

Etude Chromosomique et clinique d'une fillette porteuse d'une deletion (2) (q34q36)

Stéphanie Warter¹, Charles Lausecker² et Adrien Pennerath²

¹Institut d'Embryologie de la Faculté de Médecine de Strasbourg

²Hôpital Civil de Colmar — Service de Pédiatrie

Reçu le 28 novembre 1975

A Girl with a Deletion (2)(q34q36): Cytogenetic and Clinical Observations

Summary. We describe a case of (2)(q34;q36) deletion in a girl. The main clinical features of the proband are staturo-ponderal retardation, skull-face dysmorphia and an interauricular communication. The relationship between morphological and chromosomal abnormalities is discussed.

Nous rapportons le cas d'une fillette porteuse d'une délétion (2)(q34q36). L'étude d'une telle anomalie est intéressante car elle peut aider à faire progresser nos connaissances de la carte génétique humaine.

R. C. née le 12. 12. 1967 est la 7e enfant d'une fratrie de 9. Le père et la mère étaient âgés respectivement de 37 et 33 ans à la naissance de R. C. La grossesse et l'accouchement, à terme, se sont déroulés normalement. Le poids de naissance est de 2,800 kg, la taille de 47 cm.

A 6 ans, R. C. est hospitalisée. On observe alors un retard staturo-pondéral (13 kg — 105 cm), une dysmorphie crânio-faciale avec une microcéphalie (périmètre crânien 47 cm), des oreilles décollées ayant une conque profonde, un anthelix mal ourlé, une macrostomie. L'arête nasale est rectiligne et fine (Fig. 1). Les dents sont en mauvais état. La main droite présente un pli palmaire unique. La voix est rauque. L'auscultation cardiaque met en évidence un souffle systolique, assez étendu latéro-sternal gauche et axillaire.

La radio du thorax montre un gros cœur avec saillie de l'arc moyen et surcharge pulmonaire.

A l'électrocardiogramme, une surcharge diastolique ventriculaire droite avec axe électrique à gauche est notée.

Le cathétérisme cardiaque révèle l'existence d'une communication interauriculaire avec vraisemblablement ostium primum.

Les examens biologiques (numération formule sanguine, urée, glycémie, électrolytes, sérobiogramme, urines) sont normaux.

Le Q. I. est de 91 (intelligence moyenne).

Le caryotype, après coloration simple au Giemsa est: 46,XX,2q+Cq—.

A 7 ans, il est pratiqué une plastie de l'ostium primum, une suture d'une petite communication interauriculaire de type secundum. L'intervention confirme la présence d'une fente mitrale et d'une anomalie de la valve tricuspide n'entraînant pas d'insuffisance de ces 2 valves.

Un nouveau caryotype établi après action de la trypsine selon la technique de Seabright (1972) est: 46,XX,t(2;6)(q33;q21) délétion (2)(q34;q36).

Deux cassures se sont produites au niveau des bandes 33 et 37 du bras long du chromosome 2 et une cassure au niveau de la bande 21 du bras long du chromo-

