Les *déformations* et les *attitudes* dues à la lésion musculaire s'accentuent à cette période. La marche est à la longue rendue très difficile par le développement d'un *équinisme bilatéral* qui, d'après Duchenne, est un des symptômes constants de la paralysie pseudo-hypertrophique. « Cet accident n'apparaît pas dans les premiers temps de la maladie, dit Duchenne ; il est d'abord peu prononcé ; puis il augmente, en général progressivement et arrive lentement à un tel degré que le talon repose difficilement sur le sol pendant la station. Il prend alors la forme de l'*équin-varus*. Le pied se creuse par le fait de l'augmentation de la voûte plantaire, et les premières phalanges sont placées dans une extension exagérée sur les têtes des métatarsiens, tandis que les deux dernières sont infléchies, ce qui donne aux orteils la forme d'une *griffe*. » Cette déformation est due à la rétraction du triceps crural.

A ce moment, les enfants ont beaucoup de peine à se relever lorsqu'ils sont tombés et n'y parviennent qu'avec effort, en prenant un point d'appui sur les genoux. Le manège auquel se livre l'enfant pour passer de la position couchée à la position debout est presque pathognomonique pour la paralysie pseudo-hypertrophique et provient de la localisation spéciale de l'affaiblissement musculaire dans les extenseurs du tronc et de la jambe.

Période d'atrophie. — Vers l'âge de douze ou treize ans en général, l'affaiblissement musculaire augmente ; les membres inférieurs fléchissent et refusent le service ; aussi la plupart des malades passent-ils désormais leur vie assis ou couchés. Les muscles des membres supérieurs et du tronc perdent aussi de leur force et s'atrophient. L'élévation du bras devient difficile, puis impossible ; les autres mouvements du membre supérieur s'affaiblissent peu à peu et finissent par se perdre aussi. Dans les premiers temps, l'enfant peut encore s'asseoir dans son lit et présente alors une *cyphose dorsale* due à la paralysie des muscles sacro-lombaires et abdominaux. Plus tard, quand la paralysie gagne les psoas, il ne peut plus même se relever et ne parvient à s'asseoir qu'avec le concours exclusif de ses bras ou avec celui d'un aide.

C'est surtout dans cette dernière période que le varus équin bilatéral et la griffe des pieds s'accentuent, pour persister désormais. Le malade est à peu près réduit à l'immobilité dans des positions forcées, dues à la rétraction du tissu morbide ou à l'ankylose, et qui se résument dans la flexion exagérée des articulations des membres et du tronc. La sensibilité, au contraire, est partout intégralement conservée. La contractilité électrique et les réflexes tendineux, qui, dans les premières périodes de la maladie, sont à peu près normaux, diminuent à la période ultime proportionnellement à la fonte des fibres musculaires. On peut citer à titre exceptionnel l'observation de W. Ord, dans laquelle tous les muscles étaient sensibles au courant

faradique, ceux des mollets hypertrophiés plus que les autres, bien que la maladie datât de deux ans.

Pendant longtemps, les fonctions végétatives s'exécutent normalement ; il n'y a pas de fièvre, l'état général est assez satisfaisant. A la longue, les enfants finissent par tomber dans un grand épuisement et offrent alors peu de résistance aux maladies intercurrentes, qui les enlèvent rapidement, ou bien ils succombent à une paralysie des muscles respiratoires. Sur vingt-deux décès, dont la cause est indiquée, trois sont dus à des maladies de l'appareil respiratoire (Seidel). Dans un cas dans lequel la mort survint par asphyxie à une époque relativement peu avancée de la maladie, Handford (1) trouva à l'autopsie une destruction complète des fibres musculaires du diaphragme, transformées en tissu fibreux. Les malades meurent en général avant quinze ans ; il est très rare qu'ils dépassent la vingtième année.

AMYOTROPHIE SPINALE PROGRESSIVE DE LA PREMIÈRE ENFANCE
(*Type Werdnig-Hoffmann*).

