

stigmates appartenant au mongolisme, à la maladie de Laurence-Moon-Bardet-Biedel et d'autres qui ne sont pas revendiqués par un syndrome défini. Leur multiplicité même, sans cesse croissante, montre la vanité de ces cadres nosologiques. Nous n'avons point l'intention d'en ouvrir un nouveau, malgré la tentation de bâtir une théorie pathogénique *ad hoc* ! Nous sommes plutôt portés à abattre les cloisons artificielles qui enferment des syndromes dysmorphiques, sans assise pathogénique stable, l'association des symptômes malformatifs étant subordonnée en réalité à la chronologie de l'agression tératogénique. Or celle-ci n'est ni connue, ni même suggérée dans les syndromes jusque-là isolés.

Nous sommes en présence de deux lésions cérébrales associées : l'agénésie du corps calleux et l'atrophie diffuse du cortex hémisphérique. Des deux, laquelle est responsable de l'arriération psycho-motrice ? A elle seule, l'agénésie du corps calleux n'explique pas un tel défaut de la maturation. Lorsqu'elle coexiste avec l'oligophrénie, celle-ci est le résultat des malformations associées : des agénésies du corps calleux ont été découvertes chez des adultes ayant un développement psycho-moteur et psychique normal. L'atrophie du cortex hémisphérique est, par contre, un critère satisfaisant de l'oligophrénie.

Ces deux lésions cérébrales sont d'âge différent. L'agénésie du corps calleux est le résultat d'une agression intra-utérine, dont l'action se situe entre le 3<sup>e</sup> et le 5<sup>e</sup> mois de la vie embryo-fœtale. L'atrophie corticale se produit après la formation du pallium hémisphérique, soit au plus tôt dans les trois derniers mois de la vie fœtale.

Dans cette observation, le fait étiologique marquant est la souffrance du fœtus au 8<sup>e</sup> mois, à l'occasion d'une menace d'accouchement prématuré, puis à terme, dans la période de préparation du travail. L'atrophie cérébrale constatée à 18 mois en est sans doute la conséquence.

L'étiologie reconnue est l'insertion basse du placenta, lequel montrait des lésions dégénératives. Son rôle dystocique ne fait pas de doute. Nous pensons que ce même défaut de nidation a pu jouer un rôle tératogénique, tant sur la morphogénèse de l'encéphale que sur le développement somatique.

Là s'arrêtent nos déductions. Nous sommes encore loin d'une synthèse nosologique.

#### Démonstration dans le sérum du fœtus humain d'une nouvelle fraction protéique au moyen de l'électrophorèse sur papier

par A. GALDO \*, J.-P. CASADO \*\* et R. TALAVERA \*\*\*

Ayant remarqué une communication préliminaire des docteurs Bergstrand et Czar, de l'Université de Stockholm, en 1956 (1), sur l'existence d'une diversité du schéma protéique du plasma dans la vie fœtale, nous avons réalisé une recherche sur ce point, le jugeant d'un intérêt extraordinaire en rapport aux procédés métaboliques de la période de formation intra-utérine.

\* Professeur de Pédiatrie.

\*\* Directeur du Laboratoire Central de l'Hôpital Clinique.

\*\*\* Professeur A. à la Chaire.

Bien qu  
bre, chez de  
choisi les de  
la technique  
tibles d'être  
cette métho

Matérie  
sérum du sa  
du sang pé  
ombilical at

Les fo  
du Service  
très variée  
hydrocépha  
s'obtient pas

On a  
fœtus, et ce  
de la ponc  
par poncti  
obtenu le  
ponction v  
diagramme

Nous a  
âge très co  
ponction a  
les faibles  
qu'ils cont  
protéolytic

L'âge  
possible d  
d'obtenir  
vérifier la  
chiffre me

En p  
d'autres,  
dire ceux  
plus restr  
où le fœt  
travail co  
me des m  
naissance

La t  
Nous av  
Whatman  
30 cm. et

Com  
Michaeli  
14 heure

Le r  
luation c  
fois deve

maladie de Laurence-Moon-  
vendiqués par un syndrome  
essante, montre la vanité de  
ntention d'en ouvrir un nou-  
pathogénique *ad hoc* ! Nous  
ficielles qui enferment des  
nique stable, l'association des  
réalité à la chronologie de  
i connue, ni même suggérée

s cérébrales associées : l'agé-  
u cortex hémisphérique. Des  
on psycho-motrice ? A elle  
as un tel défaut de la matu-  
e, celle-ci est le résultat des  
os calleux ont été découvertes  
psycho-moteur et psychique  
est, par contre, un critère

différent. L'agénésie du corps  
térine, dont l'action se situe  
e. L'atrophie corticale se pro-  
ique, soit au plus tôt dans les

e marquant est la souffrance  
e d'accouchement prématuré,  
u du travail. L'atrophie céré-  
conséquence.

