

Pièges du Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) : à propos de trois cas

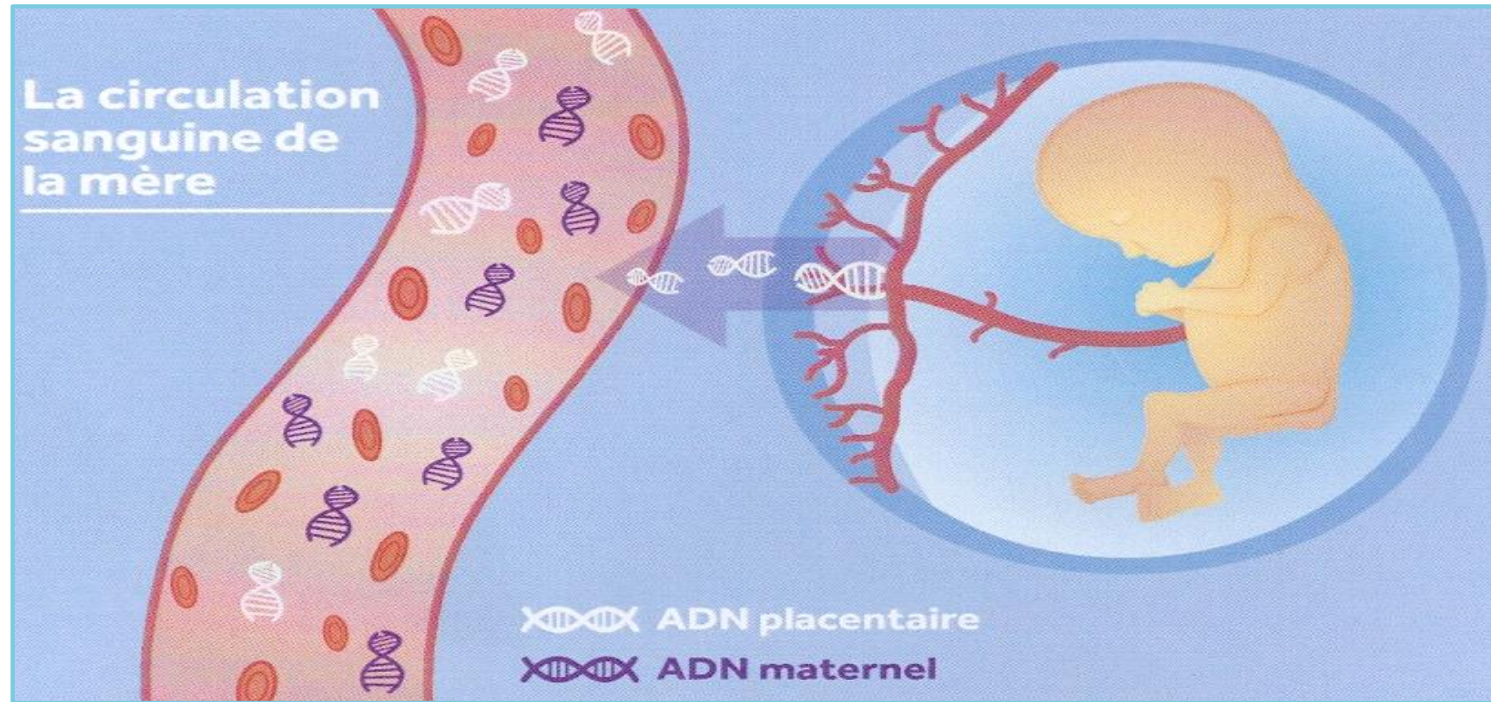
Laboratoire de cytogénétique du CHU ROUEN



Matthieu DUJARDIN
Laura LEFEBVRE

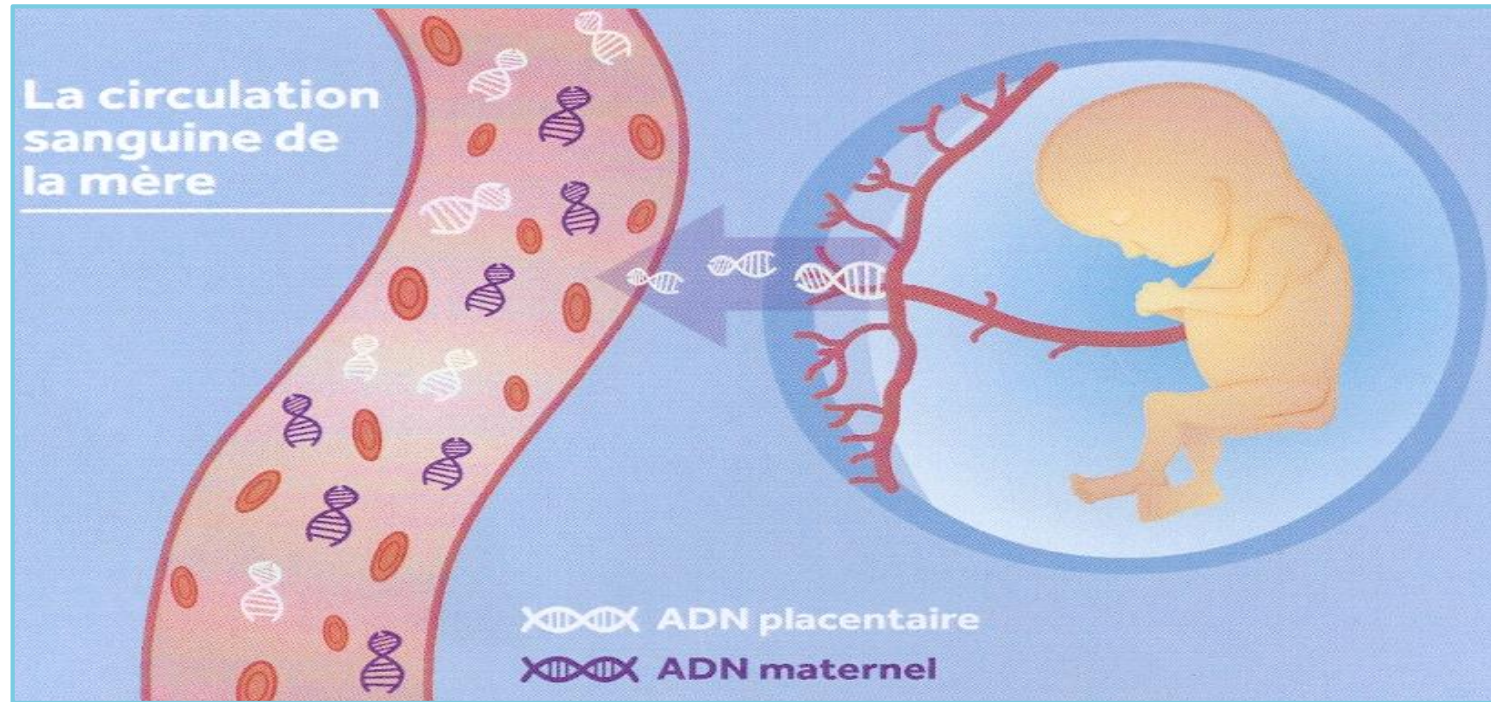
► Qu'est ce qu'un DPNI?

► Qu'est ce qu'un DPNI?



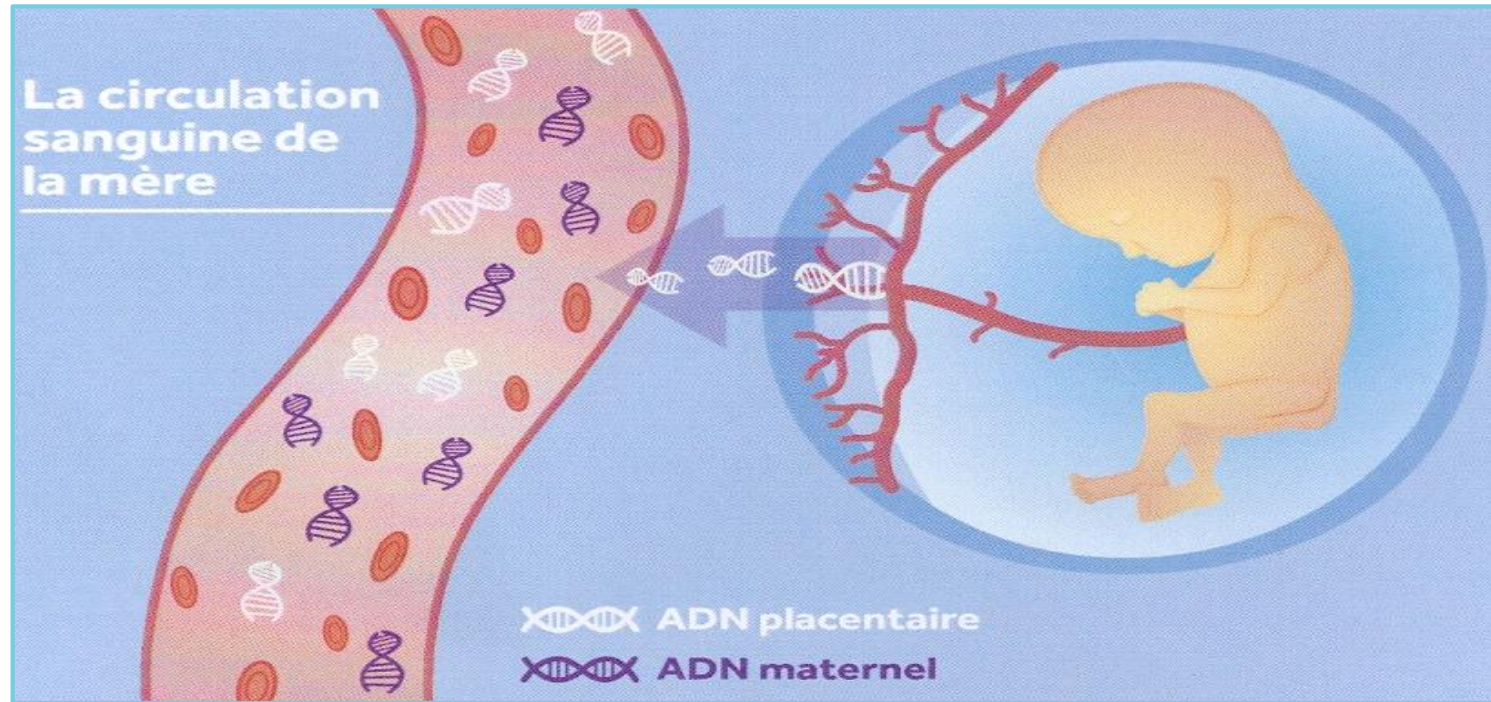
- ADN foetal circulant dans le sang maternel

► Qu'est ce qu'un DPNI?



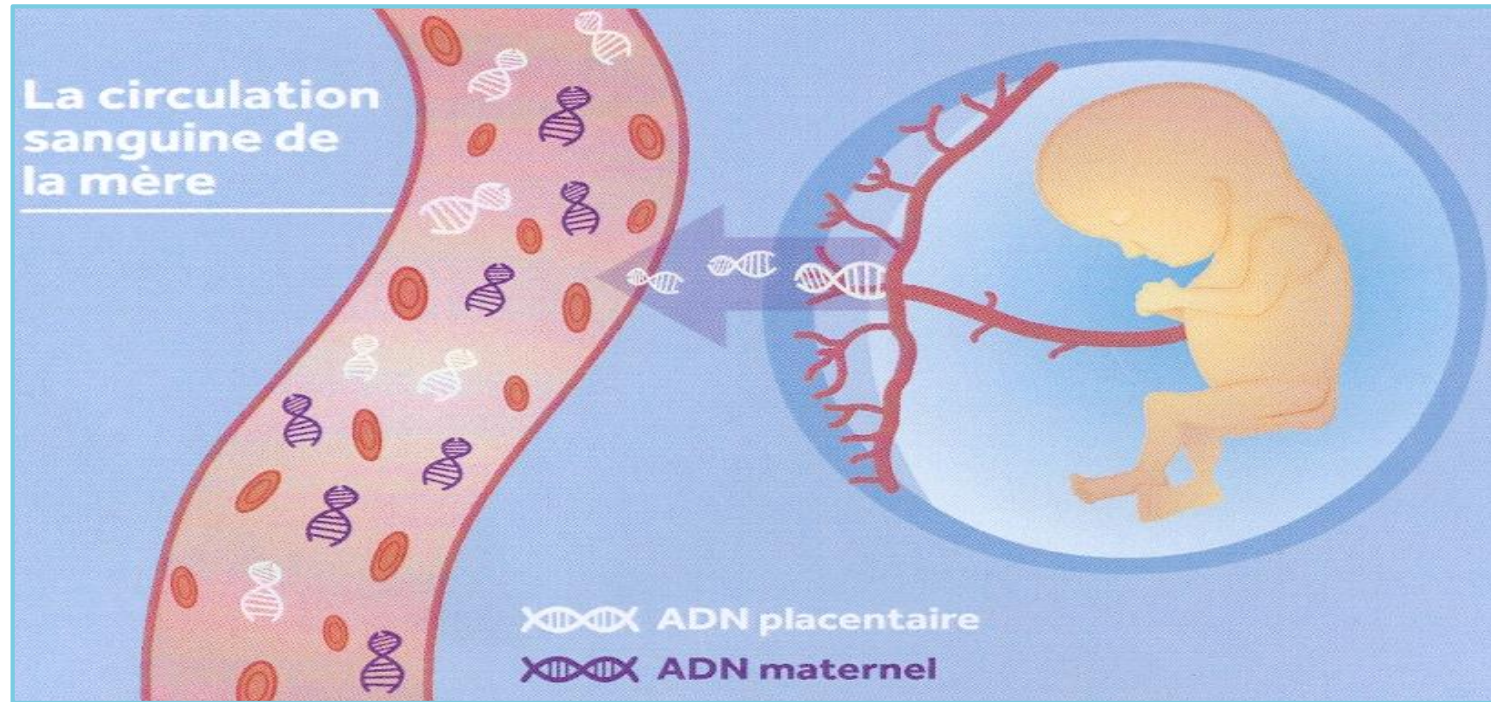
- ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Non invasif

► Qu'est ce qu'un DPNI?