La polyomyélite chronique, que Charcot considérait comme la lésion habituelle de l'atrophie musculaire progressive de l'adulte, a été constatée sous la forme d'une atrophie presque complète des cellules des cornes antérieures avec atrophie dégénérative des racines antérieures dans une forme familiale d'atrophie musculaire spéciale à la première enfance, et bien décrite, soit par Werdnig (2) (2 cas dans une famille), soit par Hoffmann (3) (20 cas dans trois familles), qui y rattache également un cas publié par Thomson et Bruce (4).

Cette maladie débute vers l'âge de dix mois, chez un enfant sain jusque-là, par une faiblesse avec atrophie des muscles du bassin et de la cuisse. L'atrophie s'étend symétriquement d'une façon lente et progressive aux muscles du tronc, de la racine des membres supérieurs et du cou et finit par envahir les membres tout entiers, en suivant une marche *centrifuge*. Le petit malade est transformé après un temps plus ou moins court en un vrai squelette inerte avec la tête penchée sur le corps, parce qu'elle n'est plus soutenue. La perte des réflexes tendineux, des contractions fibrillaires très accentuées, la diminution de l'excitabilité électrique des muscles et souvent la réaction de dégénérescence avec conservation des fonctions des sphincters, de la sensibilité et de l'intelligence, complètent le tableau

(1) Handford, *Brit. med. Journ.*, 9 mars 1889.
(2) Werdnig, *Arch. für Psych.*, 1891, t. XXII, p. 437, et 1894, t. XXVI, p. 706.
(3) Hoffmann, *Deutsche Zeitschr. für Nervenheilk.*, 1893, t. III, p. 427, et 1897, t. X, p. 292.
(4) Thomson et Bruce, *Edinb. Hosp. Rep.*, 1893, t. I.

de cette atrophie musculaire généralisée, qui se termine souvent par une paralysie bulbaire. Dans tous les cas l'issue de la maladie a été fatale après une durée de neuf mois à six ans.

SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE.

Nous rapprochons de l'amyotrophie spinale progressive un certain nombre de cas de sclérose latérale amyotrophique, observés chez l'enfant par Seeligmüller (1) qui a vu la maladie débuter à l'âge de neuf mois successivement chez quatre frères et sœurs, par Strümpell (2) qui l'a observée chez deux frères âgés de dix et douze ans, et par H. Brown (3), qui l'a rencontrée chez un garçon de quatorze ans qui en était atteint depuis trois ans et présentait déjà tous les signes de la paralysie bulbaire.

La paralysie spasmodique des quatre membres avec augmentation considérable des réflexes tendineux chez les quatre enfants observés par Seeligmüller, s'accompagna bientôt d'une atrophie musculaire progressive et chez les trois aînés d'une paralysie labio-glosso-pharyngée; celle-ci existait depuis quatre ans chez l'aîné, âgé de dix ans.

On ne connaît pas encore d'autopsie relative à cette maladie familiale encore peu étudiée.

AMYOTROPHIE PROGRESSIVE NÉVRITIQUE ET SPINALE

(*Type Charcot-Marie*).

En 1886, Charcot et Marie (4) ont fait connaître une forme d'amyotrophie familiale infantile commençant par les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains, pour suivre ensuite, contrairement à la forme infantile de Werdnig-Hoffmann, une marche centripète vers la racine du membre. C'est cette même forme que Tooth (5) décrivait presque en même temps sous le nom de *type péronier*. Les publications subséquentes de Brossard (6), d'Hoffmann (7), de Vizioli (8), de Sachs (9), etc., ont démontré la fréquence relative de cette variété d'amyotrophie.

