



HAL
open science

La présence d'une dysgénésie thymique dans le cadre d'un hydramnios isolé devrait faire rechercher une microdeletion 22q11.

Audrey Lamouroux, Eve Mousty, Marie Pascale Le Gac, Jean-Yves Col, Jean Chiesa, Anaig Flandrin, Pierre Mares

► To cite this version:

Audrey Lamouroux, Eve Mousty, Marie Pascale Le Gac, Jean-Yves Col, Jean Chiesa, et al.. La présence d'une dysgénésie thymique dans le cadre d'un hydramnios isolé devrait faire rechercher une microdeletion 22q11.. 43ème société française de médecine périnatale, Nov 2013, Monaco, France. hal-04052098

HAL Id: hal-04052098

<https://hal.science/hal-04052098>

Submitted on 30 Mar 2023

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NoDerivatives 4.0 International License

La présence d'une dysgénésie thymique dans le cadre d'un hydramnios isolé devrait faire rechercher une microdeletion 22q11.

A, Lamouroux¹, E Mousty¹, MP Le Gac¹, JY Col², J Chiesa³, A Flandrin⁴, P Mares¹.

¹ CHU Nîmes, Service Gynécologie Obstétrique ; ² Hôpital d'Avignon, Service Gynécologie Obstétrique ;

³ CHU Nîmes, Service de Cytogénétique ; ⁴ CHU Montpellier, Service Gynécologie Obstétrique

Introduction

L'objectif de cette étude est de mettre en évidence que devant l'apparition d'un hydramnios isolé, l'association à une dysgénésie thymique pourrait être un argument fort pour la recherche d'une micro délétion 22q11 lors de l'amniocentèse usuellement réalisée dans ce contexte. Notre objectif secondaire était le devenir des fœtus dont le diagnostic de micro délétion 22q11 a été posé dans ces conditions.

Matériels et Méthode

Il s'agit d'une **étude rétrospective observationnelle multicentrique** menée sur 2 centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal des CHU de Montpellier et de Nîmes entre le 1^{er} janvier 2010 et le 30 juin 2013. Les critères d'inclusion étaient le **diagnostic anténatal d'une micro-délétion 22q11, avec un hydramnios isolé**. Celui-ci était défini par un bilan morphologique négatif, excluant donc les cardiopathies et les fentes labio palatines. Dans notre population, les données anténatales annamésiques, échographiques et biologiques ainsi que la présence d'une dysgénésie thymique ont été récupérées.

