

Au sujet de la création, à Genève, d'un service de Génétique Humaine rattaché à la Clinique Ophtalmologique

Autor(en): **Franceschetti, A. / Klein, D.**

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): **7 (1951)**

Heft 3-4

PDF erstellt am: **23.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-307020>

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.

Rapport

C. D. 575.1: 616.056.7

Au sujet de la création, à Genève, d'un service de Génétique Humaine rattaché à la Clinique Ophthalmologique

Par A. Franceschetti et D. Klein

La génétique humaine ayant fait de rapides progrès au cours des dernières années, de nombreux pays, les États anglosaxons et scandinaves en particulier, ont créé des instituts de génétique humaine pour garantir une étude systématique des maladies héréditaires.

Grâce aux efforts du célèbre biologiste *Sir Francis Galton*, un «Eugenic Laboratory» a été fondé à Londres déjà en 1904 (actuellement sous la direction du Prof. *L. S. Penrose*), avec la tâche de contribuer à l'étude scientifique de ces maladies et à la propagation de la connaissance des lois de l'hérédité dans la population.

Puis, ce fut au tour de la Suède de reconnaître l'importance de la recherche génétique chez l'homme et la nécessité de l'aider par des subsides de l'État. En 1922, le professeur *H. Lundborg*, dont les recherches scientifiques sur la fréquence et la distribution de l'épilepsie myoclonique en Suède ont eu un grand retentissement, exposa dans un article encore très actuel de nos jours, les raisons pour lesquelles il importait de fonder un Centre d'Etude Génétique. *Lundborg* considère l'approfondissement des lois de l'hérédité et leurs recherches chez l'homme au nombre des tâches les plus importantes de notre époque. Dans son article, il insiste sur le fait qu'il n'existe rien de supérieur dans une population à la valeur humaine; c'est pourquoi, il faut mettre tout en œuvre pour connaître les facteurs qui pourraient l'améliorer ou l'abaisser. Pour atteindre ce but, le travail isolé de quelques médecins, examinant les conditions familiales de leurs malades d'une façon accessoire, ne suffit pas. Ce n'est que par un institut travaillant méthodiquement et en rapport étroit avec les cliniciens et biologistes que l'on pourrait suivre les manifestations souvent très compliquées et étendues de l'hérédité parmi la population. Ainsi se trouverait éclairci le problème de savoir quelles sont les propriétés qui se transmettent et de quelle façon s'opère l'hérédité. Le clinicien lui-même pourrait bénéficier au point de vue étiologique de cet examen approfondi, étant donné que beaucoup d'entités cliniques sont mieux mises en relief, si elles sont étudiées dans différentes familles et sur

plusieurs générations. Enfin, l'établissement de cet institut assurerait la continuité de ces recherches dans l'avenir et permettrait à chaque médecin de se baser sur les travaux de ses prédécesseurs.

Grâce à l'effort de *Lundborg*, la Suède possède, depuis 1922, un institut (The State Institute for Human Genetics and Race Biology, à Uppsala) qui, actuellement sous la direction du professeur *G. Dahlberg*, déploie une grande activité scientifique.

Le Danemark suivit en 1938 l'exemple de la Suède en créant l'Institut Universitaire de Génétique Humaine à Copenhague, grâce à l'initiative du professeur *T. Kemp* et à l'appui généreux de la Fondation Rockefeller de New York. Ce centre, composé d'un directeur, de trois assistants, d'une douzaine d'assistantes techniques et de secrétaires, a déjà à son actif une œuvre considérable dans le domaine médico-génétique et démographique. Une part importante de son travail consiste à enregistrer toutes les anomalies héréditaires du Danemark signalées à l'Institut par les hôpitaux, asiles, prisons, homes pour enfants anormaux, l'assistance publique et le corps médical en entier. Son fichier comprend actuellement plus de 100 000 malades et leurs familles. Son département de recherches a pu établir pour une grande partie des maladies observées au Danemark, le mode d'hérédité, la fréquence et la répartition géographique dans le pays, les possibilités de traitement et de prophylaxie. À part ce travail scientifique, l'Institut a créé un service de consultations pour la population, qui comprend aujourd'hui une moyenne de 1000 cas par an.

