

Trisomie 18 : diagnostic prénatal

Madame A. Yvette, âgée de 44 ans, est enceinte de 14 semaines lorsqu'elle nous est adressée pour réalisation d'un caryotype fœtal et dosage de l'alpha-feto-protéine amniotique (AFP).

L'enquête génétique est sans particularité, il existe dans sa descendance 14 enfants normaux et un avortement spontané à 20 semaines, d'étiologie inconnue.

L'âge de l'intéressée ne fait pas discuter l'indication et l'amniocentèse (1) est réalisée à la 17^e semaine d'aménorrhée gravidique.

Le caryotype fœtal met en évidence une trisomie 18 chez un fœtus masculin (47, XY, 18+) avec un taux d'AFP normal à 12 mg/l contrôlé lors de l'interruption de grossesse réalisée à 20 semaines.

L'échotomographie standard était normale.

Le poids fœtal est à 365 g pour une taille de 30 cm. L'étude macroscopique (fig. 1) retrouve les signes classiques de trisomie 18 : dolichocéphalie, micrognathie, implantation basse des oreilles. Au niveau des membres supérieurs, l'index recouvre le 3^e doigt, le cinquième recouvre le quatrième. Au niveau des membres inférieurs, il existe un talus varus, le gros orteil est court en dorsiflexion. Il n'existe pas d'anomalie de fermeture du système nerveux central. Sur le plan viscéral interne, il existe une petite CIV d'environ 3 mm de diamètre, rétro-tricuspidienne, associée à une interruption de l'arc aortique entre la carotide et la sous clavière gauche. Il n'y a pas d'anomalie rénale.

L'étude histologique gonadique, rénale, surrénalienne et placentaire est normale.



FIG. 1.—Fœtus de 20 semaines : phénomène de la trisomie 18.

Le dépistage prénatal des aberrations chromosomiques représente 90 % des cas d'indication d'amniocentèse précoce [1], parmi lesquels l'âge maternel avancé (38 ans et plus)

représente le critère le plus fréquemment rencontré malgré un déroulement normal de la grossesse, qui ne permet de soupçonner ni l'existence ni le type d'anomalie chromosomique susceptible d'être observée.

L'augmentation de l'AFP amniotique peut être associée [2] ou non [3] à la trisomie 18, en dehors de toutes anomalies ouvertes du système nerveux central. C'est pourquoi le dosage des protéines amniotiques devrait être obligatoirement associé à l'étude du caryotype.

(1) L'amniocentèse a été réalisée par le Pr Monnier, Maternité du CHU de Lille, Pavillon Olivier, 2 place Barthélémy Dorez, F 59000 Lille.

J.B. SAVARY*, M. DEMINATTI*

* Service de Cytogénétique du CHU de Lille (Pr Deminatti). Hôpital Calmette, boulevard du Pr J. Leclercq, F 59037 Lille Cedex.

1. Boue J. : Conseil génétique en vue du diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques. Les colloques de l'INSERM, Prénatal Diagnosis/Diagnostic prénatal. A. Boue. Edit., Inserm, 3-5 June 1976, 61, 23-38.
2. Colombies P., Bourrouillou G., Smilovici W., Baux F. : Trisomie 18. Taux élevé de l'Alpha-feto-protéine dans le liquide amniotique. *Nouv. Presse Méd.*, 1980, 9, 1246.
3. Guibaud S., Bonnet M., Vitrey D., Thoulon J.M., Laurent C. : Trisomie 18 et alphafetoprotéine du liquide amniotique. *Nouv. Presse Méd.*, 1980, 9, 3458-3459.