

**APPRENEZ DES ANOMALIES
CHROMOSOMIQUES CHEZ LES PATIENTS
PRESENTANT UNE AMENORRHEE**

*Hoàng Thị Ngọc Lan, Nguyễn Thị Thủy,
Nguyễn Thị Tuyết Nhung, Nguyễn Ngân Hà*

Introduction



- L'aménorrhée est un symptôme de nombreuses causes de la pathologie gynécologique.
- L'aménorrhée est causée par une infertilité → trouver la cause de l'aménorrhée est un problème important.
- En 1970, la technique de bande G a permis aux généticiens d'identifier des anomalies dans la structure des chromosomes.
- Dans certains cas, l'aménorrhée est liée à un chromosome anormal en particulier, les troubles se produisent sur le chromosome X.

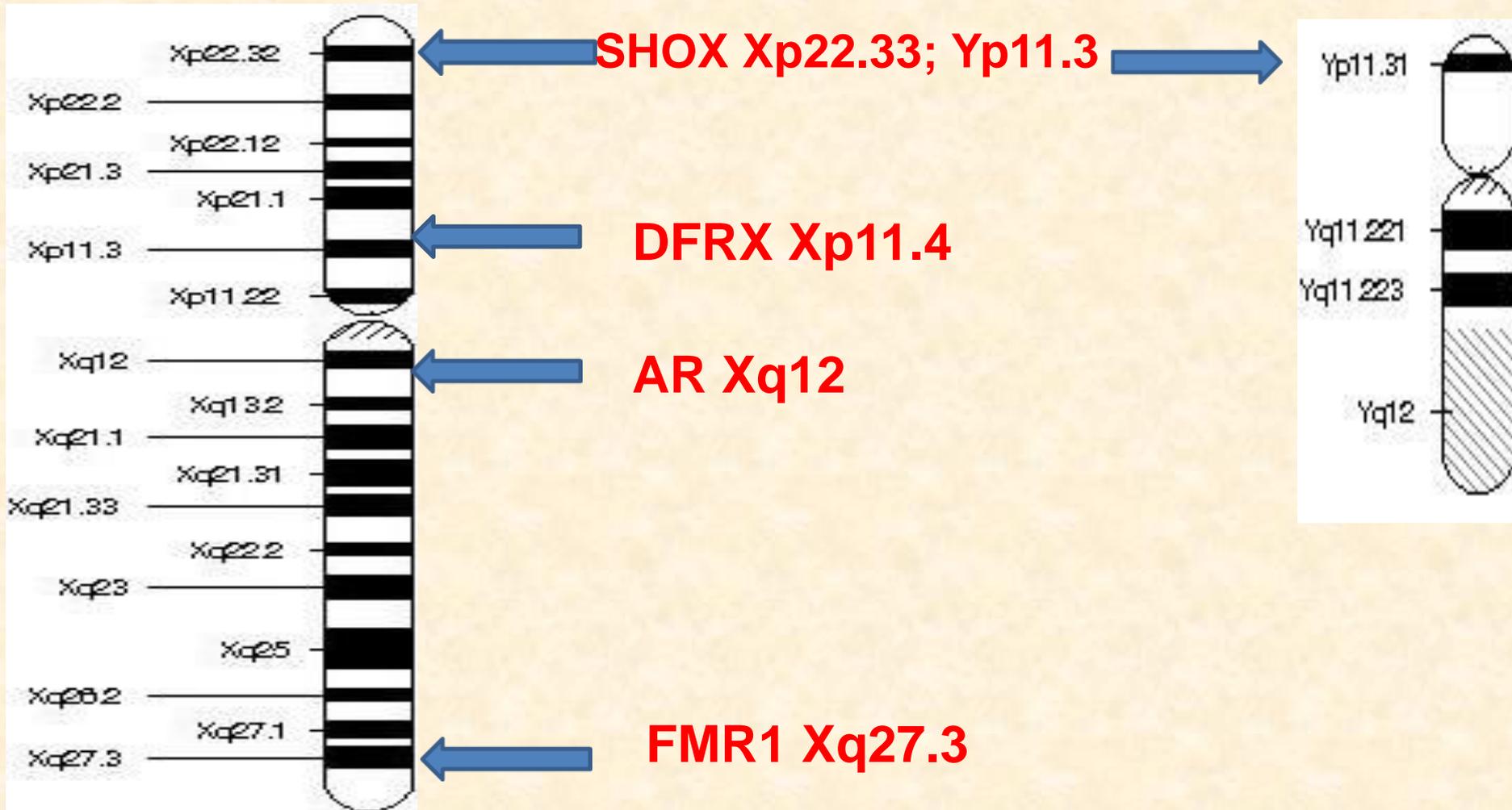
Objectif de l'étude

1. Déterminer le pourcentage de chromosome anormal chez les patients atteints aménorrhée.

2. Apprendre initialement la corrélation entre chromosomes anormaux et aménorrhée.

NST X

La plupart des mutations sur le chromosome X →
Syndrome de Turner (trouble de règles, l'aménorrhée)



