



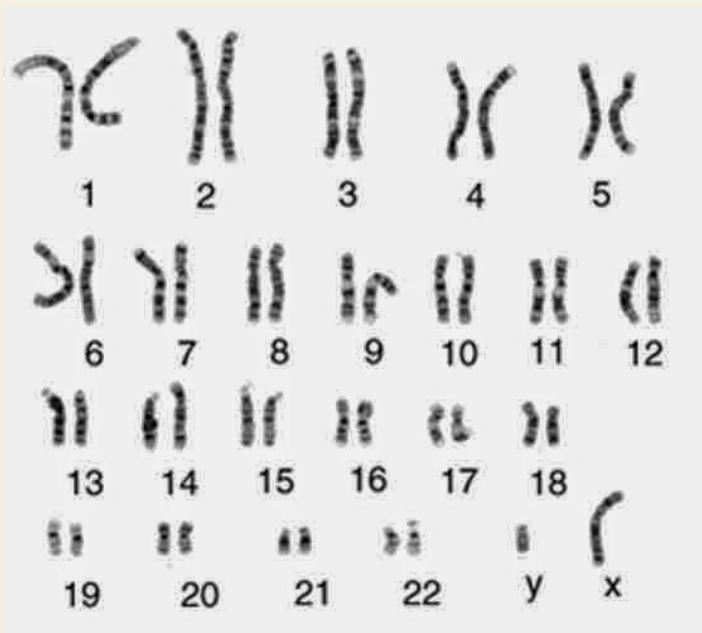
CENTRE DE DIAGNOSTIC ANTENATAL ET
DEPISTAGE NEONATAL

*MISE EN ŒUVRE DE LA TECHNIQUE “PRENATAL BOBS”
DANS LE DIAGNOSTIC ANTENATAL DE QUELQUES
ANOMALIES CHROMOSOMIQUES
A L’HÔPITAL D’OBSTETRIQUE ET GYNECOLOGIE DE HANOI*



INTRODUCTION

- Les anomalies congénitales posent un gros problème qui représentent 2-3% des naissances.
- En particulier des anomalies chromosomiques: 0.1 – 0.2%, multi-malformations, pas de traitement.
- Dans le monde, le programme de dépistage anténatal se développe nettement pour diagnostiquer précocement des anomalies chromosomiques, notamment des syndromes de Down, d'Edwards, de Patau, des anomalies des chromosomes sexuels, et récemment, des syndromes microdélétionnels.



Karyotyping: Critère d'or

Obtention du résultat: 3 semaines

Limites dans la détection des micro-deletions.

QF-PCR MLPA FISH PRENATAL BOBS

Le développement récent des techniques de biologie moléculaire permet le diagnostic précoce des anomalies chromosomiques: 13, 18, 21, X et Y (après 24 – 48h).



Obtention du résultat: 36- 48h

Diagnostic des aneuploïdies

13, 18, 21, 23

Prenatal Bacs-on-Beads

Détection des 9
microdélétions donc d'autres
techniques ont des limites.

Di George

Williams - Beuren

Prada - Willi

Angelman

Miller - Dieker

Smith - Magenis

Wolf -Hirschhorn

Cri du Chat

Langer - Giedion

OBJECTIFS

1. Déterminer le pourcentage des anomalies chromosomiques via la technique “Prenatal BoBs” à l’hôpital d’obstétrique et gynécologie de Hanoi.

2. Évaluer l’apport de la technique Prenatal BoBs pour le diagnostic anténatal.