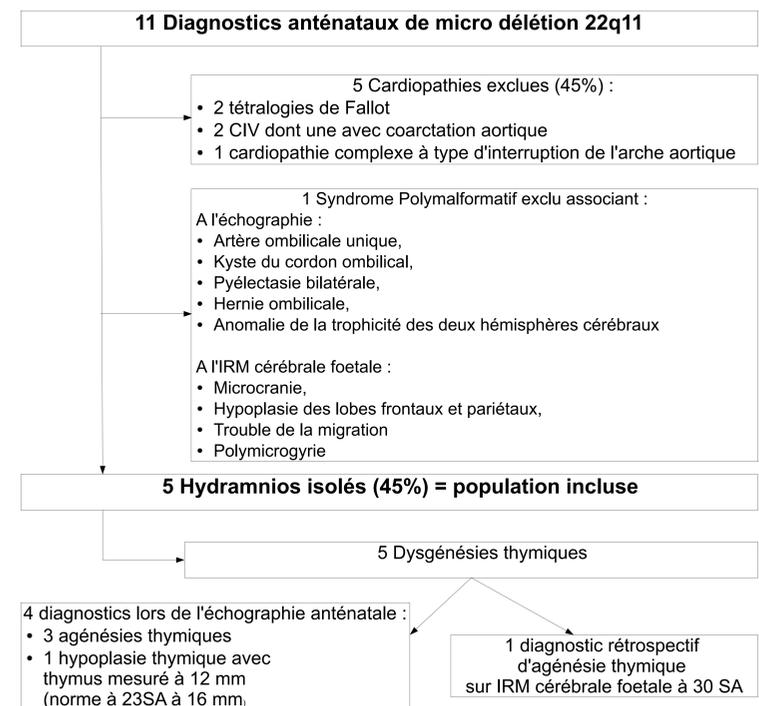
Résultats

Sur la période d'inclusion, 11 diagnostics anténataux de micro délétion 22q11 ont été réalisés. Six cas ont été exclus : 5 fœtus (45%) présentaient une cardiopathie et 1 fœtus un syndrome poly malformatif. **Cinq cas d'hydramnios isolé** ont été inclus : tous les fœtus présentaient une dysgénésie thymique avec **3 cas de diagnostic d'agénésie thymique prospectif échographique, 1 cas d'hypoplasie thymique et 1 diagnostic d'agénésie thymique posé par lecture rétrospective d'une IRM fœtale** réalisée à 30 SA. Concernant le devenir de ces grossesses, une (20%) interruption médicale de grossesse à 35+6 SA a été réalisée suite au diagnostic de micro délétion 22q11. Les 4 autres grossesses ont été poursuivies avec un terme moyen d'accouchement à 37+3 SA (de 30+2 SA à 41+3 SA).

Conclusion

Devant l'apparition d'un hydramnios isolé, **la présence d'une dysgénésie thymique devrait faire rechercher en anténatal une micro délétion 22q11**. Ainsi, cette démarche diagnostique permettrait d'améliorer la prise en charge anténatale des couples. Si la grossesse est poursuivie, son diagnostic anténatal permettrait d'adapter la prise en charge multidisciplinaire néonatale précoce et d'éviter des complications graves de ce syndrome.

Vue schématique de la population d'étude



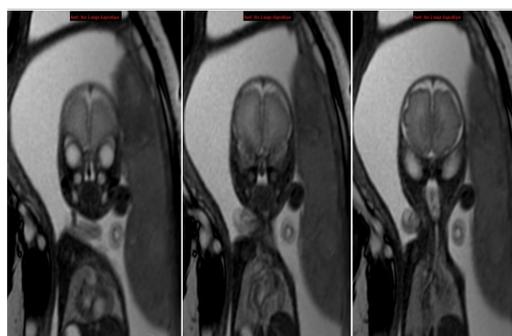
Données de l'échographie morphologique anténatale détaillée réalisée dans le cadre du bilan d'hydramnios.

(SA = semaines d'aménorrhées ; LA = liquide amniotique ; PGC = plus grande citerne ; RCIU = retard de croissance intra-utérin ; p. = percentile ; PA = périmètre abdominal)

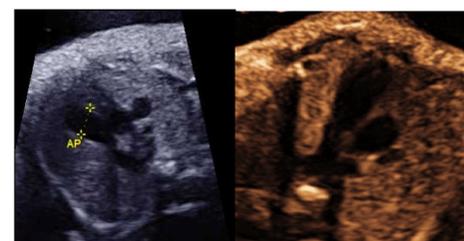
Cas n°	Terme (SA)	LA		Thymus	Croissance	Malformations	Autres
		Phelan (cm)	PGC (cm)				
1	28	25	7	Agénésie, Diagnostic rétrospectif	RCIU harmonieux <3ème p.	Non	Non
2	32	IM	IM	Agénésie, Echographie anténatale	Eutrophe	Non	Petite bouche
3	29	19	11	Agénésie, Echographie anténatale	Macrosomie PA au 95ème p.	Non	Petite bouche
4	31	38	12	Agénésie, Echographie anténatale	Eutrophe	Non	Non
5	23	16	IM	Hypoplasie à 12mm (normale = 16mm), Echographie anténatale	Eutrophe	Non	Non

Cas n°1 : Coupes coronales T2 TRUFISP 2D jointives (4 mm)

Visualisation a posteriori du médiastin supérieur sur l'acquisition cérébrale : agénésie thymique



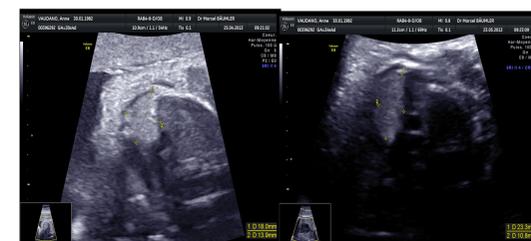
Cas n° 2 et 3 : Clichés échographiques d'agénésie thymique



Cas n°2 à 32 SA

Cas n°3 à 29 SA

Cas n° 5 : Clichés échographiques d'hypoplasie thymique



30SA + 4

34 SA + 4