

# Place du caryotype standard dans le diagnostic prénatal : résultats d'une étude sur 62 cas

M. LAJIMI (1), M. CHERIF (1), I. REJEB (1), Y. ELARIBI (1), B. BOURAOUI (1), A. HALOUANI (2), H. JILANI (1), L. BEN JEMAA (1)  
 (1) Service de génétique, hôpital Mongi Slim, La Marsa, Tunisie  
 (2) Service de gynécologie-obstétrique, hôpital Mongi Slim La Marsa, Tunis, Tunisie

## Introduction

Le diagnostic prénatal (DPN) est un ensemble de pratiques médicales visant à détecter in utero chez un embryon ou un fœtus un trouble particulièrement grave qui se manifeste soit en période fœtale, soit au cours de la vie de l'enfant à naître. Le caryotype après culture des amniocytes ou des villosités chorales est la technique de référence en diagnostic prénatal depuis des décennies. L'objectif de notre étude était d'étudier les caractéristiques cliniques et génétiques des fœtus présentant une anomalie chromosomique.

## Matériel et méthodes

Nous avons mené une étude rétrospective auprès d'une série de femmes enceintes adressées pour un DPN devant une suspicion d'anomalie chromosomique fœtale. Un caryotype standard en bandes RHG après culture du liquide amniotique ou des villosités chorales a été réalisé.



Figure 1: Image d'un caryotype en bande RHG

## Résultats et discussion

taux de positivité 11,1%

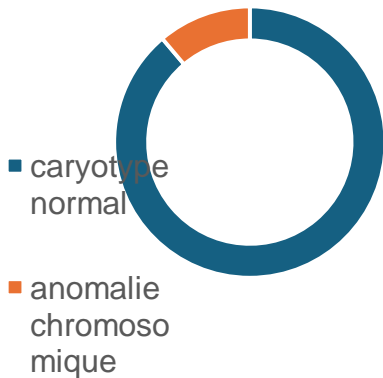


Figure 2: Pourcentage d'anomalies chromosomiques détectées

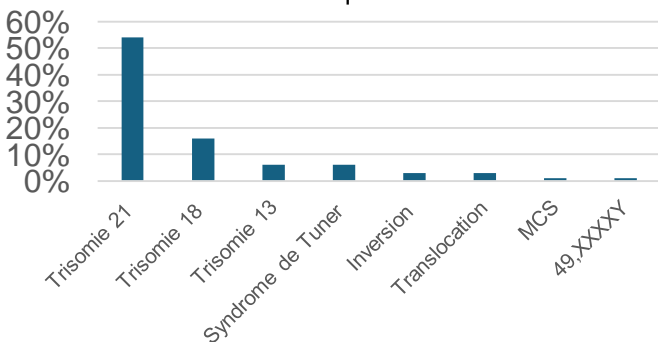


Figure 4: les différentes anomalies chromosomiques

MCS: marqueurs sériques sumuméraires

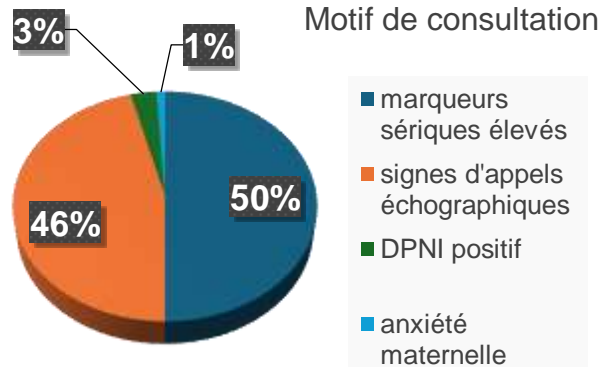


Figure 3: Répartition des motifs de consultation

- L'expérience acquise dans le passé a montré que le caryotype dans le diagnostic prénatal est une technique robuste qui permet de détecter la majorité des anomalies chromosomiques constitutionnelles [1].
- Le caryotype détecte les anomalies chromosomiques dans près de 35 % des grossesses présentant des anomalies fœtales à l'échographie. Cependant, la CGH-array a montré un rendement diagnostique supérieur au caryotype, variant de 1 à 5 %, en fonction du motif de la consultation[1].
- Une étude portant sur 431 fœtus atteints a révélé une prévalence de 55% de trisomie 21, 11% trisomie 18, 5% trisomie 13, 8% syndrome de Turner, 2% syndrome de Klinefelter, et 19% autre anomalies chromosomiques [2], ce qui concorde avec notre étude.

## Conclusion

Le caryotype standard garde sa place en prénatal pour rechercher des déséquilibres génomiques chez des fœtus avec ou sans malformations. Il permet de détecter précocement ces anomalies et d'informer les familles afin qu'elles puissent faire des choix éclairés quant à la poursuite de la grossesse.

[1] KD.Lichtenbelt et al: From Karyotyping to Array-CGH in Prenatal Diagnosis  
 [2] Christina Frøslev-Friis et al: Improved prenatal detection of chromosomal anomalies