Citons encore d'autres instituts médico-génétiques :

En Italie, le «Centro di Studi di Genetica Umana» de Milan (Professeurs *Luisa Gianferrari* et *Luigi Zoja*), l'Institut de Génétique de Naples (Professeur *G. Montalenti*), le «Centro per lo Studio dei Gemelli» de Rome (Professeur *L. Gedda*); en France, le Service de Génétique Humaine de l'Hôpital des Enfants malades (Professeur *M. Lamy*) et de l'Hôpital St-Louis, de Paris (Professeur *R. Turpin*); en Suède, l'Institut de Génétique Médicale de Lund (Dr *J. A. Böök*); en Amérique, la «Heredity Clinic» de l'Université de Michigan (Docteurs *C. W. Cotterman*, *L. R. Dice*, *H. F. Falls*, *J. V. Neel*), le «Genetic Laboratory of the Ohio State University» (Professeurs *L. H. Snyder* et *D. C. Rife*), le «Dight Institute» de l'Université de Minnesota (Professeur *S. C. Reed* et Dr *R. C. Anderson*), le Service de Génétique du «New York State Psychiatric Institute» (Dr *Franz I. Kallmann*), le «Department of Medical Genetics» de la «Bowman Gray School of Medicine» de Winston-Salem, N. C. (Dr *C. N. Herndon*); au Canada, le «Department of Medical Genetics» de Toronto (Dr *Norma Ford Walker*) et le «Genetics Laboratory» de la «Mc Gill University» de Montreal (Dr *Clarke Fraser*).

En Suisse, de nombreux médecins et généticiens ont insisté depuis des années sur l'importance d'instituer un centre de génétique (*Bleuler*, *Brugger*, *Franceschetti*, *Hanhart*, *Lehmann*, *Schinz* et d'autres). En effet, notre pays se prête fort bien à des recherches dans le domaine de l'hérédité:

1. Nous disposons de registres paroissiaux et communaux bien tenus, remontant jusqu'au 16^{me} siècle, permettant d'établir les foyers des différentes hérédopathies d'après le lieu d'origine de la famille.

2. Nous avons le grand avantage d'avoir un pays peu étendu, dont la population est relativement stable, et qui a été épargné par les deux dernières guerres.

3. Le niveau d'éducation en Suisse est assez élevé et les habitants se montrent généralement très compréhensifs vis-à-vis des enquêtes médico-génétiques.

4. Les écoles et institutions religieuses sont favorables aux recherches scientifiques et sont toujours prêtes à collaborer.

5. Les autorités fédérales se sont montrées bienveillantes envers les problèmes de la biologie et de la prophylaxie dans le domaine héréditaire, recommandant à la Science de chercher «avec objectivité, conscience et humanité à protéger les enfants des tares familiales et à diminuer par le fait même, les lourdes charges des Communes» (Discours prononcé par le conseiller fédéral *Ph. Etter*, à Zurich, le 26 août 1942, au Congrès de «Pro Juventute»).

Officiellement, il a été question pour la première fois d'un Office Central de génétique humaine, en 1946. La commission chargée de l'étude de l'hérédité humaine (nommée par la Société Suisse de Génétique en 1943 et reconnue par le Sénat de l'Académie des Sciences médicales en 1944) avait formulé la proposition suivante: «La commission entrevoit comme but à atteindre, la création d'un office central ou d'un institut scientifique de génétique humaine. Cet institut aurait à se charger de toutes les recherches qui ne peuvent être entreprises par des organisations déjà existantes. Il s'assurerait, en outre, par son appui, la formation de jeunes savants attirés par la génétique humaine et représenterait, enfin, une source de renseignements et de conseils pour d'autres instituts comme pour les autorités». (Berne, le 5 mai 1946, signé Professeurs *M. Bleuler* et *E. Lehmann*).

Au point de vue scientifique, il existe encore un motif important de souhaiter l'aboutissement de ce projet. Si l'on passe en revue dans la littérature les cas ayant le plus contribué à la connaissance des maladies héréditaires, il est remarquable de constater que ce sont surtout les familles publiées il y a déjà quelques dizaines d'années et recontrôlées par la suite, qui offrent le plus grand intérêt. Ce sont ces cas, en effet, qui nous fournissent les meilleurs renseignements sur la symptomatologie, l'âge de manifestation, l'évolution de la maladie au cours des générations et nous permettent de constater sa progression ou son atténuation éventuelle.

