

UNE OBSERVATION RARE DE TRISOMIE 9 ET REVUE DE LA LITTÉRATURE



TONATO BAGNAN J A, HOUNKPATIN B, DENAKPO J, LATOUNDJI C,
LOKOSSOU A, PERRIN RX

Auteur correspondant : Dr TONATO BAGNAN Josiane Angéline. Hôpital de la Mère et de l'Enfant Lagune (HOMEL-COTONOU), 01 BP 107 Cotonou. Maître Assistant de Gynécologie-Obstétrique . Faculté des Sciences de la Santé (FSS). Université d'Abomey-Calavi (UAC) - Cotonou (Bénin) Tél : (229) 90 02 56 81 / (229) 97 16 04 04.
Email : angelinetba@yahoo.fr

RESUME

Nous rapportons un cas de trisomie 9 chez une gestante de 38 ans, consécutif aux procédures de diagnostic anténatal en présence d'une élévation sérique de l' α foeto protéine (α FP =102 UI/ml, soit 2.60 fois supérieure à la normale). L'échographie mettait en évidence des anomalies du système nerveux central (hydrocéphalie, hypoplasie cérébelleuse) et du cœur (communication inter ventriculaire) Devant le risque combiné lié à l'âge maternel (38ans) et l'élévation de l' α foeto protéine, l'amniocentèse est pratiquée; l'étude cytogénétique sur amniocyte avait révélé la présence d'un chromosome autosomique supplémentaire dans le groupe C avec un caryotype 47 XX + 9, signifiant la trisomie 9. La revue de la littérature précise le pronostic péjoratif du fœtus trisomique 9. L'interruption médicale de la grossesse a été pratiquée à la demande du couple à 21 semaines d'aménorrhée et l'examen foeto pathologique a mis en évidence hormis les lésions viscérales décrites à l'échographie, une fente labio palatine bilatérale, un visage aplati avec les oreilles très bas implantées et un doigt surnuméraire droit.

Mots clés : Diagnostic anténatal-Trisomie 9-Interruption médicale de grossesse.

A RARE CASE REPORT OF TRISOMY 9 AND THE LITERATURE REVIEW

SUMMARY

We report a case of trisomy 9 at a patient of 38 years old, following upon the procedures of antenatal diagnosis in presence of an elevation in the serum of α foeto protein (α FP =102 UI/ml , a rate superior at 2.60 times the normal). The scan put in evidence of the anomalies of the central nervous system (hydrocephaly, cerebellum hypoplasia) and of the heart (inters ventricular communication). In front of the combined risk bound to the maternal age (38years old) and the elevation of α foeto protein, the amniocentesis is practiced; the cytogenetics study on amniocyst had revealed the presence of a supplementary chromosome in the autosomal C group with a caryotype 47 XX + 9, meaning the trisomy 9. The review of the literature specifies the pejorative prognosis of the trisomy 9 fetus. The medical interruption of pregnancy has been practiced to the demand of the couple at 21 weeks gestational age and the foeto pathological exam put in evidence except the visceral lesions described to the scan, a bilateral harelip, a flattened face with the very low implanted ears and a supernumerary right finger.

Key words: Antenatal diagnosis-Trisomy9-Medical interruption of pregnancy.

INTRODUCTION

Les travaux de recherche sur les chromosomes et sur les anomalies de nombre et de structure sont menés depuis les années 50 et 60 [1, 2]. La trisomie 9 libre homogène, anomalie chromosomique rare, représente 2,7% des avortements chromosomiques et les fœtus trisomiques 9 qui survivent présentent des formes mosaïques de la maladie [3, 4].

La trisomie 9 peut donc être homogène ou en mosaïque et il est important de distinguer la mosaïque, la pseudo mosaïque et la trisomie 9 libre homogène. Les signes d'appel échographiques sont polymorphes et comprennent les anomalies du système nerveux central (SNC) et digestives, les malformations cardiaques, l'hygroma coli, les anomalies de la face, les

malformations des extrémités [5]. Un retard de croissance intra utérin est associé à la trisomie 9 et les enfants survivants présentent toujours un retard mental sévère.

Nous rapportons un cas de Trisomie 9 chez une patiente de 38 ans à l'occasion d'un diagnostic anténatal fait en présence d'une élévation de l' α foeto protéine.