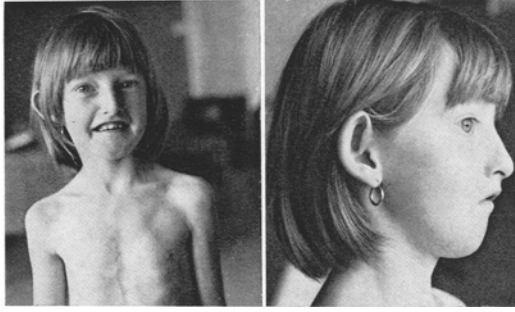


Fig. 1. R. C. face et profil

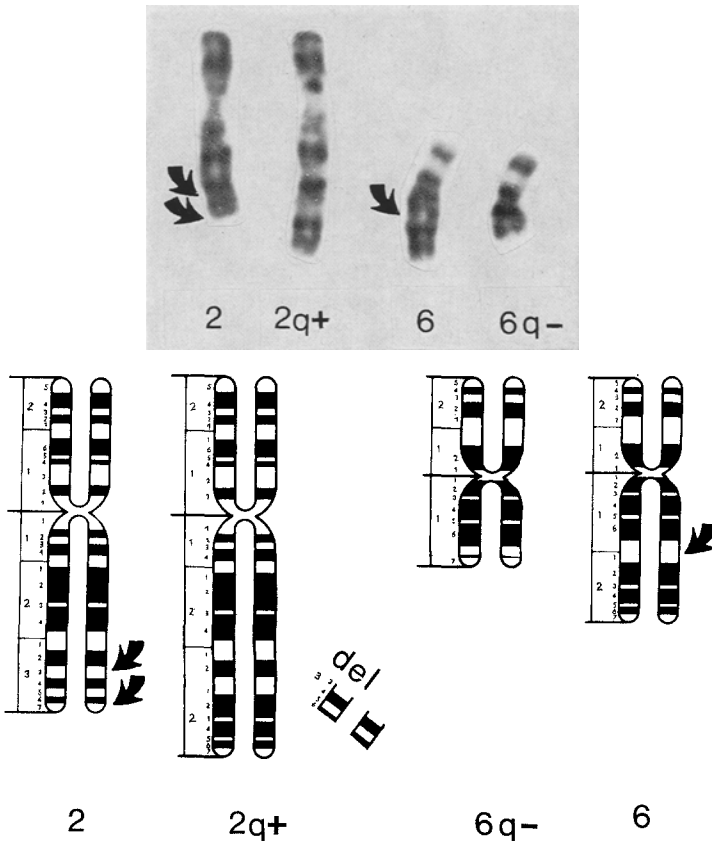


Fig. 2. Chromosomes 2 et 6 après digestion enzymatique à la trypsine

some 6. La partie terminale du bras long du chromosome 2 (bande 37) est transloquée sur le chromosome 6. La partie terminale du bras long du chromosome 6 (bande 21-ter) est transloquée sur le chromosome 2. Les bandes 2q34-35-36 ne sont plus retrouvées (Fig. 2).

Ce réarrangement chromosomique est considéré comme «de novo», le caryotype des 2 parents étant normal.

Les anomalies morphologiques sont vraisemblablement dues à la délétion. Cependant, un effet de position de gènes peut intervenir. Quant à la malformation cardiaque, il est plus difficile de la rattacher à la délétion du chromosome 2.

German et col. (1968, 1973) ont trouvé chez une fillette un peu retardée, avec microcéphalie, une dysmorphie faciale une délétion 2q14. Il est intéressant de noter que R. C. a une intelligence normale, alors que dans le cas de German, où la délétion est à un autre niveau du bras long du 2, l'enfant présente un retard mental.

L'étude des groupes sanguins et de différents enzymes erythrocytaires est en cours.

Conclusion

L'étude d'autres cas semblables est nécessaire afin d'établir avec certitude un rapport entre des anomalies phénotypiques précises et l'anomalie chromosomique décrite.

Bibliographie

- German, J., Chaganti, R. S. K.: Mapping human autosomes: Assignment of the MN locus to a specific segment in the long arm of chromosome no. 2. *Science* **182**, 1261—1262 (1973)
- German, J., Walker, M. E., Stiefel, F. H., Allen, F. H.: MN blood-group locus: Data concerning the possible chromosomal location. *Science* **162**, 1014—1015 (1968)
- Seabright, M.: The use of proteolytic enzymes for the mapping of structural rearrangements in the chromosomes of man. *Chromosoma (Berl.)* **36**, 204—210 (1972)

Stéphanie Warter
Institut d'Embryologie de la
Faculté de Médecine de Strasbourg
Charles Lausecker
Adrien Pennerath
Hôpital Civil de Colmar
Service de Pédiatrie