Trisomie 9 détectée en DPNI : à propos de deux cas de mosaïcisme.

M. Jamar, C Menten, B Grisart, JS Gatot

L’utilisation d’une technologie Whole Genome en DPNI permet la détection, non seulement des trisomies classiques 13, 18, 21, mais aussi d’anomalies touchant les autres autosomes.

Nous rapportons ici le follow-up de deux cas de DPNI où une trisomie 9, partielle ou totale, a été détectée.

Le premier cas concerne Me N, âgée de 40 ans. Son DPNI (indication : ATCD de trisomie 21), réalisé à 11 sem, a montré une forte suspicion de trisomie 9.

Les profils CGH-array du foetus (à partir d’un prélèvement de liquide amniotique) et de la maman se sont révélés normaux. Les analyses de FISH interphasique pré- et post-culture et du caryotype standard des amniocytes cultivés ont montré la présence en mosaïque d’un petit marqueur chromosomique dérivant du chromosome 9. Le suivi échographique s’est révélé normal.

Le second cas concerne Me G, âgée de 37 ans. Son DPNI (dépistage systématique remboursé) réalisé à 13 sem, a montré une forte suspicion de trisomie 9p.

Le profil CGH-array du fœtus (à partir d’un prélèvement de liquide amniotique) était normal. Celui de la maman a révélé une trisomie 9p en faible mosaïque, à la limite de détection.

Le caryotype lymphocytaire standard de la maman a montré une formule normale, 46,XX. L’examen de 80 mitoses n’a montré, ni chromosome 9 surnuméraire, ni chromosome marqueur.

Une analyse de FISH interphasique (sonde centromérique D9Z1 et sonde P16) a permis la détection d’une très faible population (4/300 noyaux) montrant 4 copies de la sonde P16 et trois copies de la sonde centromérique; ce profil est évocateur d’un isochromosome 9p surnuméraire.

Ces deux exemples illustrent :

1. la prise en charge des anomalies détectées par DPNI et concernant des autosomes autres que 13, 18 et 21.

2. l’intérêt de combiner les différentes techniques cytogénétiques dans la détection d’anomalies chromosomiques en mosaïque.