AMENORRHEE

C'est une absence de règles après une durée spécifiée



AMENORRHEE I



- Après 15 ans sans des premiers règles
- L'aménorrhé primaire

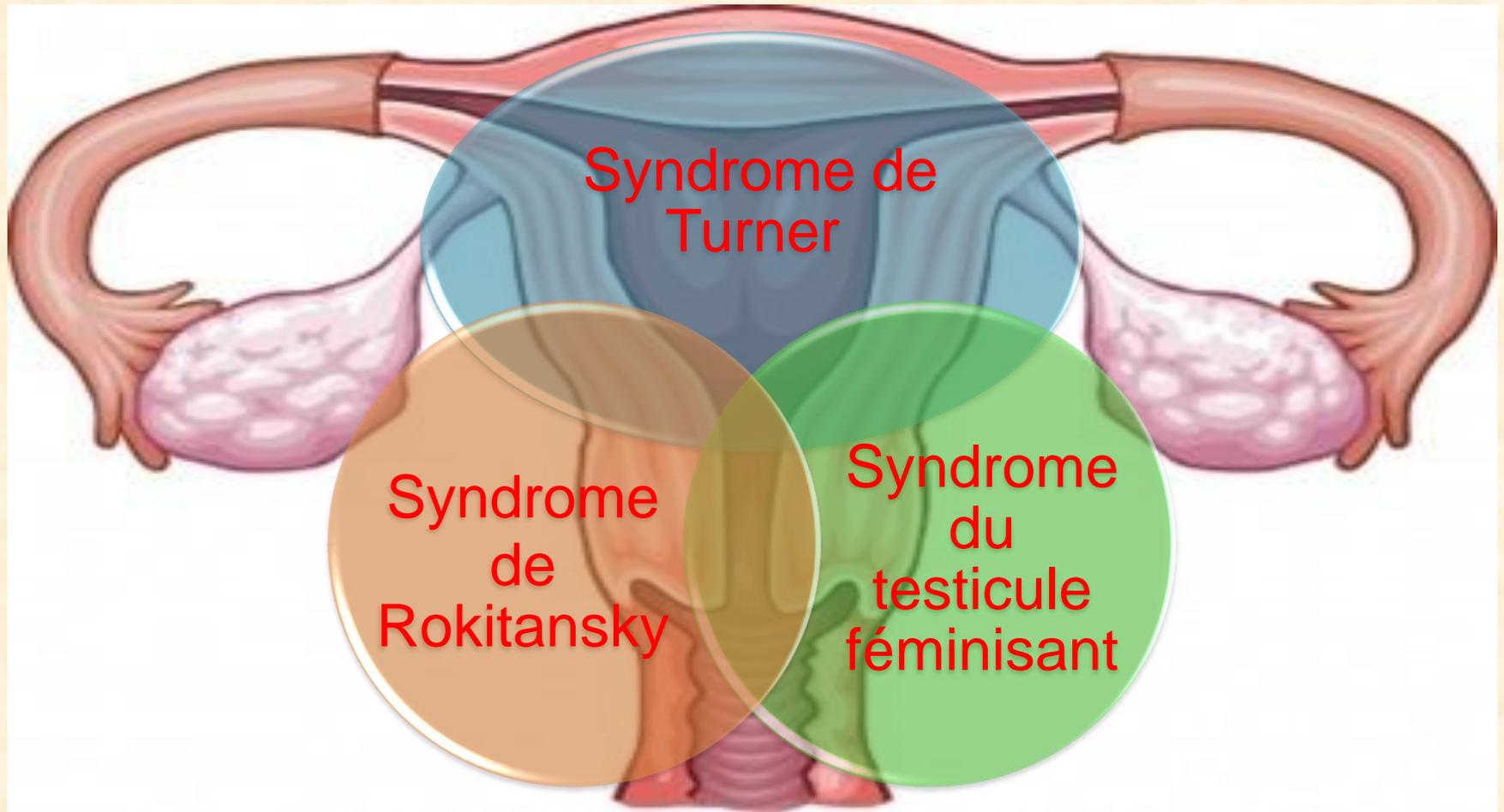


AMENORRHEE II



- Absence de règles de plus 3 mois chez une femme déjà réglée si régulière ou de 6 mois si irrégulière
- L'aménorrhée secondaire

L'aménorrhée est causée par des chromosomes anormaux



Les patients

Le temps - Lieu

- Centre diagnostic prénatal – L'hôpital national de Gynécologie et d'obstétrique
- D'octobre, 2010 à Mars 2014

Critères de choisir

- 150 patients > 15 ans, pas de règles
- Déjà réglée mais perdu le règles de 3 mois
- Des dossiers ont des informations nécessaires