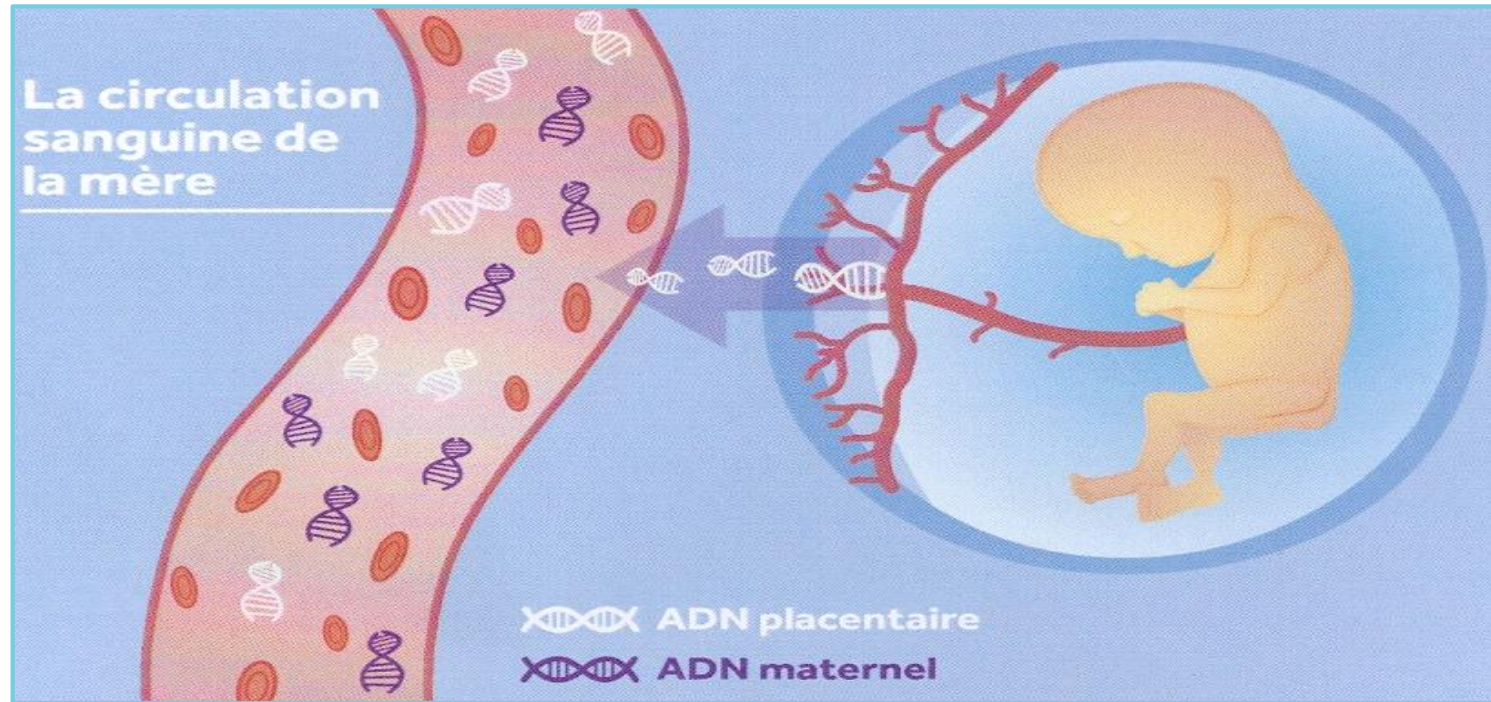
- ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Non invasif
- >12 SA

► Qu'est ce qu'un DPNI?



- ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Non invasif
- >12 SA
- Dépistage des trisomies 13, 18 ou 21

► Qu'est ce qu'un DPNI?



- ADN foetal circulant dans le sang maternel
- Non invasif
- >12 SA
- Dépistage des trisomies 13, 18 ou 21
- Non-informatif si <2 %

Cas n°1

- Femme 37 ans

Cas n°1

- Femme 37 ans
- Primipare

Cas n°1

- Femme 37 ans
- Primipare
- Signes d'appels biologiques du 1^{er} trimestre : 1/68

Cas n°1

- Femme 37 ans
- Primipare
- Signes d'appels biologiques du 1^{er} trimestre : 1/68
 - Ø signes d'appels échographiques

▶ DPNI à 17 SA

▶ **DPNI à 17 SA**

- Méthode utilisée : Veriseq sur séquenceur NextSeq

▶ **DPNI à 17 SA**

- Méthode utilisée : Veriseq sur séquenceur NextSeq
- En « All Genome »

Compte Rendu : Dépistage prénatal chromosomique non invasif par analyse de l'ADN foetal circulant

Prélèvement n° 21 - 07819

Type de prélèvement : Sang (STRECK)

Prélevé le : 11/06/2021

Reçu le : 11/06/2021

Prescripteur :

Indication : Signe d'appel biologique

Demande d'analyse : Conforme.

Renseignements cliniques:

Terme de la grossesse au jour du prélèvement : 17 SA

Nombre de foetus : 1

Présence d'un jumeau évanescent : non

Test : Veriseq v2 CE-IVD (Illumina) sur séquenceur NextSeq (Illumina)

Méthode : Recherche d'une aneuploïdie du chromosome 21 après extraction de l'ADN libre circulant dans le plasma maternel et séquençage pangénomique haut débit. Evaluation simultanée de la fraction foetale et intégration de la fraction foetale dans le seuil de détection.

Analyse Bioinformatique : Veriseq NIPT Assay v2.0.0

Paramètres qualité : Estimation de la fraction foetale (seuil dynamique) : 7 %

Série : n°34

Résultat :

Non informatif

Conclusion :

Résultat non informatif. Seule l'analyse du caryotype foetal permettra d'écarter formellement une trisomie 21.

Commentaire :

Il est rappelé que ce test ne remplace pas le caryotype foetal. Il ne permet pas de révéler : les remaniements et déséquilibres partiels des chromosomes étudiés, les remaniements et aneuploïdies des autres chromosomes, les dysgonosomies, les anomalies chromosomiques en mosaïque.
Une consultation de génétique est indiquée

Compte Rendu : Dépistage prénatal chromosomique non invasif par analyse de l'ADN foetal circulant

Prélèvement n° 21 - 07819

Type de prélèvement : Sang (STRECK)

Prélevé le : 11/06/2021

Reçu le : 11/06/2021

Prescripteur :

Indication : Signe d'appel biologique

Demande d'analyse : Conforme.

Renseignements cliniques:

Terme de la grossesse au jour du prélèvement : 17 SA

Nombre de foetus : 1

Présence d'un jumeau évanescent : non

Test : Veriseq v2 CE-IVD (Illumina) sur séquenceur NextSeq (Illumina)

Méthode : Recherche d'une aneuploïdie du chromosome 21 après extraction de l'ADN libre circulant dans le plasma maternel et séquençage pangénomique haut débit. Evaluation simultanée de la fraction foetale et intégration de la fraction foetale dans le seuil de détection.

Analyse Bioinformatique : Veriseq NIPT Assay v2.0.0

Paramètres qualité : Estimation de la fraction foetale (seuil dynamique) : 7 %

Série : n°34

Résultat :

Non informatif

Conclusion :

Résultat non informatif. Seule l'analyse du caryotype foetal permettra d'écarter formellement une trisomie 21.

Commentaire :

Il est rappelé que ce test ne remplace pas le caryotype foetal. Il ne permet pas de révéler : les remaniements et déséquilibres partiels des chromosomes étudiés, les remaniements et aneuploïdies des autres chromosomes, les dysgonosomies, les anomalies chromosomiques en mosaïque.
Une consultation de génétique est indiquée

Compte Rendu : Dépistage prénatal chromosomique non invasif par analyse de l'ADN foetal circulant

Prélèvement n° 21 - 07819

Type de prélèvement : Sang (STRECK)

Prélevé le : 11/06/2021

Reçu le : 11/06/2021

Prescripteur :

Indication : Signe d'appel biologique

Demande d'analyse : Conforme.

Renseignements cliniques:

Terme de la grossesse au jour du prélèvement : 17 SA

Nombre de foetus : 1

Présence d'un jumeau évanescent : non

Test : Veriseq v2 CE-IVD (Illumina) sur séquenceur NextSeq (Illumina)

Méthode : Recherche d'une aneuploïdie du chromosome 21 après extraction de l'ADN libre circulant dans le plasma maternel et séquençage pangénomique haut débit. Evaluation simultanée de la fraction foetale et intégration de la fraction foetale dans le seuil de détection.

Analyse Bioinformatique : Veriseq NIPT Assay v2.0.0

Paramètres qualité : Estimation de la fraction foetale (seuil dynamique) : 7 %

Série : n°34

Résultat :

Non informatif

Conclusion :

Résultat non informatif. Seule l'analyse du caryotype foetal permettra d'écarter formellement une trisomie 21.

Commentaire :

Il est rappelé que ce test ne remplace pas le caryotype foetal. Il ne permet pas de révéler : les remaniements et déséquilibres partiels des chromosomes étudiés, les remaniements et aneuploïdies des autres chromosomes, les dysgonosomies, les anomalies chromosomiques en mosaïque.
Une consultation de génétique est indiquée

→ Demande d'un 2^{ème} DPNI

► DPNI à 19 SA

▶ **DPNI à 19 SA**

- ▶ Confirmation faite sur un deuxième prélèvement

▶ DPNI à 19 SA

- ▶ Confirmation faite sur un deuxième prélèvement

Formule :

-1;dup(2)(p25.3p11.2);+3;-4;+5;+9;-10;-11;-13;+14;-15;+16;+21;X

▶ DPNI à 19 SA

- ▶ Confirmation faite sur un deuxième prélèvement

Formule :

-1;dup(2)(p25.3p11.2);+3;-4;+5;+9;-10;-11;-13;+14;-15;+16;+21;X

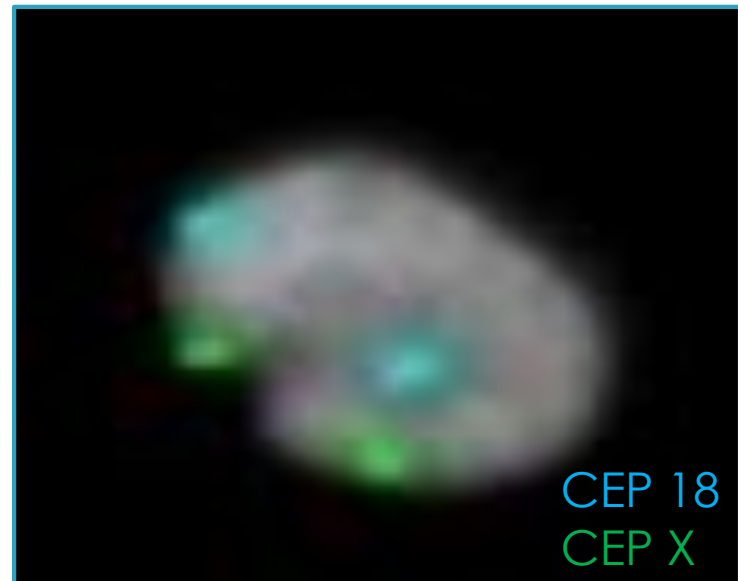
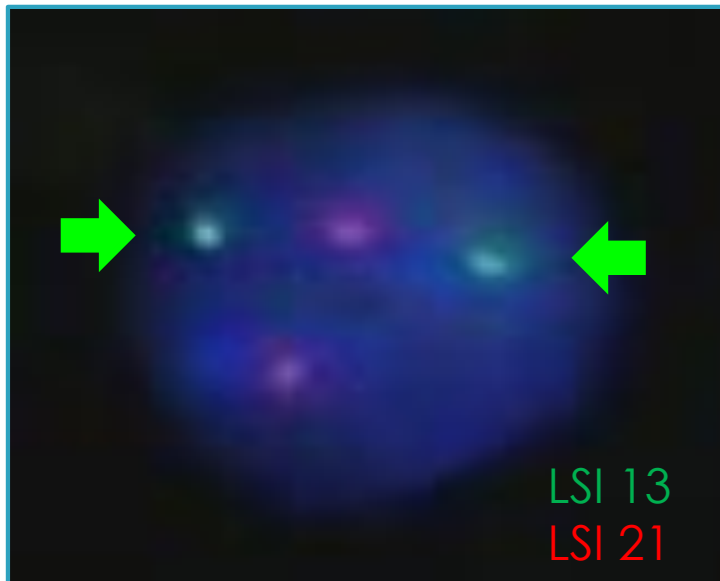
→ **Demande d'amniocentèse**

► Amniocentèse à 21 SA

- ▶ **Amniocentèse à 21 SA**
- ▶ **FISH** Aneucyte réalisée sur LA natif

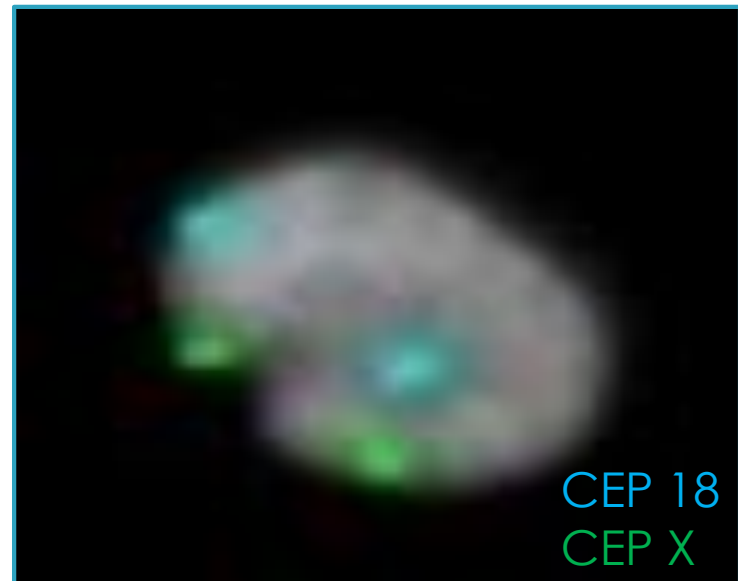
► Amniocentèse à 21 SA

- FISH Aneucyte réalisée sur LA natif



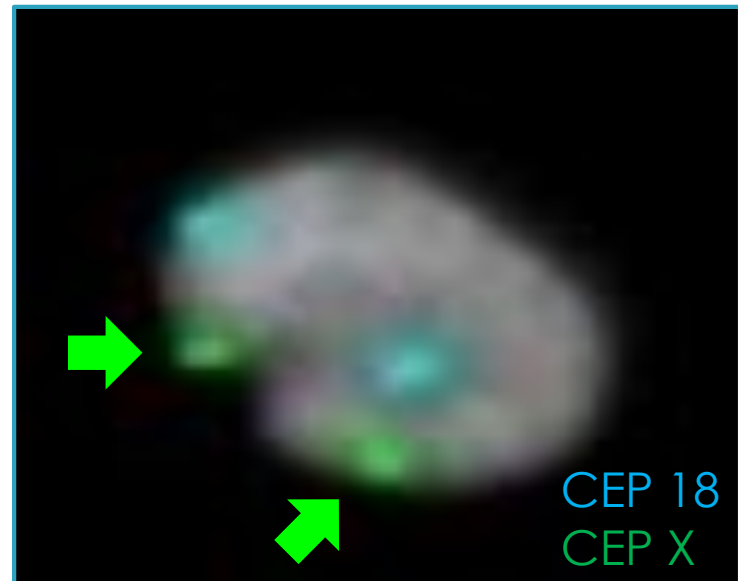
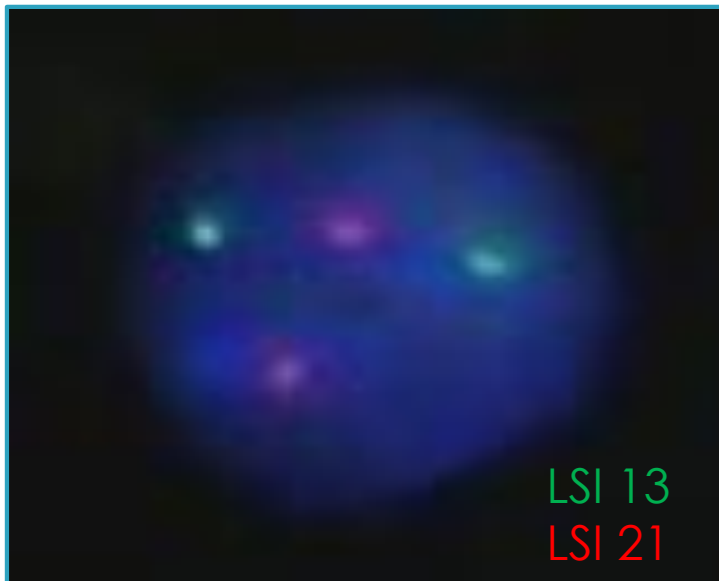
► Amniocentèse à 21 SA

