

UNE OBSERVATION DE CASSURE D'UN CHROMOSOME C

M. DEMINATTI¹, M. VITSE², J.-C. BOULANGER²,
Annie KINE¹ et Nicole JACQUELOOT¹

1. Laboratoire de Cytogénétique (Pr. DEMINATTI), Faculté de Médecine, F. 59-Lille.

2. Clinique de Gynécologie et Obstétrique, (Pr. VITSE) Centre Hospitalier Régional, F. 80-Amiens.

Plusieurs observations de cassures touchant certaines régions chromosomiques ont été rapportées. Les chromosomes intéressés et le niveau de la cassure sont variables. Dans le groupe C, il s'agit d'un des chromosomes à centromère distal (n° 8 ou 9 suivant la nomenclature et n° 10) dans les observations de Dekaban [2], de Lubs [9], d'Emerit et coll. [3], de Gooch et Fischer [4], de Schmid et Vischer [11], de Kunze-Mühl et coll. [6], et de Reeves et Lawler [10]. Suivant les observations, la cassure soit correspond à une constriction secondaire voisine du centromère, soit est située au niveau du tiers distal du bras long.

Day et coll. [1] ont rapporté une observation de cassure d'un chromosome 16. Les observations de Lejeune et coll. [8] et Golob et coll. [5] concernent un chromosome 2. Enfin, il s'agit d'un chromosome 1 dans l'observation de Tartaglia et coll. [12].

Notre observation concerne un cas de cassure proche du centromère au niveau du bras long d'un chromosome C à centromère distal : chromosome 8 ou 10.

OBSERVATION

Mlle DE... Jacqueline (n° 382), âgée de 17 ans et provenant d'un Foyer d'Etat, est hospitalisée en janvier 1969 dans un Service de Médecine pour anémie (3 650 000 globules rouges avec un hématocrite à 25 et un taux d'hémoglobine à 7 g/litre) et anorexie. L'anémie est réduite par la thérapeutique martiale. Cette malade présentant des anomalies morphologiques qui évoquent le syndrome de Turner, est

adressée dans le Service de Gynécologie (Pr M. Vitse), le 27 janvier 1969.

L'examen clinique met en évidence (planche I) :

— Une insuffisance staturale : taille 1,43 m.

— Au niveau de la tête : un hypertélorisme, un épicanthus, un nez corbin, un rétrognathisme, un *pterygium colli* discret et une implantation basse des cheveux en arrière.

— Le thorax est cylindrique avec un écartement mamelonnaire augmenté. Il existe une légère scoliose. L'examen radiologique montre une anomalie transitionnelle L5-S1 avec des apophyses articulaires courtes et éversées. Les apophyses transverses sont plus courtes et plus larges que d'ordinaire.

— Au niveau des membres supérieurs : une microskélie avec cubitus *valgus*, un raccourcissement des 3^e, 4^e, 5^e métacarpiens droits et gauches, un aspect trapu des phalanges. L'examen radiologique révèle l'absence de shyloïde cubital (fig. 5).

— Au niveau des membres inférieurs : une microskélie avec hypoplasie des 3^e et 4^e métatarsiens (fig. 6) droits et gauches. Les orteils sont courts et larges. Pas de signe de Kosowicz.

— Au niveau de l'appareil génital : on note du point de vue fonctionnel une spanioménorrhée. A la coelioscopie, l'utérus apparaît hypoplasique, les trompes et les ovaires sont normaux. Les organes génitaux externes sont normaux.

Aide financière : RCP n° 85 du C.N.R.S.

DEMINATTI M., VITSE M., BOULANGER J.C., KINE Annie, JACQUELOOT Nicole. — Une observation de cassure d'un chromosome C. *Ann. Génét.*, 1971, 14, n° 3, 235-239.