Critères d'exclusion

- Des patients n'ont pas de résultat de caryotype

Méthode de l'étude

L'étude

- Rétrospective

Matériel

- Selon la formulaire des dossiers médicaux

Les analyses
statistiques

- Programme de SPSS

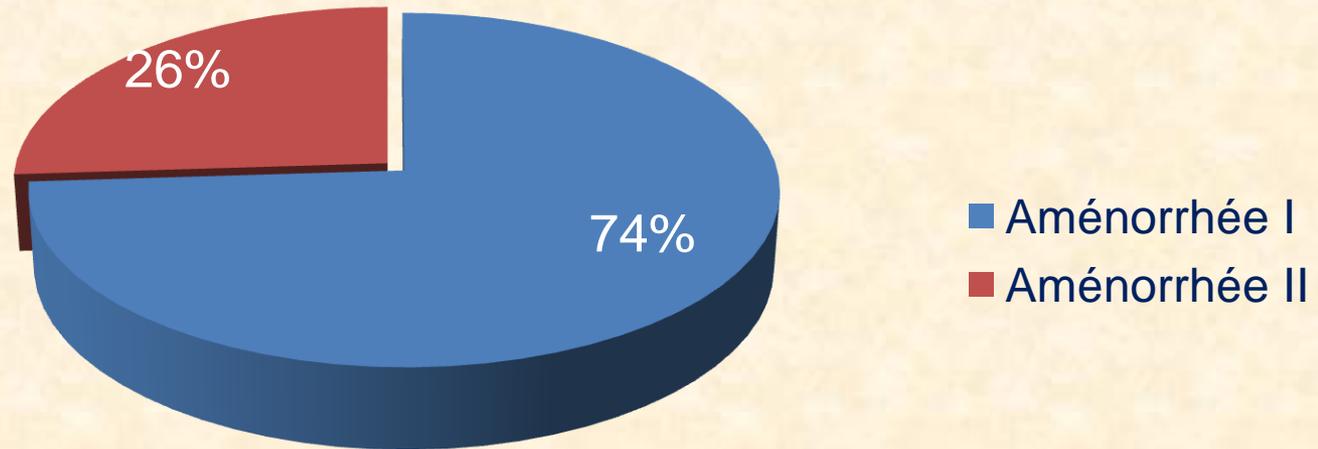
Méthode de l'étude

Conduite à tenue

- 1 **Créer des dossiers médicaux génétiques.**
- 2 **Culture des cellules de lymphocytes du sang périphérique.**
- 3 **Le méthode de coloration Giemsa: déterminer des anomalies de nombre chromosomique.**
- 4 **Le méthode de coloration de bande G: déterminer des anomalies de structure chromosomique.**
- 5 **Analyser des chromosomes et établir la caryotype d'après ISCN (2013).**

