

Syndrome d'Edwards: a propos d'un cas

Fatima Zahra Gounain, Y.Ammor, K.Saoud, N. Mamouni, S. Erraghay, C .Bouchikhi, A.banani

Service de gynécologie obstétrique 1 CHU hassan II fès

Abstract: La trisomie 18, étant une pathologie de mauvais pronostic, la prise en charge se limite aux soins de confort, vu que la prise en charge chirurgicale des malformations viscérales associées n'améliore pas le pronostic [1].

Keywords: Edwards syndrome, trisomie 18, DOWN, poly malformatif, cytogénétique

Introduction:

La trisomie 18 est une maladie chromosomique constitutionnelle, définie par la présence d'un chromosome 18 surnuméraire. C'est la trisomie autosomique la plus fréquente après la trisomie

21, ou syndrome de Down [1]. Il est observée dans 1/6000 naissances vivantes, mais les fausses couches spontanées sont fréquentes. Plus de 95% des enfants atteints présentent une trisomie 18 complète. Le chromosome surnuméraire est presque toujours d'origine maternelle et un âge maternel élevé en augmente le risque. [5].

Patient et observation :

il s'agit d'une patiente de 28 ans primigeste, sans antécédents pathologiques particuliers notamment pas de diabète, pas d'HTA, pas de prise de médicaments ou de fenugrec admise aux urgences obstétricales pour prise en charge des douleurs abdomino-pelviennes type contraction utérine avec rupture prématurée des membranes à 6 RPM sur grossesse de 40 SA et 1 jour, la patiente a été admise à la salle d'accouchement où un bilan infectieux a été fait revenant normal.

la patiente a bénéficié d'une échographie obstétricale: grossesse monofoetale évolutive avec AC +. placenta postéro fundique non bas inséré avec suspicion d'omphalocele, et estimation du poids fœtal 3800g.

L'accouchement a été par césarienne avec nouveau-né apgar 7/10 sexe masculin, avec syndrome polymalformatif fait de: omphalocele, pieds bot avec syndactylie des orteils et des mains, nuque courte avec oreilles basses implantées. hospitalisé à H2 de vie en néonatalogie pour détresse respiratoire.

Durant son hospitalisation, le bébé a bénéficié d'une radiographie thoracique avec mise en évidence d'une déviation thoracique à gauche, et d'un écho-cœur avec CIV, caryotype revenant en faveur de la trisomie 18. 48h plus tard le bébé est décédé.



figure 1: extraction du nouveau-né par césarienne



figure 2: omphlocele



figure 3: pieds bots avec syndactylie

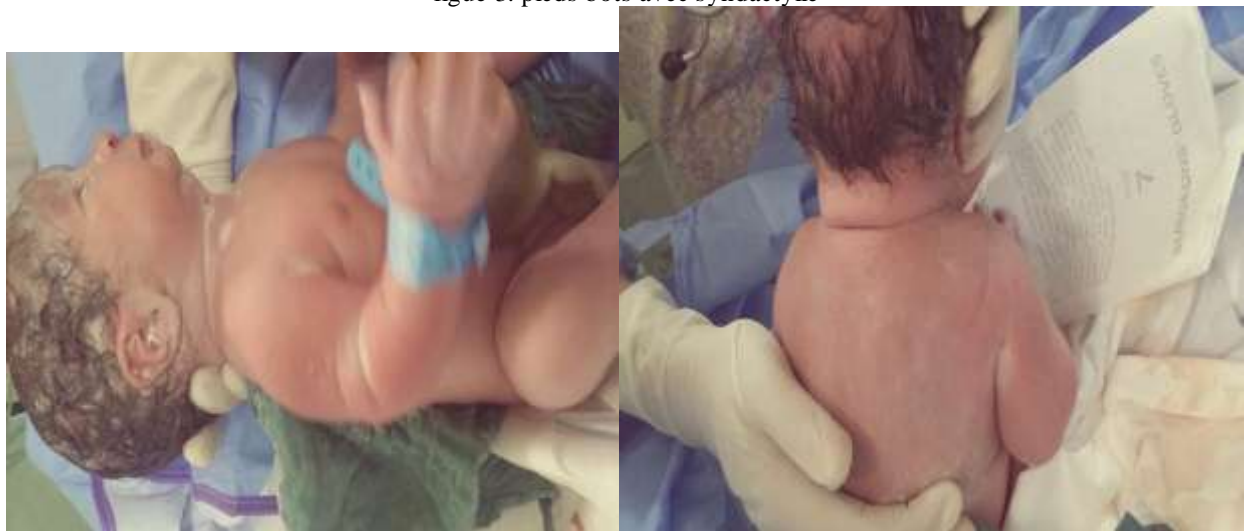


figure 4 : nuque epais avec oreilles bas inseres



figure 5: syndactylie des mains

Discussion:

La prévalence de la trisomie 18 est variable. Au niveau mondial, elle est estimée à 1/6000 naissances vivantes, les plus touchées étant celles du sexe féminin [3]. En post-natal, le diagnostic du syndrome d'Edwards est évoqué cliniquement devant un nouveau-né hypertonique avec un syndrome poly-malformatif. Comme la plupart des pathologies chromosomiques autosomiques, il s'accompagne aussi d'un retard de croissance [4].

La dysmorphie crânio-faciale, caractéristique de ce syndrome associe une microcéphalie avec saillie de l'occiput, un front fuyant, des oreilles bas implantées et pointues caractéristiques, une bouche petite avec un palais ogival et une micro-rétrognathie.

