à une uvéite antérieure (synéchies postérieures!). A côté de la rubéole, d'autres infections à virus peuvent également provoquer des embryopathies, bien que beaucoup plus rarement (parotidite épidémique, varicelle, etc.). En outre, il se confirme de plus en plus que des facteurs purement exogènes (rayons X, avitaminoses, substances



hormonales, etc.) sont susceptibles de provoquer des malformations semblables. Si, d'après les statistiques australiennes, les malformations consécutives à une rubéole de la mère semblent avoir été extrêmement fréquentes (presque 100%), il est cependant probable que la fréquence des embryopathies rubéoleuses dépend de facteurs épidémiologiques et géographiques. Seules des études approfondies à ce sujet permettront un jour de discuter le problème si important de l'indication médicale et légale d'une interruption éventuelle de la grossesse chez les femmes atteintes de rubéole au début de la gravidité.

### *Zusammenfassung*

Die kongenitalen Anomalien des Auges wurden bis zum Beginn unseres Jahrhunderts in der Regel als Folge einer kongenitalen Syphilis aufgefaßt. Auf Grund der Fortschritte auf dem Gebiete der experimentellen und menschlichen Genetik erkannte man, daß für die Mehrzahl der angeborenen Mißbildungen des Auges und besonders der *Cataracta congenita*, die Vererbung eine überragende Rolle spielt.

Um so überraschender war die von *Gregg* gemachte Entdeckung, daß die angeborene Katarakt als die Folge einer von der Mutter zu Beginn der Schwangerschaft durchgemachte Rötelninfektion auftreten kann. Im allgemeinen ist diese Katarakt von anderen Anomalien begleitet (Herzmißbildungen, Schwerhörigkeit, Oligophrenie, häufig mit Mikrocephalie, Mikrophthalmie, Zahnanomalien und bisweilen Extremitätenmißbildungen). Da die retrospektive Diagnose der Röteln häufig problematisch bleibt, ist es um so wichtiger festzustellen, daß die angeborenen Augenveränderungen gewisse charakteristische Züge aufweisen, welche es erlauben, mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit auf eine *Embryopathia rubeolosa* zu schließen. In der Tat konnten wir auf Grund des speziellen Aspektes der Katarakt (vorwiegend axiale Trübungen mit Linsendysplasie) und der häufigen Pigmentveränderungen des Augenhintergrundes (*Pseudoretinitis pigmentosa*) in der Mehrzahl unserer persönlichen Beobachtungen (10 Fälle) die Hypothese einer Embryopathie durch die anamnestiche Erhebung bei der Mutter bestätigen. In der Regel läßt sich eine hereditäre Katarakt differentialdiagnostisch ausschließen (spezieller Typus der Linsenveränderungen, familiäres Auftreten, häufige Konsanguinität). Das gleiche gilt auch für die durch eine Toxoplasmainfektion hervorgerufene Katarakt, welche sekundär als Folge einer Uveitis auftritt (hintere Synechien!). Außer den Röteln können auch andere Viruskrankheiten (*Parotitis epidemica*, *Varicellen* usw.), allerdings wesentlich seltener, eine Embryopathie verursachen. Im weiteren bestätigt es sich mehr und mehr, daß auch rein

exogene Faktoren (Röntgenstrahlen, Avitaminose, hormonale Substanzen) Mißbildungen verursachen können. Wenn nach den australischen Statistiken die Mißbildungen im Anschluß an Röteln der Mutter relativ häufig zu sein scheinen (fast 100%), so ist es doch wahrscheinlich, daß die Häufigkeit der Embryopathia rubeolosa von epidemiologischen und geographischen Faktoren abhängt. Nur auf Grund weiterer genauer Untersuchungen wird es später möglich sein, das Problem einer ärztlichen und eventuell gesetzlichen Indikation der Schwangerschaftsunterbrechung bei Frauen, welche zu Beginn der Schwangerschaft an Röteln erkranken, zu diskutieren.

### *Riassunto*

Sino all'inizio del secolo, le anomalie congenitali dell'occhio erano, nella maggior parte dei casi, attribuite ad una sifilide congenitale. Basandosi sui progressi della genetica sperimentale ed umana, si è potuto stabilire che, nella maggioranza delle anomalie congenitali dell'occhio, ed in modo particolare nella cataratta congenita, l'eredità ha un ruolo preponderante.