La maladie est essentiellement familiale et héréditaire. Herringham (10) en a décrit vingt cas, appartenant à cinq générations d'une

(1) Seeligmüller, *Deutsche med. Woch.*, 1876, p. 185 et 197.
(2) Strümpell, cité par Féré, *in* La famille névropathique, 2e édit. Paris, 1898, p. 93.
(3) H. Brown, in *Gaz. hebd.*, 1895, p. 70.
(4) Charcot et Marie, *Revue de méd.*, 1886, p. 96.
(5) Tooth, *Brain*, 1887, p. 252.
(6) Brossard, *Thèse de Paris*, 1886.
(7) Hoffmann, *Arch. für Psych.*, 1889, t. XX, p. 660, et *Deutsche Zeitschr. für Nervenh.*, 1891, t. I, p. 95.
(8) Vizioli, *Acad. med. chir. di Napoli*, sept. et oct. 1889.
(9) Sachs, *Brain*, janvier 1890.
(10) Herringham, *Brain*, 1888, p. 230.

même famille. La mère et les quatorze frères et sœurs d'un malade observé par Dubreuilh (1) étaient atrophiques. Hänel (2) cite vingt-cinq cas, appartenant à quatre générations successives.

La maladie consiste dans une paralysie atrophique qui débute symétriquement dans les muscles péroniers ou dans tout le groupe antéro-externe des muscles de la jambe. Cette atrophie, qui est habituellement la première en date, progresse très lentement, de sorte que pendant longtemps les cuisses conservent leur forme normale ; il en résulte l'aspect spécial qu'on décrit sous le nom d'*atrophie en jarretière*. Les pieds sont tombants, mais la marche est longtemps conservée ; elle s'accompagne de *steppage*, comme dans les paralysies arsenicales, et la prédominance de l'atrophie des péroniers entraîne presque toujours une déformation des pieds en varus ou varus équin.

Les mains ne sont généralement atteintes que beaucoup plus tard, parfois seulement au bout de plusieurs années; Hoffmann a vu cependant dans quelques cas l'atrophie commencer par elles. Celle-ci se montre d'abord aux éminences thénar et hypothénar; quand elle atteint les interosseux, on observe la *main en griffe*, comme dans le type Aran-Duchenne. De là elle peut s'étendre à l'avant-bras et au bras, mais elle respecte l'épaule, le tronc et la face.

La perte des réflexes, les contractions fibrillaires, l'existence de la réaction électrique de dégénérescence avaient déjà permis à Charcot et Marie d'admettre pour la forme qu'ils décrivaient une origine médullaire.

Dans quelques observations, les troubles de la sensibilité étaient très accentués; des douleurs fulgurantes rappelant l'ataxie locomotrice, parfois la perte de la sensibilité à la douleur et à la température, démontraient la participation des régions médullaires postérieures à la maladie.

Celle-ci débute habituellement dans l'enfance, vers l'âge de quatre ans, plus rarement dans l'adolescence, exceptionnellement à l'âge adulte. Sa marche est lente et progressive; les malades peuvent atteindre un âge avancé et ne sont jamais atteints de paralysie bulbaire; la mort est toujours due à une maladie intercurrente.

Les autopsies déjà anciennes de Virchow (3), de Friedreich (4) et celles plus récentes de Dubreuilh, de Marie et Marinesco (5) ont démontré que les lésions siègent à la fois dans les nerfs périphériques sous la forme d'une névrite parenchymateuse et interstitielle, et dans la moelle où elles sont caractérisées par une atrophie des cellules

(1) Dubreuilh, *Revue de méd.*, 1890, p. 441.
(2) Hänel, *Thèse d'Iéna*, 1890.
(3) Virchow, *Virch. Arch.*, 1855, t. VIII, p. 537.
(4) Friedreich, *Ueber progressiven Müskelschwund*, Berlin, 1873.
(5) Marinesco, *Arch. de méd. expér.*, 1894, p. 921.

des cornes antérieures et par des altérations des cornes postérieures, des cordons de Goll et de Burdach ainsi que des racines postérieures, qui rappellent celles du tabes dans leur distribution. D'après Marinesco, les lésions névritiques seraient secondaires et les lésions médullaires primitives.

Peut-être faut-il rattacher à la même forme les deux cas décrits chez l'enfant par Dejerine et Sottas (1) sous le nom de *névrite interstitielle hypertrophique progressive*, qui présentaient, outre les symptômes décrits ci-dessus et appartenant au type Charcot-Marie, des troubles tabétiques très accentués (signes de Romberg et d'Argyll Robertson, myosis) et une hypertrophie considérable des troncs nerveux des membres. L'autopsie d'un des malades révéla la présence d'une névrite hypertrophique des quatre membres qui s'accompagnait d'une atrophie des racines postérieures, ainsi que d'une sclérose des cordons de Goll et de Burdach.