OBSERVATION CLINIQUE

Madame G., âgée de 38 ans a consulté le 21 /04/ 2010 pour une aménorrhée de 7 semaines et 6 jours (date des dernières règles= 27/02/ 2010). Elle est 3^{ème} geste et dans ses antécédents il est noté une fausse couche spontanée en 2007 à 7 SA + 3 jours, une grossesse extra utérine gauche non rompue en 2008 traitée par

salpingectomie per coéloscopie. Depuis un an, elle était traitée pour une infertilité.

• **La grossesse actuelle était de déroulement normal.** L'examen clinique et obstétrical était sans particularité et l'échographie réalisée le même jour (21/04/2010) confirmait une grossesse évolutive de 7 SA + 5 jours (sac ovulaire de tonus normal, embryon unique de 12,2mm de longueur crânio-caudale, rythme cardiaque fœtal régulier à 155 bpm, couronne trophoblastique normale et vésicule vitelline centrale); les deux ovaires maternels étaient d'aspect normal et le corps jaune présent sur l'ovaire droit.

• L'examen échographique du 26/06/2010 à 12 SA + 6 jours (2^{ème} consultation prénatale) montrait un fœtus de bonne vitalité avec une morphologie sans particularité; la biométrie était normale (diamètre bipariétal = 23mm,



Figure 1



Figure 2

Aspects échographiques : dilatation ventriculaire cérébrale avec anomalie de la fosse postérieure

• **L'amniocentèse** était alors pratiquée et l'étude cytogénétique sur amniocyte révélait la présence d'un chromosome supplémentaire dans le groupe C avec un caryotype 47 XX + 9 signifiant une trisomie 9.

• **Une décision d'interruption médicale de grossesse (IMG)** avait été prise à la demande de la gestante devant ce syndrome poly malformatif viscéral associé à une trisomie 9; elle fut pratiquée le 21/07/2010. Le caryotype, 47 XX + 9 était confirmé à l'étude cytogénétique menée sur un échantillon du sang du cordon ombilical et sur une biopsie du placenta; il s'agissait d'une trisomie 9 libre homogène.

• **L'examen fœtopathologique** a mis en évidence une fente labio palatine bilatérale, un visage aplati avec les oreilles très bas implan-

diamètre abdominal transverse = 18,2mm; longueur fémorale = 7,7mm; longueur crânio caudale = 60mm; clarté nucale = 1,9mm, pôle céphalique d'aspect normal).

Le risque lié à l'âge maternel (38 ans) avait conduit au dosage des marqueurs sériques le 24/06/2010 (à 17 SA + 1 jour) à la demande de la patiente; les taux étaient élevés : α FP = 102 UI/ml soit 2,60 fois la normale ; HCG = 4.21 UI/ml.

• **Les échographies ultérieures (15 & 21/07/2010)** mettaient en évidence un anamnios, un retard de croissance in utero majeur (poids estimé à 212 g à 21 SA), une anomalie du SNC (ventriculomégalie associée à une anomalie de la fosse postérieure et une hypoplasie cérébelleuse) [figure 1 et 2] et du cœur (communication inter ventriculaire).

tées, un hypertélorisme et un doigt surnuméraire droit.

• **Les caryotypes parentaux** étaient normaux soit 46 XY pour le père et 46 XX pour la mère.

COMMENTAIRES ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

Le cas que nous avons rapporté présentait les caractéristiques suivantes en termes de risque: risque lié à l'âge maternel = 1/633; risque combiné de trisomie 21 (âge + marqueur) \leq 1/10000; taux d'AFP > 2 MdM, ce qui avait conduit au diagnostic anténatal de trisomie 9 libre homogène.

Le premier tableau de trisomie 9 libre homogène a été décrit à propos d'un nouveau-né présentant de multiples anomalies congénitales et décédé à 28 jours de vie [6]. Le dia-

gnostic de la Trisomie 9 est très rare. Les marqueurs sériques pour le dépistage de la Trisomie 21 et des anomalies chromosomiques doivent être proposée à toutes les gestantes à partir de l'âge de 38 ans entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée (SA); mais sa sensibilité et sa spécificité n'étaient que de 70%, d'où l'intérêt accru de l'échographie [7].