La scoperta fatta pochi anni or sono da *Gregg*, che la cataratta può essere la conseguenza di un'infezione rubeolica dalla madre durante i primi mesi della gravidanza, è molto sorprendente. In regola generale, la cataratta è accompagnata da altre anomalie (malformazioni cardiache, sordità, oligofrenia, spesso con microcefalia, microftalmia, anomalie dei denti e talvolta delle estremità, ecc.), l'aspetto clinico delle quali simula ad ogni punto di vista delle anomalie ereditarie (fenocopie). Poichè la diagnosi retrospettiva della rubeola si presenta spesso problematica, è tanto più importante che le anomalie oculari mostrino certi segni più o meno caratteristici, i quali permettono, in una certa misura, di sospettare una embriopatia rubeolica. Difatti, il carattere particolare della cataratta (opacità assiale con displasia cristallinica), le frequenti anomalie pigmentarie del fondo dell'occhio (pseudoretinite pigmentosa) ci hanno permesso nella maggior parte delle nostre osservazioni personali (10 casi) di confermare l'ipotesi di una embriopatia, basandosi sui dati anamnestici della madre. Dal punto di vista della diagnosi differenziale, si può in generale escludere la cataratta ereditaria (aspetto clinico, apparizione familiare, consanguinità frequente). È possibile escludere anche una cataratta da tossoplasmosi secondaria ad una uveite anteriore (sinechie posteriori). Oltre la rubeola, altre infezioni da virus possono provocare delle embriopatie, benchè esse siano molto più rare (parotide epidemica, varicella). Inoltre si conferma ogni giorno di più, che fattori essogeni (raggi X, avitaminosi, sostanze ormonali, ecc.) sono capaci di provocare

delle malformazioni simili. Se secondo le statistiche australiane le malformazioni consecutive ad una rubeola della madre sembrano essere stato molto frequenti (circa 100%), è probabile che la frequenza delle embriopatie rubeoliche dipende da fattori epidemiologici e geografici. Solo uno studio approfondito dell'argomento permetterà un giorno la discussione del problema tanto importante dell'indicazione medica e legale di un'interruzione eventuale della gravidanza nelle donne colpite da rubeola all'inizio di una gravidanza.

### *Summary*

Until the beginning of this century, congenital anomalies of the eyes were usually considered to be the consequences of congenital syphilis. As a result of progress made in the fields of experimental and human genetics, it is now known that, in the majority of congenital defects of the eye, and particularly in congenital cataract, heredity plays a preponderant role.

It is therefore all the more surprising that, as discovered by *Gregg*, congenital cataract can occur as the result of a rubella infection contracted by the mother at the beginning of pregnancy. In general, this cataract is accompanied by other anomalies (cardiac defects, deafness, oligophrenia, frequently with microcephalia, microphthalmia, dental anomalies and occasionally, deformities of the extremities) which closely resemble hereditary anomalies (phenocopies). Since a retrospective diagnosis of rubella is often problematic, it is all the more important to demonstrate that congenital defects of the eye exhibit certain characteristics which enable the diagnosis of embryopathy due to maternal rubella to be made with a fair degree of probability. In actual fact, in the majority of the 10 cases observed by us, we were able to confirm, by anamnestic questioning of the mother, the hypothesis of an embryopathy based upon special features of the cataract (opacity predominantly axial with lenticular dysplasia) and frequent pigmentary changes in the fundus of the eye (pseudoretinitis pigmentosa). As a rule, hereditary cataract can be excluded by differential diagnosis (special nature of the lenticular changes, family occurrence, frequent consanguinity). This also applies to cataract caused by a toxoplasma infection occurring as a consequence of uveitis (posterior synechiæ!). Other virus diseases besides rubella (mumps, chickenpox, etc.) can also cause an embryopathy although much less frequently. Furthermore, it is becoming increasingly obvious that even purely exogenous factors (X-rays, avitaminosis, hormones) can be the cause of malformations. Although, according to Australian statistics, the occurrence of deformities following maternal rubella may appear

relatively frequent (almost 100%), it is probable that the frequency of embryopathies due to maternal rubella is dependent upon epidemiological and geographical factors. Only after more precise investigations have been made, it will eventually be possible to discuss the problem of a medical and perhaps a legal indication for terminating a pregnancy in the early stages of which the woman contracts rubella.