Les mêmes lésions ont été constatées dans une seconde autopsie faite par Gombault et Mallet (2). Dejerine (3) a publié en 1896 un nouveau cas de la même maladie.

On peut considérer ces cas comme des exemples de transition, si fréquents dans les maladies familiales, entre les amyotrophies et les ataxies héréditaires.

PARALYSIE BULBAIRE INFANTILE.

Berger (4) a décrit une paralysie bulbaire congénitale probablement due à une lésion nucléaire, qu'il a observée chez des sujets de trois à neuf ans, présentant de la dysphagie depuis leur naissance et éprouvant de la difficulté dans l'articulation des sons. Hitzig (5) rapporte un cas de la même affection, observé chez une petite fille de six ans, qui guérit rapidement par la galvanisation. Hoppe-Seyler (6) en cite également un exemple.

La forme progressive secondaire de la paralysie bulbaire (labio-glosso-pharyngée de Duchenne) a été observée, comme nous l'avons déjà dit, chez l'enfant dans le cours de l'atrophie musculaire progressive spinale et dans la sclérose latérale amyotrophique. La forme primitive est très rare dans le jeune âge. Londe (7) en a décrit une forme familiale observée chez deux frères et caractérisée par la participation dès le début du facial supérieur, ce qui se reconnaissait à l'existence de l'épiphora, de l'inocclusion des paupières et de l'immobilité des traits dans la partie supérieure du visage. Londe

(1) Dejerine et Sottas, *Mém. de la Soc. de biol.*, 1893, p. 63.
(2) Gombault et Mallet, *Arch. de méd. expér.*, 1889, p. 385.
(3) Dejerine, *Revue de méd.*, 1896, p. 881.
(4) Berger, *Breslauer äztzl. Zeitschr.*, 1884, p. 47.
(5) Hitzig, *Soc. méd. de Berlin*, 24 juin 1874, in *Berl. klin. Woch.*, 1874.
(6) Hoppe-Seyler, *Deutsche Zeitschr. für Nervenheilk.*, t. II, 1892, p. 191.
(7) Londe, *Revue de méd.*, 1893, p. 1020, et 1894, p. 212.

constata aussi des contractions fibrillaires dans les muscles de la langue et au menton, ainsi que des troubles laryngés précoces.

Une observation de Fazio (1) appartient également au type familial de la paralysie bulbaire. Il s'agit d'un garçon de quatre ans et demi qui présentait, outre la parésie bulbaire, une parésie bilatérale du facial supérieur, la réaction électrique de dégénérescence dans les lèvres atrophiées et une parésie des cordes vocales. Sa mère était atteinte depuis quatre ans d'une paralysie labio-glosso-pharyngée à forme progressive.

Peut-être faut-il faire rentrer aussi dans la même forme un cas isolé d'Hoffmann (2), relatif à un garçon de onze ans chez lequel les symptômes de la paralysie bulbaire étaient accompagnés d'une atrophie des muscles sterno-cléido-mastoïdiens, de secousses fibrillaires et choréiformes dans les muscles du membre supérieur, ainsi que d'une atrophie légère de l'épaule, sans exagération des réflexes tendineux. L'enfant succomba à la paralysie au bout d'un an.

Wiener (3) a trouvé, à l'autopsie d'un garçon mort de paralysie bulbaire progressive, une atrophie des noyaux de la dixième, de la onzième et de la douzième paires, plus marquée du côté droit.

L'un de nous (4) a publié une observation de paralysie bulbaire, survenue dans le cours d'une hypertrophie du cerveau et démontrée par l'autopsie (voir p. 434).

