

## TRISOMIE PARTIELLE C PAR TRANSLOCATION t (Cp- ; Gp+)

M. DEMINATTI, E. MAILLARD, B. GOSELIN,  
J.M. PELTIER, M.F. BULTEEL et C. DUPUIS

*Laboratoire de Cytogénétique, Faculté de Médecine de Lille (C.N.R.S., R.C.P. n° 85) (Pr. Agr. M. Deminatti) et Section de Cardiologie infantile (Pr. Agr. C. Dupuis) du service de Pédiatrie de la Cité Hospitalière, 59-Lille.*

La présence, chez une enfant polymalformée, d'un chromosome anormal a pu être rapportée à la translocation du bras court d'un chromosome C. En effet, chez sa mère, on observe une translocation équilibrée t(Cp- ; Gp+). Il s'agit donc d'un nouveau cas de trisomie partielle C par translocation du bras court probablement d'un 8, 10 ou 12.

### OBSERVATION

La petite Nathalie P. (n° 143-68) est adressée à l'un de nous à l'âge de 2 mois, pour bilan d'une cardiopathie et de malformations associées.

#### Antécédents

Cette enfant est née le 13-9-1967 au terme d'une grossesse normale. Elle pesait alors 3 400 g. Ses parents sont bien portants et non consanguins. Au moment de la naissance, le père était âgé de 31 ans, la mère de 28 ans. La fratrie comporte également un garçon, né cinq ans plus tôt, en bonne santé.

#### Examen clinique

A l'entrée dans le service, l'examen met en évidence :

— une hypotrophie pondérale importante avec déshydratation. Le poids est de 3 300 g. La taille est normale (57 cm).

— un ensemble dysmorphique comportant (fig. 1) :

une déformation crânienne avec front saillant et protubérance occipitale très marquée, de sorte que le diamètre antéro-postérieur est plus grand que le diamètre transversal. Le périmètre crânien est légèrement augmenté (41 cm).

— au niveau de la face, un microrétrognathisme très important (fig. 2). La lèvre supérieure est proéminente. Les oreilles (fig. 3) implantées bas, sont très grandes et asymétriques. Il existe également un épicanthus bilatéral discret et un strabisme divergent.

— le tronc est asymétrique dans le sens longitudinal : le sternum est court, le thorax petit par rapport à l'abdomen. Le bassin est étroit.

— au niveau des membres, il existe une hypertonie considérable, en flexion pour les membres supérieurs, en extension pour les membres inférieurs. Les doigts sont fléchis et leur extension passive est très difficile à obtenir (fig. 4). L'index recouvre presque toujours le médius. Le premier orteil est en dorsi-flexion permanente (fig. 5).

— en outre, les grandes lèvres sont hypoplasiques.

Ce tableau malformatif a des analogies avec celui de la trisomie 18.

— l'auscultation cardiaque est normale, mais les pouls fémoreaux sont très faiblement perçus, la tension artérielle (« flush method ») est de 12 aux membres supérieurs, de 6,5 aux membres inférieurs. Ceci évoque fortement la coarctation aortique.

#### Examens complémentaires

— Le transit gastro-duodénal effectué en raison de vomissements répétés et existant depuis la naissance, objective une relaxation cardio-tubérositaire.

— La téléradiographie du cœur met en évidence l'image en « epsilon inversé », caractéristique d'une coarctation courte (fig. 6). Le cathétérisme et l'angiographie sélective (réalisée dans le tronc de l'artère pulmonaire) confirment le diagnostic de coarctation aortique. Celle-ci est presque complète (fig. 7).

— Le cliché lombaire pris en fin d'angiographie montre l'existence d'une hydronéphrose droite.

— Les radiographies de squelette mettent en évidence une pseudarthrose de la clavicule droite, une raréfaction osseuse diffuse et une discordance entre le calibre des diaphyses à leur partie moyenne et à leurs extrémités. La maturation osseuse est normale.

— Le fond d'œil est normal.

— L'électrogénèse paraît anormalement lente à l'E.E.G.

— La chromatographie des acides aminés sanguins et urinaires est normale.

— Le tracé électrophorétique de l'hémoglobine l'est également (Pr. Biserte).

