

LA MICRODELETION 1P36 EN PRÉNATAL : EXISTE-T-IL UN SIGNE D'APPEL PARTICULIER, EST-ELLE FRÉQUEMMENT IDENTIFIÉE ?

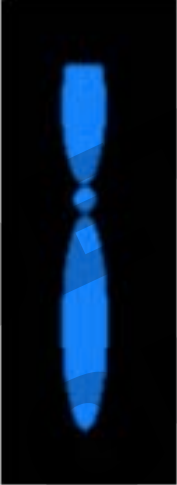
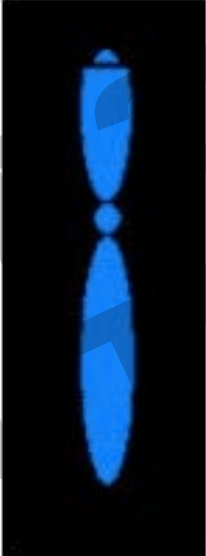
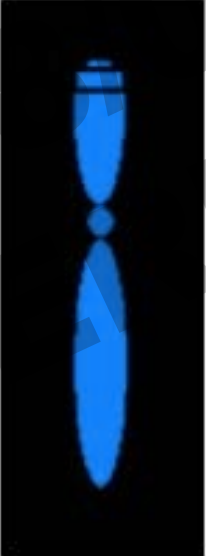
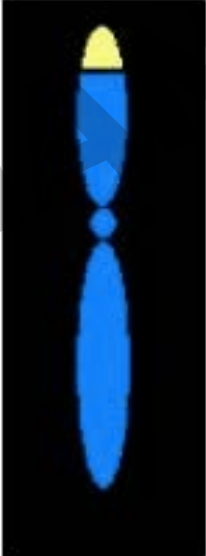
S. Guterman, C. Beneteau, S. Redon, C. Dupont, C. Missirian, P. Jaeger, B. Herve, N. Douet-Guilbert, M. Till, AC. Tabet, K. Moradkhani, M. Doco-Fenzy, V. Malan, F. Vialard

Microdélétion 1p36

- OMIM 607872
- Prévalence 1/5000 et 1/10000
- Microdélétion la **plus fréquente** dans la population générale, après 22q11.2
- Phénotype:
 - 75% **déficience intellectuelle**, épilepsie
 - 75% **dysmorphie faciale**
 - Cardiopathies congénitales
 - Anomalies yeux, squelette, OGE, rein,...



Microdélétion 1p36

	Chromosome Abnormality			
	<u>Terminal deletion</u>	<u>Interstitial deletion</u>	Complex rearrangement ¹	<u>Derivative chromosome</u> ²
Chromosome diagram				
Proportion of 1p36 <u>deletion syndrome</u>	52%	29%	12%	7%

Microdélétion 1p36

- **QUELS SIGNES EN PRENATAL ?**
- *Chen & al, 2010* : Revue de 15 cas
 - Pas de signe spécifique
- Colliger l'ensemble des microdélétions 1p36 identifiées en France
 - 10 cas entre 2012 et 2017



Microdélétion 1p36

- Terme moyen du geste invasif = **19SA** (13 à 26SA)
- Age maternel moyen = **29ans** (19 à 42ans)

• Diagnostic prénatal décidé sur **signe d'appel échographique** :