RESULTATS

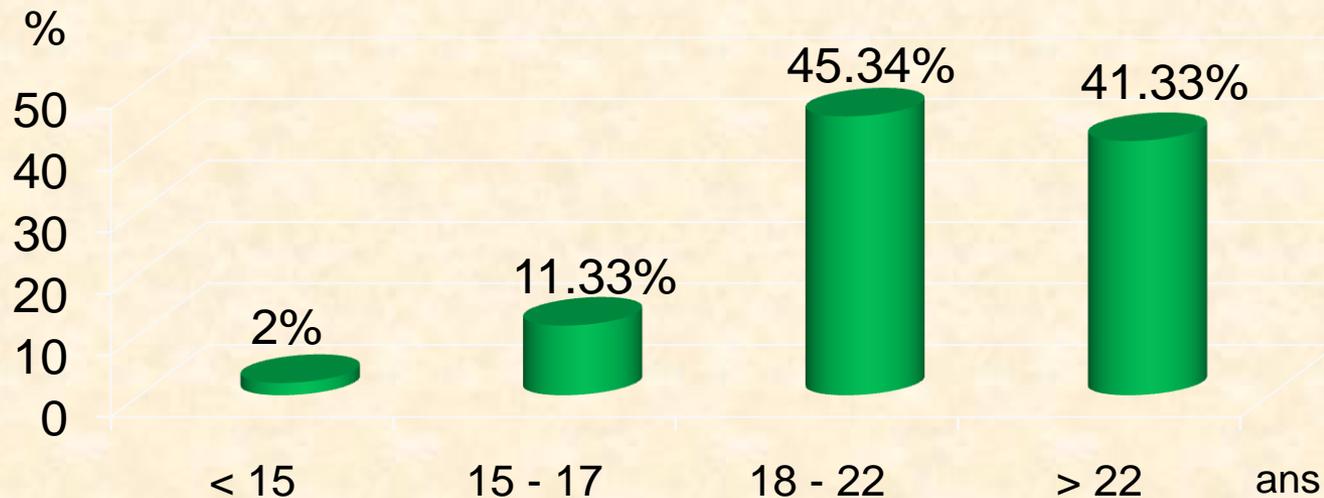
- Le pourcentage chez les patients d'aménorrhée



Kenneth M. (2012): Aménorrhée I est $< 1\%$, Aménorrhée II est 5 - 7%
(l'étude sur les Américains)

RÉSULTATS

- Les groupes d'âge selon la découverte d'aménorrhée



L'âge moyen: $22,21 \pm 5,08$ ans, est contenu:

- L'aménorrhée I: $22,05 \pm 4,9$ ans

- L'aménorrhée II: $22,64 \pm 5,6$ ans.

Nguyễn Phú Đạt et al, l'étude de la puberté chez les enfants dans le nord du Vietnam: la commencer (le développement des seins chez les jeunes filles) au début à 10 ans, l'âge moyen de la puberté est de 11 ans 10 mois \pm 1 an 3 mois. La puberté est complète (menstruations) dès à 11 ans, moyenne de 13 ans 5 mois \pm 1 an 1 mois . L'âge de départ la puberté est variant selon chacun région.

RÉSULTATS

- Le portion d'anomalie chromosomique chez les patients aménorrhée

Chromosome anormal	n	%
Syndrome de Turner	19	52.78
Syndrome du testicul féminisant	17	47.22
Total	36	100

Notre étude: 24% .