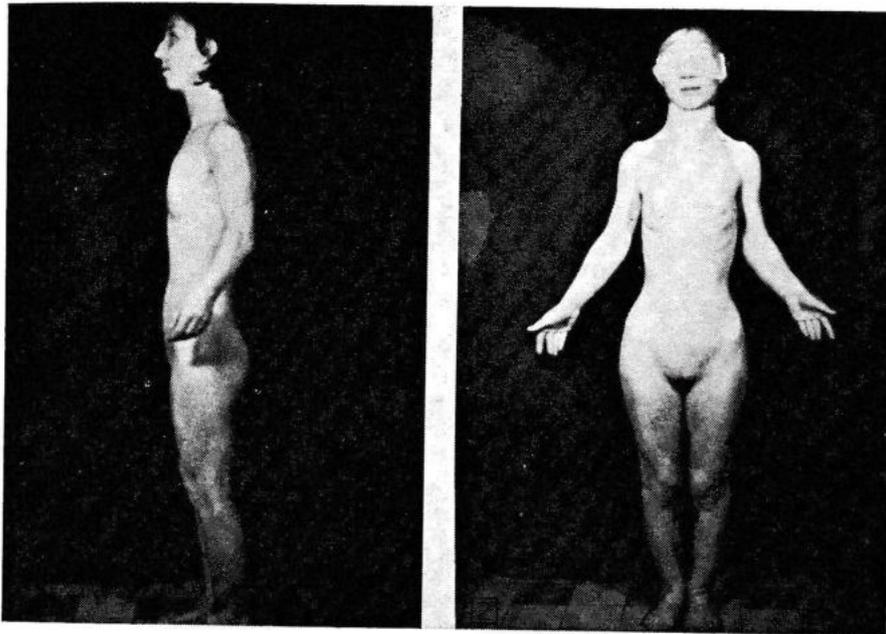


PLANCHE I (Fig. 1 et 2). — DE...
Jacqueline (n° 382).

L'étude des caractères sexuels secondaires indique un retard : glande mammaire à peine ébauchée (S 2), présence de poils fins dans les régions axillaires (A 2) et pubienne (P 2) de répartition triangulaire.

— Le développement intellectuel est normal.

— L'examen de l'appareil cardio-vasculaire par ailleurs normal, permet de déceler un souffle proto et mésosystolique discret siégeant au niveau du 3^e espace intercostal gauche sans irradiation.

— L'examen clinique et radiologique des appareils digestif et urinaire est normal.

— L'examen neurologique est normal en dehors d'une aréflexie achilléenne bilatérale.

Etude des dermatoglyphes :

Main droite :

- pli palmaire transverse unique
- triradius axial en t
- ligne principale T se termine en 13
- pelote en 7
- l'indice de Cummins : 17 (a₁ b₄ c₅ d₇)
- angle de Penrose : > 45°
- boucle radiale sur l'éminence hypothénar
- figures digitales : 4 boucles cubitales et un tourbillon sur l'index.

Main gauche :

- plis palmaires normaux
- triradius axial en t
- ligne principale T se termine en 13
- pelote en 7
- indice de Cummins : 17 (a₁ b₄ c₅ d₇)
- angle de Penrose : > 45°
- boucle radiale sur l'éminence hypothénar
- figures digitales : 5 boucles cubitales

Tableau I

Cellules	46,XX sans cassures	46,XX avec cassure		46,XX,cq —
		d'une chromatide	des iso- chromatides	
Nombre ..	55	19	7	9

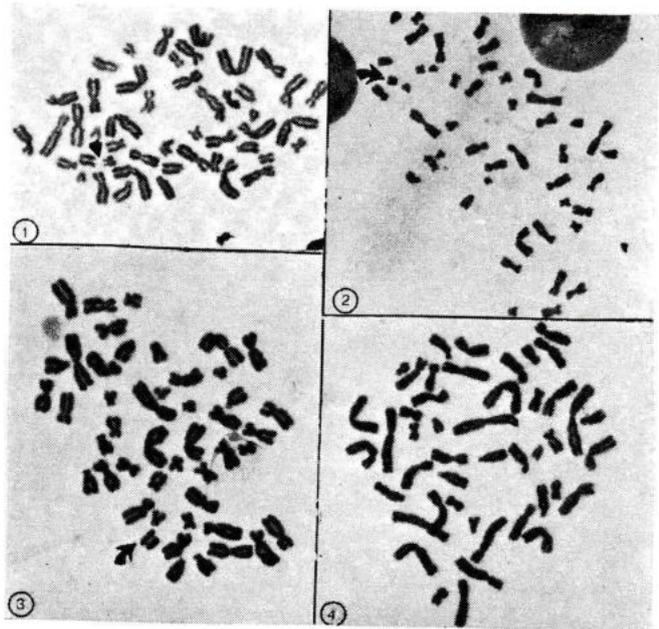


PLANCHE II : FIG. 1, 2, 3. — Cellules du type 47,XX,ace q+
FIG. 4. — Cellule normale ; 46,XX.