SOMMAIRE

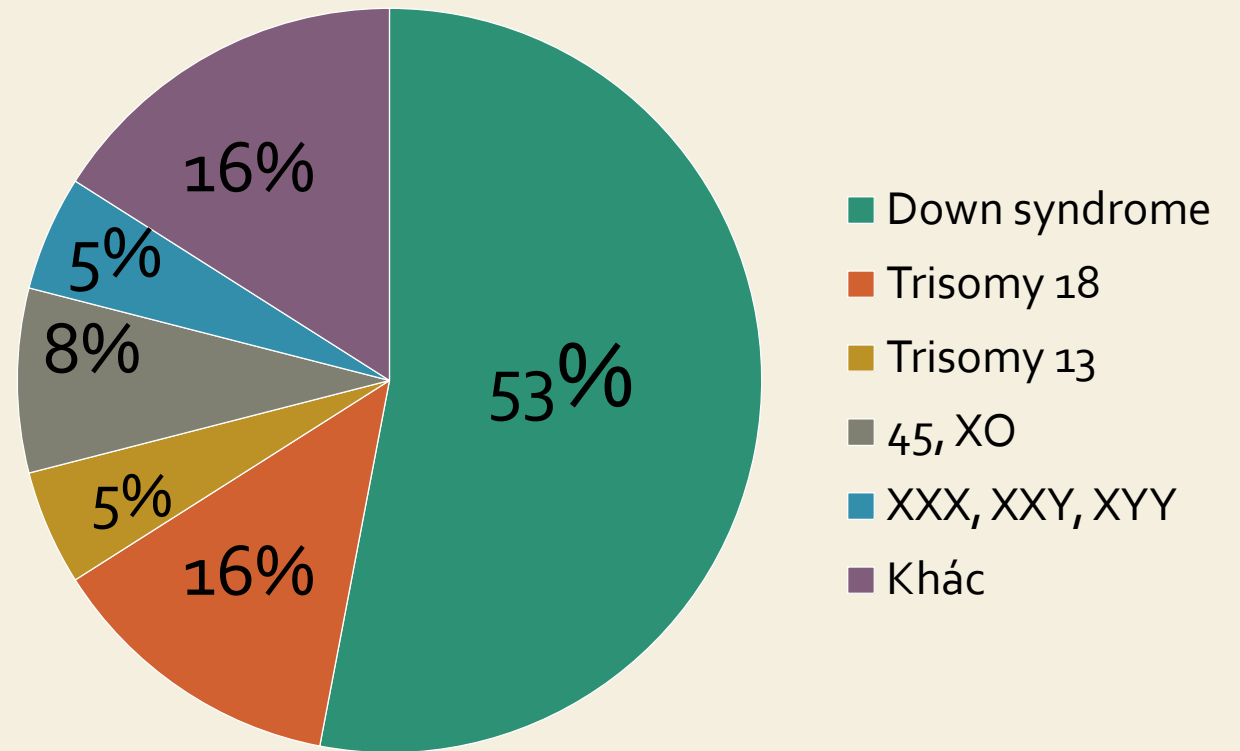
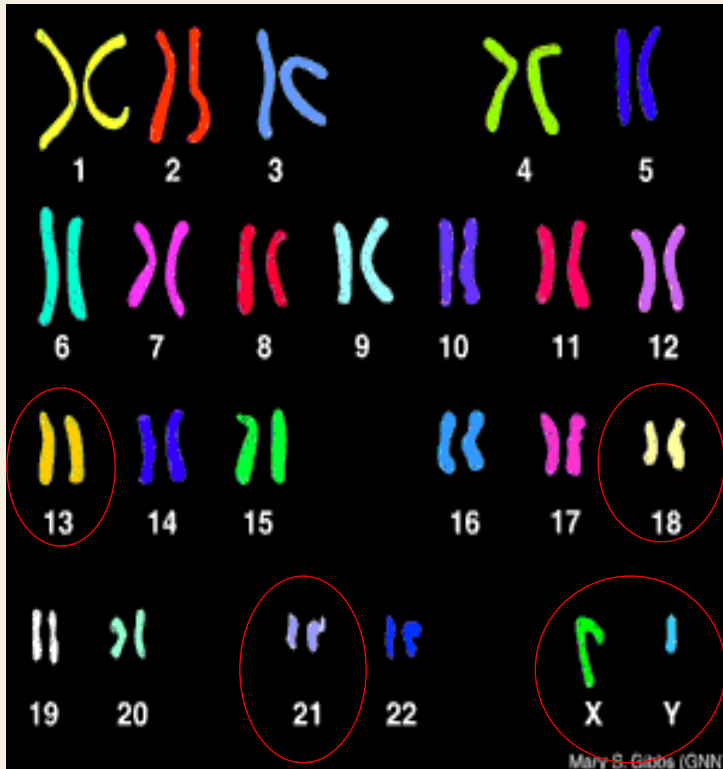


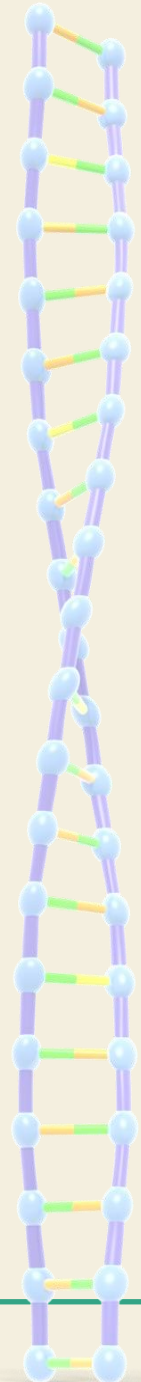
1. SOMMAIRE DE QUELLEQUES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES FREQUENTES

Un fardeau pour la famille et la société.

Anomalies héréditaires: 0.1 – 0.2% des naissances qui se manifestent par multi-malformations, pas de traitement.