Les autres: 0,1 - 0,2%

RÉSULTATS

Caryotype chez les patients portant syndrome de Turner

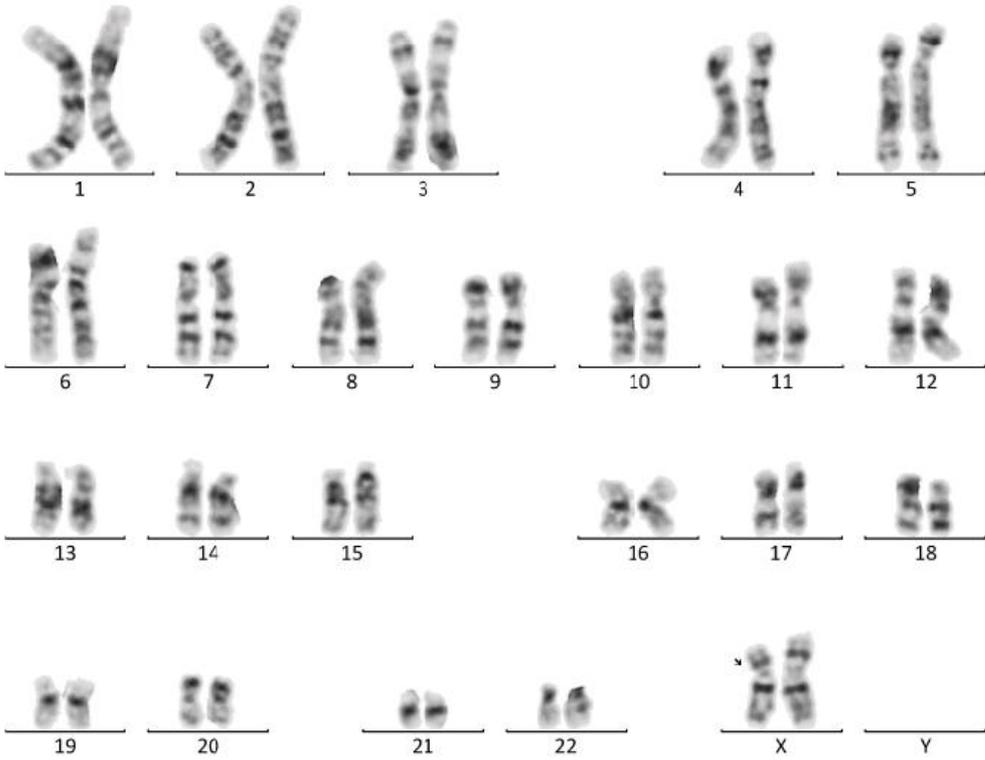
Caryotype	n	%	
45,X	14	73.68	1 cas d'amnorrhée II (1/19 = 5.26%)
45,X/46,X,i(Xq)	2	10.53	} 21.05
45,X/46,X,del(X)	1	5.26	
45,X/46,X,r(X)	1	5.26	
45,X/46,XY	1	5.26	
Total	19	100	

L'étude de Pasquino M.A. et al (1997): Dans 522 patients de Turner: Les patients qui ont la puberté spontanée complètement: 9,2% chez le groupe 45,X; 40,6% chez le groupe 45,X/46,XX; et 28,6% chez le groupe de trouble structural de chromosome X secondaire.