du placenta, lequel montrait  
e ne fait pas de doute. Nous  
u jouer un rôle tératogénique,  
sur le développement soma-

es encore loin d'une synthèse

### humain d'une nouvelle électrophorèse sur papier

R. TALAVERA \*\*\*

préliminaire des docteurs  
Stockholm, en 1956 (1), sur  
que du plasma dans la vie  
e point, le jugeant d'un intérêt  
métaboliques de la période de

ital Clinique.

Bien que des recherches de ce genre aient été réalisées, en petit nom-  
bre, chez des animaux, par des procédés d'ultracentrifugation, nous avons  
choisi les déterminations électrophorétiques sur papier-filtre, procédé dont  
la technique est à notre portée, et parce que ces résultats sont plus suscep-  
tibles d'être rapportés, grâce à la plus grande généralisation actuelle de  
cette méthode pour telle sorte d'expériences.

*Matériel et technique* : Nous avons utilisé pour nos expériences du  
sérum du sang obtenu par ponction ventriculaire de fœtus de divers âges ;  
du sang périphérique de prématurés et nouveau-nés ; du sang de cordon  
ombilical aux cas où cela a été possible, et du sang périphérique maternel.

Les fœtus étaient ceux de la Clinique d'Obstétrique et Gynécologie et  
du Service de la Maternité Provinciale. Les causes des avortements ont été  
très variées. Nous avons écarté les cas pathologiques — anencéphales,  
hydrocéphales, fœtus macérés, etc. — ainsi que ces cas où le sang ne  
s'obtient pas dans de bonnes conditions.

On a essayé d'extraire le sang immédiatement après l'expulsion du  
fœtus, et cela a été fait dans les cas d'avortement avec fœtus mort, au moyen  
de la ponction ventriculaire gauche, et chez les prématurés et nouveau-nés  
par ponction du sinus longitudinal supérieur. En même temps nous avons  
obtenu le sang de la mère quelques moments après l'accouchement par  
ponction veineuse ordinaire, afin d'établir un contrôle et un rapport du  
diagramme électrophorétique entre la mère et l'enfant.

Nous avons de même quelques cas où le fœtus naquit vivant malgré son  
âge très court, et nous attendîmes pendant quelques heures pour faire la  
ponction aussitôt après la mort — laquelle nous soupçonnions, étant donné  
les faibles possibilités de viabilité. Ces cas sont d'une grande valeur parce  
qu'ils contrôlent les résultats des autres quant à la possibilité d'altérations  
protéolytiques.

L'âge des fœtus varia de 2 à 9 mois, tous deux inclus ; il n'a pas été  
possible de réunir aucun cas au-dessous de cet âge, du fait des difficultés  
d'obtenir du sang d'un produit si petit avec les conditions minimales pour  
vérifier la détermination. L'âge des mères a varié de 20 à 42 ans, avec un  
chiffre moyen de 30,5 ans : leur santé était toujours normale.

En plus des difficultés inhérentes à la petitesse du produit, il en existe  
d'autres, comme celles dues au nombre d'avortements utilisables, c'est-à-  
dire ceux qui étaient suivis entièrement à la Clinique, qui sont d'ailleurs  
plus restreints, car d'entre eux nous avons tiré profit seulement de ceux-là  
où le fœtus était encore bien conservé, du fait de la mort récente. Notre  
travail comprend la présentation de 24 cas, complétés avec le protidogram-  
me des mères correspondantes, et d'un âge qui va de deux mois jusqu'à  
la naissance à terme.

La technique suivie a été celle de l'électrophorèse sur papier-filtre.  
Nous avons employé l'appareil de Grassmann et Hannig, et le papier  
Whatman numéro 1 de la W. & R. Balston Ltd., en bandes d'une longueur de  
30 cm. et d'une largeur de 3,8 cm.

Comme solution tampon nous utilisons le puffer de véronal/acétate de  
Michaelis. Le temps d'exposition à l'électrophorèse a varié de 12 à  
14 heures, avec un courant électrique de 110 v. et 14 mA.

Le révéle des bandes a été fait avec du bleu de bromophénol, et l'éva-  
luation des résultats par la méthode de photométrie directe du papier, une  
fois devenu transparent dans une solution de bromonaphtaline en paraffine

à 17 %, ainsi que par planimétrie, avec le tracé préalable des courbes de Gauss.