- FISH Aneucyte réalisée sur LA natif



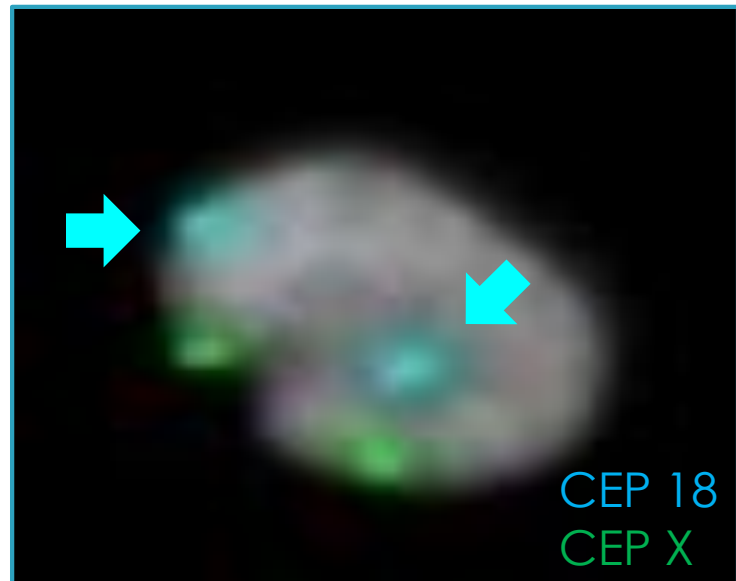
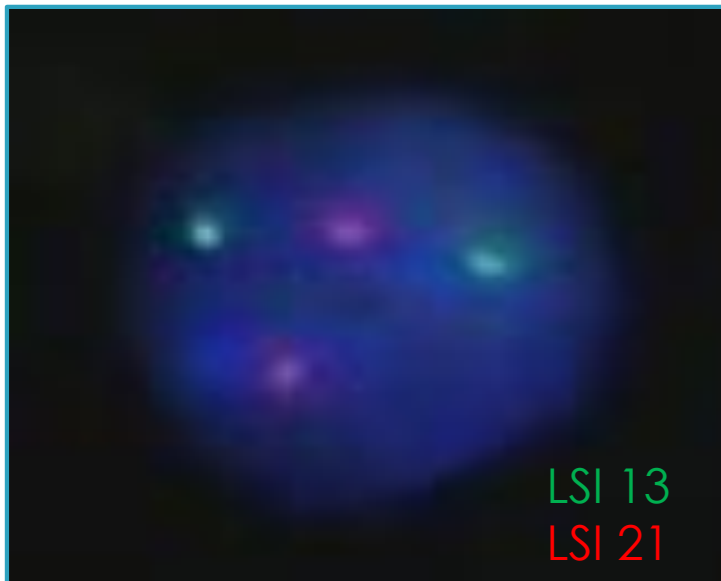
► Amniocentèse à 21 SA

- FISH Aneucyte réalisée sur LA natif



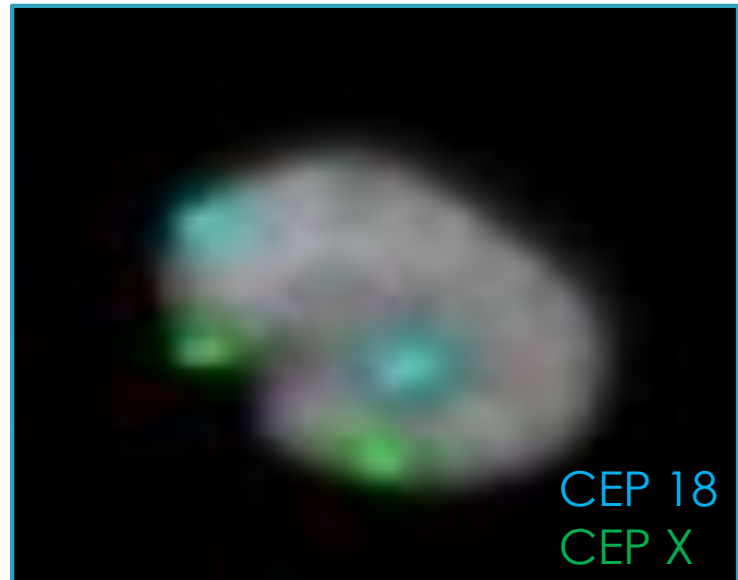
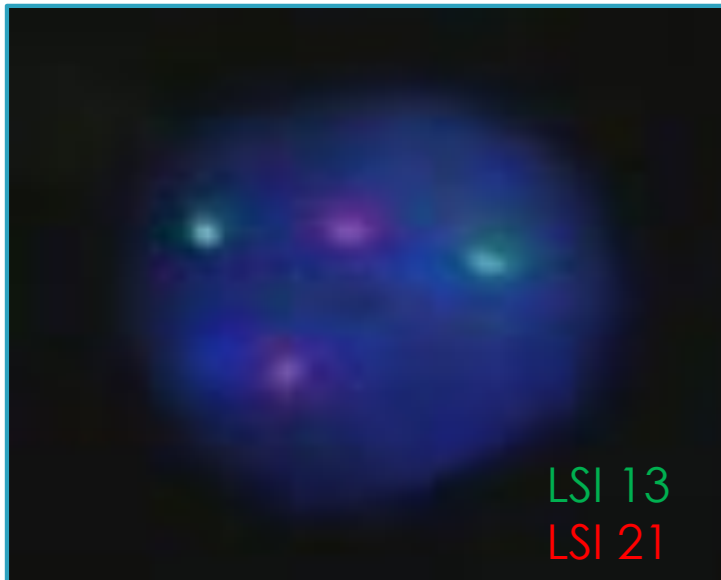
► Amniocentèse à 21 SA

- FISH Aneucyte réalisée sur LA natif



► Amniocentèse à 21 SA

- FISH Aneucyte réalisée sur LA natif



→ Pas d'aneuploidie retrouvée

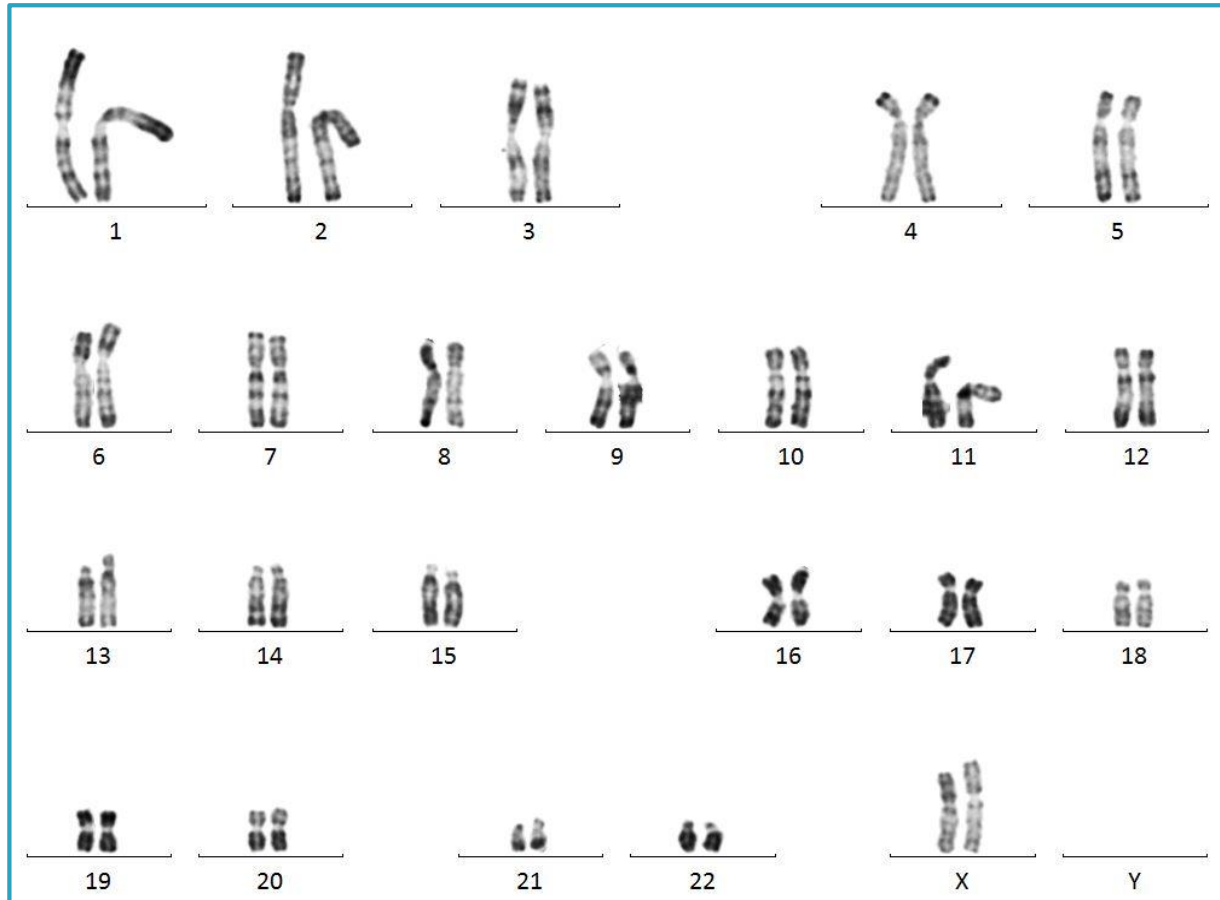
▶ Amniocentèse à 21 SA

▶ Caryotype :

