

Translocation familiale 8 - 12 et syndrome polymalformatif

J. COUSIN *, J.-B. SAVARY **, M. BAYART *, A. PAULI *,
M. DEMINATTI ** et A. FOURNIER *

Christine est la quatrième enfant vivante de parents sains et non consanguins ; elle est le fruit d'une sixième grossesse, la mère ayant fait deux avortements spontanés précoces ; les trois aînés sont des garçons bien portants. L'hospitalisation est motivée dès la naissance pour un syndrome polymalformatif associant une dysmorphie faciale, des anomalies des extrémités et une imperforation anale avec fistule recto-vestibulaire.

Le caryotype, établi à partir de cultures de lymphocytes, met en évidence une translocation réciproque équilibrée $t(8p+ ; 12q-)$. Cette anomalie est retrouvée chez la mère et chez les trois frères aînés qui sont normaux. Une enquête familiale plus exhaustive permettra de trouver dix sujets porteurs de la même anomalie chromosomique ; seul le propositus est malformé. Il existe dans la descendance de certains de ces sujets des avortements à répétition.

Le syndrome malformatif du propositus s'explique par la constatation, à la culture de fibroblastes, d'un fort pourcentage (plus de 80 %) de cellules à 47 chromosomes par trisomie 12 partielle : $46, XX, t(8p+ ; 12q-)$ / $47, XX, t(8p+ ; 12q-), +12q-$.

Cette observation, qui a des points communs avec des cas antérieurement publiés, pose un certain nombre de problèmes : diagnostic nosographique éventuel du syndrome malformatif, mécanismes possibles de survenue de l'aberration chromosomique, pronostic et conseil génétique en pareil cas.

Les auteurs insistent sur l'importance, dans des cas analogues, de vérifier le caryotype sur plusieurs tissus.

(* Hôpital Saint-Antoine, 329, boulevard Victor-Hugo, 59000 Lille).

(** Laboratoire de Cytogénétique, Faculté de Médecine, 59045 Lille Cédex).

PEDIATRIE : 1975 n°3 . p. 314