Avec la technique suivie nous avons obtenu une séparation la plus absolue et définie possible entre les diverses fractions de protéines.

La détermination de la protéinémie totale a été réalisée par photocolorimétrie, en dosant le nitrogène au moyen de la microméthode de Kjeldahl.

*Résultats.* — Notre travail comprend la présentation de 51 diagrammes électrophorétiques. 24 d'entre eux sont fœtaux ; autant d'autres correspondent aux mères, et trois au sang du cordon ombilical à plusieurs âges.

Les bandes avec le sérum de la mère et du fœtus ont été soumises simultanément à l'électrophorèse pour comparer ainsi les résultats.

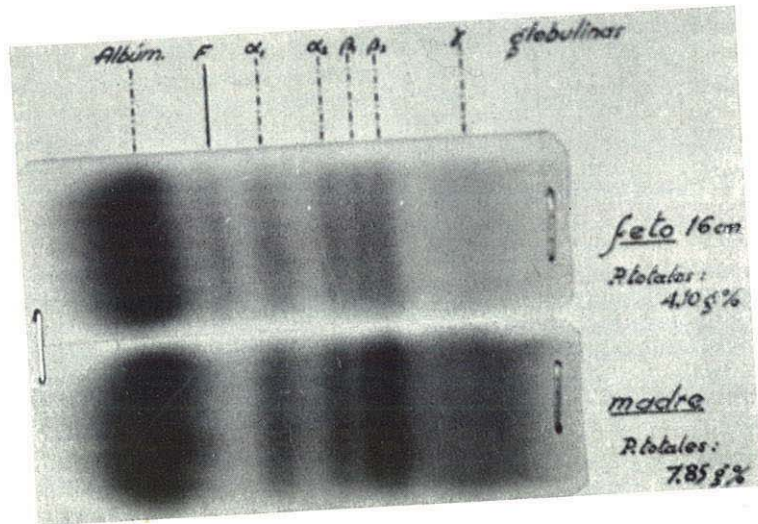


Fig. 1

Une étude des protéines sériques et de ses diverses fractions en rapport à celles de la mère sera le sujet d'une autre publication. De l'analyse des diagrammes obtenus découle comme fait très remarquable et important l'existence d'une nouvelle fraction protéique du protidogramme fœtal.

Cette nouvelle fraction protéique qui apparaît au spectre protéinique du sérum du fœtus humain se trouve située entre les bandes de l'albumine et de la globuline- $\alpha_1$  ; elle possède donc une migration électrophorétique intermédiaire entre les deux, comme l'on peut voir à la figure 1, correspondante à un fœtus de quatre mois et de 16 cm. de longueur. Cette nouvelle fraction n'apparaît pas dans l'électrophorégramme obtenu simultanément du sérum de la mère.

D'après ce qu'on déduit des expériences réalisées, cette protéine, à laquelle nous avons donné le nom provisoire de protéine F (fœtale), apparaît aux premiers mois du développement fœtal. Dans notre cas le plus jeune — il s'agit d'un fœtus de deux mois et de 7 cm. de longueur — apparaît au spectre protéique une bande très nette et large près de la fraction

albumine, qui  
temps (v. fig.  
quantitatives,  
près de la fra  
lysé, malgré  
jusqu'à main  
que ladite pr  
intra-utérine

Elle con  
nes de 5,94 %  
0,31 g. % p

du 6<sup>e</sup> moi  
est viable  
pas chez

De to  
en calcul  
nous mor

Dans

Du s  
trophoré  
n'appara  
de 15 se  
fœtal.

Dan  
forme d  
cas, de p

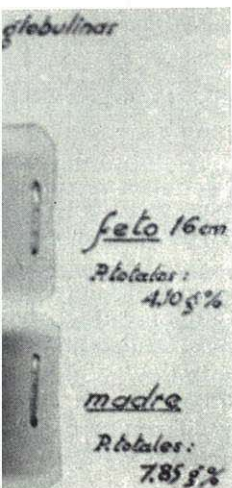
ARCHIV

préalable des courbes de  
 u une séparation la plus  
 tions de protéines.

a été réalisée par photo-  
 n de la microméthode de

entation de 51 diagrammes  
 autant d'autres correspon-  
 ilical à plusieurs âges.

du fœtus ont été soumises  
 ainsi les résultats.



albumine, qui ne se présente pas au diagramme de la mère réalisé en même temps (v. fig. 2). De ce cas nous n'avons pas pu réaliser les déterminations quantitatives, ne disposant pas du sérum nécessaire ; la bande qui apparaît près de la fraction bêta est due au fait que le sérum était légèrement hémolysé, malgré toutes nos précautions. Il s'agit du cas le plus petit enregistré jusqu'à maintenant dans cette sorte de recherches. De cela nous déduisons que ladite protéine F existe dès les premiers moments de la période de vie intra-utérine.