► Amniocentèse à 21 SA

► Caryotype : 46,XX

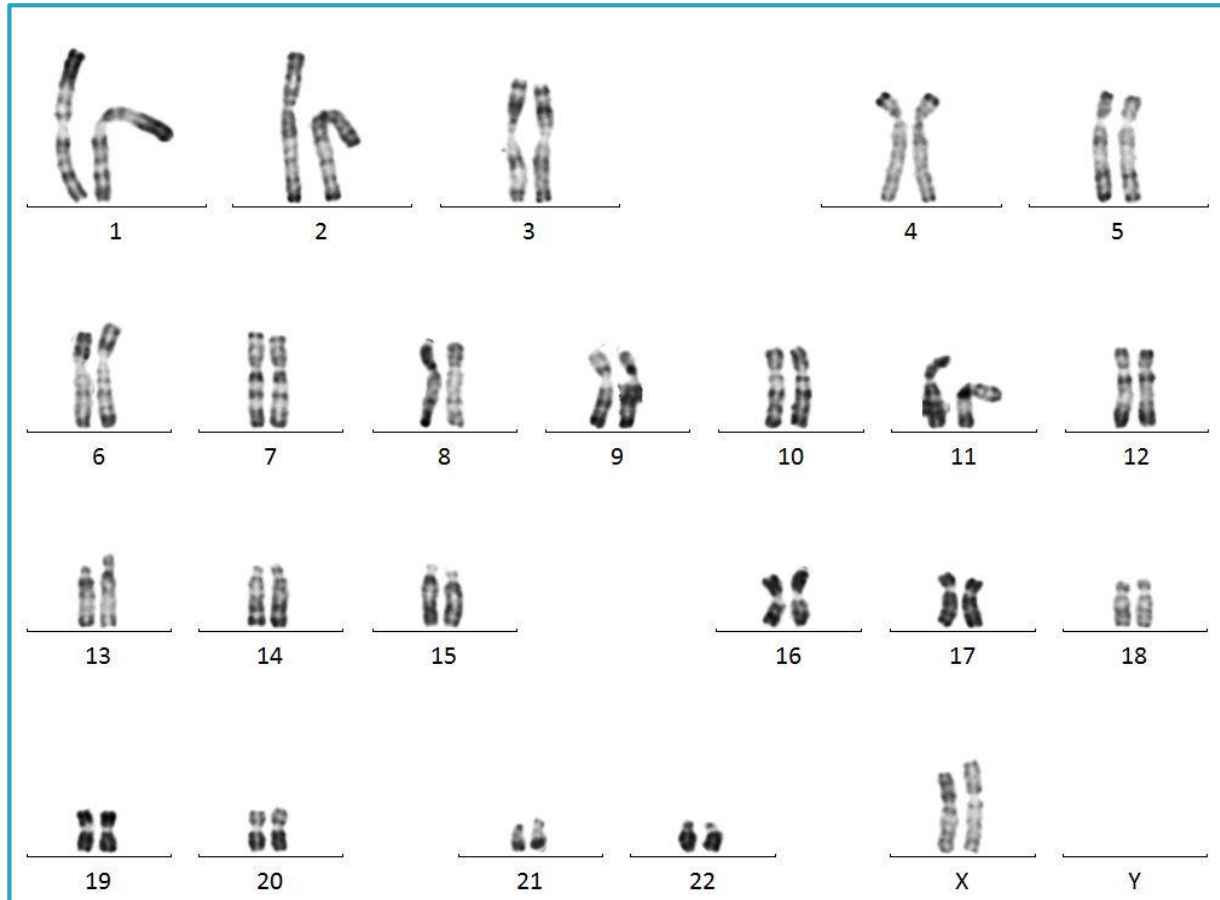
→ RAS



► Amniocentèse à 21 SA

► Caryotype : 46,XX

→ RAS

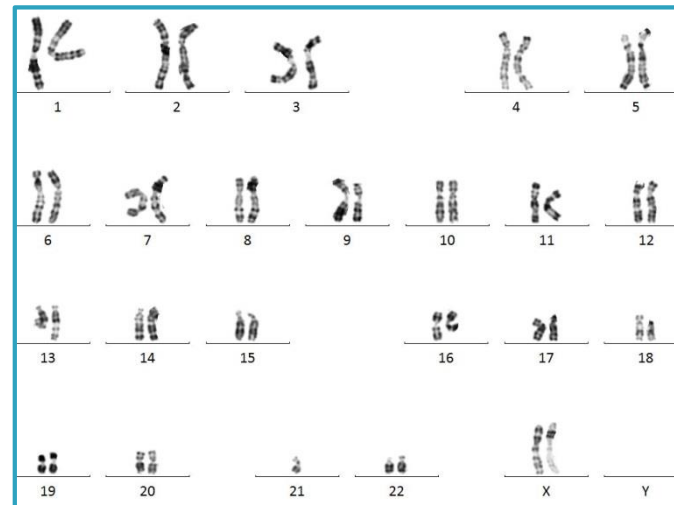
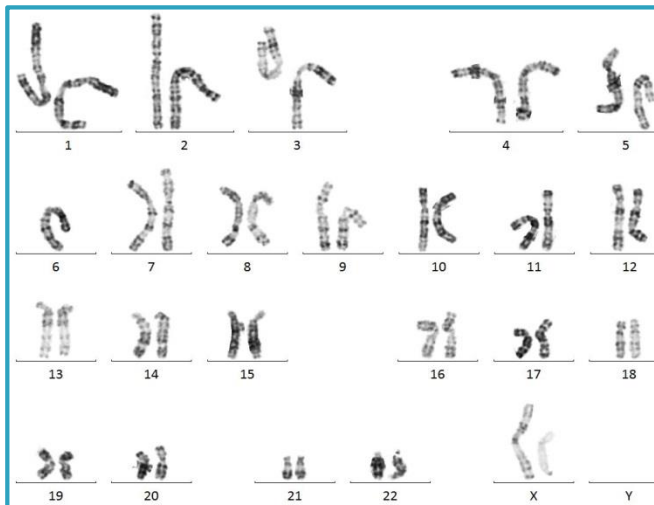
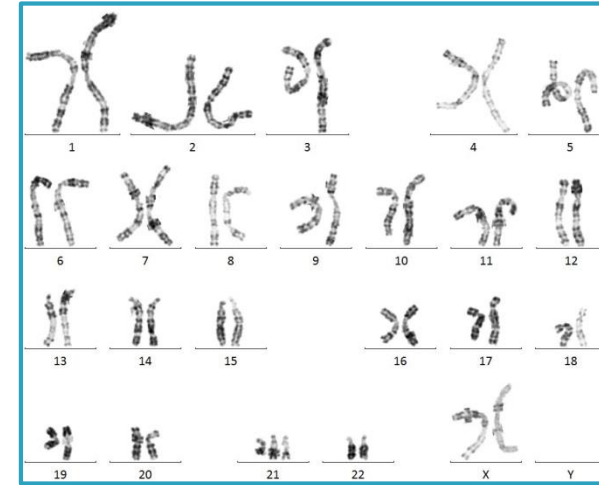
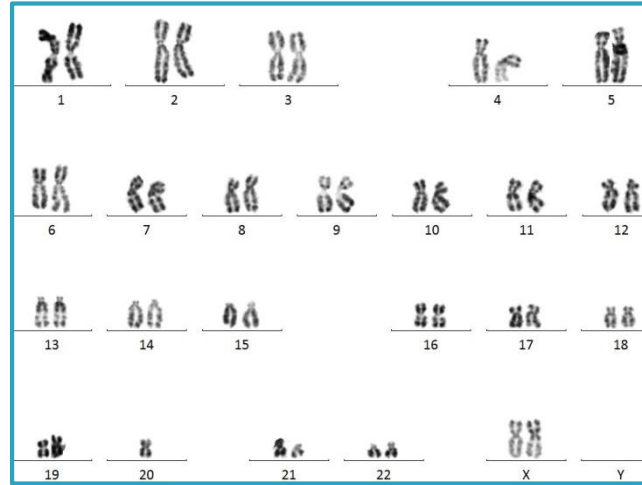
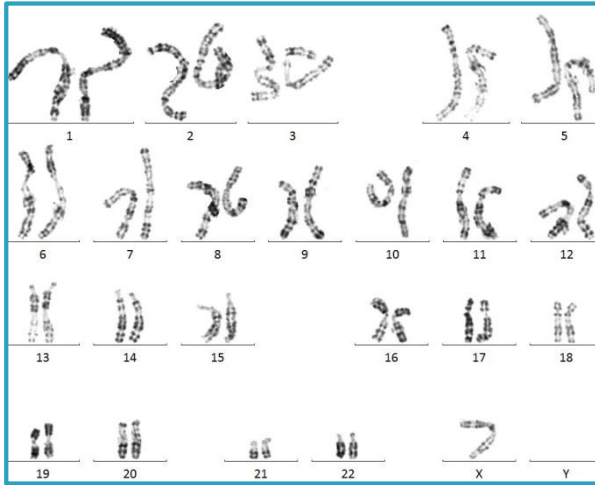


→ Demande de sang maternel

- ▶ **Sang maternel**
- ▶ Caryotype :

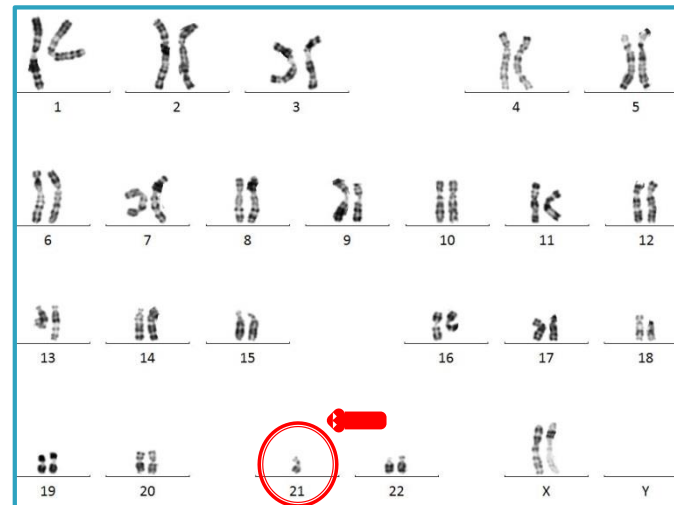
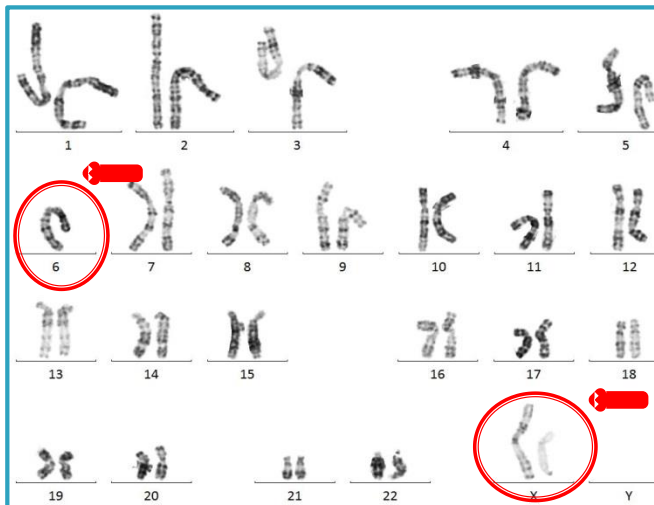
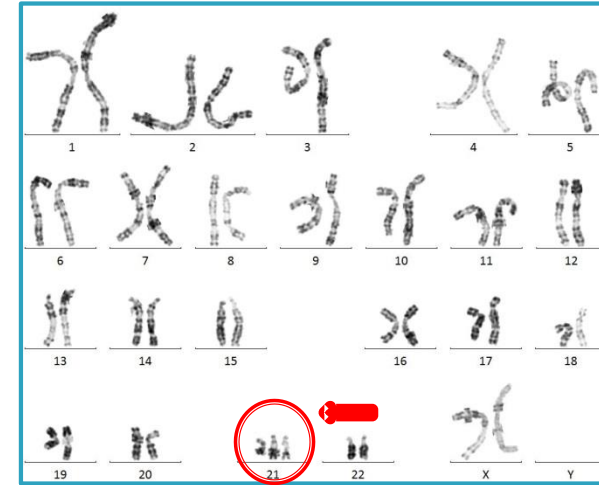
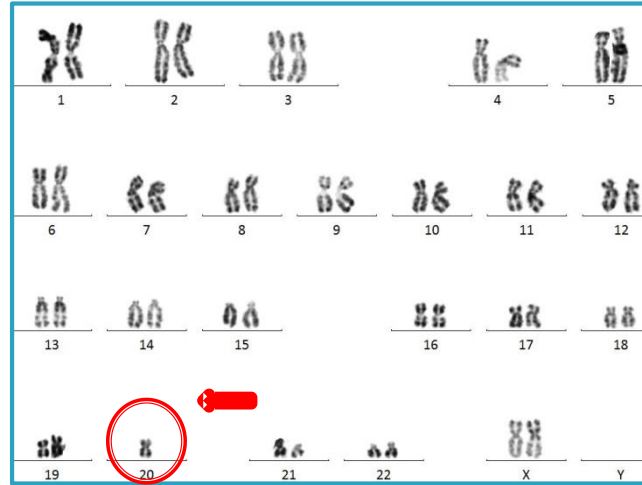
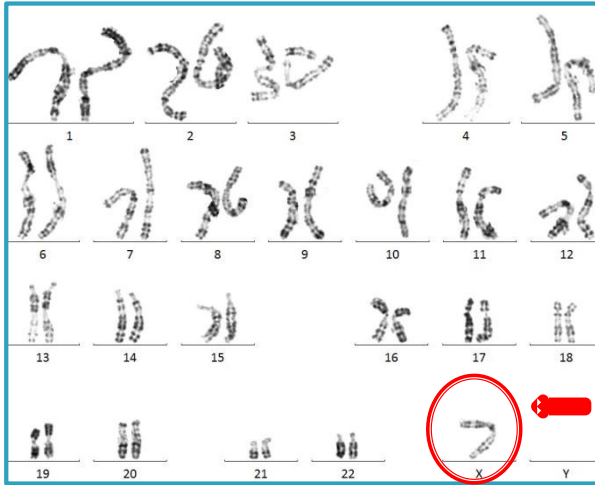
► Sang maternel

► Caryotype :



► Sang maternel

► Caryotype :



