

## Étude Cytogénétique sur des Jumelles dont le Père souffre d'une Maladie Ulcéreuse et d'une Hypertension Artérielle

**G. Roşca, S. Roşca, V. Ilea, I. Ilea**

Nous avons eu l'occasion d'examiner une paire de jumelles MZ, apparemment saines, provenant d'un père chez lequel s'étaient associées deux affections: maladie ulcéreuse et hypertension artérielle. Dans ce même symposium, nous présentons en détail les résultats des explorations cliniques concernant la réactivité vasculaire et de sécrétion gastrique chez ces deux jumelles, remarquant que, pendant que l'une des jumelles (K.G.) hérite la réactivité de type hypertensif, l'autre hérite une réactivité de type ulcéreux (K.M.).

Cette constatation nous a déterminé à effectuer une analyse caryologique, afin de dépister les éventuelles modifications chromosomiales, ainsi que leur mode de représentation chez les trois sujets: le père et les deux sœurs jumelles.

Les examens caryologiques furent effectués sur des cellules lymphocytaires, prélevées du sang périphérique et cultivées sur Difco 199, selon la méthode de Moorhead. Les plaques métaphasiques, colorées au Giemsa, furent examinées au microscope à immersion, ainsi que sur des microphotographies. Pour chaque cas à part, l'on a effectué des idéogrammes de 18-25 plaques métaphasiques qui furent ensuite analysées et comparées l'une à l'autre.

L'analyse quantitative des caryogrammes n'a révélé aucune aberration de nombre chez les trois sujets examinés.

L'analyse qualitative des chromosomes, surtout à l'examen au microscope à immersion, a mis en évidence les modifications structurales suivantes:

1) Nous avons trouvé chez le père des lésions chromatiques d'un ou de plusieurs chromosomes d'une métaphase, dans une proportion de 57% du total des caryotypes examinés (Figs. 1 et 4). Les lésions intéressent, en prépondérance (93%), les grands chromosomes du groupe A.

2) Chez K. M., qui présente une réactivité de type ulcéreux, nous avons découvert des lésions achromatiques, également chez les chromosomes du groupe A, en 27% des caryotypes examinés (Figs. 2 et 5). Chez les deux personnes décrites, l'aberration de structure intéresse une ou deux chromatides du chromosome affecté.

3) Chez K. G., qui présente une réactivité de type hypertensif, nous n'avons découvert aucune aberration de structure (Fig. 3).

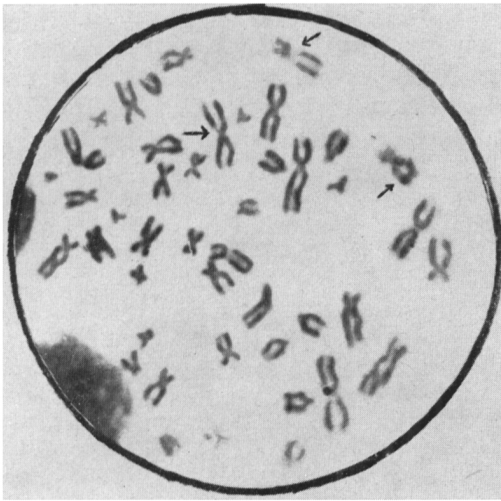


Fig. 1

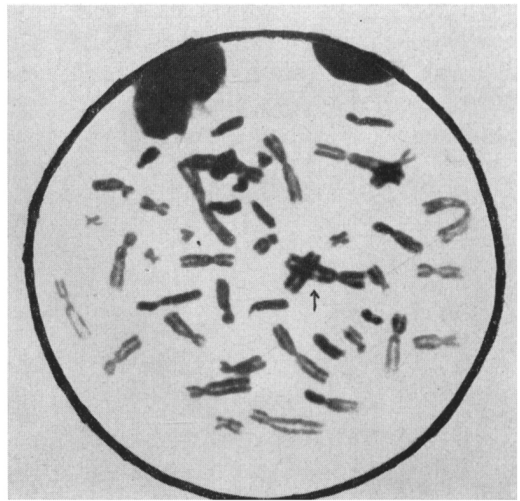


Fig. 2

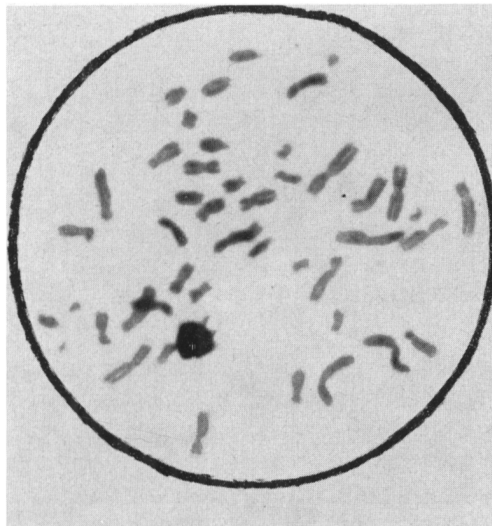


Fig. 3

Dans la littérature médicale l'on trouve des données très nombreuses concernant les aspects héréditaires, soit de la maladie ulcéreuse, soit de la maladie hypertensive, mettant en évidence l'apparition plus fréquente de ces aspects héréditaires chez des familles affectées, par rapport à la population générale, et avec une fréquence plus élevée parmi les jumeaux MZ, par rapport aux DZ (Fodor et al, 1968; Jirasek et al, 1968; Simon et Levy, 1968; Simon et al, 1968).