Elle continue d'apparaître aux mois suivants, avec des valeurs moyennes de 5,94 % et de 0,26 g. % pour les fœtus de 3 et 4 mois, et de 6,51 % et 0,31 g. % pour ceux de 5 à 6 mois, en diminuant progressivement à partir

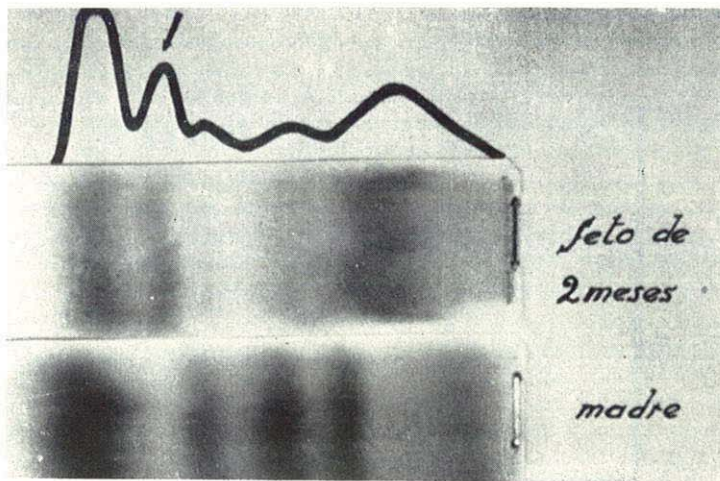


FIG. 2

ses diverses fractions en  
 autre publication. De l'ana-  
 très remarquable et impor-  
 e du protidogramme fœtal.  
 ait au spectre protéinique  
 re les bandes de l'albumine  
 migration électrophorétique  
 dir à la figure 1, correspon-  
 de longueur. Cette nouvelle  
 ame obtenu simultanément

réalisées, cette protéine, à  
 e protéine F (fœtale), appa-  
 al. Dans notre cas le plus  
 7 cm. de longueur — appa-  
 et large près de la fraction

du 6<sup>e</sup> mois, pour ne plus apparaître à l'époque de la vie fœtale où le fœtus est viable, c'est-à-dire à sept mois et nouveau-né à terme. Elle n'existe donc pas chez le fœtus prématuré et le nouveau-né.

De toutes ces données obtenues nous avons réalisé une étude statistique en calculant la moyenne arithmétique ( $M^1$ ) et la déviation standard ( $\sigma$ ), que nous montrons aux tableaux I et II.

Dans les figures 3 et 4 l'on peut voir ces résultats d'une façon graphique.

Du sang du cordon ombilical nous avons obtenu des diagrammes électrophorétiques à trois âges différents. La nouvelle fraction protéique n'apparaît nettement que dans l'un d'entre eux, correspondant à un fœtus de 15 semaines, avec une valeur de 4,6 % en face de 5,4 % dans le sang fœtal.

Dans un autre cas, un fœtus de près de cinq mois, elle apparaît sous forme de véritables indices juxtaposés à l'albumine ; et dans le troisième cas, de plus de six mois, elle n'apparaît pas.

TABLEAU I  
Protéine F : Résultats

AGE	%	g./100
3 mois.....	5,73	0,22
4 mois.....	6,09	0,29
5 mois.....	7,94	0,37
6 mois.....	3,10	0,19
7-9 mois .	—	—

Moyenne arithmétique :  
valeurs absolues et relatives

TABLEAU II  
Protéine F : Résultats

AGE	VALEUR %		g /100	
	M <sub>1</sub>	σ	M <sub>1</sub>	σ
3 à 4 mois.	5,94	1,35	0,26	0,036
5 à 6 mois.	6,51	1,10	0,31	0,029
7 à 9 mois.	—	—	—	—

M<sub>1</sub> : Moyenne arithmétique.  
σ : Déviation standard.