Pourcentage des anomalies chromosomiques





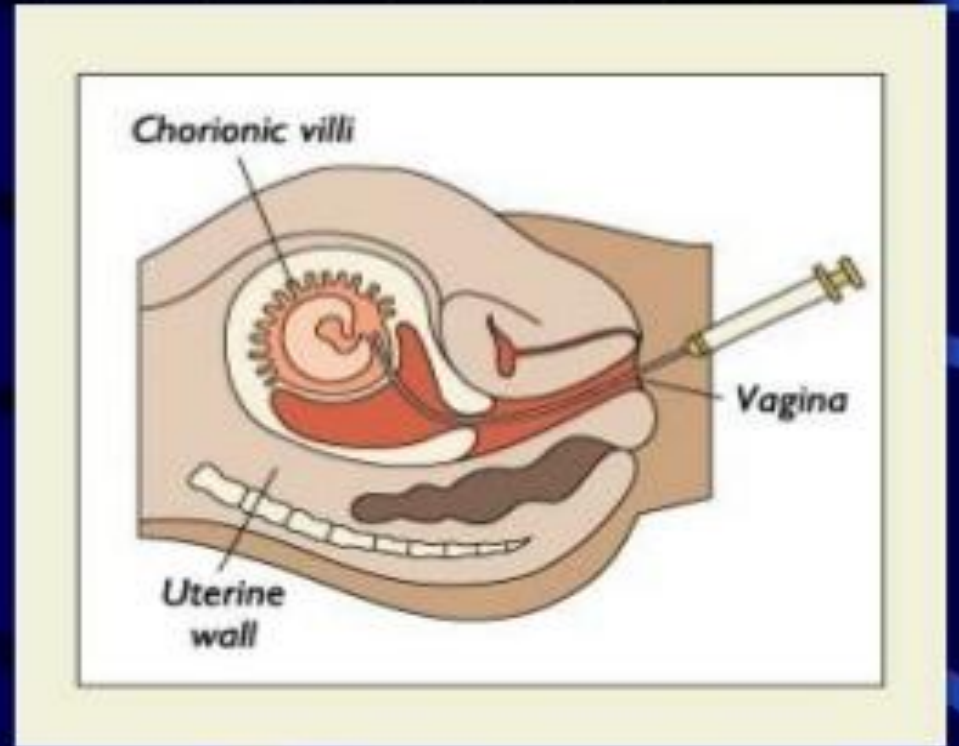
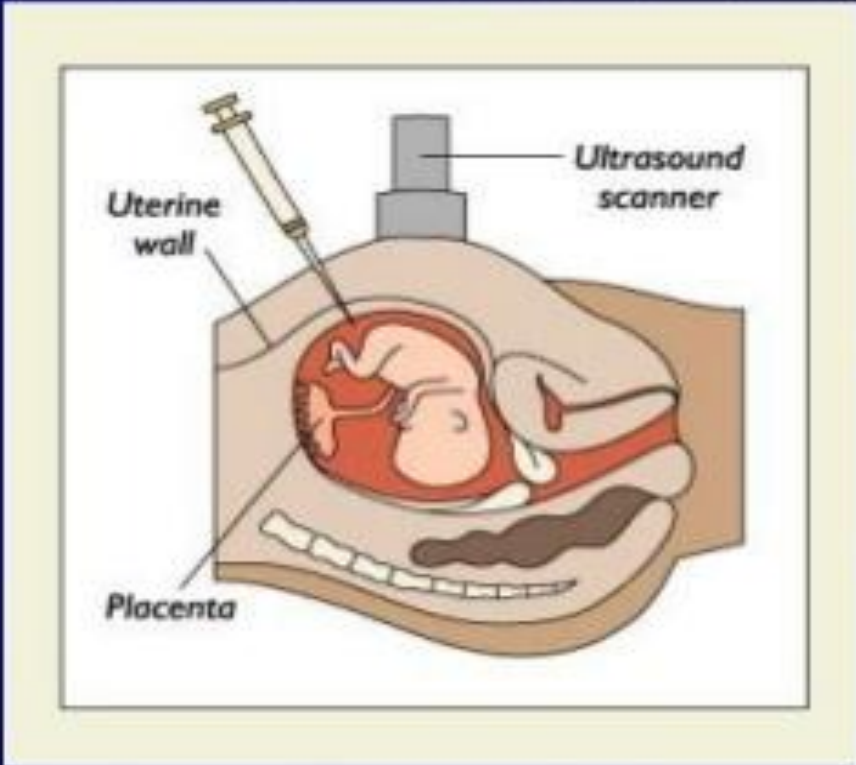
Syndrome	Incidence	Délétions
DiGeorge	1/4000	22q11
Williams – Beuren	1/8000	7q11.23
Prader – Willi	1/20.000	15q11 – 15q13
Angelman	1/16.000	15q
Miller – Dieker	1/80.000	17p13.3
Smith – Magenis	1/25.000	17p11
Wolf – Hirschhorn	1/90.000	4p16.3
Cri du Chat	1/20.000	5p15
Langer – Giedion	<1/1.000.000	8q23-24