Notre gestante était âgée de 38 ans et c'était à sa demande que le dépistage sérique de la Trisomie 21 par les marqueurs biologiques a été fait. Grâce à l'évolution des techniques

échographiques, on est actuellement en mesure de détecter des anomalies échographiques que l'on ne décelait pas auparavant [8]. Les signes d'appel échographiques de la trisomie 9 décrits dans la littérature étaient retrouvés dans notre observation. Ces signes rapportés par certains auteurs [5, 8] sont polymorphes et pouvaient associer un retard de croissance intra utérin, des anomalies du système nerveux central, de la face et du cou, [figure 3] des malformations cardiaques, rénales et des extrémités.



Figure 3 : Faciès post interruption médicale de grossesse : fentes palpébrales horizontales, front large, nez épaté, oreilles basses implantées [8]

Un retard mental est quasi constant parmi les nouveau-nés vivants. Le syndrome poly malformatif associé à la trisomie 9 et décrit par d'autres auteurs [9, 10, 11] concernait également la dilatation des ventricules latéraux dans la trisomie 9 partielle, l'agénésie du corps calleux, les malformations viscérales et le retard de croissance intra utérin majeur.

Le cas que nous avons rapporté était diagnostiqué grâce à l'étude cytogénétique sur amniocyte et confirmé par le prélèvement du sang du cordon ombilical par prélèvement des villosités chorales à la naissance; il s'agissait d'une trisomie 9 libre et homogène. Selon Saura [5] le liquide amniotique est le meilleur milieu de culture des cellules fœtales et d'établissement du caryotype fœtal.

En effet, les cellules présentes dans le liquide amniotique sont à l'origine des tissus fœtaux

divers. Dans certains cas, le diagnostic anténatal de trisomie 9 était fait à partir du sang du cordon prélevé par cordocentèse. Dans la littérature [5, 11, 12], il était aussi rapporté la trisomie 9 associée à une pseudo mosaïque, à des dysmorphies faciales, à des malformations squelettiques sévères et toujours à un retard de croissance intra utérin.

CONCLUSION

Le diagnostic anténatal de la Trisomie 9 libre homogène est difficile du fait des formes associées à un mosaïcisme. Notre observation reposait sur l'étude cytogénétique des amniocytes et était confirmée par des études similaires sur le prélèvement du sang du cordon ombilical et des villosités chorales. Il est capital de rappeler que si l'interruption médicale de grossesse a été pratiquée à la demande du couple, plusieurs enfants survivants avaient un retard mental sévère.

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. **TJIO J.H. and LEVEN A.** The chromosome number of men. *Hereditas*1956;42:1-6
2. **J DE GROUCHY (1963)** BMC Medical Genetics: Familial deletion 18p Syndrome case report. 1471-2350/7/60 prebul: *Journal of Nabo biotechnology*.
3. **JACOBS PA.** Epidemiology of chromosome abnormalities in man. *AM J Epidemiol* 1977;105: 180-191.
4. **JONES KL.** Smith's recognizable patterns of human malformation. Ed 5 Philadelphia Saunders 1997; 28-29.
5. **SANRA R, TRAORA W, LONGY RUFFIE M.** Prenatal diagnosis of trisomy 9. Six cases and a review of the literature. *Prenat Diag* 1995; 15:609-614.
6. **FEINGOLD M, ATKINS L.** Case report : a case of trisomy 9. *J. Med Genet* 1973; 10: 184-7.

7. **DORIN S et al.** Signes d'appel échographiques des aberrations chromosomiques. *J. Gynecol Obstet Biol Reprod* 1998; 27:290-297.
8. **VANDESTICHELE S et al:** Diagnostic antenatal d'une trisomie 9p partielle. *J. Gynecol Obstet Biol Reprod* 1997;26:630-632.
9. **SAMRT RD, VILJOEN DL, FRASER B:** Partial trisomy 9. Further delineation of the phenotype. *Am J. Med Genet* 1988; 31:947-51.
10. **BUSSANI MASTELLONE C, GIOVANNUCCI UZIELLI ML, GUARDUCCI S, NATHAN G :** Four cases of trisomy 9p Syndrome with particular chromosome rearrangements. *Ann Genet* 1991;34:115-9.
11. **BENCERRAF BR, PAUKER S, QUADE BS, BIEBER FR,** Prenatal sonography in trisomy 9. *Prenatal Diagn* 1992;12:175-81.
12. **CARDI VAN DEN BERG, SARVAN K.** Prenatal diagnosis of trisomy 9 cytogenetic, Fish, and DNA Studies. *Prenatal diagnosis* 1997;17(10):933-940.