→ Chromosomes surnuméraires
→ Chromosomes manquants

✓ Synthèse

✓ Synthèse

DPNI

Multiples anomalies

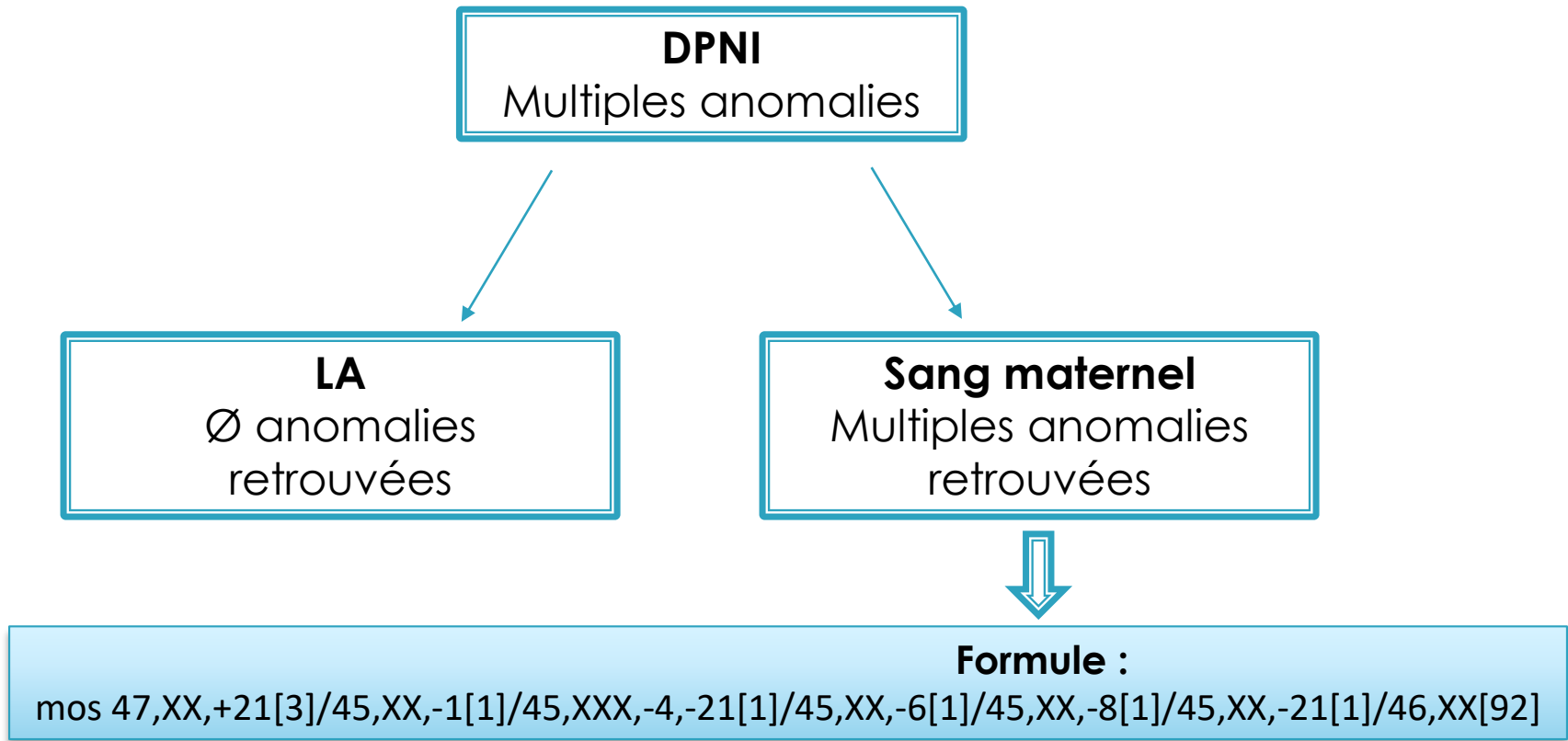
✓ Synthèse

DPNI
Multiples anomalies

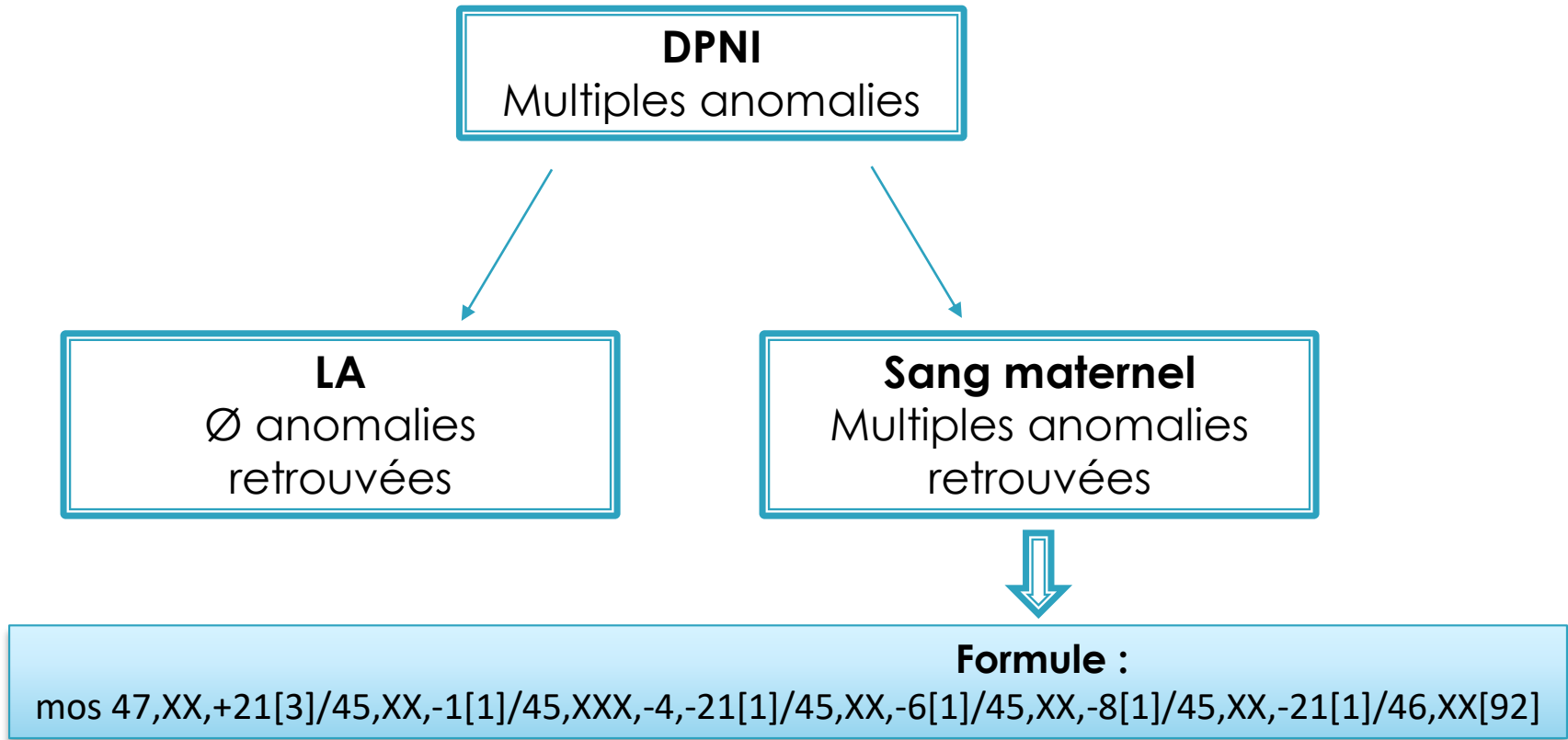


LA
Ø anomalies
retrouvées

✓ Synthèse

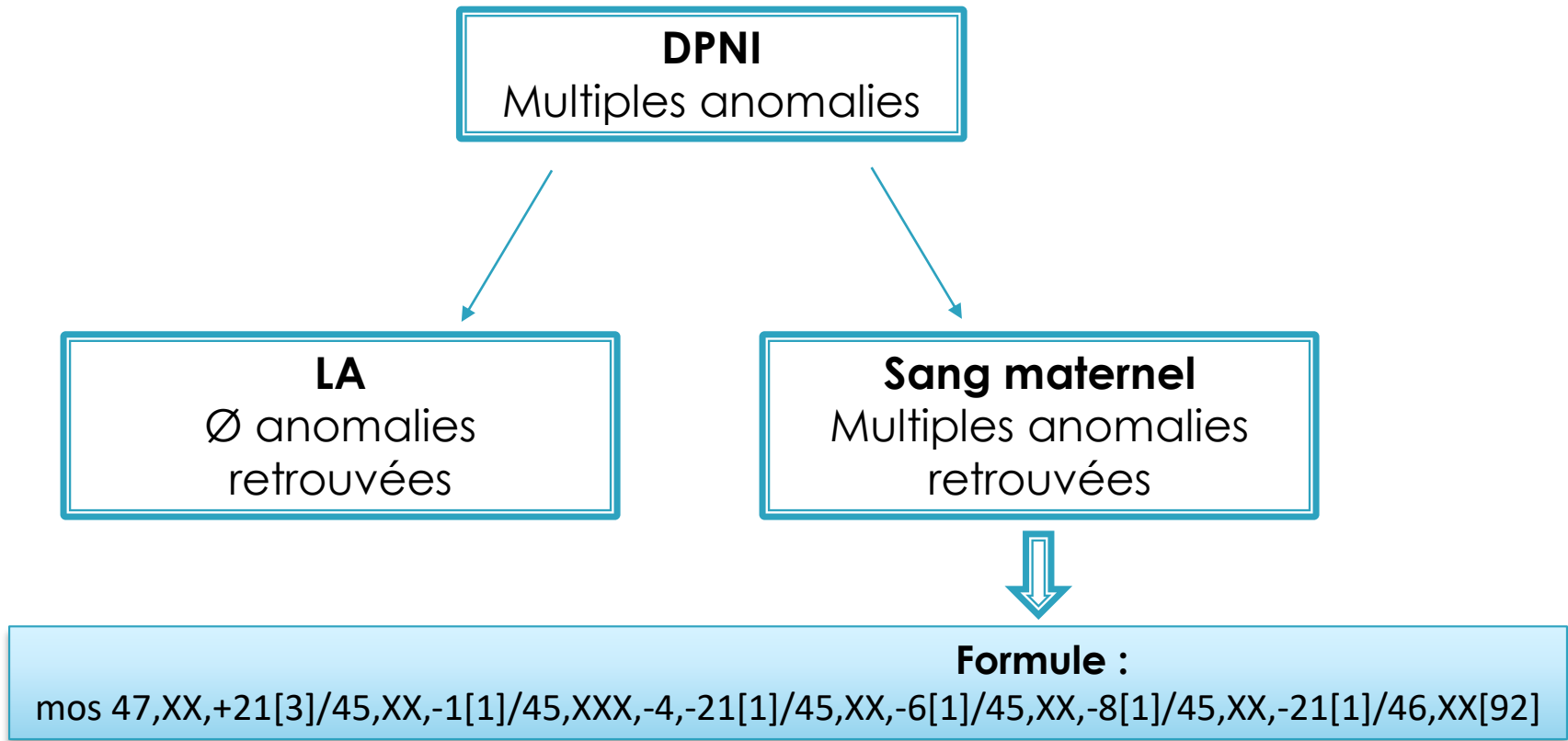


✓ Synthèse



→ Demande d'un avis hématologique

✓ Synthèse



→ **Demande d'un avis hématologique**

→ **Patiente atteinte d'un lymphome B**
(en rémission)

Cas n°2

- Femme 39 ans

Cas n°2

- Femme 39 ans
- 5^{ème} grossesse

Cas n°2

- Femme 39 ans
- 5^{ème} grossesse
- Signes d'appels biologiques du 1^{er} trimestre : 1/214

Cas n°2

- Femme 39 ans
- 5^{ème} grossesse
- Signes d'appels biologiques du 1^{er} trimestre : 1/214
 - Ø signes d'appels échographiques

Cas n°2

- Femme 39 ans
- 5^{ème} grossesse
- Signes d'appels biologiques du 1^{er} trimestre : 1/214
 - Ø signes d'appels échographiques
 - Foetus ♂

► DPNI à 19 SA

▶ **DPNI à 19 SA**

- Méthode utilisée : Clarigo sur séquenceur MiSeq

Sample 18-01432_S9_L001_R1_001

This sample was analyzed on 2018-02-14 (08:22) as part of run MS2_DPNI_SERIE_48.

Test Results

Fetal fraction*: 4.2%



Condition tested	Trisomy Call*	Trisomy Evidence*	Z-score*
Trisomy 13	negative	-6.8	-1.4
Trisomy 18	positive	4.1	4.1
Trisomy 21	negative	-4.2	-0.3

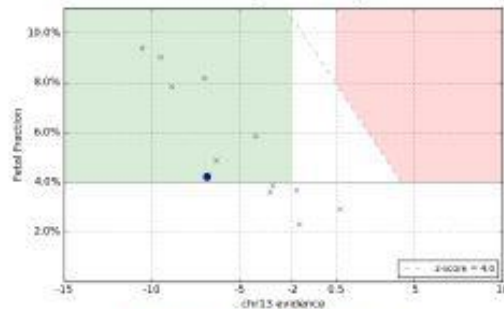
Gender evidence*: 0.67. Gender call*: female.

Process parameters

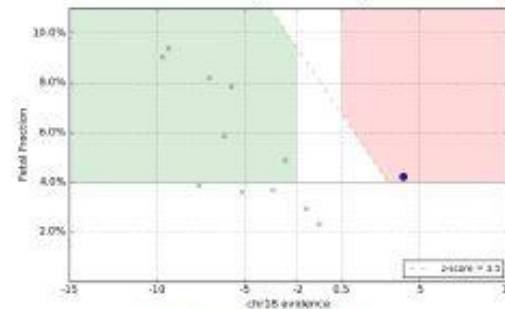
Sample coverage*:	2.707M reads (NOTE: Clarigo IFU requires at least 2M reads)
Sample correlation*:	99.73%
Sample correlation σ -fold*:	0.4
Classified read fraction*:	96.77%

Graphs

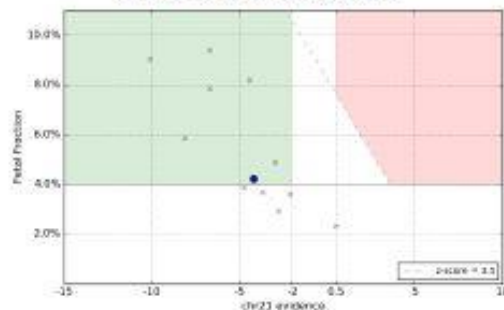
Chr 13 Trisomy evidence plot*



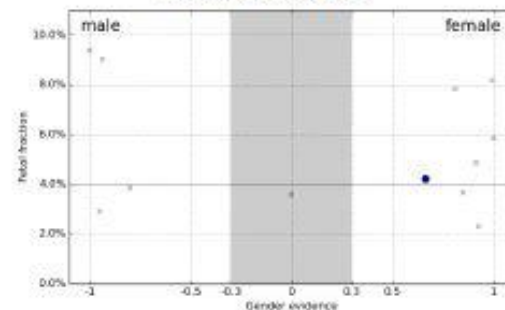
Chr 18 Trisomy evidence plot*



Chr 21 Trisomy evidence plot*



Gender evidence plot*



Sample 18-01432_S9_L001_R1_001

This sample was analyzed on 2018-02-14 (08:22) as part of run MS2_DPNI_SERIE_48.

Test Results

Fetal fraction*: 4.2%

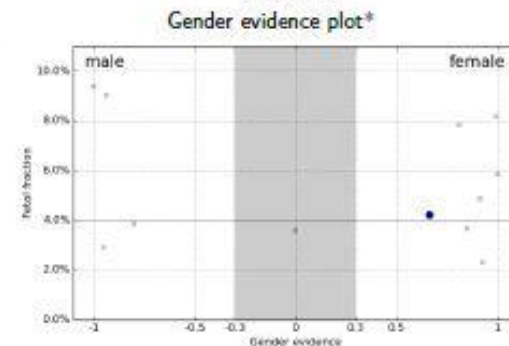
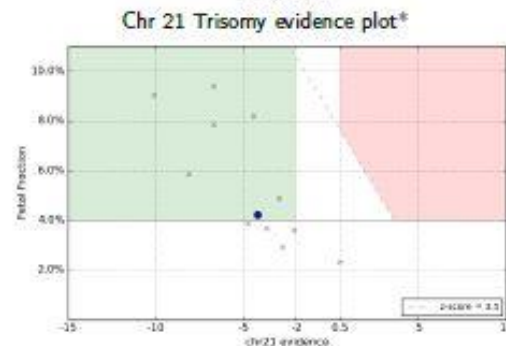
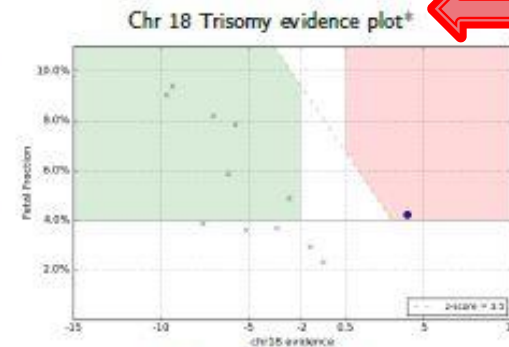
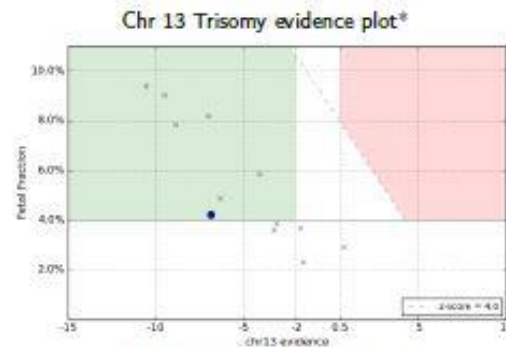
Condition tested	Trisomy Call*	Trisomy Evidence*	Z-score*
Trisomy 13	negative	-6.8	-1.4
Trisomy 18	positive	4.1	4.1
Trisomy 21	negative	-4.2	-0.3

Gender evidence*: 0.67. Gender call*: female.

Process parameters

Sample coverage*	2.707M reads (NOTE: Clarigo IFU requires at least 2M reads)
Sample correlation*	99.73%
Sample correlation σ -fold*	0.4
Classified read fraction*	96.77%

Graphs



Sample 18-01432_S9_L001_R1_001

This sample was analyzed on 2018-02-14 (08:22) as part of run MS2_DPNI_SERIE_48.

Test Results

Fetal fraction*: 4.2%

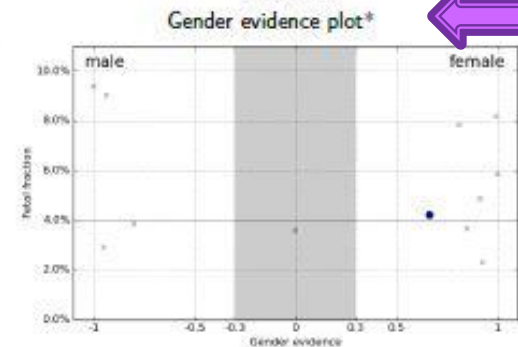
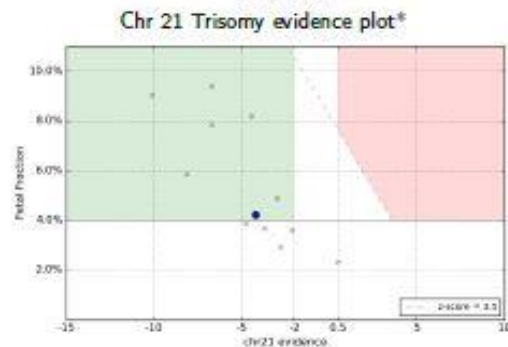
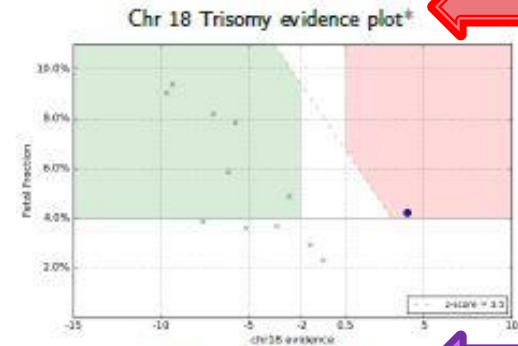
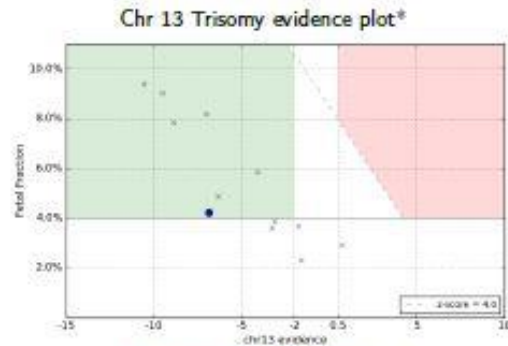
Condition tested	Trisomy Call*	Trisomy Evidence*	Z-score*
Trisomy 13	negative	-6.8	-1.4
Trisomy 18	positive	4.1	4.1
Trisomy 21	negative	-4.2	-0.3

Gender evidence*: 0.67. Gender call*: female.