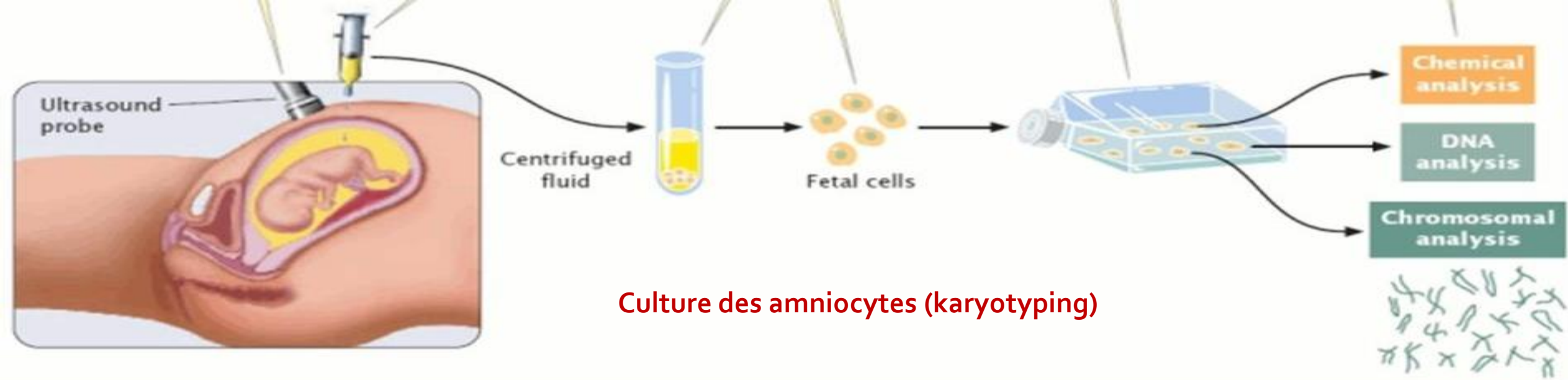
✓ Les délétions de moins de 5 Mb de longueur ne sont pas détectées par des techniques de cytogénétique avec la coloration usuelle.

✓ Retard mental, troubles de développement psychomoteur, de langage, des malformations cardiaques, rénales - urinaires...

✓ Incidence générale 1/1600

4. Techniques de diagnostic anténatal: 2 techniques principales





Karyotyping

- Anomalies des 23 chromosomes
- Résultat: 3 semaines
- Non détecter des microdélétions.

