

1. Alexander J. K.: Triangle (1975), 14, 1, 1; 2. Avogaro P., Capri C., Cazzolato G.: Giorn. It. Card. (1972), 2, 1, 65; 3. Blankehorn D. H., Chin H. P., Lau F. Y.: Ann. Intern. Med. (1968), 69, 1, 21; 4. Chilchik M. W., Morris A. S.: Lancet (1971), II, 1227; 5. Csögör S. I.: Nature New Biology (1972), 238, 87, 287; 6. Dyerberg J., Bang H. O., Nielsen J. H.: Scand. J. Clin. Invest. Suppl. (1969), 110, 54; 7. Epstein F. H.: Triangle (1973), 12, 1, 3; 8. Fredrickson D. S., Levy R. I., Less R. S.: New Eng. J. Med. (1967), 276, 34., (1967), 276, 94., (1967), 276, 148., (1967), 276, 215., (1967), 276, 273; 9. Heinle R. A., Levy R. I., Fredrickson D. S., Gorlin L.: Amer. J. Cardiol. (1969), 24, 3, 178; 10. Horváth E., Brassai Z., Csögör S. I., Ferencz L., Szász B.: III. Belgyógyász Kongr., Bukarest, 1974. X. 9—11., 173; 11. Mayerhofer E., Klieber M. M.: Wien. Klin. Wschr. (1972), 84, 853; 12. Popescu P. N., Idu S. M.: Medicina Int. (1971), 23, 3, 293; 13. Romics L., Szigeti A., Varsányi-Nagy M., Gerő S.: Orv. Hetil. (1975), 116, 43, 2527; Rouffy J., Tricot R.: Ann. Cardiol. Angéiol. (1968), 17, 2, 135; 15. Sandhofer F.: Med. Labor. (1975), 28, 12, 283; 16. Siró B., Gyurkó Gy., Gesztesi S., Molnár L.: Orv. Hetil. (1976), 117, 25, 151; 17. Stăncioiu N.: Medicina Internă (1971), 23, 12, 1415; 18. Stojanovich V. I. C., Vujadonovich B. V., Nedeljkovich D. M.: Cardiovasc. Surg. (1974), 15, 1, 51; 19. Vyden K. J., Thorner J., Nagasawa K., Takano T., Groseth Dittrich M. F., Perlow R., Swan H. J. C.: Amer. Heart. J. (1975), 90, 6, 703; 20. *** Metodele laboratorului clinic. Ed. Medicală, București, 1964, 130.

Disciplina de histologie (cond.: conf. dr. Gh. Roșca doctor în medicină)
a I.M.F. din Tîrgu-Mureș

CERCETĂRI CARIOLOGICE LA DOI FRĂȚI CU DESPICĂTURĂ LABIO-MAXILO-PALATINĂ

dr. Stela Roșca, dr. Gh. Roșca

Fisurile buzei, ale maxilarelor și / sau ale palatului fac parte din malformațiile cele mai frecvente și mai importante clinic, cu o etiologie complexă, încă viu dezbătută și controversată.

Cercetările de citogenetică efectuate pînă în prezent, au evidențiat aspecte cariologice foarte diferite și ca aspect și ca mod de interpretare. Jakson și John; Groop și colab; Ford, Polani, Briggs, Bishop etc. au descris prezența unor fisuri velopalatine la unii pacienți cu aberațiuni cromozomiale. Soukup și Warkany; Murphy și Reiamann nu găsesc nici un fel de modificări cromozomiale la pacienții cu malformații ale cavității bucale, urmările de ei. Subrt, Cervenka și Krecek pe 18 pacienți, Surina și Tajmirova pe 18 pacienți cu astfel de malformații, nu au găsit nici un tip de aberațiuni cromozomiale de număr sau / și de structură. Numeroși autori susțin posibilitatea existenței unor modificări genice greu de demonstrat încă.

Pornind de la aceste date bibliografice, găsite în literatura de specialitate consultată, ne-am propus să urmărim depistarea eventualelor modificări cariologice la pacienții cu diferite malformații ale cavității bucale, internați la Clinica chirurgicală maxilo-facială din Cluj-Napoca.

Material și metodă

Ca grupă de studiu am ales familia M. D. în care malformația cavității bucale este prezentă sub același aspect clinic la doi copii: N. Dumitru și N. Maria.

Metoda obținerii cariogramelor are la bază tehnica culturii limfocitelor din singele periferic (*Moorhead* și colab.).

Rezultate și discuții

Analizele cariologice le-am efectuat la cei doi frați cu malformație, provenind din familie în care nu am găsit alte persoane afectate.

a) *N. Dumitru*, în vîrstă, de 16 ani, a fost operat la vîrsta de 1,5 ani pentru „despicătura buzei superioare stîngi și a palatului“. Revine acum la clinică pentru „retracția cicatricială a buzei superioare, disgnatie „cu rest de perforație pe linia mediană a palatului“. Analizele cariologice au fost efectuate pe un număr de 32 de plăci metafazice, obținîndu-se în 87,5% (28 din 32) cariograme cu 46 de cromozomi (46 XY). Dintre aceste cariograme, 90% prezintă anomalii structurale de tipul deleției brațelor scurte a unui cromozom metacentric mare din grupa A, perechea a 2-a. La o treime din cariograme, apar și leziuni acromatice care interesează cromozomii din grupa B, perechea 1. În 12,5% din plăcile metafazice examinate, cariogramele fie că sînt modificate numeric prin 1 sau 2 cromozomi supranumerari (2 cazuri), fie prin lipsa a 1 sau mai mulți cromozomi (2 metafaze) fapt determinat probabil de condițiile tehnice.

b) *N. Maria*, în vîrstă de 17 ani, a fost operată la 2,5 ani pentru „despicătura buzei și a palatului“. Revine acum la clinică pentru „cicatricea vicioasă la nivelul buzei superioare, aripioara nazală turtită și rest de perforație la nivelul palatului moale“.

Analizele cariologice au fost efectuate pe un număr de 38 de plăci metafazice, examinate și fotografiate la microscopul cu imersie. Analizele au evidențiat în 95% (36 din 38) cariograme cu set cromozomial normal (46 XX) numeric, dar cu aberațiuni structurale sub forma delețiilor, a cromozomilor dicentrici la nivelul cromozomilor mari metacentrici din grupa A, perechea a 3-a. În două metafaze am găsit pierderea a 4 și 6 cromozomi, cauzată probabil de condițiile tehnice.

Din analiza rezultatelor cariologice obținute la cei doi frați, purtători ai aceluiași tip de malformație a cavității bucale leziunea cromozomială de structură, sub forma deleției brațului scurt, a unui cromozom mare din grupa A este prezentă într-un procent semnificativ de mare, fapt care pare să dovedească o legătură de cauzalitate cu malformația existentă.

Ne abținem acum să tragem o concluzie definitivă, dar ne rezervăm dreptul de a continua cercetările cariologice în acest domeniu pe un număr mai mare de cazuri.

Sosit la redacție: 16 septembrie 1975.