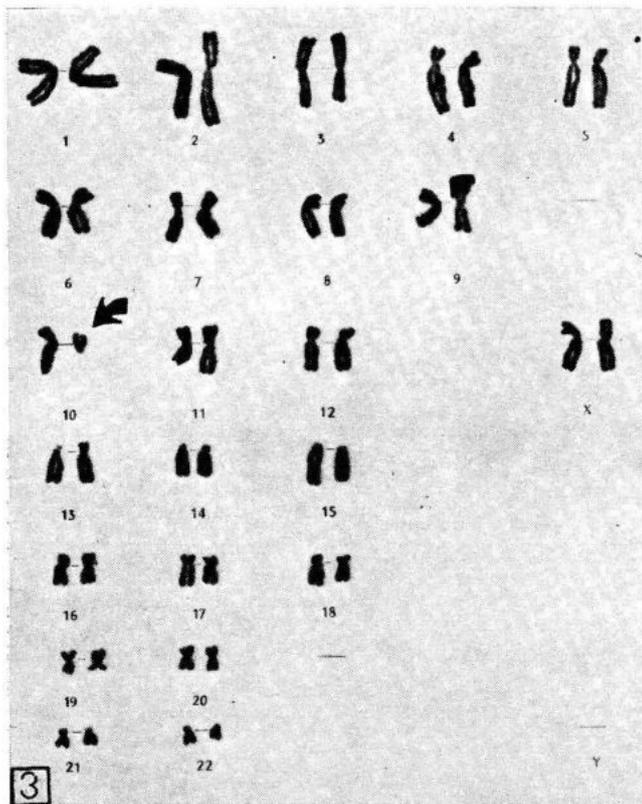


FIG. 3. — Caryotype de DE... Jacqueline : cellule 46,XX,Cq—



FIG. 4. — Chromosomes C provenant de différentes cellules : image d'endoréduplication sélective en 4a.

Sur 315 cellules examinées, nous avons observé 2 cellules avec endoréduplication sélective du bras long de ce chromosome C (fig. 4 a). L'endoréduplication débute au niveau de la cassure et n'intéresse que les bras longs acentriques, ce qui permet de penser comme le suggèrent Lejeune et coll. [7, 8] que la réplication de chaque chromosome se propage du centromère vers les télomères.

La chromatine sexuelle analysée sur frottis endobuccal est positive.

COMMENTAIRES

L'étude cytogénétique de cette observation met en évidence au niveau d'un chromosome C, n° 8 ou 10, une zone fragile voisine du centromère dont la localisation est identique à l'observation de Schmid et Visser [11] et à un des cas rapportés par Reeves et Lawler : cette fragilité favorisant la cassure d'une ou des isochromatides. La cassure peut entraîner la perte de la portion chromosomique acentrique et plus rarement l'endoréduplication de cette portion.

N'ayant pu analyser ni les ascendants, ni d'autres tissus de cette malade, nous ne pouvons établir les rapports exacts entre les modifications phénotypiques observées et l'anomalie chromosomique. Toutefois, la perte possible d'une même portion chromosomique, conséquence de cette fragilité, conduisant à une haplosomie partielle ou à la mort cellulaire est vraisemblablement le mécanisme d'action de cette fragilité chromosomique sur le phénotype.

Etudes des groupes sanguins érythrocytaires (Pr. Y. Delmas-Marsalet : O, Cc De, NN ss, P₁, Le (a— b+) k, Kp a—, Fy (a+ b+), JKa+, Lua—, Xga—

Etude cytogénétique (tableau I)

Cette étude a été réalisée à partir de 3 cultures de sang : 12 février, 9 juin 1969, 10 octobre 1969.

94 cellules ont été photographiées. 26 cellules présentent un chromosome C a centromère distal, n° 8 ou 10, avec une cassure proche du centromère et située sur le bras long (planche II et fig. 4). Cette cassure intéresse soit une, soit les deux chromatides : dans ce cas, le fragment acentrique peut être éloigné du reste du chromosome. Nous avons rencontré 4 cellules avec des cassures touchant d'autres chromosomes.



FIG. 5. — Radiographie des mains montrant le raccourcissement des 3^e, 4^e, 5^e métacarpiens.