Le diagnostic de la paralysie bulbaire vraie chez l'enfant devra être fait avec la *paralysie bulbaire asthénique* sans lésions (syndrome d'Erb), dont on a publié quatre cas chez les enfants (5), et avec la *paralysie pseudo-bulbaire* d'origine cérébrale, qui peut, chez l'enfant, s'observer dans la diplégie cérébrale (deux cas d'Oppenheim) (6), ou même se produire à l'état isolé (Brauer) (7). Pour celle-ci, l'état stationnaire de la maladie, après un début brusque (attaque), l'absence d'atrophie musculaire et de contractions fibrillaires, et l'intégrité des réactions électriques permettront le plus souvent de reconnaître l'origine cérébrale de la maladie.

PARALYSIES OCULAIRES.

L'**ophtalmoplégie** est parfois une maladie familiale congénitale ; elle est alors double et externe. Gourfein (8) en a observé un exemple

(1) Fazio, *Riforma med.*, 1892, p. 327.
(2) Hoffmann, *Deutsche Zeitschr. für Nervenh.*, 1891, t. I, p. 169.
(3) Wiener, *New York med. Journ.*, 14 juillet 1894.
(4) D'Espine, *Revue méd. de la Suisse rom.*, 1881, p. 489.
(5) Remak, *Arch. für Psych.*, 1892, t. XXIII, p. 919 (fille de douze ans). — Jolly, *Berl. klin. Woch.*, 1895, p. 1 (garçon de quinze ans, mort, autopsie négative. Garçon de treize ans, forme légère). — J.-B. Charcot et Marinesco, *C. R. de la Soc. de biol.*, séance du 1er mars 1895 (garçon de treize ans).
(6) Oppenheim, *Neurol. Centralbl.*, 1895, nº 3.
(7) Brauer, *Deutsche Zeitschr. für Nervenh.*, 1897, t. IX, p. 416.
(8) Gourfein, *Revue méd. de la Suisse rom*, 1896, p. 673.

très remarquable chez cinq frères dont le père et la grand'mère maternelle avaient été atteints également d'ophtalmoplégie congénitale ; chez un malade, le ptosis était très considérable ; il y avait un certain degré d'amblyopie et du nystagmus rotatoire. Hirschberg (1), Rampoldi (2), Lawford (3) ont publié des cas analogues.

Le ptosis familial de Dutil (4), le ptosis congénital héréditaire de Daguilhon (5) et les paralysies oculaires familiales, précoces ou congénitales de Mœbius (6) doivent être rapportés tantôt à une lésion nucléaire, comme Siemerling (7) l'a constaté dans un cas de ptosis congénital, tantôt à une aplasie musculaire congénitale (Kunn) (8), qui peut exister aussi dans certains muscles de la face et de la langue. Heuck (9) a trouvé chez un garçon atteint de paralysie oculaire partielle congénitale que tous les nerfs orbitaires étaient sains ; les muscles de l'orbite étaient par contre incomplètement développés ou faisaient absolument défaut.

Les ophtalmoplégies congénitales ou familiales peuvent d'ailleurs s'accompagner d'une aplasie ou d'une absence complète d'autres muscles du corps, ce qui les fait rentrer alors nettement dans les malformations. Ainsi A. Schmidt (10) a observé chez un garçon de six ans une paralysie congénitale double de la sixième paire (strabisme convergent paralytique) accompagnée d'une immobilité de tous les muscles de la face, comme dans un cas de Schapringer (11) ; le peaucier lui-même et les muscles du menton étaient immobiles ; on constatait en outre l'absence congénitale des muscles pectoraux gauches, sauf la partie claviculaire du grand pectoral.

Leber (12) a décrit le premier, en 1871, une **atrophie héréditaire du nerf optique**, caractérisée par une décoloration de la pupille, par un scotome central, par l'héméralopie et par une amblyopie relative, susceptible d'amélioration, qui survient brusquement vers l'âge de quinze ans, jamais après trente ans, chez plusieurs membres d'une même famille, principalement chez les sujets du sexe masculin. De Keersmaecker (13) donne à cette affection le nom d'atrophie axiale, parce qu'elle se borne au faisceau maculo-papillaire. Raymond (14) en a rapporté dernièrement cinq cas appartenant à deux familles différentes.