Nous rappelons, à ce propos, les travaux de l'ophtalmologue anglais *Doyne* (1899–1910) sur la «honeycomb choroiditis» (une forme de dégénérescence tapéto-rétinienne de la région papillo-maculaire, semblable à la «malattia leventinese» du Tessin). Dans ce cas, le tableau clinique exact, ainsi que l'âge de la manifestation et le mode de transmission n'ont pu être établis qu'en 1937 par *Tree*, lors d'une réexamination approfondie des deux familles en question.

De même, nous devons la connaissance de l'hérédité dominante de l'héméralopie à un nouvel examen (1907) fait par *Nettleship* et *Truc*, de la famille Nougaret, publiée pour la première fois en 1838 par *Cunier*. Cette famille comprend, ainsi, 10 générations avec 2116 membres, dont 135 sont héméralopes.

Un autre exemple nous est fourni par la famille suisse «*Glaser*» avec 21 cas d'hérédo-ataxie du type Friedreich dans 10 fratries, 4 cas de dégénérescence juvénile maculaire dans deux fratries et respectivement une branche de rétinite pigmentaire, de rétinite ponctuée albescente et de surdité labyrinthique. Ici, l'élargissement de l'arbre généalogique, par les auteurs (1947), n'a été possible que par les travaux précédents de *Rütimeyer* en 1883 et de *K. Frey* en 1912.

Ce dernier exemple contraste avec tant d'autres cas publiés par des savants suisses, qu'il serait intéressant de pouvoir réexaminer aujourd'hui, mais dont on ne connaît malheureusement plus l'identité des probands. Ceci est surtout vrai pour les arbres généalogiques classiques de *F. Horner* sur le daltonisme (1876) et pour l'arbre généalogique de ptosis congénital simple sur 3 générations que cet auteur mentionne brièvement en 1889. Il en est de même pour une grande partie des travaux de *A. Vogt*.

Même de nos jours, certains auteurs, après un laps de temps plus ou moins prolongé, ne sont plus capables de retrouver le nom de leur cas original. Ainsi, pour une forme très rare d'hérédo-pathie musculaire, nous n'avons pu obtenir, ni de l'auteur qui en avait fait une thèse, il y a 25 ans, ni de la clinique universitaire d'où provenait le cas, le nom et l'adresse du malade.

Organisation du Service de Génétique à la Clinique Ophtalmologique de Genève.

Grâce à l'aide financière de l'Académie suisse des sciences médicales, du Département de l'Instruction publique de Genève dont le chef, Monsieur *A. Picot* nous a toujours témoigné beaucoup de bienveillance, de la Commission administrative de l'Hôpital Cantonal (Président *M. A. Pugin*, chef du Département d'Hygiène du Canton de Genève) et du Directeur de l'Hôpital, *M. E. Rebillet*, qui ont bien voulu nous accor-

der l'installation nécessaire et, enfin, grâce à l'appui généreux de la Fondation Rockefeller, de New York, il nous a été possible d'instituer un service de génétique humaine à la Clinique Ophtalmologique. Son cadre est encore assez restreint, comparé à l'envergure des instituts suédois et danois, mais cependant suffisamment développé pour permettre de penser qu'il pourrait plus tard servir de base à un institut suisse de génétique humaine.

Tout d'abord, nous nous sommes donné pour tâche d'élaborer un système d'enregistrement qui permet de retrouver les cas, non seulement par le nom, mais aussi par la maladie. Pour cette classification des affections, l'application du système «Synoptic» nous a paru très approprié.

Pour ce faire, nous disposons de fiches à suspendre, divisées en 15 positions. A l'aide de cavaliers de différentes couleurs, nous indiquons, dans les positions gauches, les maladies oculaires, au milieu les syndromes et à droite les maladies héréditaires relevant des autres disciplines de la médecine (neurologie, dermatologie, médecine interne, ORL, etc.). Avec des index, placés à côté des cavaliers, il est possible de subdiviser encore cette classification. En outre, des index placés à l'extrême droite nous permettent de voir immédiatement s'il s'agit de consanguinité, de gémellité, de cas déjà publiés ou de cas importants et rares. Les patients signalés par d'autres médecins et hôpitaux sont spécialement indiqués, de sorte que leurs fiches ne sont jamais mises à la disposition d'autres médecins, sans l'autorisation formelle de l'auteur. Ce système «synoptic» nous donne une excellente vue d'ensemble des différentes maladies, permettant aisément de retrouver les cas cherchés et faisant ressortir les associations et autres particularités de la maladie.