Process parameters

Sample coverage*:	2.707M reads (NOTE: Clarigo IFU requires at least 2M reads)
Sample correlation*:	99.73%
Sample correlation σ -fold*:	0.4
Classified read fraction*:	96.77%

Graphs



► DPNI à 19 SA

Résultats échographiques

Résultats du DPNI

► DPNI à 19 SA

Résultats échographiques		Résultats du DPNI
Ø SAE	≠	Profil évocateur T18

► DPNI à 19 SA

Résultats échographiques		Résultats du DPNI
Ø SAE	≠	Profil évocateur T18
Sexe écho ♂	≠	Sexe DPNI ♀

► DPNI à 19 SA

Résultats échographiques		Résultats du DPNI
Ø SAE	≠	Profil évocateur T18
Sexe écho ♂	≠	Sexe DPNI ♀

→ **Demande d'amniocentèse**

Pour confirmation trisomie, mécanisme et sexe foetal

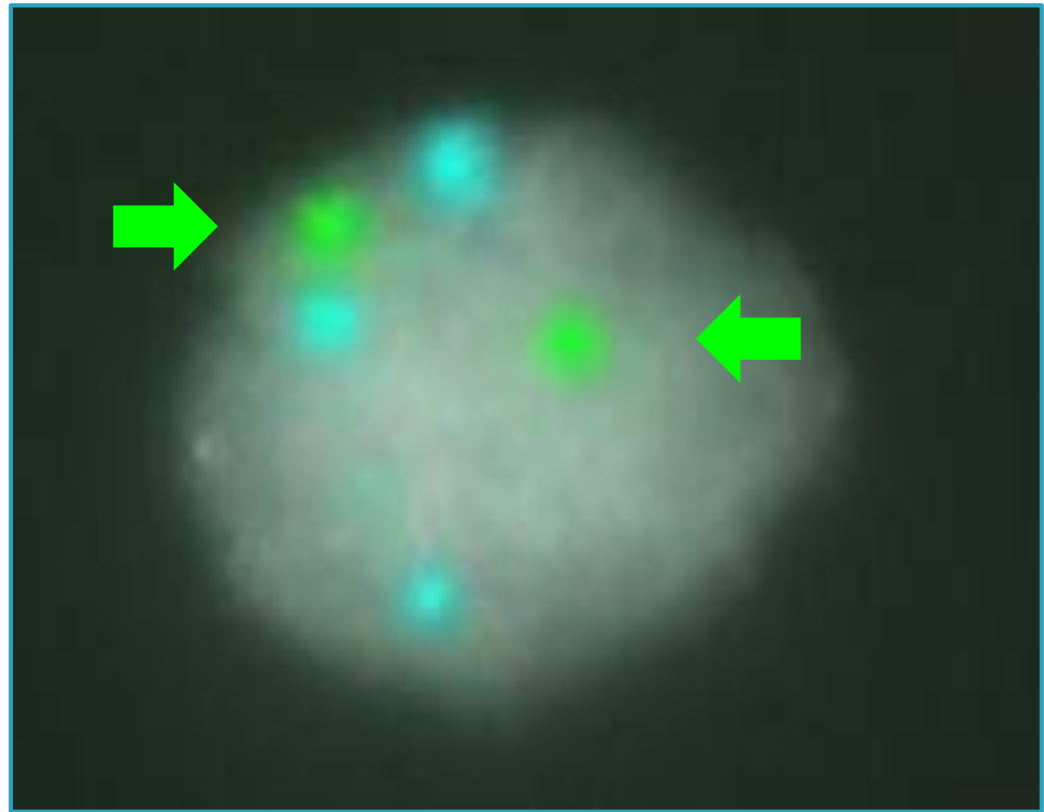
► Amniocentèse pratiquée à 24 SA

- ▶ **Amniocentèse pratiquée à 24 SA**
- ▶ **FISH** Aneucyte réalisée sur LA natif :

- ▶ **Amniocentèse pratiquée à 24 SA**

- ▶ **FISH** Aneucyte réalisée sur LA natif :

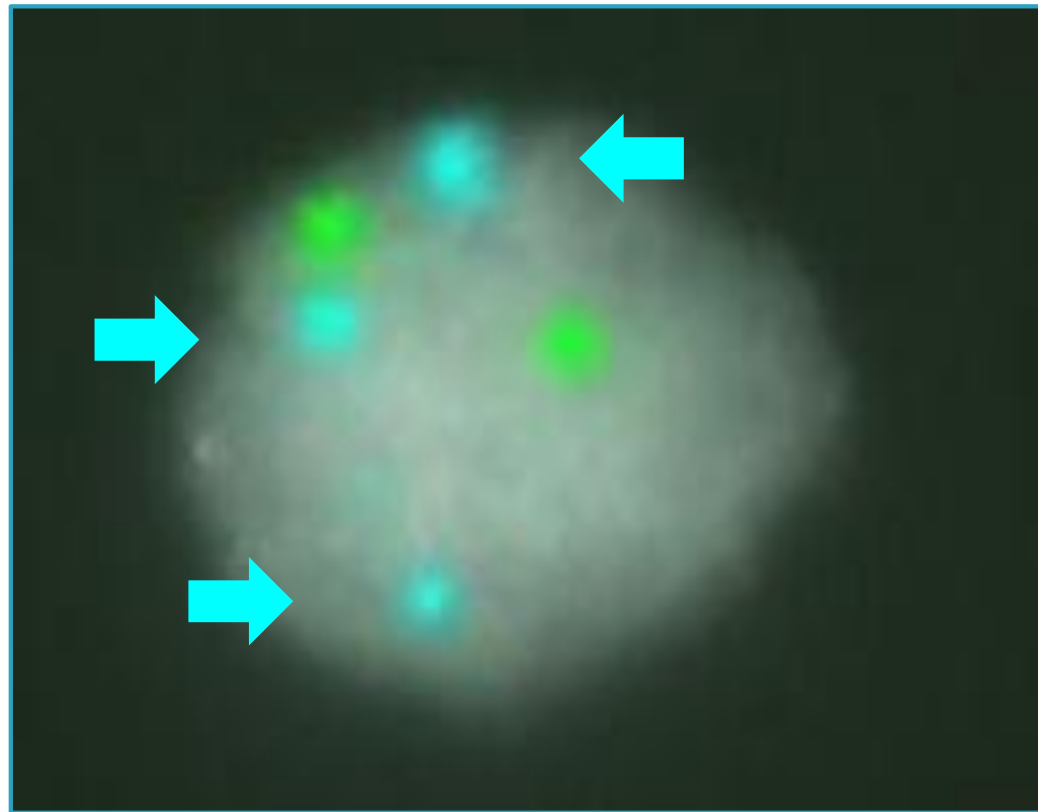
Centromère X



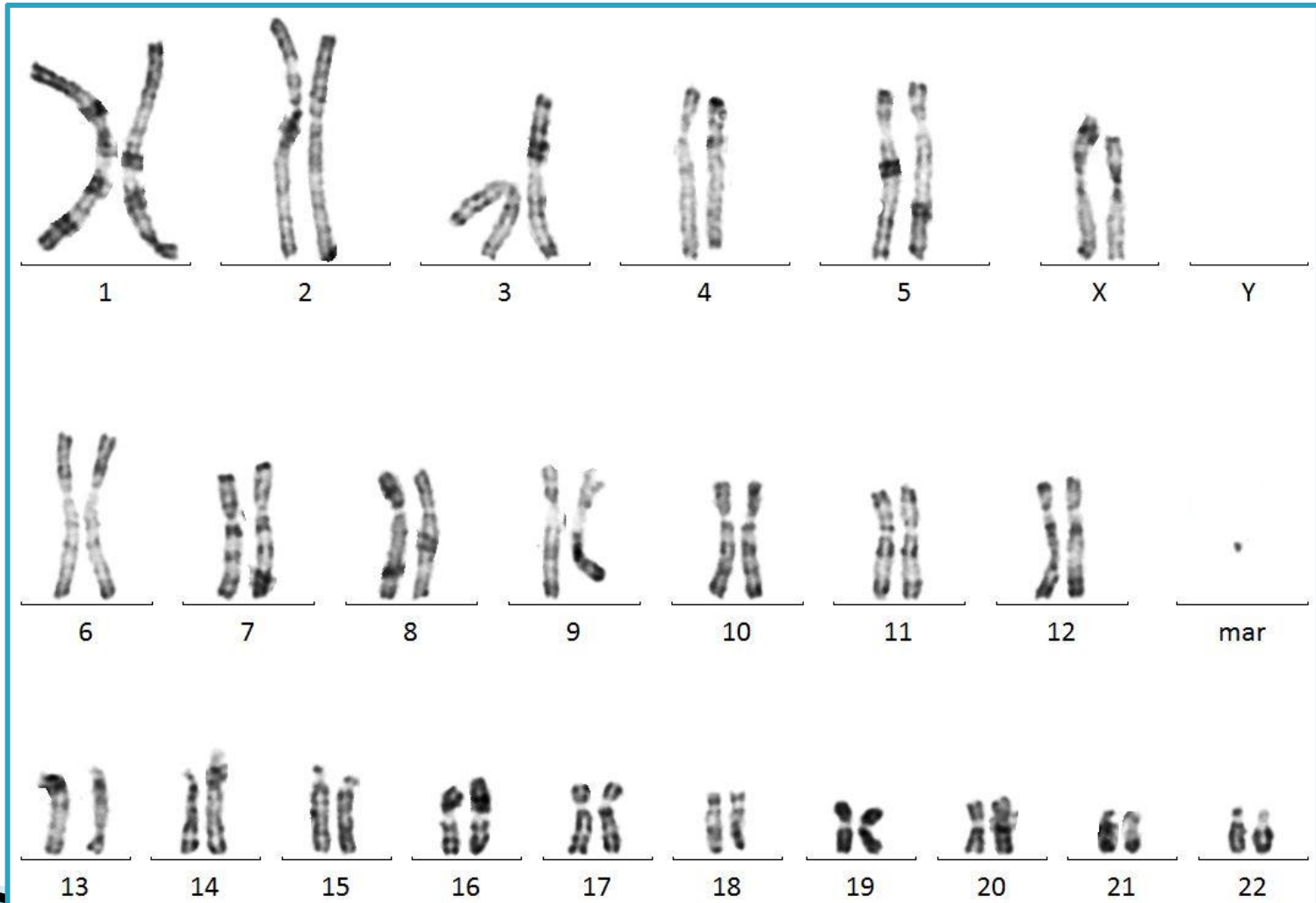
► Amniocentèse pratiquée à 24 SA

► FISH Aneucyte réalisée sur LA natif :

Centromère X
Centromère 18

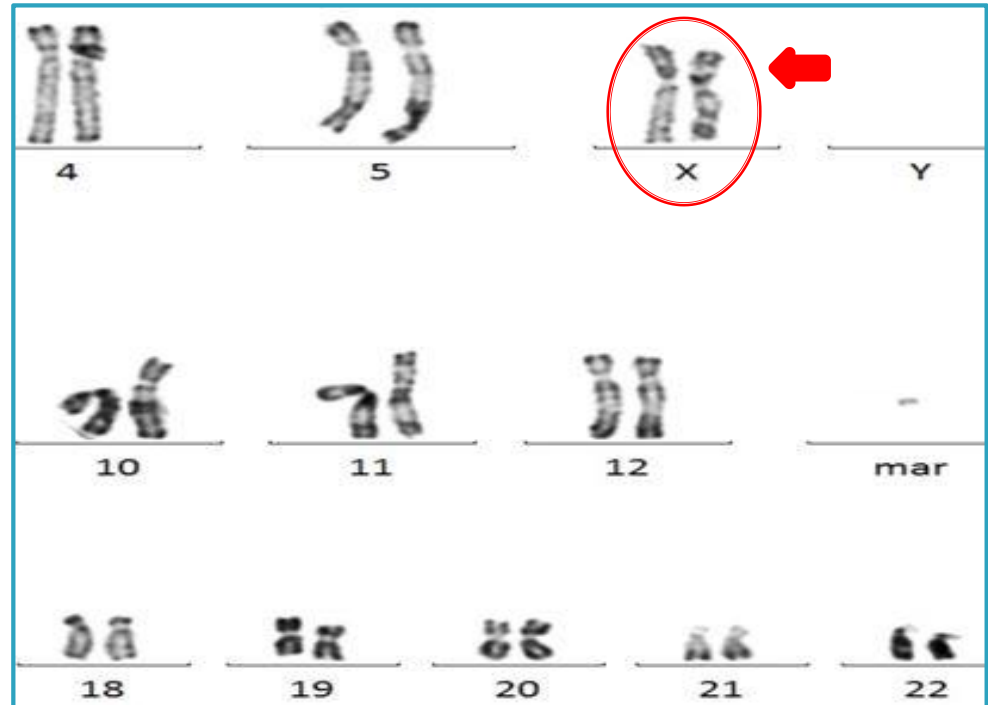


- ▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA
- ▶ Caryotype



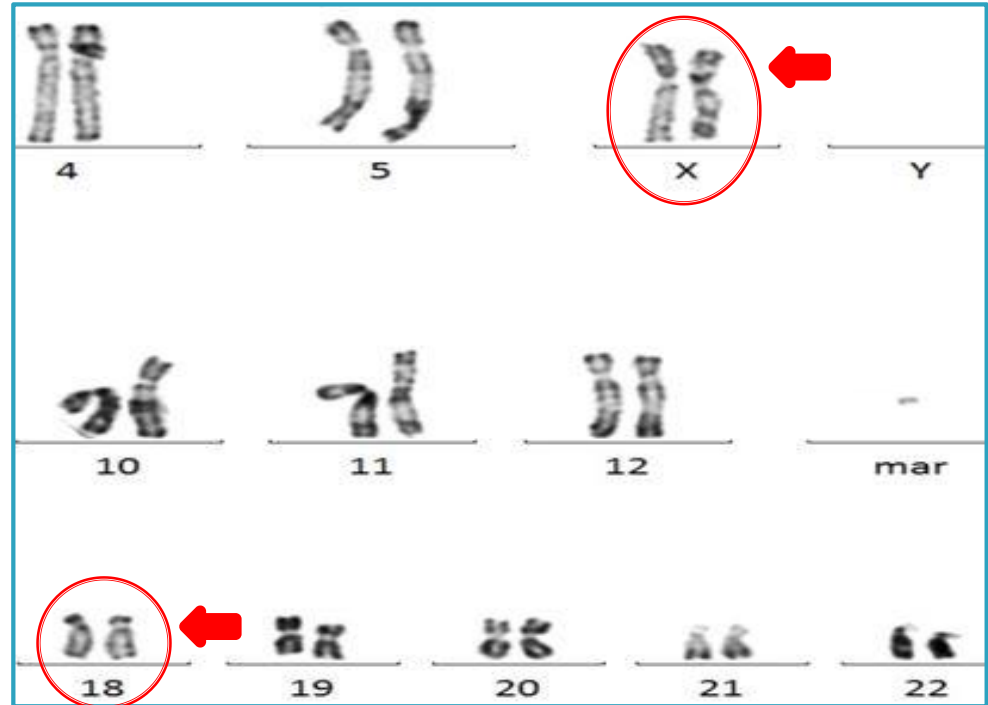
► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► Caryotype féminin