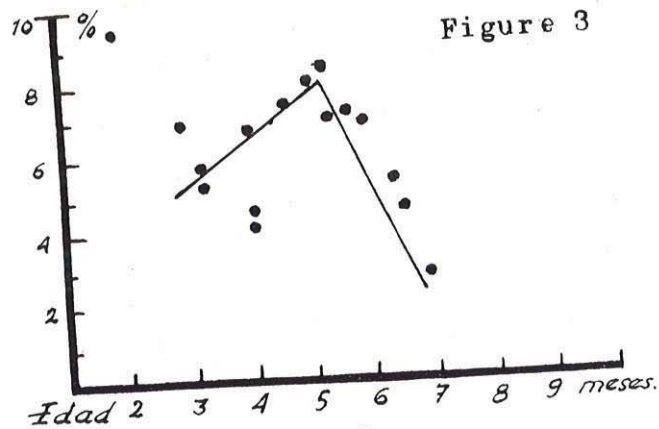


FIG. 3

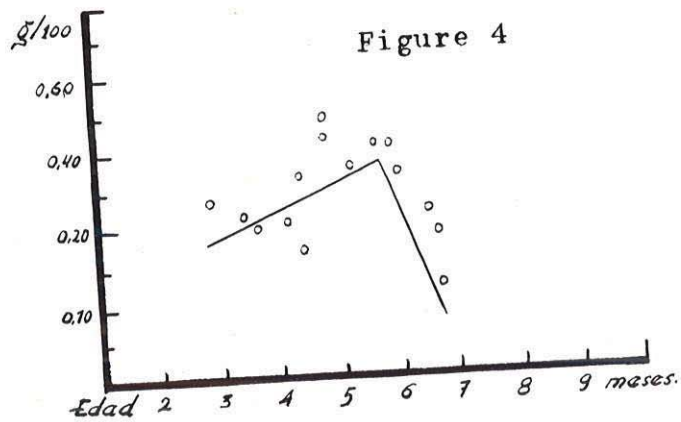


FIG. 4

Discu  
ques et se  
tant aux F  
du spectr  
époque, d

De l'a  
ensuite à  
de celle-c  
protéiniq

Com  
protéine  
buline-α<sub>1</sub>

Les  
les suiva

Nous  
est appar  
meilleure  
normales  
plus gran  
bêta<sub>2</sub> et

Cep  
bêta<sub>2</sub> ap  
pourrait  
n'était q  
tions su

Dar  
intensit  
obtenir  
de l'alb  
peu sép  
molécul

D'u  
sure qu  
juste le

En  
naire c  
auteurs

De  
çonna  
dans s  
cord c

U  
celle c  
de fo  
croyo

M  
d'Obs  
utilis  
vice c  
récen

IATRIE

TABLEAU II

Protéine F : Résultats

VALEUR %		g / 100	
M <sub>1</sub>	$\sigma$	M <sub>1</sub>	$\sigma$
94	1,35	0,26	0,036
51	1,10	0,31	0,029
—	—	—	—

ne arithmétique.

standard.

Figure 3

8 9 meses.

re 4

7 8 9 meses.

*Discussion.* — Nos expériences comprennent l'étude des protéines sériques et ses différentes fractions chez le fœtus humain, mais en nous limitant aux premiers âges de la vie embryonnaire, observant les changements du spectre protéique en rapport avec les procédés métaboliques de cette époque, d'après la technique de l'électrophorèse sur papier.

De l'analyse des résultats obtenus dans notre recherche, nous passons ensuite à commenter et à considérer l'un des points les plus intéressants de celle-ci : la démonstration d'une nouvelle fraction protéique du spectre protéinique du sérum du fœtus humain.

Comme nous avons dit plus haut, cette nouvelle fraction protéique — protéine F — se trouve située entre les bandes de l'albumine et de la globuline- $\alpha_1$ .

Les points sur lesquels nous fondons l'existence de la protéine F sont les suivants :

Nous considérons comme preuve évidente de sa présence le fait qu'elle est apparue dans ces électrophorégrammes-là, où par des circonstances les meilleures, nous avons obtenu toutes les bandes classiques décrites comme normales au sérum humain, et qui, selon son déplacement électrophorétique plus grand, sont respectivement : l'albumine, l' $\alpha_1$ , l' $\alpha_2$ , la  $\beta_1$ , la  $\beta_2$  et la gamma-globulines.

Cependant, non pas dans tous les diagrammes de nos cas, la fraction  $\beta_2$  apparaît individualisée, se montrant englobée dans la  $\beta_1$  ; et cela pourrait nous faire penser que la nouvelle fraction, que nous décrivons, n'était que l'une des classiques. A cet égard, nous allons faire les considérations suivantes :

Dans nos recherches nous avons opéré dans des conditions de temps, intensité du courant et force électronique du puffer les meilleures pour obtenir la séparation la plus nette des diverses bandes entre elles, et surtout de l'albumine et de l' $\alpha_1$ , entre lesquelles elle est apparue, généralement peu séparée de l'albumine, ce que nous attribuons au fait d'avoir un poids moléculaire semblable à celle-ci (Pedersen, Deutsh) (6) (3).