Les anomalies des extrémités sont représentées par la position du « suppliant » des avant-bras, les poings fermés mains et les doigts en flexion permanente. Ainsi, l'index chevauche le 3e doigt et l'auriculaire chevauche le 4e doigt. Le bassin est étroit avec des pieds bots varus équins et en piolet [4].

Un poing fermé avec l'index recouvrant le 3e et le 4e doigt est fréquent. Le pli distal sur le 5e doigt est souvent absent. Des plis cutanés redondants, en particulier au niveau de la nuque, sont fréquents. Les ongles sont hypoplasiques et le gros orteil est plus court et souvent en hyper-extension. Les pieds bots et les pieds en piolet sont fréquents. Une cardiopathie congénitale sévère est fréquemment retrouvée, telle que la persistance du canal artériel ou une communication interventriculaire. Des anomalies des poumons, du diaphragme, de l'appareil digestif, de la paroi abdominale, des reins et des uretères sont fréquentes. Les garçons peuvent avoir une cryptorchidie. Les manifestations musculaires fréquentes comprennent les hernies et/ou la séparation des muscles droits de la paroi abdominale [4] [5].

Le diagnostic de la trisomie 18 peut être suspecté en période postnatale par l'aspect de l'enfant, ou avant la naissance à l'échographie (p. ex., par des anomalies des extrémités et la restriction de croissance fœtale), ou par criblage de marqueurs multiples ou avant la naissance par dépistage prénatal non invasif en recherchant des séquences d'ADN fœtal acellulaires obtenues à partir d'un échantillon de sang maternel. La sensibilité et la spécificité du dépistage prénatal non invasif pour la trisomie 18 est relativement faible, par rapport à celui de la trisomie 21 [5].

La confirmation prénatale est effectuée par des tests cytogénétiques (caryotype, analyse FISH, et/ou analyse chromosomique par micro-array) des échantillons obtenus par amniocentèse ou par prélèvement de villosités choriales, ou en période postnatale par des tests sanguins périphériques chez les femmes qui ne souhaitent pas subir de procédures supplémentaires pendant la grossesse. La détection de la trisomie 18 par prélèvement de villosités choriales peut justifier une enquête plus approfondie par amniocentèse ou tests postnataux, car cette pathologie peut être le signe d'un mosaïcisme confiné au placenta ; on est alors en présence d'une aneuploïdie placentaire indétectable chez le fœtus. [4] [6].

Des tests de confirmation sont également effectués en cas de suspicion suite au dépistage prénatal non invasives, en particulier lorsque le résultat du dépistage est indéterminé ou imprécis ; chez les femmes jeunes, pour lesquelles la valeur prédictive positive du dépistage prénatal non invasif est inférieure ; et pour diagnostiquer d'autres anomalies chromosomiques fœtales. Les décisions de prise en charge, dont l'interruption de grossesse, ne doivent pas être prises en fonction des seuls tests de dépistage

prénatal non invasifs. Voir aussi The American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics and the Society for Maternal–Fetal Medicine [practice bulletin](#) regarding cell-free fetal DNA testing.

Aucun traitement spécifique de la trisomie 18 n'est disponible. Plus de 50% des enfants décèdent au cours de la première semaine ; seulement 5 à 10% survivent à la première année. Les enfants qui survivent ont un retard de développement et des handicaps importants. Le soutien à la famille est essentiel [7].

Récemment, la survie des enfants atteints de trisomie 18 s'est améliorée, ce qui a conduit à la reconnaissance d'un risque accru de tumeurs des organes solides (p.ex., hépatoblastome, tumeur de Wilms). Une surveillance tumorale est recommandée.

Bien que les détails soient controversés, le protocole suivant a été proposé : [5].

- Taux d'alpha-fœtoprotéine (AFP) initialement et tous les 3 mois jusqu'à l'âge de 4 ans (pour l'hépatoblastome)
- Échographie abdominale tous les 3 mois jusqu'à l'âge de 4 ans (pour l'hépatoblastome et la tumeur de Wilms)
- Échographie rénale tous les 3 mois de l'âge de 4 ans à au moins 7 ans (pour la tumeur de Wilms)

Conclusion :

La trisomie 18 est provoquée par un chromosome surnuméraire 18 et est généralement associée à un handicap intellectuel, une petite taille à la naissance et nombre d'anomalies congénitales, dont une microcéphalie sévère, des malformations cardiaques, un occiput proéminent, des oreilles bas implantées et malformées et un visage caractéristique. Le diagnostic prénatal repose sur les tests cytogénétiques ; le diagnostic postnatal repose sur les examens sanguins périphériques. Le traitement est un traitement de support [5].

Références :

1. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: Saunders; 1997.
2. Lorenz JM, Hardart GE. Evolving medical and surgical management of infants with trisomy 18. *Curr Opin Pediatr.* 2014 Apr;26(2): 169-76. PubMed|Google Scholar
3. Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. *J Rare Dis.* 2012;7(1): 81. PubMed|Google Scholar
4. Bouhours-Nouet N, Donzeau A, Coutant R. Conduite pratique devant une anomalie de la croissance. *J Pédiatrie Puériculture.* 1 avr 2017;30(2): 67-97. Google Scholar
5. [Farmakis SG, Barnes AM, Carey JC, Braddock SR](#): Solid tumor screening recommendations in trisomy 18. *Am J Med Genet A*179(3):455–466, 2019. doi: 10.1002/ajmg.a.61029.
6. Kosho T, Nakamura T, Kawame H, Baba A, Tamura M, Fukus-hima Y. Neonatal management of trisomy 18: Clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *Am J Med Genet.* 2006 May 1;140(9): 937-44. PubMed|Google Scholar
7. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18--data from Switzerland. *Am J Med Genet.* 2006 May 1;140(9): 952-9. PubMed|Google Scholar