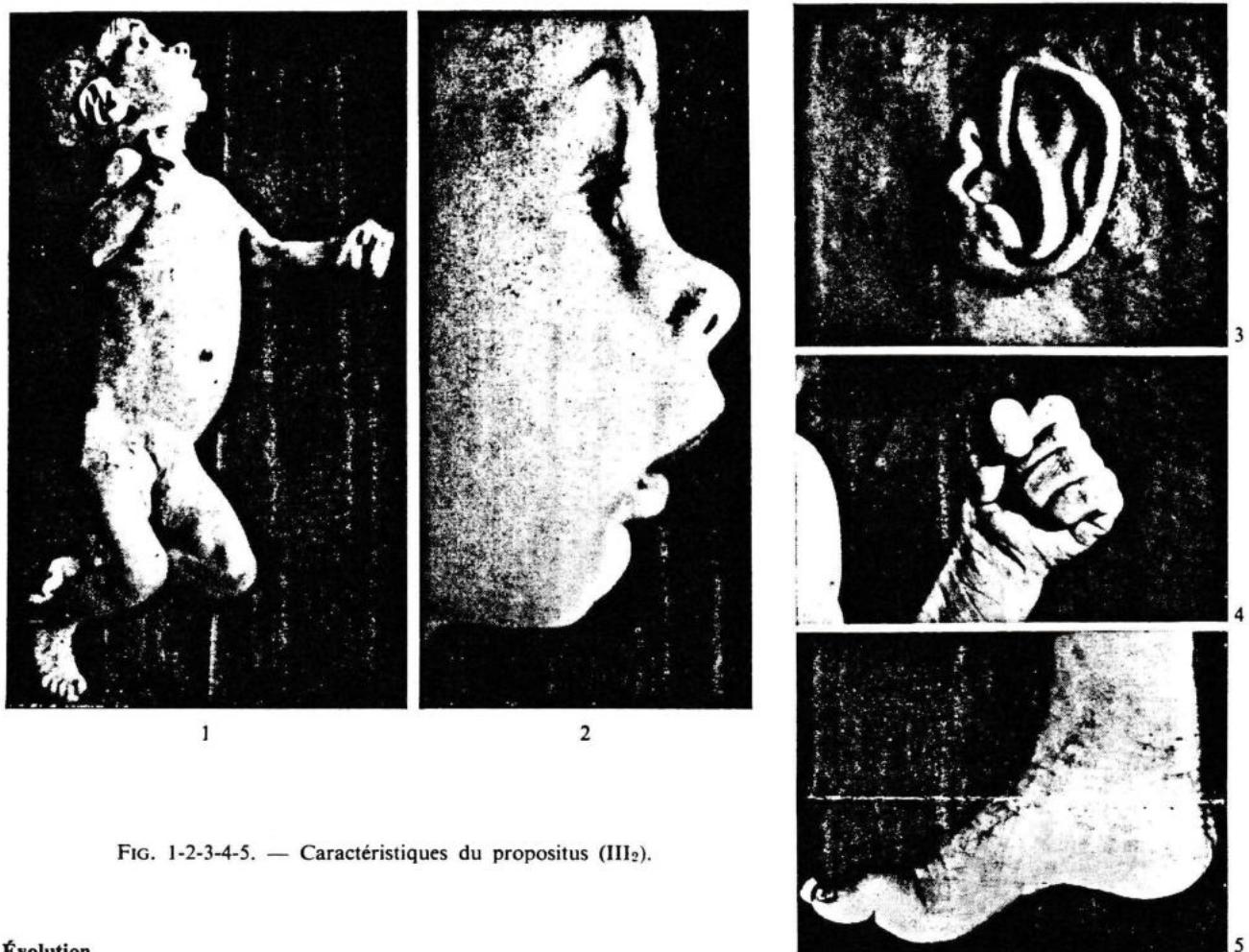


FIG. 1-2-3-4-5. — Caractéristiques du propositus (III<sub>2</sub>).

#### Évolution

Cette enfant est restée hospitalisée en raison des très grosses difficultés d'élevage. En effet, malgré le traitement antispasmodique et postural, les vomissements demeurent fréquents et l'alimentation ne peut se faire que par gavages. Grâce au traitement digitalique, la cardiopathie est bien tolérée.

A l'âge de 11 mois, la taille est normale (72,5 cm) mais il persiste une hypotrophie pondérale. Le poids est en effet de 7,300 kg. Le périmètre crânien est augmenté (48 cm). L'âge osseux paraît normal mais les points épiphysaires apparaissent de façon irrégulière. L'hypertonie est moins importante aux membres supérieurs, inchangée aux membres inférieurs.

Il existe enfin un retard très important du développement psychomoteur. Cette enfant sourit mais ne tient pas la tête, suit les objets mais ne cherche pas à les prendre. Son développement psycho-moteur correspond à celui d'un enfant de deux mois.

En raison de la persistance des vomissements, une intervention chirurgicale est pratiquée 2 mois plus tard. Le décès survient brutalement le lendemain. Cette enfant était âgée de 13 mois.