Notre collection de cas héréditaires comprend actuellement environ 1200 cas avec leurs arbres généalogiques. On peut y ajouter encore à peu près 540 paires de jumeaux qui ont été réunies à la Maternité de Genève (Directeur, Professeur *de Watteville*), en vue d'une étude statistique de la concordance et discordance des différentes affections héréditaires, entreprise par notre collaboratrice Madame *C. Balavoine*.

Nous sommes en relation avec les différentes cliniques et le corps médical de la ville, qui nous consultent souvent dans leurs cas héréditaires. Nous tenons à mentionner nos rapports excellents avec l'Institut d'Anthropologie (Professeur *M. R. Sauter*) et sommes reconnaissants en particulier à *M. A. Linder*, professeur à l'Université de Genève, et à l'Ecole Polytechnique Fédérale, qui a bien voulu accepter notre invitation d'établir à côté de notre service, son laboratoire de statistique mathématique.

Nous avons voué une attention spéciale à l'élaboration d'un service de littérature comprenant à part de nombreux périodiques d'ordre génétique, un fichier d'à peu près 10 000 travaux, classés d'après les différentes maladies et rendant déjà de grands services aux médecins.

Nous avons, en plus, établi un classement de tous les travaux publiés en Suisse dans le domaine de l'hérédité. Nous demandons aux auteurs de nous faire parvenir, à l'usage du fichier central, un tirage-à-part accompagné du nom, date de naissance, adresse exacte, origine du proband, qui, nous le répétons, ne pourra servir qu'avec l'approbation de l'auteur. Il serait naturellement désirable que les cas non publiés nous soient également signalés (noms et adresses) et ceci non seulement pour les cas familiaux, mais aussi pour les cas isolés¹. Chaque médecin désirant faire des investigations généalogiques pourra profiter de notre organisation. En effet, nous pouvons lui communiquer nos observations personnelles et aussi les noms des confrères qui ont observé les cas en question et qui les mettent en général volontiers à leur disposition. En outre, les médecins qui voudraient des indications bibliographiques concernant des affections héréditaires de différents domaines cliniques, en particulier les associations (syndromes rares), pourraient s'adresser à nous.

Les recherches entreprises dans notre service se sont étendues surtout à des questions neuro-oculaires (hérédoataxies et leurs rapports génétiques avec les dégénérescences tapéto-rétiniennes), la dystrophie myotoniques et son diagnostic différentiel avec la myotonie congénitale de Thomsen, les dysostoses, le daltonisme, l'albinisme, le problème du linkage autosomique chez l'homme, les affections dermatologiques combinées avec cataracte, la gémellité et divers autres problèmes.

Plusieurs candidats au doctorat ont également fait leur thèse dans le cadre de notre service.

Soulignons encore que nous prévoyons la création de consultations concernant la prophylaxie des maladies héréditaires (question de consanguinité, transmission probable de la maladie) et les recherches de paternité, basées sur les groupes sanguins (en collaboration avec le Centre de Transfusion sanguine: Dr R. Fischer) et sur d'autres tests somatiques.

Nous avons déjà obtenu l'approbation de la plupart des sociétés de spécialistes en Suisse (Société suisse d'Ophtalmologie, de Neurologie et de Psychiatrie, de Médecine interne, de Pédiatrie, d'Oto-rhino-laryngologie, de Dermatologie, etc.) qui recommandent à leurs membres de nous communiquer tous leurs cas héréditaires publiés.

La Faculté de Médecine ayant reconnu l'importance de notre Service et la nécessité de garantir la continuité des recherches dans le domaine de l'hérédité, a décidé à l'unanimité d'adresser aux autorités la demande

¹ Ces communications à l'usage du fichier central n'empêchent en rien la collaboration avec le Prof. E. Hanhart, Zurich, qui est d'ailleurs en relation avec nous.

de reconnaître notre Centre de façon officielle et de créer un *Institut de Génétique humaine rattaché à la Clinique Ophtalmologique*.

Nous savons bien que le projet d'établir un centre suisse exigera encore beaucoup d'efforts. Jusqu'à sa réalisation, notre service pourrait servir d'organisation préliminaire à un tel institut.

Quoiqu'il en soit, nous croyons qu'il ne faut pas hésiter à mettre tout en œuvre pour utiliser les possibilités scientifiques et pratiques offertes par la multiplicité des maladies héréditaires en Suisse et contribuer, ainsi, à l'avancement de la génétique humaine.