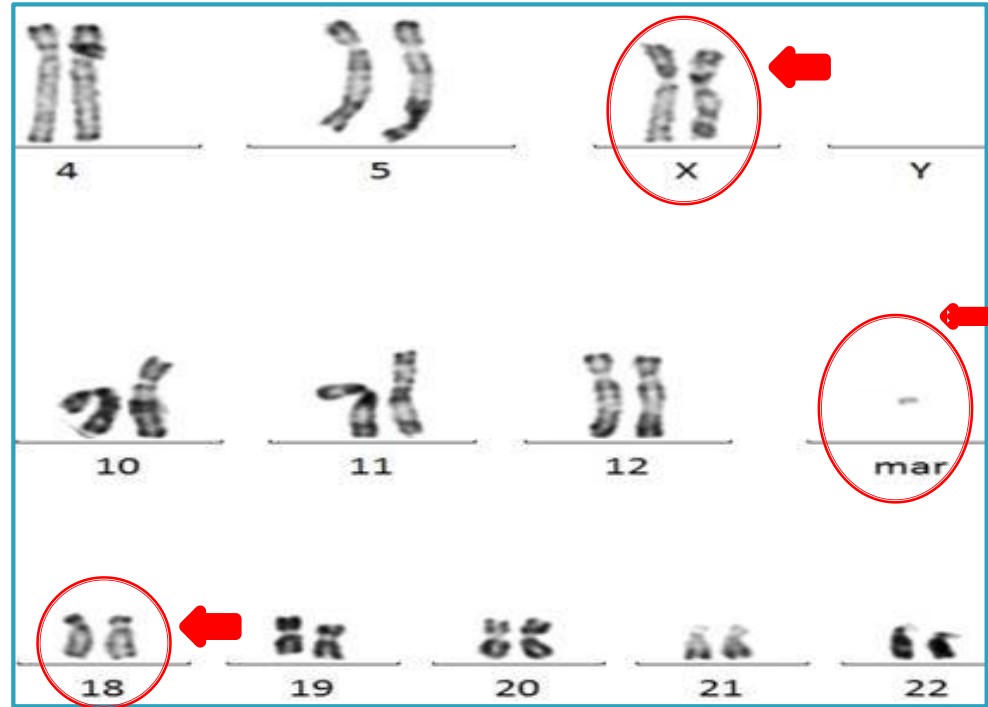
► Amniocentèse réalisée à 24 SA

- Caryotype féminin
- 2 chromosomes 18



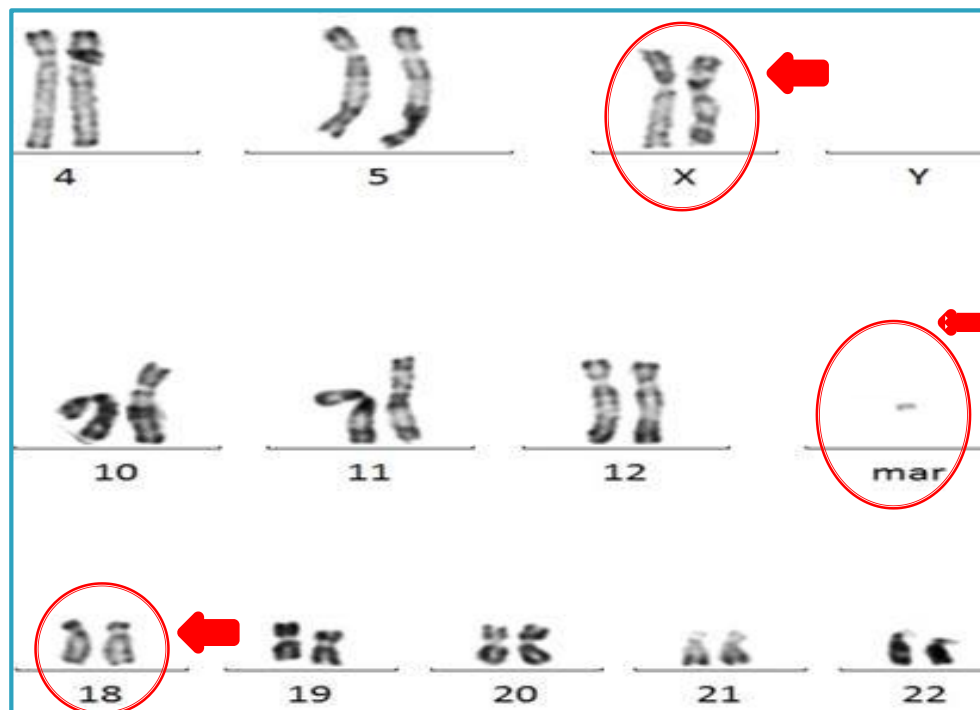
▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Caryotype féminin
- ▶ 2 chromosomes 18
- ▶ Marqueur surnuméraire de très petite taille et en mosaïque (~85%)



▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

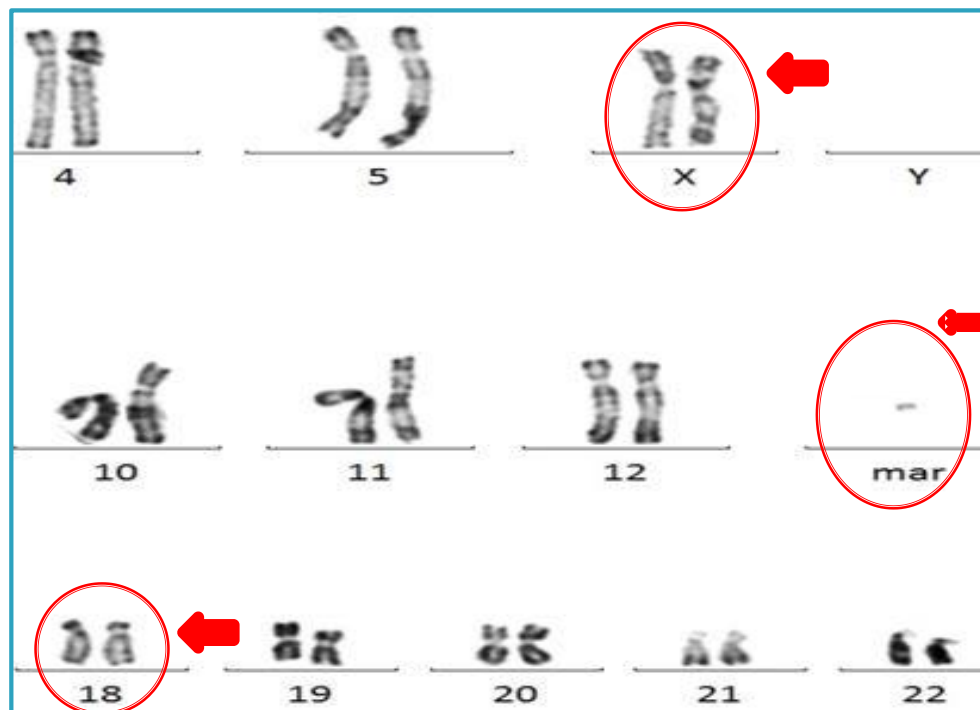
- ▶ Caryotype féminin
- ▶ 2 chromosomes 18
- ▶ Marqueur surnuméraire de très petite taille et en mosaïque (~85%)



→ **Discordances**

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Caryotype féminin
- ▶ 2 chromosomes 18
- ▶ Marqueur surnuméraire de très petite taille et en mosaïque (~85%)

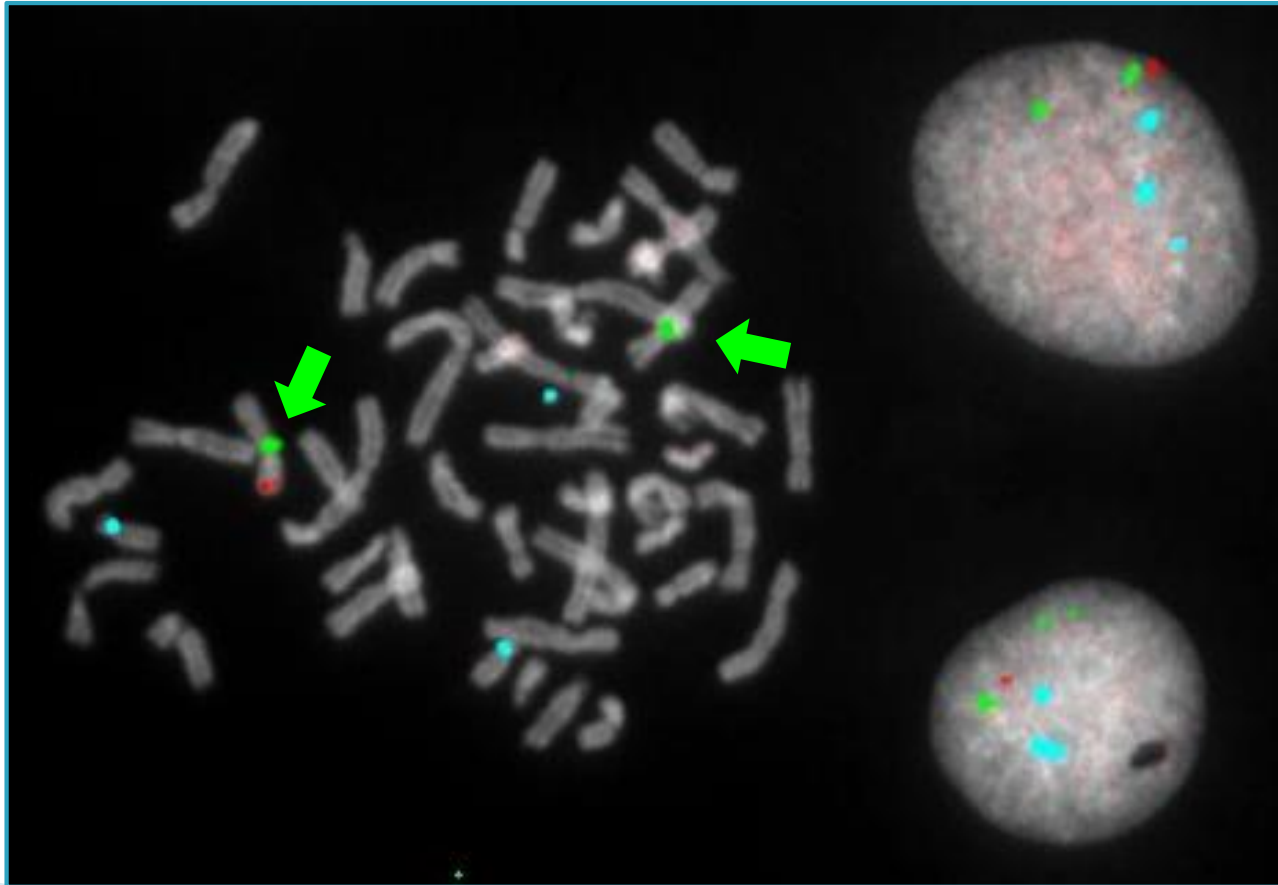


→ **Discordances**

→ **Investigation par technique de FISH**

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

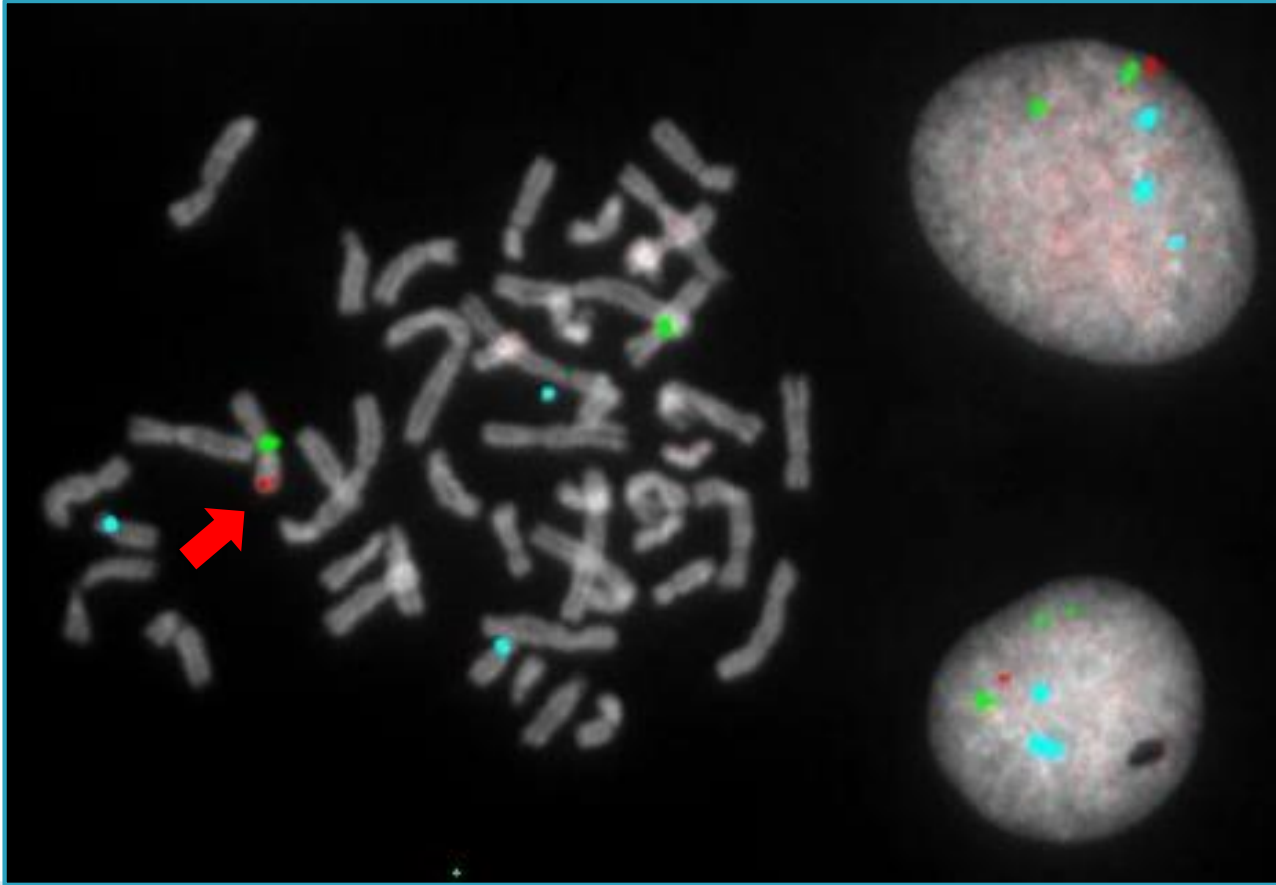
- FISH sur cellules cultivées (50 métaphases et 50 noyaux lus)



Centromère X

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

- FISH sur cellules cultivées (50 métaphases et 50 noyaux lus)