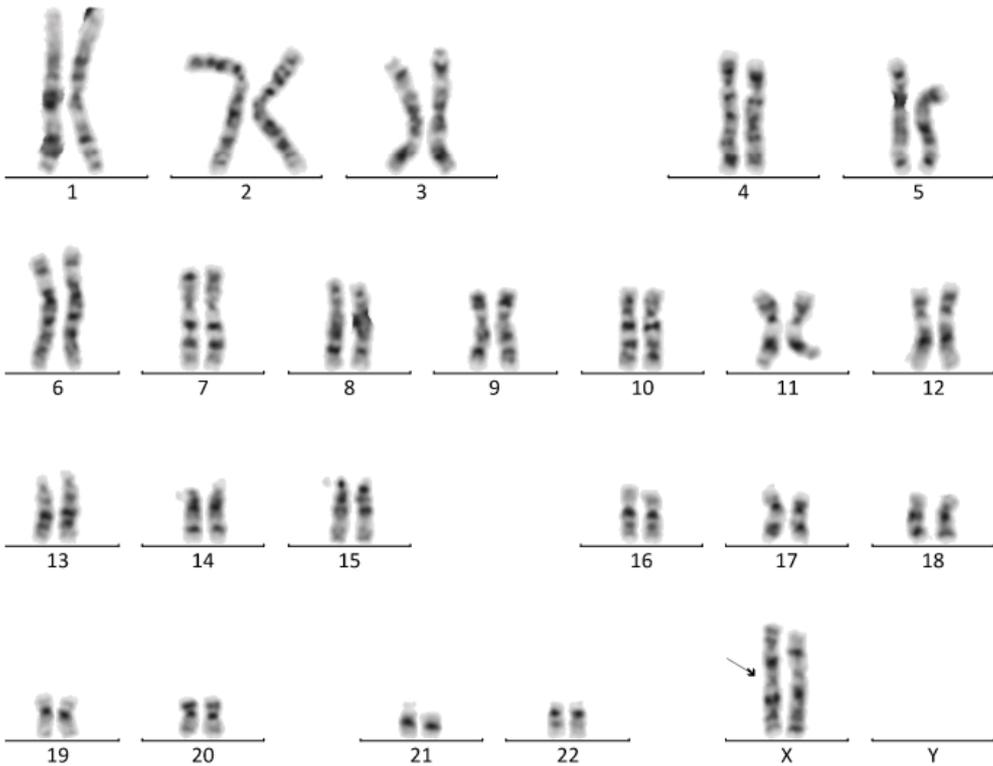
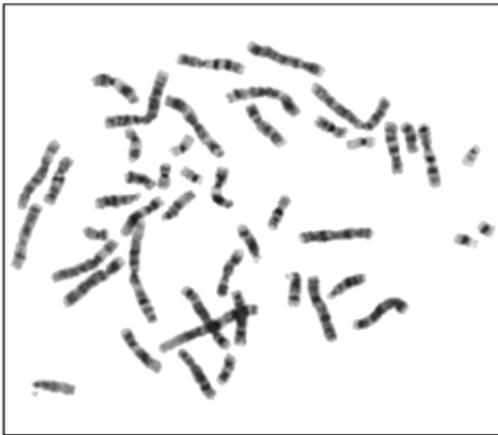
RÉSULTATS

Caryotype des patients d'aménorrhée et syndrome de Turner

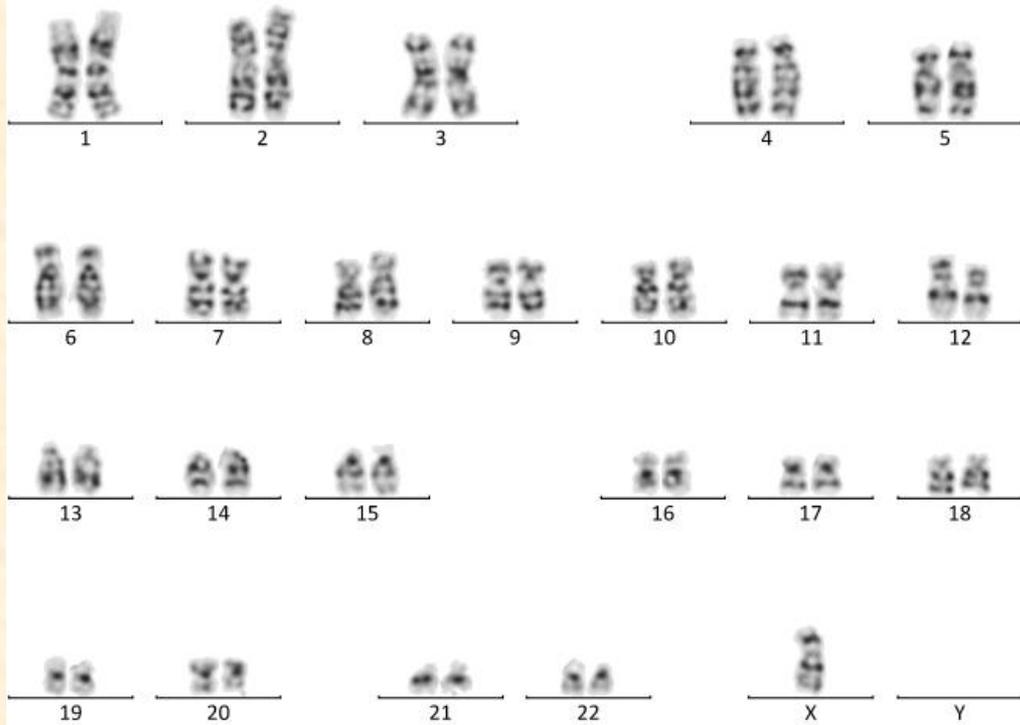
Caryotype	H T N Lan et al.	Phan Thị Hoan et al.	Bergsma D.
45,X	73.68%	52.6%	57%
46,X,i(Xq) pur ou mosaïque	10.53%	21.1%	17%
45,X/46,XX; 45,X/47,XXX	0	15.8%	12%
45,X/46,XY	5.26%	7.9%	4%
45,X/46,X,r(X) et des délétions chromosomiques	10.52%	2.6%	10%