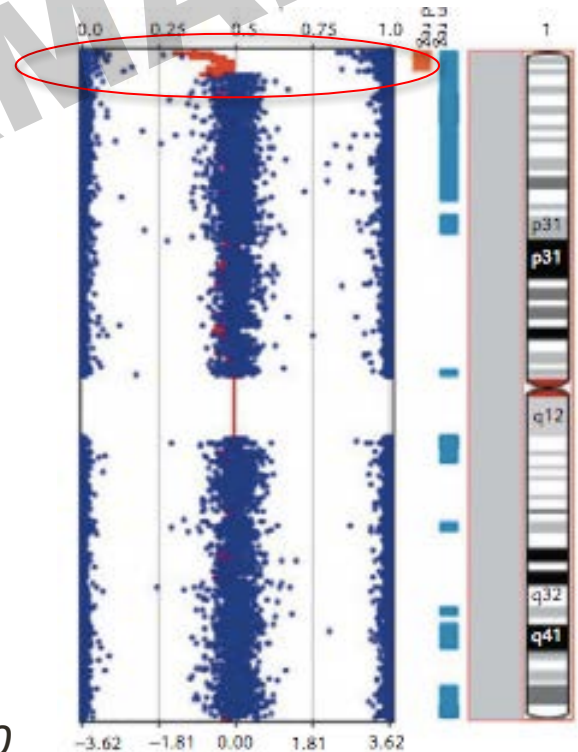
- HCN > 3,5mm = 4
- Corps calleux court = 2
- Dilatation ventriculaire = 3
- Rétrognatisme = 2
- Cardiopathie = 1



Chen, 2010

Microdélétion 1p36

- Taille de l'anomalie = entre 1,6 et 16 Mb
- Transmission = 5 **de novo**, 2 transmissions maternelles
- Une seule anomalie diagnostiquée sur caryotype conventionnel : 46,XY,der(1)t(1;17)(p36;p13)
- 9 cas diagnostiqués sur **ACPA**
 - 7 délétions **isolées**
 - Association à un remaniement complexe du bras court du chromosome 1 pour deux cas



Chen, 2010

Microdélétion 1p36

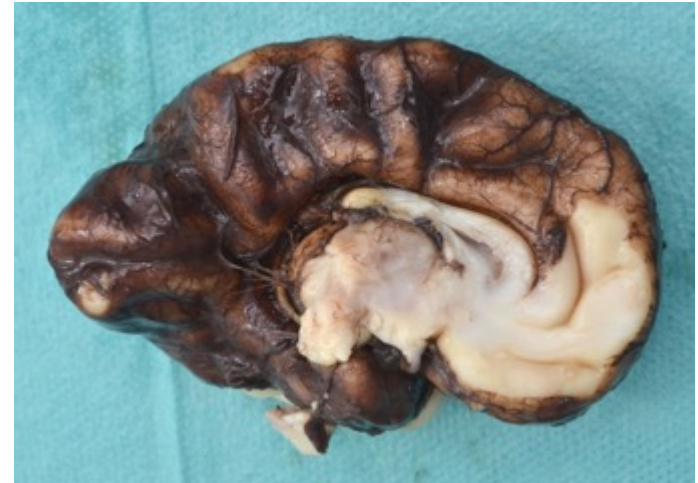
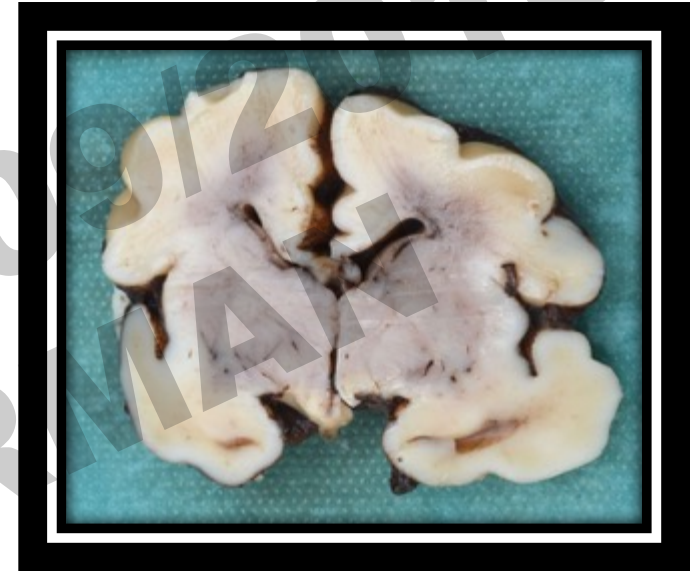
- Syndrome polymalformatif retrouvé dans tous les cas
 - Une **cardiopathie complexe** est rapportée dans 3 cas, toujours associée à un autre SAE
 - Une **anomalie cérébrale** a été décrite dans 6 cas, isolée uniquement dans un seul cas
 - **Artère ombilicale unique** dans 2 cas