(1) Hirschberg, *Neurol. Centralbl.*, 1885, p. 294.
(2) Rampoldi, *Ann. di Ottalm.*, 1887, t. XVI, p. 51.
(3) Lawford, *Ophtalm. Soc. of the United Kingd.*, 8 déc. 1887.
(4) Dutil, *Progrès méd.*, 12 nov. 1892.
(5) Duguilhon, *Bull. de la clin. nat. des Quinze-Vingts*, 1887, p. 117.
(6) Mœbius, *Münch. med. Woch.*, 1892, p. 17, 41 et 55.
(7) Siemerling, *Arch. für Psych.*, 1892, t. XXIII, p. 764.
(8) Kunn, *Beitr. zur Augenheilk.*, 1895, nº 19.
(9) Heuck, *Klin. Monatsbl. für Augenheilk.*, 1879, t. XVII, p. 253.
(10) A. Schmidt, *Deutsche Zeitschr. für Nervenheilk.*, 1897, t. X, p. 400.
(11) Schapringer, *New York med. Wochenschr.*, déc. 1889.
(12) Leber, *Arch. für Ophtalm.*, 1871, t. XVII, p. 249.
(13) De Keersmaecker, *Recueil d'ophtalm.*, 1883, p. 193.
(14) Raymond, Clinique des mal. du syst. nerv., t. III, 1898, p. 399.

L'idiotie familiale amaurotique a été décrite pour la première fois par Warren Tay (1) en 1881, puis par Sachs (2) en 1887. On en connaît aujourd'hui une trentaine de cas. Elle débute presque toujours dans la première année et se termine fatalement avant la fin de la seconde année ; la seule exception connue se rapporte à un enfant qui était âgé de six ans au moment de l'observation. La maladie atteint toujours plusieurs enfants de la même famille.

A la naissance et pendant les premières semaines de la vie, l'enfant paraît parfaitement bien portant ; c'est seulement vers l'âge de deux à quatre mois, ou même de huit mois, que l'on remarque de l'apathie, de la faiblesse musculaire et des troubles de la vue. A la fin de la première année, le petit malade est devenu complètement aveugle ; l'apathie se transforme peu à peu en idiotie complète ; la faiblesse musculaire s'accentue et devient une paralysie qui s'étend à tous les muscles des membres, paralysie tantôt flaccide, tantôt spastique. L'examen ophtalmoscopique révèle d'abord une lésion symétrique de la *macula*, qui rappelle celle de l'embolie de l'artère centrale de la rétine et qui constitue la lésion pathognomonique de la maladie, puis une atrophie papillaire complète. Les enfants succombent dans le marasme.

Les autopsies de Sachs et de Kingdon (3) ont donné comme résultats concordants une agénésie des cellules pyramidales de l'écorce cérébrale, qui sont peu nombreuses et dont beaucoup sont dégénérées. On trouve en outre une dégénérescence des cordons latéraux de la moelle.

Ataxies héréditaires.

Le groupe des ataxies héréditaires est représenté par la maladie de Friedreich et par l'hérédo-ataxie cérébelleuse de Marie.

MALADIE DE FRIEDREICH.

La maladie de Friedreich est le type des maladies familiales. Elle débute en général dans la seconde enfance ou vers la puberté, dans les deux tiers des cas avant l'âge de quatorze ans et rarement après seize ans. Ce n'est qu'exceptionnellement qu'on l'a vue commencer dans les premiers mois de la vie. Elle se distingue du tabes ordinaire, avec lequel elle a en commun l'incoordination motrice, par l'absence habituelle de troubles de la sensibilité et par le mélange de symptômes cérébelleux et protubérantiels, tels que l'ataxie cérébelleuse, l'embarras de la parole, le nystagmus ; elle est, comme le dit

(1) Warren Tay, *Trans. of the Ophtalm. Soc. of the United Kingd.*, 1881, t. I.
(2) Sachs, *New York med. Journ.*, 30 mai 1896. — Sachs, in *Eulenburg's Encyclop. Jahrb.*, 1898, p. 239.
(3) Kingdon, *Med. chir. Transact.*, 1897, t. LXXX, p. 87.