*Albaugh, C. H.*: J. amer. med. Assoc. **129**, 719 (1945). – *Bamatter, F.*: a) Rapp. Soc. suisse de pédiatr., Zurich, 12/13 juin 1948; Ann. paed. Suppl. 48 (Répercussions sur l'enfant des maladies infectieuses de la mère pendant la grossesse) S. Karger, Bâle 1949; b) Soc. suisse de psych. Lausanne 19/20 juin 1948; paraîtra dans Arch. suiss. Neur. – *Blum, J. D.*, et *Babel, J.*: Soc. suisse d'opht., Locarno, 4/5 octobre 1947; Ann. Ocul. **181**, 468 (1948). – *Bourquin, J.-B.*: Les malformations du nouveau-né, causées par les viroses de la grossesse et plus particulièrement par la rubéole (embryopathie rubéoleuse), thèse de Genève 1948 (Le François, Paris 1948); (bibliographie complète). – *Bourquin, J.-B.*, et *Doret, M.*: Réunion O.N.O. romande, Lausanne 1947; Confinia neurologica **8**, 347 (1948). – *Conte, W. R.*, *McCammon, C. S.*, et *Christie, A.*: Amer. J. Dis. Childr. **70**, 301 (1945). – *Erickson, C. A.*: J. Pediatr. (Am.) **25**, 281 (1944). – *Evans, M. W.*: Med. J. Austral. **31**, II, 225 (1944). – *Franceschetti, A.*: a) Soc. oft. Lombarda. 12 janvier 1947; Ann. Ottalm. **73**, 1 (1947); b) Ophthalmologica **114**, 332 (1947). – *Franceschetti, A.*, *Bamatter, F.*, et *Bourquin, J.-B.*: Helv. paed. Acta **2**, 339 (1947). – *Franceschetti, A.*, et *Bourquin, J.-B.*: Ann. Ocul. **179**, 623 (1946). – *Gasser, C.*, et *Schwarz, F.*: Helv. paed. Acta **2**, 351 (1947). – *Greenthal, R. M.*: Arch. Pediatr. (Am.) **62**, 53 (1945). – *Gregg, N. M.*: a) Trans. ophthalm. Soc. Austral. **3**, 35 (1941); b) Trans. ophthalm. Soc. Austral. **4**, 119 (1944); c) Med. J. Austral. **32**, I, 313 (1945). – *Hughes, I.*: Proc. roy. Soc. Med. **39**, 17 (1945). – *Krause, A. C.*: Ann. Surg. **122**, 1049 (1945). – *Magnusson, J. H.*, et *Wahlgren, F.*: Acta pathol. scand. **25**, 215 (1948). – *Martin, S.*: Brit. Med. J. **1945**, 855. – *Muttrix, S.*, *Wildi, E.*, et *Bourquin, J.-B.*: Soc. Suisse de Psych., Lausanne, 19/20 juin 1948; paraîtra dans Arch. suiss. Neur. – *Perera, C. A.*: Amer. J. Ophthalm. **28**, 186 (1945). – *Reese, A. B.*: Amer. J. Ophthalm. **27**, 483 (1944). – *Roeth, de A. F. M.*, et *Greene, P. B.*: Nw. Med. (Am.) **44**, 222 (1945). – *Rones, B.*: Med. Ann. Distr. Columbia (Am.) **13**, 285 (1944). – *Simpson, R. E. H.*: Lancet **1944**, I, 483. – *Swan, Ch.*: a) Trans. ophthalm. Soc. Austral. **4**, 132 (1944); b) Lancet **1948**, 744. – *Swan, Ch.*, *Tostevin, A. L.*, et *Black, G. H. B.*: Med. J. Austral. **33**, II, 889 (1946). – *Swan, Ch.*, *Tostevin, A. L.*, *Moore, B.*, *Mayo, H.*, et *Black, G. H. B.*: Med. J. Austral. **30**, II, 201 (1943); **31**, I, 409 (1944). – *Tolentino, P.*, et *Bucalossi, A.*: Policlinico infantile **1948**, No 6.