#### Vérification nécropsique (Planche I)

La vérification nécropsique est pratiquée 11 heures après le décès.

L'ouverture du plastron chondro-costal objective la présence dans le médiastin antérieur d'un *thymus volumineux* de 5 cm de large sur 4 cm de haut. La forme générale « en ailes de papillon » de l'organe est conservée ; l'aspect est celui d'une hyperplasie simple.

Aucune anomalie macroscopique n'est retrouvée à la dissection des voies aériennes supérieures et du système bronchique.

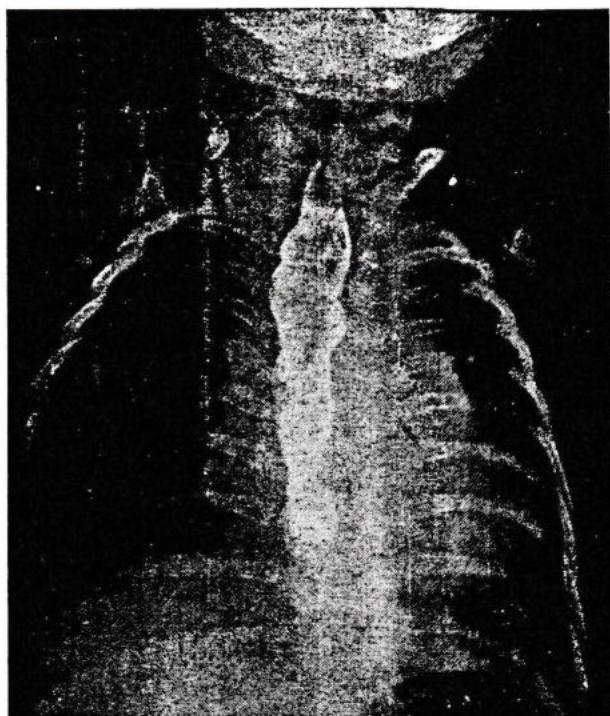
Les poumons normalement aérés dans les lobes supérieurs présentent dans les régions déclives un aspect dense et congestif. De multiples taches pétchéiales sont observées sous la plèvre viscérale, témoignant d'un processus asphyxique terminal.

Le cœur est augmenté de volume. L'ouverture de ses cavités montre une dilatation modérée du ventricule gauche et une hypertrophie myocardique globale prédominant à gauche. Les différentes valvules sont normales.

La dissection des gros vaisseaux de la base précise l'existence de deux anomalies : il existe une *coarctation aortique* située juste après l'émergence de l'artère sous-clavière gauche. La lumière aortique est réduite à un pertuis de 3 mm<sup>2</sup>. Enfin, l'artère pulmonaire dilatée dans sa portion initiale, est reliée à la face inférieure de la crosse aortique par un *canal artériel* court de 1 à 2 mm de diamètre.

La dissection du tube digestif, du foie, de la rate et du pancréas ne découvre aucune malformation. Le foie est très congestif. La muqueuse gastrique comporte un piqueté hémorragique intense.

Les reins et les capsules surrénales sont normaux. A droite, on note la présence d'une dilatation pyélo-urétérale discrète. La vessie et les organes génitaux sont normaux.



6



7

FIG. 6. — Télécœur de face avec imprégnation barytée de l'œsophage. Vascularisation pulmonaire normale. Cardiomégalie modérée avec hypertrophie ventriculaire gauche. L'œsophage dessine l'epsilon caractéristique d'une coarctation courte.

FIG. 7. — Angiographie sélective dans le tronc de l'artère pulmonaire. Temps gauche. Systole ventriculaire gauche. Aorte ascendante dilatée. Coarctation courte mais serrée avec un fin pertuis entre les zones sus et sous-stricturales (en regard de la flèche).

Le cerveau est de volume et de poids normaux. Les sillons sont parfaitement identifiables, délimitant des lobes et des circonvolutions de topographie normale.

A l'examen de la face inférieure du télencéphale, on note l'absence des pédoncules olfactifs et des racines olfactives. Les coupes séries réalisées après fixation formolée montrent une agénésie du corps calleux et l'absence de commissure blanche antérieure.

Par ailleurs, la répartition entre substances blanche et grise est normale, les ventricules cérébraux et les noyaux centraux sont normaux. Aucune anomalie n'est retrouvée au niveau du tronc cérébral et du cervelet.

L'examen histologique effectué à titre systématique n'apporte que peu d'éléments et ne fait que préciser les données de la macroscopie.