D'un autre côté, la protéine F va en diminuant dans ses valeurs à mesure qu'avance la période embryonnaire, tandis que la globuline- $\alpha_1$  fait juste le contraire.

En 1956 déjà, Bergstrand et Czar (1) dans sa communication préliminaire démontrent la trouvaille de cette nouvelle fraction, et justement ces auteurs suivent aussi la technique de l'électrophorèse sur papier.

De même, Pedersen (5) (6), dans des sérums de fœtus de veaux, soupçonna la présence de quelque facteur propre de cette époque, en trouvant dans ses expériences d'ultracentrifugation une coupe qui n'était pas d'accord dans sa vitesse avec les fractions classiques.

Une autre objection sérieuse, qui peut être posée sur son existence, est celle qu'il peut bien s'agir d'un produit d'autolyse en employant du sérum de fœtus morts et retenus à l'intérieur du sein maternel. Cependant nous croyons que c'est une substance vitale, et cela pour les raisons suivantes :

Malgré le nombre d'avortements qui est enregistré dans les Cliniques d'Obstétrique et de Maternité et qui d'habitude est assez haut, nous n'avons utilisé que les fœtus provenant des avortements suivis entièrement au service et dans lesquels le produit était bien conservé du fait de la mort récente, sans y avoir d'autres altérations protéolytiques.

Dans quelques cas le fœtus naquit vivant malgré son âge très court (5 et 6 mois) et on obtint le sang, quelques moments après la mort, par ponction ventriculaire. Or, dans le sérum de ces fœtus est apparue aussi la protéine que nous décrivons.

Au contraire, nous avons également l'expérience de fœtus au-dessus de sept mois — dans lesquels cette fraction n'apparaît pas — qui étaient morts depuis quelques heures à l'intérieur de l'utérus et dont l'électrophorégramme ne montre pas la présence de telle protéine, bien que des modifications protéolytiques de ses tissus étaient produites.

Une fois démontrée son existence d'après les données obtenues, considérons qu'elle apparaît aux premiers mois de la vie fœtale, n'étant plus présente à partir de sept mois ; donc, elle apparaît dans la période de la vie intra-utérine où la structuration fœtale est plus grande.

D'un autre côté, on peut se poser la question de la possibilité de l'origine maternelle de cette protéine F, produite par une spéciale constitution protéique du sérum pendant la grossesse, et qui, par voie placentaire, atteignait le fœtus. Pour éclaircir ce point nous avons réalisé simultanément les électrophorégrammes dans le sérum sanguin de la mère, obtenu au moment de l'avortement. Comme on peut voir à la figure 1, et en tous nos cas, elle n'apparaît pas, ni en aucune autre époque de la gestation à laquelle l'avortement eut lieu. N'étant donc pas cette fraction importée de la mère, il reste la possibilité d'une origine placentaire.

Pour décider cette question nous avons vérifié les électrophorégrammes du sang du cordon ombilical. Il aurait été préférable de déterminer son existence indépendamment au sang de l'artère et de la veine ombilicale ; mais cela exige la possibilité technique d'obtenir séparément le sang de ces vaisseaux, ce qui a été impossible avec les moyens ordinaires.

Cependant, nous présentons des cas de détermination simultanée dans le sang fœtal, cordonal et maternel. Dans l'un d'eux, l'âge du fœtus était de 15 semaines : la protéine F était négative au sang maternel, elle existait au sang cordonal, apparaissant plus nette et en plus grande proportion au sang fœtal. Dans le second cas, un fœtus de près de cinq mois, elle n'existait pas dans le sang maternel ; elle se présentait sous forme de véritables traces et en situation juxta-albuminoïde au spectre du cordon, et elle s'observait nettement au diagramme du sérum fœtal. Dans le troisième cas, il s'agit d'un fœtus de plus de six mois, auquel on la remarque à peine à l'électrophorégramme fœtal et elle est absente aux diagrammes de la mère et du cordon ombilical.

Dans des âges postérieurs, prématurés et nouveau-nés, la fraction F n'apparaît ni dans le sang du fœtus ni dans celui du cordon.

De cela nous déduisons que cette protéine F est proprement d'origine fœtale.

Un problème reste à résoudre : celui de déterminer la nature de la protéine F : s'agit-il d'une albumine ou d'une globuline ?