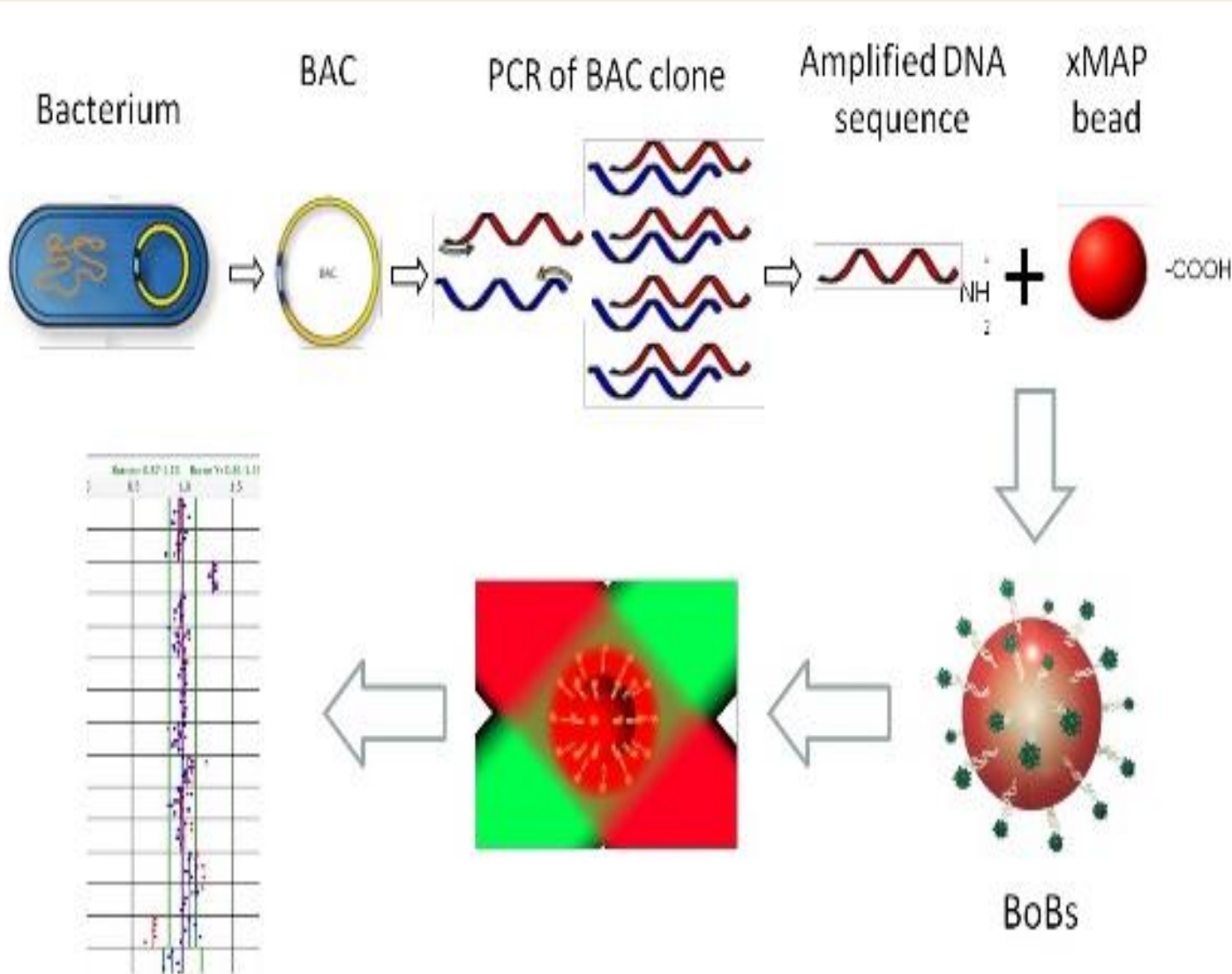
QF-PCR

- Anomalies des 4 chromosomes: 13, 18, 21, 23
- Résultat: 24-48h

Prenatal BoBs

- Anomalies des 4 chromosomes: 13, 18, 21, 23
- Résultat: 24-48h
- Détecter des 9 microdélétions.

PRINCIPE DE LA TECHNIQUE BoBS



BACs on Beads utilise le couplage de sondes d'ADN générées à partir de chromosomes bactériens artificiels (BACs) sélectionnés et amplifiés par PCR, sur les billes Luminex codées par fluorescence.

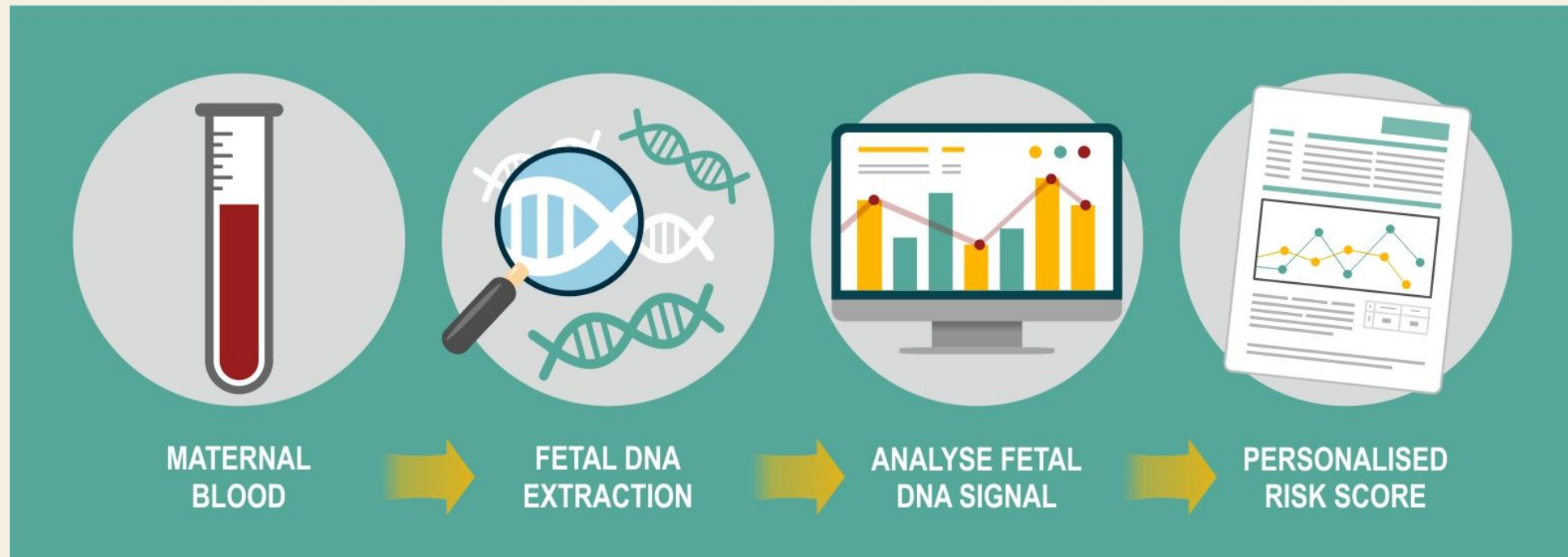
5 sondes BACs-on-Beads indépendantes sont incluses pour les chromosomes 13, 18, 21, X et Y et 4 à 8 sondes sont incluses pour chaque région.

Lectures des billes sur le système Luminex 200: le laser vert identifie le signal de la phycoérythrine sur l'ADN et le laser rouge identifie le signal de la bille.

Analyse des rapports de fluorescence ADN patient/ADN témoin par un logiciel adapté.

- Ratios normalisés = 1 → Profil normal .
- Ratios normalisés < 1 → Manque de chromosomes.
- Ratios normalisés > 1 → Excès de chromosomes.