Le thymus est le siège d'une hyperplasie banale ; au niveau du foie, des poumons et de l'estomac, existent des phénomènes congestifs intenses et des lésions de stase.

Un aspect identique mais d'intensité moindre est retrouvé sur la plupart des autres organes (reins, rate, surrénales).

Les différents prélèvements effectués sur le cerveau (cortex, noyaux gris centraux, cervelet) montrent que les différentes couches cellulaires corticales sont normalement réparties, les éléments cellulaires étudiés ne présentent aucune altération.

En conclusion, il s'agit d'un ensemble malformatif complexe associant une agénésie du corps calleux avec l'absence des pédoncules olfactifs, une hyperplasie thymique, une coarctation aortique avec canal artériel.

#### Dermatoglyphes (fig. 8)

Les paumes des mains apparaissent très plissées. Il existe à leur niveau des plis de flexion supplémentaires. Le triradius axial est en position  $t$  à droite,  $t'$  à gauche (boucle cubitale hypothénarienne). Il y a 2 pelotes palmaires à droite, 3 à gauche. L'indice de Cummins est de 35 à droite, de 22 à gauche. On note enfin la présence d'une arche à chaque extrémité digitale.

#### PLANCHE I

FIG. a. — Hyperplasie thymique.

FIG. b. — Cardiomégalie, coarctation aortique, canal artériel.

FIG. c. — Coupes séries du cerveau : agénésie du corps calleux.

FIG. d. — Face inférieure du télencéphale : absence de pédoncules olfactifs.



Fig. a

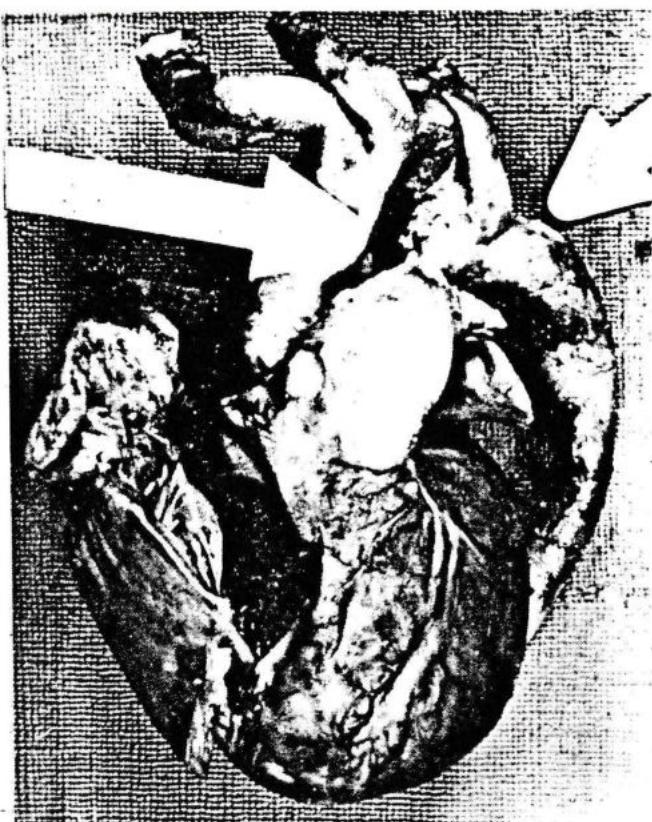


Fig. b

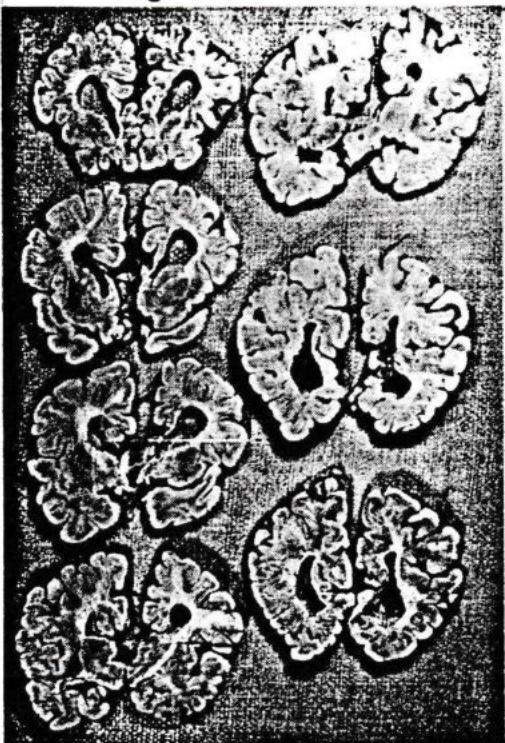


Fig. c



Fig. d