FIG. 6. — Radiographie des pieds montrant l'hypoplasie des 3^e et 4^e métatarsiens.

UNE OBSERVATION DE CASSURE D'UN
CHROMOSOME C

par M. DEMINATTI, M. VITSE, J.C. BOULANGER, Annie KINE et
Nicole JACQUELOOT

Laboratoire de Cytogénétique, Faculté de Médecine, F. 59-Lille.
(*Ann. Génét.*, 1971, 14, n° 3, 235-239)

RÉSUMÉ

Jeune fille de 17 ans de petite taille, avec une microskélie des membres supérieurs et inférieurs, ovaires normaux, utérus hypoplasique et caractères sexuels secondaires peu développés.

Présence de cellules avec une cassure voisine du centromère au niveau du bras long d'un chromosome 8 ou 10. Présence de cellules 46,XX,Cq-.

MOTS-CLÉS :

Aberrations chromosomiques. — Chromosomes humains 6-12. — Anomalies multiples. — Dermatoglyphes. — Cytogénétique.

AN OBSERVATION OF A CONSTANT BREAK OF A
C CHROMOSOME

by M. DEMINATTI, M. VITSE, J.C. BOULANGER, Annie KINE
and Nicole JACQUELOOT

Laboratoire de cytogénétique, Faculté de Médecine, F. 59-Lille.
(*Ann. Génét.*, 1971, 14, n° 3, 235-239)

SUMMARY

A cytogenetic study of a 17-year old girl with micromelia, normal ovaries, a hypoplastic uterus and underdeveloped secondary sexual characteristics showed a break near the centromere of the long arm of an 8 or a 10, as well as 46,XX,Cq-cells.

KEY-WORDS :

Chromosome aberrations. — Chromosomes, human, 6-12. — Abnormalities, multiple. — Dermatoglyphics. — Cytogenetics.

BIBLIOGRAPHIE

1. DAY E.Y., MARSHALL R., Mac DONALD P., DAVIDSON W.M., 1967. — Deleted chromosome 18 with paternal mosaicism. *Lancet*, 11, 1307.
2. DEKABAN A., 1965. — Persisting clone of cells with an abnormal chromosome in a woman previously irradiated. *J. Nucl. Med.*, 6, 740-746.
3. EMERIT J., GROUCHY J. de et VERNANT P., 1968. — Deux observations de cassures identiques d'un même chromosome du groupe C. *Ann. Génét.*, 11, 22-27.
4. GOOCH P.C., FISCHER C.L., 1969. — High frequency of a specific chromosome abnormality in leukocytes of a normal female. *Cytogenetics*, 8, 1-8.
5. GOLOB E., KUNZE-MUHL E., FRIEDRICH F., 1970. — Ein Fall mit strukturellen Aberrationen des Chromosomen A2. *Humangenetik*, 10, 168-173.
6. KUNZE-MUHL E., FISCHER P., GOLOB E., 1970. — Spezifische Aberration eines Chromosoms der C-Gruppe bei mehreren Mitgliedern einer Sippe. *Humangenetik*, 9, 91-96.
7. LEJEUNE J., BERGER R., RÉTHORÉ M.O., 1966. — Sur l'endoréduplication sélective de certains segments du génome C. *R. Acad. Sci. (Paris)*, 263, 1880-1882.
8. LEJEUNE J., DUTRILLAUX B., LAFOURCADE J., BERGER R., ABONYI D., RÉTHORÉ M.O., 1968. — Endoréduplication sélective du bras long du chromosome 2 chez une femme et sa fille. *C. R. Acad. Sci. (Paris)*, 266, 24-26.
9. LUBS H.A. Jr, 1968. — Cité par EMERIT et coll. (1968). *Ann. Génét.*, 11, 22-27.
10. REEVES B.R., LAWLER S.D., 1970. — Preferential breakage of sensitive regions of human chromosomes. *Humangenetik*, 8, 295-301.
11. SCHMIDT W., VISCHER D., 1969. — Spontaneous fragility of an abnormality wide secondary constriction region in a human chromosome n° 9. *Humangenetik*, 7, 22-27.
12. TARTAGLIA A.P., PROPP S., AMAROSE A.P., PROPP R.P., HALL C.A., 1966. — Chromosome abnormality and hypocalcemia in congenital erythroid hypoplasia (Blackfan-Diamond Syndrome). *Amer. J. Med.*, 41, 990-999.