Comme on a fait remarquer ci-dessus, nous avons seulement le précédent de sa démonstration par la communication donnée par Bergstrand et Czar, qui n'ont pas déterminé sa nature. Mais Pedersen (5), en 1944, avait réalisé des expériences au moyen de l'ultracentrifugation dans le sérum de fœtus de veaux. Elles démontrèrent l'existence d'une plus grande quantité d'une fraction, nommée par cet auteur globuline, avec un facteur de sédimentation constant de  $S_{20} : 3S$  ( $1S : 1 \times 10^{-13}$  u.c.g.s.), pouvant être pré-

pitée par le sulfate  
poids moléculaire  
il l'appela fœtine (

De ses études  
apparaît seulement  
avec la période où

De même, il  
ces animaux, en tr  
obtinrent des réu  
lapins, etc.

Nous voyons  
animaux coïncidant

Il resterait à r  
bryon. A cet égard  
plusieurs années

L'embryon du pou  
sant avec une vie  
mais plus basse ;  
de la fœtine au  
démontrer dans l'

Tous ces réu  
qui existent dans  
byonnaise et adul

1. — On démontr  
fraction F  
nous appelo
2. — Cette fracti  
et la globuli
3. — Son intensi  
totalement
4. — Sa présence
5. — La nature  
qu'elle est p
6. — Cette fracti  
vérifié à sa  
origine fœt
7. — Elle peut é  
moins d'it

ATRIE

SEANCE DE PARIS DU 19 MAI 1959

961

algré son âge très court  
nents après la mort, par  
cet us est apparue aussi la

ce de fœtus au-dessus de  
t pas — qui étaient morts  
dont l'électrophorégramme  
que des modifications

données obtenues, consi-  
vie fœtale, n'étant plus  
dans la période de la vie  
rande.

de la possibilité de l'ori-  
une spéciale constitution  
ar voie placentaire, attei-  
réalisé simultanément les  
mère, obtenu au moment  
1, et en tous nos cas, elle  
estation à laquelle l'avor-  
portée de la mère, il reste

: les électrophorégrammes  
érable de déterminer son  
t de la veine ombilicale ;  
séparément le sang de ces  
is ordinaires.

mination simultanée dans  
eux, l'âge du fœtus était  
ang maternel, elle existait  
plus grande proportion au  
e cinq mois, elle n'existait  
forme de véritables traces  
cordon, et elle s'observait  
roisième cas, il s'agit d'un  
à peine à l'électrophoré-  
de la mère et du cordon

ouveaux-nés, la fraction F  
du cordon.

est proprement d'origine

miner la nature de la pro-  
ine ?

avons seulement le précé-  
donnée par Bergstrand et  
Pedersen (5), en 1944, avait  
fugation dans le sérum de  
une plus grande quantité  
, avec un facteur de sédi-  
(g.s.), pouvant être précé-

pitée par le sulfate ammoniacal entre les limites de 0,37 et 0,45, révélant un poids moléculaire de 50.000 ; s'inclinant plutôt pour sa nature globulinique, il l'appela fœtuine (d'après la racine latine).

De ses études chez des veaux il conclut que cette nouvelle globuline apparaît seulement chez le fœtus, et qu'elle est de quelque façon en rapport avec la période où la structuration et le développement de l'animal ont lieu.

De même, ils examinèrent le sérum provenant du cordon ombilical de ces animaux, en trouvant un contenu de fœtuine en petite proportion. Ils obtinrent des résultats semblables au sérum de fœtus d'autres animaux : lapins, etc.

Nous voyons donc que les résultats trouvés par cet auteur chez des animaux coïncident avec ceux obtenus par nous au fœtus humain.

Il resterait à résoudre si cette protéine est présente au sérum de l'embryon. A cet égard, Pedersen (5) rapporte qu'Andersson et Svellberg, il y a plusieurs années, dans une recherche non publiée, trouvèrent que dans l'embryon du poussin n'apparaissait par ultracentrifugation aucun composant avec une vitesse de sédimentation considérée normale à d'autres âges, mais plus basse ; ce qui est expliqué par Pedersen par la possible présence de la fœtuine au sérum embryonnaire, bien que tel point reste encore à démontrer dans l'être humain.

Tous ces résultats, donc, nous montrent les remarquables différences qui existent dans le spectre protéique du sérum sanguin durant l'état embryonnaire et adulte.