SUJETS ET METHODOLOGIE



SUJETS

CRITERE D'INCLUSION

Femmes enceintes de 17 – 28 semaines de grossesse ayant des indications de l'amniocentèse, étant volontairement intervenues l'amniocentèse pour le caryotype et le test Prenatals BoBs

INDICATION DE L'AMNIOCENTESE

- Âge \geq 35 ans.
- Haut risque au test de dépistage.
- Malformations échographiques.
- Augmentation de l'épaisseur de la clarté nucale.
- ATCD

METHODOLOGIE

LIEU:

**CENTRE DE
DIAGNOSTIC
ANTENATAL –
HOPITAL
D'OBTETRIQUE
&GYNECOLOGIE
DE HANOI**

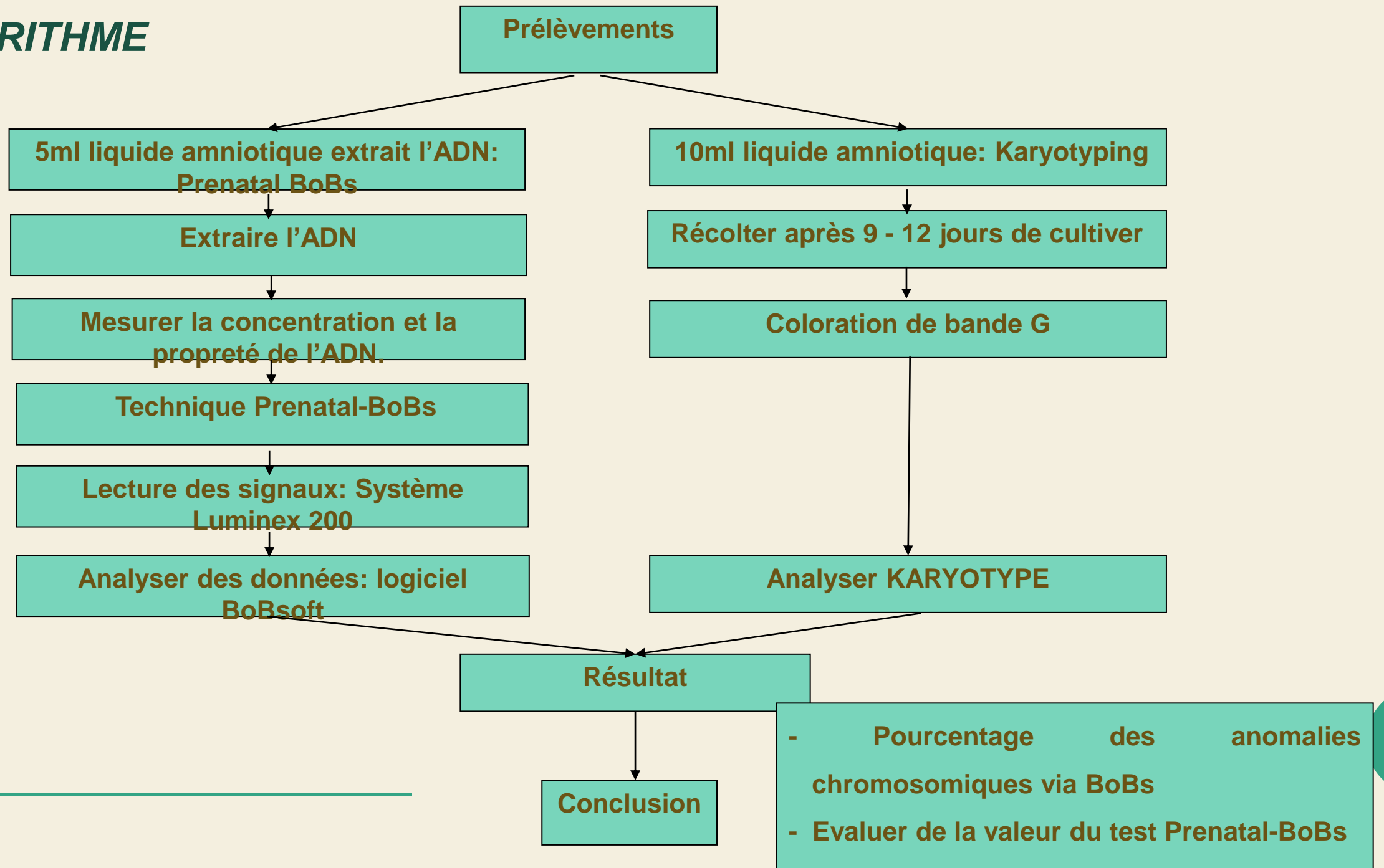
DURATION:

**MAI/2016 –
FEVRIER/2017**

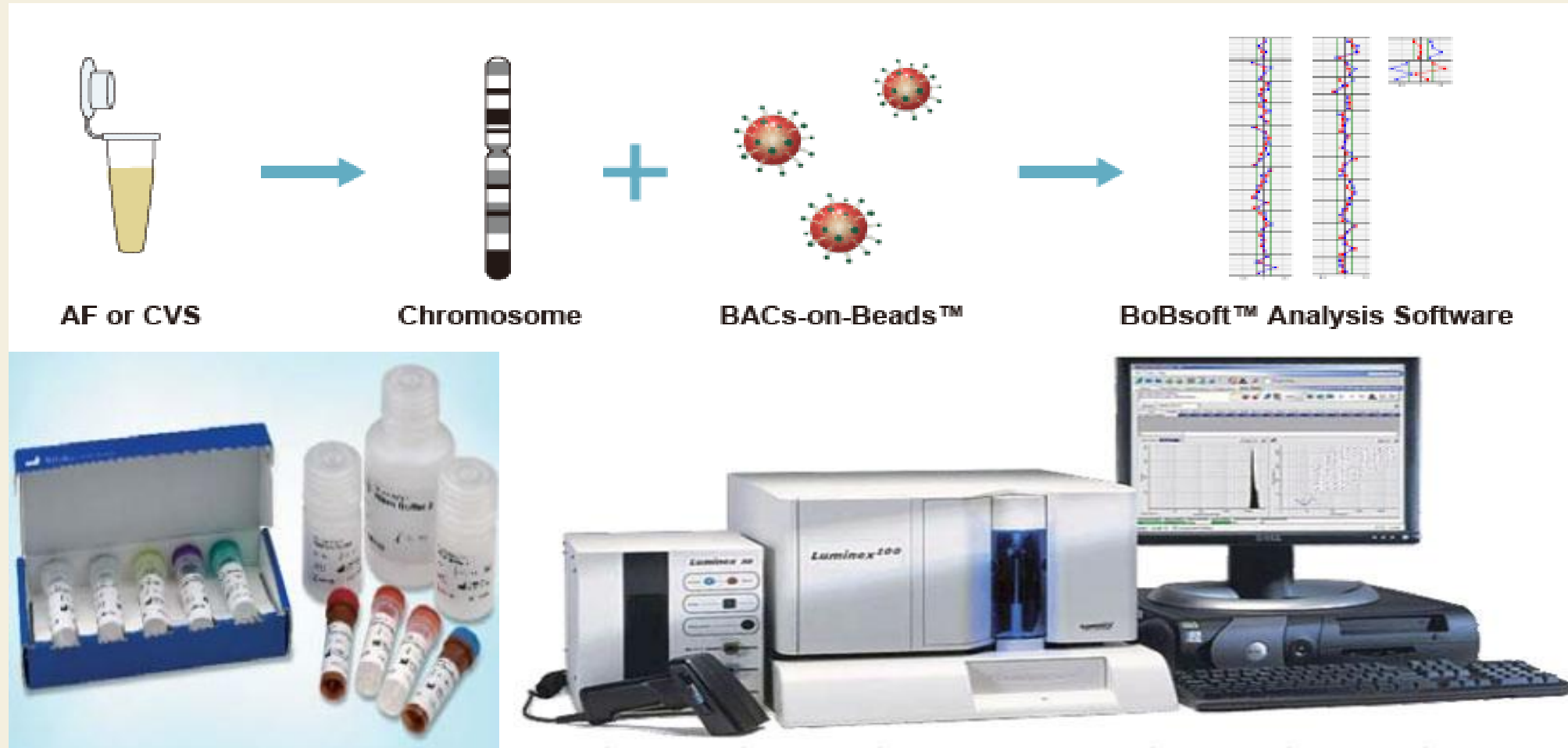
ECHANTILLON:

**ECHANTILLONAGE
FAVORABLE**

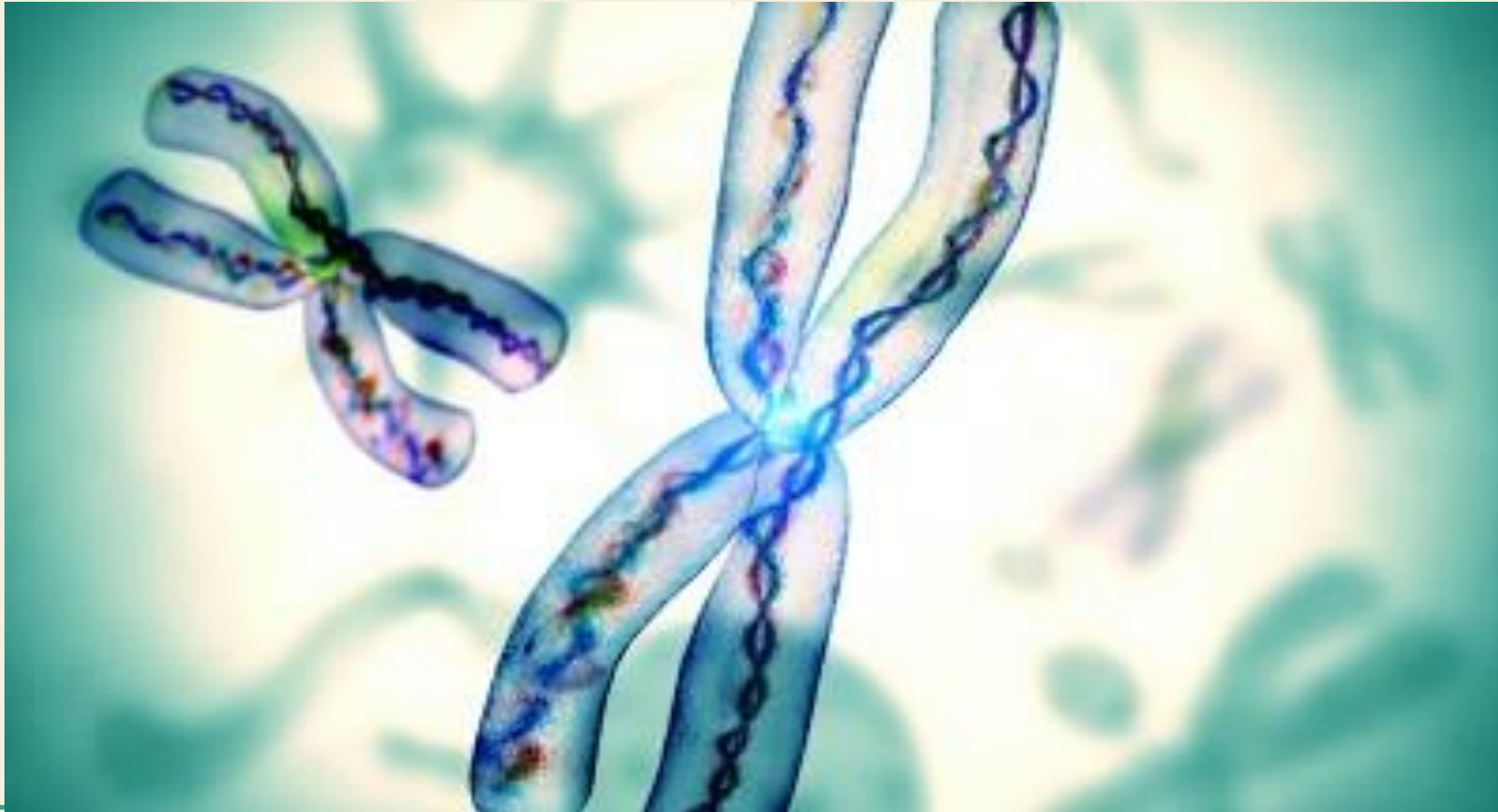
ALGORITHME



CHIMIQUES ET MATERIELS



RESULTATS ET DISCUSSIONS



Âge de grossesse quand à l'amniocentèse: min 17 semaines, max 29 semaines et 1 jour

Utilisation de l'aiguille Gauche 27, volume de liquide amniotique de 15 ml

Tableau 1. Pourcentage des amniocentèses selon l'âge de grossesse.

Âge de grossesse	N	%
≥ 22 semaines	34	17,99
< 22 semaines	155	82,01
Total	189	100

Tableau 2. Classification des indications de l'amniocentèse.

Indication	N	%
Haut risque au test de dépistage	113	59,79
Anomalies échographiques	52	27,51
Augmentation de l'épaisseur de la clarté nucale	10	5,29
ATCD	14	7,41
Total	189	100

Tableau 3. Résultat du test Prenatal BoBs

Résultat	N	%
Anormal	13	6.88
Normal	176	93.12
Total	189	100

Tableau 4. Pourcentage des anomalies chromosomiques via le test Prenatal BoBs

Anomalies chromosomiques	N	%
Trisomie 21	09	69,23
Trisomie 13	01	7,69
Trisomie 18	02	15,39
XO	01	7,69
Total	13	100

Le résultat du test Prenatal BoBs versus Karyotyping montre l'analogie des 2 tests: 188/189 cas ayant des anomalies chromosomiques: Chromosomes 13, 18, 21, 23. présentant 99,47%.

13 cas anomalies détectés par le test Prenatal BoBs sont aussi confirmés par la culture d'amniocytes.

1 cas ayant le résultat du test BoBs normal cependant la culture des cellules amniotique montre la Triploidie (69, XXX) □ En cas de triploidie, le test Prenatal BoBs a des limites.

Pas de cas ayant de syndrome microdélétion.

CONCLUSION

- **Le test Prenatal BoBs a une bonne exactitude pendant une courte durée(48h), permet le diagnostic précoce des cas d'anomalies du nombre des chromosomes: 13, 18, 21, 23 en particulier la détection de quelques syndromes microdélétionels fréquents.**
 - **Pourtant, le test Prenatal BoBs est fait en même temps avec la culture des amniocytes pour le diagnostic définitif des anomalies héréditaires fœtales.**
-

MERCI

Action is the foundational key to all success.

Imperfect Action is Better than Perfect Inaction



Success consists of going from failure to failure without loss of enthusiasm