	Cardiaque	Cérébral	Face	Autre
1	/	Kyste interhémisphérique	/	CN 4,8mm, œdème sous-cutané
2	CAV	/	/	CN 4,2mm, AOU
3	/	CC court, brachycéphalie	/	Hydramnios
4	/	/	Rétrognatisme	/
5	Effusion péricardique	VMG	/	Pyelectasie
6	/	VMG, kyste ependimaire	Fente palatine, rétrognatisme majeur	/
7	Valve aortique dysplasique	CC court, hypoplasie ponto-cerebelleuse, brachycephalie	Oreilles dysmorphiques	CN 6,7mm, AOU
8	/	VMG bilatérale, anomalie de vallée sylvienne, hypoplasie cerebelleuse	/	/
9	/	/	/	CN 7mm
10	TAC	/	/	RCIU

Microdélétion 1p36

- Issues de grossesse :
 - **7 IMG**
 - 1 MFIU
 - 2 naissances
- Le détail de l'autopsie a été obtenu dans 4 cas, confirmant les signes échographiques.

Foetus 3 : IMG à 29SA+5



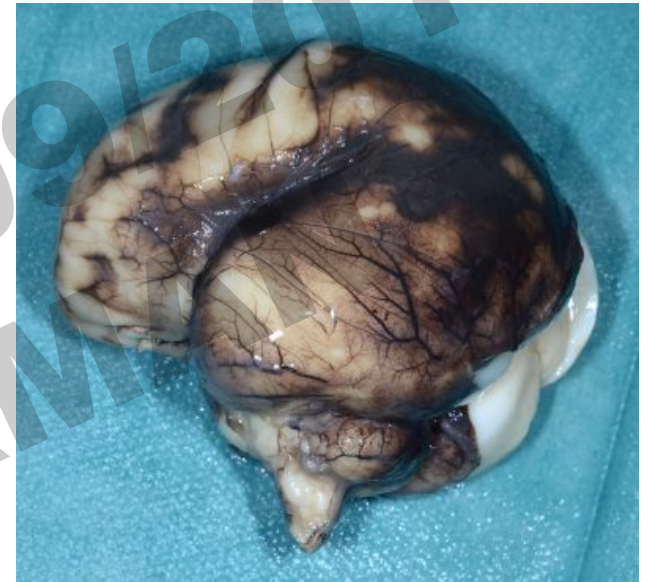
Dysmorphie faciale
Corps calleux court
Hydramnios

Foetus 4 : IMG 15SA+5



Microrétrognathisme
Fente palatine postérieure
Glossoptose

Foetus 8 : IMG 25SA



Hydrocéphalie bilatérale
Hypoplasie cérébelleuse

Littérature

- 29 cas : 19 cas publiés + 10 nouveaux cas

GENETIQUE :

- **50% isolés**, 40% associé à une translocation déséquilibrée, 10% associé à un réarrangement complexe
- Transmission maternelle ++

ECHOGRAPHIE :

- 4 cas sans signe échographique, sinon **association** de SAE
- 75% d'anomalies cérébrales : **ventriculomégalie**
- 38% d'anomalies cardiaques
- 25% d'anomalies faciales
- 2 cas d'OEIS

Discussion

- **Diagnostic difficile** en anténatal
- **Pas de signe prénatal spécifique**
- Signes échographiques en rapport avec le phénotype postnatal
- 90% des cas diagnostiqués **après 2014**
- Importance de la réalisation d'une ACPA en anténatal

Take home message

Penser à la microdélétion 1p36 devant une **ventriculomégalie, une cardiopathie, une malformation de la face**

Réalisation d'une **ACPA** devant l'**association de plusieurs signes** échographiques

MERCI

SOFFOET 28/09/2018
S. GUTERMAN