Caryotype
46,X,del(X)(p11.23→p11.4)



Caryotype 46,X,i(X)(q10)



Caryotype 45,X

RÉSULTATS

Critères chez les patients d'aménorrhée portant syndrome du testicule féminisant (STF)

- 17 patients STF ont la caryotype 46,XY:
- 100% patients sont l'aménorrhée primaire, absence d'utérus, les testicules se place intra-abdominaux, orifices inguinaux ou dans les grandes lèvres.
- L'âge moyen découverte est: 23 ± 4.77 ans
- Découvrir 2 cousines portant STF: 21 ans, l'aménorrhée primaire VKI, la position de testicule inconnu

Critères chez les patients d'aménorrhée portant syndrome Rokitansky

- 7 patients de Syndrome Rokitansky ont la caryotype 46,XX.
- 100% les patients sont l'aménorrhée primaire, absence d'utérus, agénésie vaginale, des ovaires normaux

CONCLUSIONS

1. Le portion d'anomalie chromosomique chez les patients aménorrhée:

- ✓ Le pourcentage d'anomalie chromosomique est $36/150 = 24\%$
- ✓ Syndrome de Turner est $19/36 = 52.78\%$
- ✓ STF est $17/36 = 47.22\%$
- ✓ 7 cas portant syndrome de Rokitansky, pas d'anomalie chromosomique

2. La corrélation entre la chromosome anormaux et aménorrhé:

❖ STF et aménorrhé:

- 100% aménorrhée primaire,
- Caryotype 46,XY, morphotype féminin, développement mammaire normal, absence d'utérus et des ovaires, les testicules se place intra-abdominaux, orifices inguinaux ou dans les grandes lèvres

CONCLUSIONS

2. La corrélation entre la chromosome anormaux et aménorrhé:

❖ Syndrome de Turner et aménorrhé

- Le portion d'aménorrhée I chez Turner est 94.74% (18/19)
- Le portion d'aménorrhée II chez Turner est 5.26% (1/19)
- Caryotype 45,X: $4/19 = 73.68\%$
- Caryotype 45,X/46,XY: $1/19 = 5.26\%$
- Caryotype mosaïque d'anomalie structural de chromosome X:
45,X/46,X,del(X); 45,X/46,X,i(Xq); 45,X/46,X,r(X): $4/19 = 21.05\%$

RECLAMATION

- Demander les tests génétiques pour les patients d'aménorrhée.
- Diagnostiquer précocement des cas aménorrhées, faire tests de chromosomes chez les patients de 13 ans qui n'ont pas eu la menstruation ou des changements de la puberté
- Rechercher des autres études sur les troubles chromosomiques chez les patients d'aménorrhée.

MERCI DE VOTRE ATTENTION