#### CONCLUSIONS

1. — On démontre au moyen de l'électrophorèse l'existence d'une nouvelle fraction protéique spécifique dans le sérum du fœtus humain, que nous appelons protéine F.
2. — Cette fraction apparaît dans l'électrophorégramme entre l'albumine et la globuline- $\alpha_1$ .
3. — Son intensité décroît avec le développement fœtal, en disparaissant totalement au septième mois de la gestation.
4. — Sa présence est constante et donc indépendante du sexe du fœtus.
5. — La nature de cette fraction n'a pas été identifiée, mais nous croyons qu'elle est plutôt du type globulinique.
6. — Cette fraction n'est pas démontrable au protidogramme maternel vérifié à la même époque de la grossesse, d'où nous déduisons son origine fœtale.
7. — Elle peut être démontrée au sang du cordon ombilical, mais avec moins d'intensité.



## Bibliographie

1. BERGSTRAND (C. G.) and CZAR (B.). — Demonstration of a new protein fraction in serum from the human fetus. *Scandinav. J. Clinic. and Lab. Invest.*, 8/2, 174, 1956.
2. BERGSTRAND (C. G.) and CZAR (B.). — Communication personnelle, mars 1957.
3. DEUTSH (H. F.). — Réf. en Gras, p. 156. *J. Biol. Chem.*, 208, 669, 1954.
4. GRAS (J.). — *Proteínas plasmáticas*. Ed. Jims, Barcelona, 1956.
5. PEDERSEN (K. O.). — Fetuin, a new globulin isolated from serum. *Nature*, 154, 575, 1944.
6. PEDERSEN (K. O.). — *Ultracentrifugal studies on serum and serum fractions*. Almqvist & Wiksell, Uppsala, 1945.
7. TALAVEIRA (R.). — *Tesis doctoral*, Junio, 1957.

Chaire de Pédiatrie et Puériculture de la  
Faculté de Médecine de Grenade  
(Directeur : Pr A. GALDO).

## Le diagnostic chromosomique du mongolisme

par J. LEJEUNE, R. TURPIN et Marthe GAUTIER

En dépit de nombreuses études étiologiques, l'origine du mongolisme demeurait jusqu'à présent mystérieuse.

Sans doute, la coïncidence de la maladie chez des enfants jumeaux issus du même œuf, sa coïncidence rare mais possible chez des frères et sœurs (2, 3 et même 4), l'apparition de mongoliens et de non mongoliens dans la descendance de femmes mongoliennes, laissaient entendre que le patrimoine héréditaire jouait lui aussi un rôle dans son apparition, mais sans qu'il soit possible de rattacher cette origine à un mode d'hérédité connu chez l'homme. Par contre, le rôle possible d'une aberration chromosomique ne pouvait *a priori* être exclu (1).

Or, l'application au mongolisme d'une technique d'examen des chromosomes par culture de tissu (fibroblastes) mise au point pendant les deux années écoulées, a permis aux auteurs de cette communication de découvrir une anomalie qui fournit une explication nouvelle de cette maladie. Cette anomalie (2) (3) qu'ils ont retrouvée constamment chez 7 mongoliens et 4 mongoliennes consiste en la présence d'un petit chromosome surnuméraire, en forme de V et à centromère terminal ( $V_n$ ).

L'intérêt de cette découverte est double :

1) Elle explique les conditions d'apparition du mongolisme (4) et même l'influence sur sa fréquence du vieillissement paternel. Des exemples d'aberration chromosomique de même ordre sont fournis en effet par plusieurs espèces, *D. Melanogaster* en particulier. Or, chez cette dernière, l'aberration responsable d'un cas de trisomie risque d'autant plus d'apparaître que la femelle est plus âgée.

2) Elle apporte le premier exemple de maladie d'origine chromosomique (trisomie) dans l'espèce humaine et de ses conséquences pathologiques. Il est difficile en effet, après analyse des images des caryotypes (4), de ne

pas voir un rapport surnuméraire et le

S'il est encore type d'aberration humaines, il est contribution à la j apparaître les pos

- (1) TURPIN (Raymond) que de 114 maladie (C Sociétés U
- (2) LEJEUNE (J.), G culture de
- (3) LEJEUNE (J.), G enfants inc
- (4) LEJEUNE (J.), U somique (t 1959, tome 41-49, 1154

## Le syndrome

par

Sans être ex polypose gastro-i muqueuse précoc puisque la biblioc cas appartenant

Nous avons tableau caractéri famille groupant ques et 4 probab le document gén

CAS N° 1. — 1 Daniel est ré normale et un ic s'est effectué no Ses antécédén geole, rubéole, va Le 23 novem vagues douleurs 1957, il est révil