A l'occasion d'une étude cytogénétique effectuée dans une famille d'ulcéreux, nous avons constaté, dans le caryogramme du père et du fils, des anomalies structurales au niveau des chromosomes des groupes A et B, ayant un caractère de lésions achromatiques. En constatant le même type de lésions, cette fois-ci chez le père et chez l'une des jumelles dont la réactivité sécrétoire gastrique est de type ulcéreux,

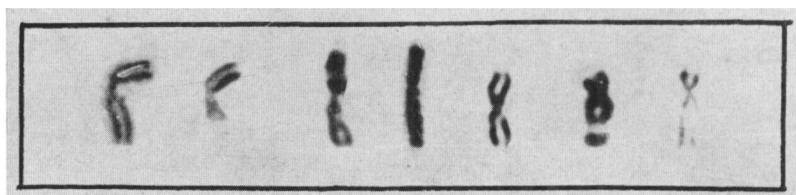


Fig. 4

nous nous sommes posé la question si cette lésion ne se manifestait pas, sur le plan microscopique, par une anomalie chromosomiale du groupe A, cointéressée dans l'étiopathogénie de la maladie ulcéreuse.

L'on considère comme lésions achromatiques celles qui apparaissent au niveau chromosomal sous forme de petites régions chromatidiques qui apparaissent comme non-colorables. Evans (1967) estime comme substratum des lésions achromatiques,

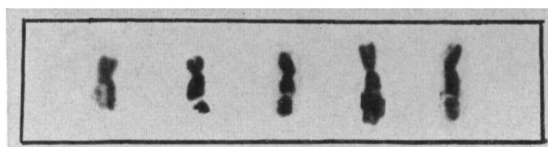


Fig. 5

les lésions biochimiques produites au niveau des macromolécules de l'ADN, provoquées par différents facteurs et qui mènent à une cicatrisation défectueuse à ce niveau.

Il y a des auteurs qui mentionnent la présence de ce type d'aberrations dans les cultures normales de cellules sanguines; d'autres les ont décrites comme des aberrations structurales, apparaissant fréquemment après des irradiations ionisantes (Wisfeld, 1966), après le traitement des animaux avec de l'arabinosyladénine, ou bien au cours des méningites aseptiques (Toshide et al, 1961).

Nous ne nous hasarderons pas à donner une réponse concernant la signification de ces lésions chromosomiales, décrites par nous en quelques cas de maladie ulcéreuse. Nous croyons cependant que de pareilles lésions au niveau des grands chromosomes (groupe A) méritent d'être étudiées dans l'avenir avec plus d'attention. La lésion pourrait constituer l'endroit des modifications génétiques dans la maladie ulcéreuse, l'endroit d'une anomalie biochimique ayant un rôle dans la transmission modifiée de l'information génétique.

Quant à la maladie hypertensive, nous n'avons découvert aucune modification du nombre de la structure des chromosomes (décelables au microscope à immersion) chez K. G., dont la réactivité vasculaire est de type hypertensif. Ce fait n'exclut cependant pas l'existence, dans cette affection, d'anomalies génétiques impossibles à détecter à l'examen microscopique optique.

### Bibliographie

- EVANS (1967). In W. Feremans, *Europ. J. Cancer*, **3**: 209.  
FODOR O., POPESCU St., URGAN S. (1968). *Boala ulceroasa-fiziopatologie si patogeneza*. Edit. Acad. R.S.R., Bucuresti.  
JIRASESK V., CERNY M., GREGOR O. (1968). *Plzen lek. Sborn. Suppl.*, **22**: 161.  
SIMON J., LEVY J. (1968). *Plzen lek. Sborn. Suppl.*, **22**: 9.  
— TOPINKA I., IOVA I., LEVY L., KULICH VI. (1968). *Plzen lek. Sborn. Suppl.*, **22**: 13.  
WISFELD I. (1966). *Radiation Induced Chromosome Aberrations in Human Cells*.  
TOSHIHIDE H., YOSIDA, MORIWAKI K., MATANO Y., UTSUMI K. R. (1961). *Jap. J. Hum. Genet., Suppl.*, **36**.

Dr. Gh. ROȘCA, Str. Borsec Nr. 2, Ap. 47, Cluj, Romania.