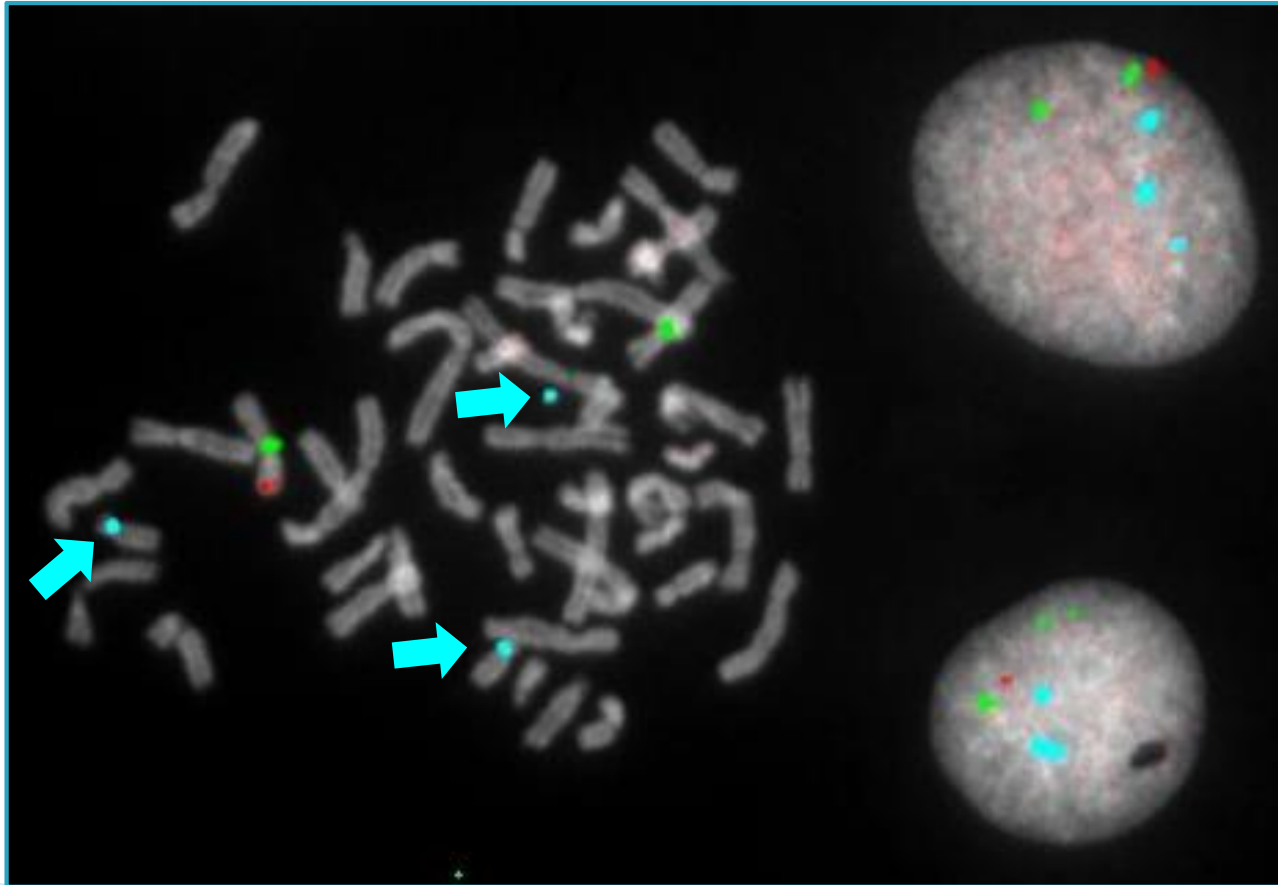


Centromère X

SRY

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► FISH sur cellules cultivées (50 métaphases et 50 noyaux lus)



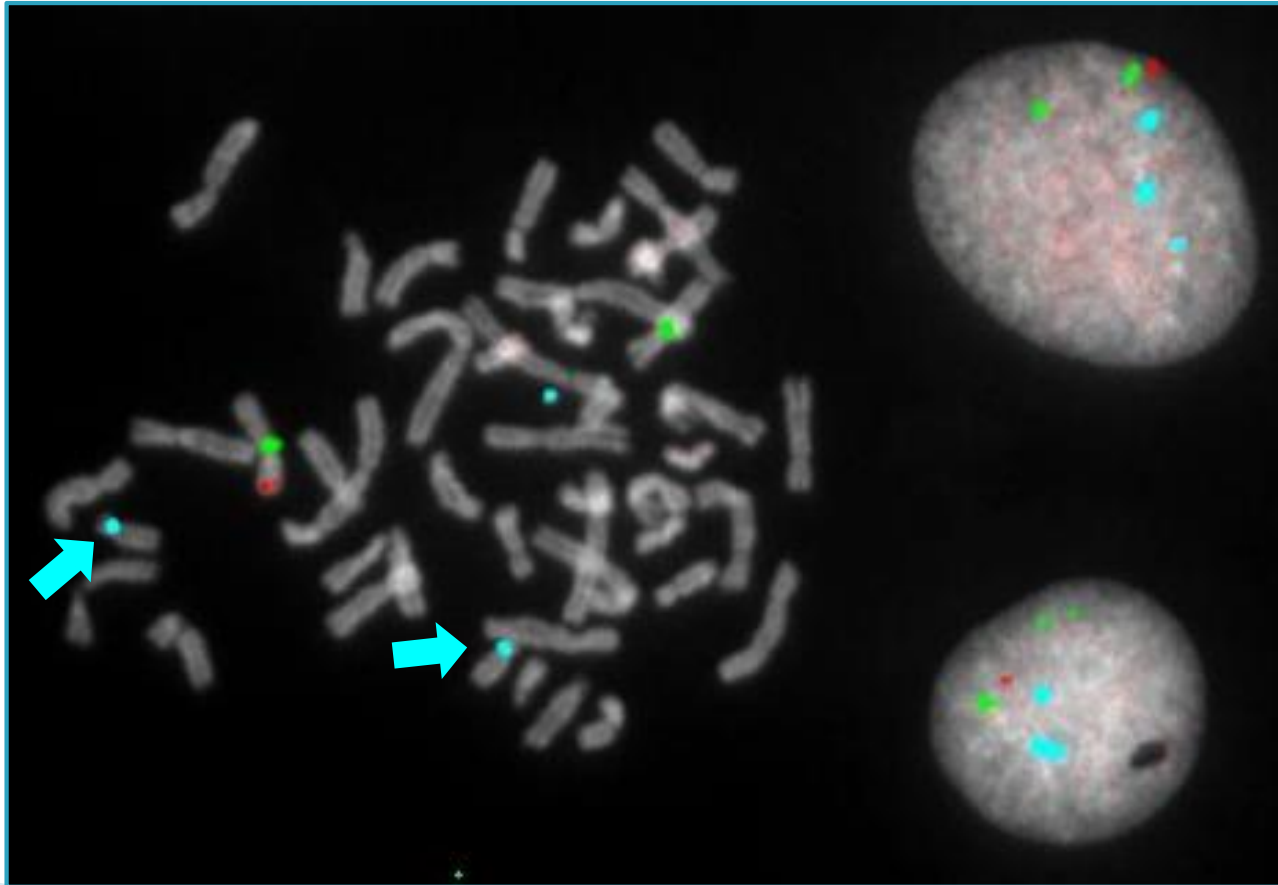
Centromère X

SRY

Centromère 18

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► FISH sur cellules cultivées (50 métaphases et 50 noyaux lus)



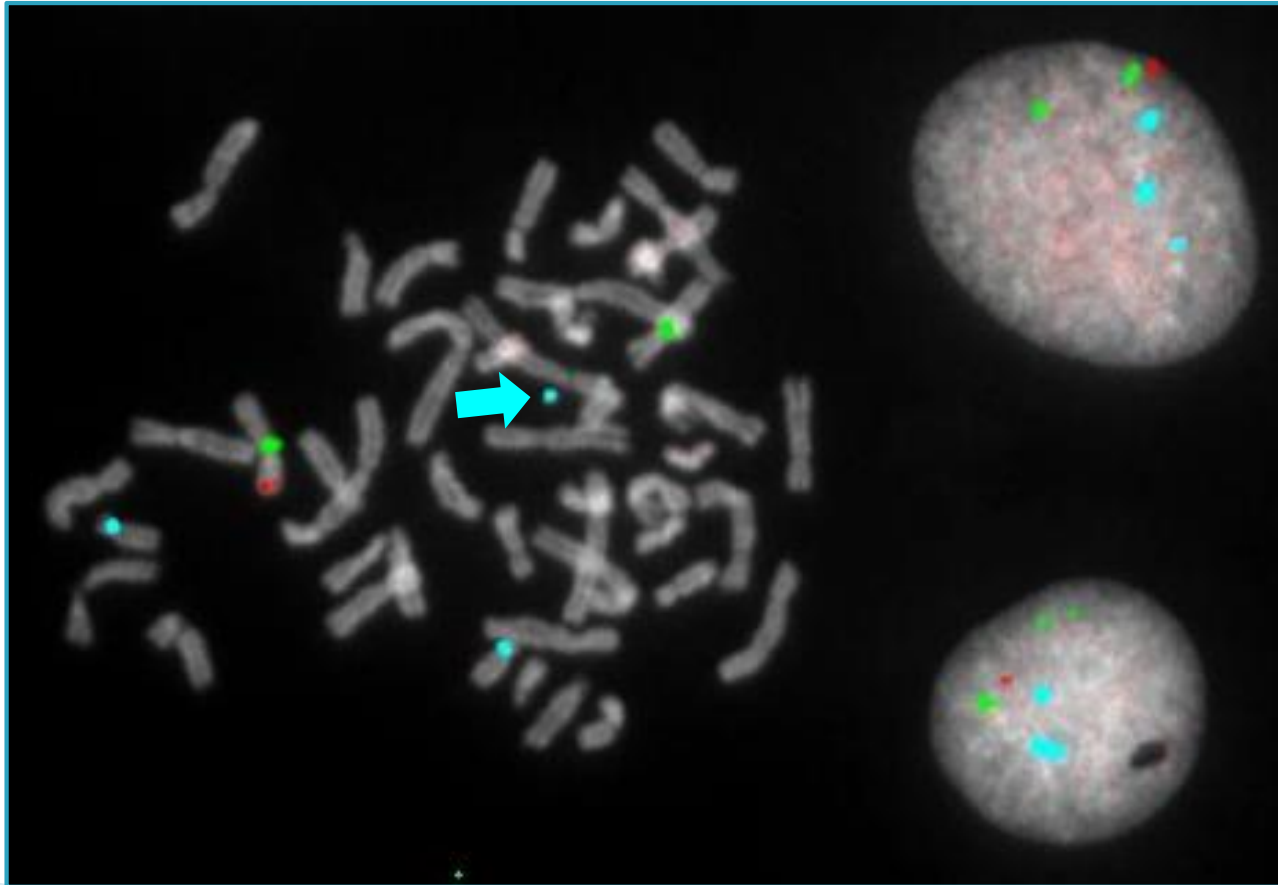
Centromère X

SRY

Centromère 18

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► FISH sur cellules cultivées (50 métaphases et 50 noyaux lus)



Centromère X

SRY

Centromère 18

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Investigations par technique de FISH sur cellules cultivées :

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Investigations par technique de FISH sur cellules cultivées :
 - CEPX : détermination du sexe
 - **2 chromosomes X**

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Investigations par technique de FISH sur cellules cultivées :
 - CEPX : détermination du sexe
 - 2 chromosomes X
 - SRY : détermination du sexe
 - insertion du locus SRY bras court chromosome X

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

- ▶ Investigations par technique de FISH sur cellules cultivées :
 - CEPX : détermination du sexe
 - **2 chromosomes X**
 - SRY : détermination du sexe
 - **insertion du locus SRY bras court chromosome X**
 - CEP18 : identification du marqueur
 - **dérivé de chromosome 18, petite taille, mosaïque 85%**

▶ Amniocentèse réalisée à 24 SA

▶ Investigations par technique de FISH sur cellules cultivées :

- CEPX : détermination du sexe
 - **2 chromosomes X**
- SRY : détermination du sexe
 - **insertion du locus SRY bras court chromosome X**
- CEP18 : identification du marqueur
 - **dérivé de chromosome 18, petite taille, mosaïque 85%**

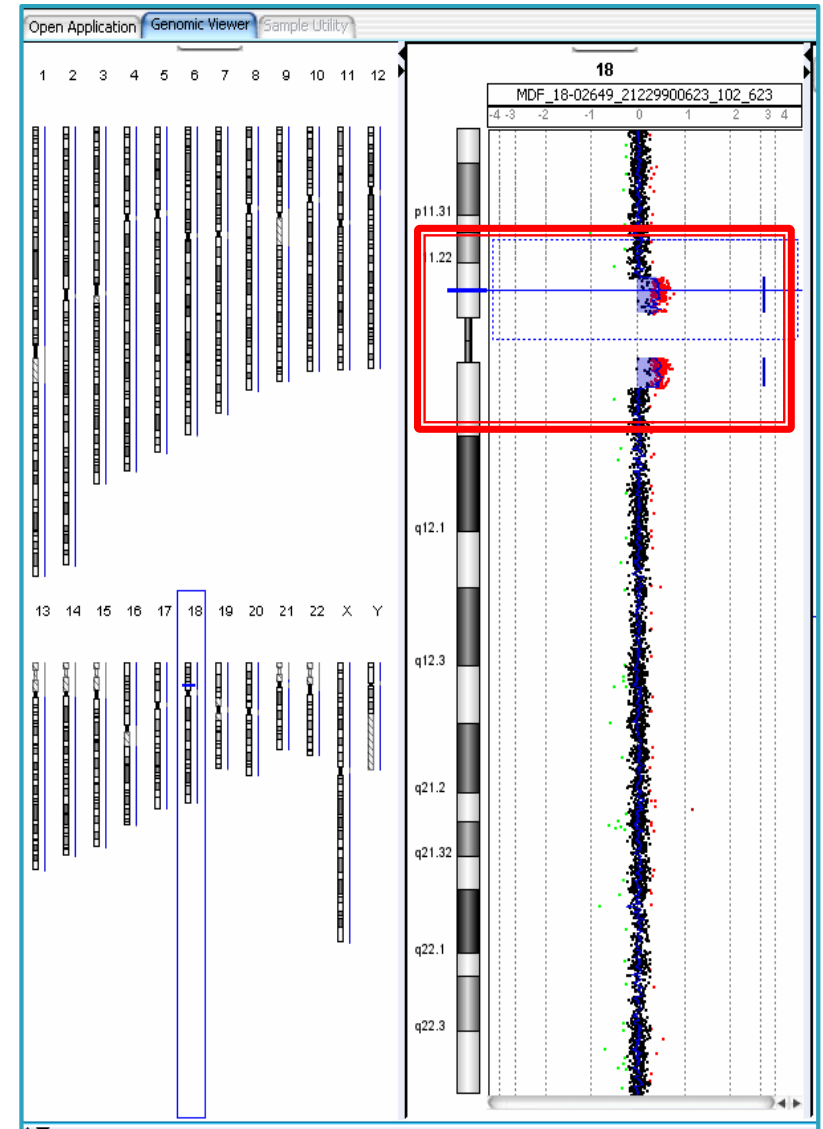
→ Analyse par CGHarray

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► aCGH :

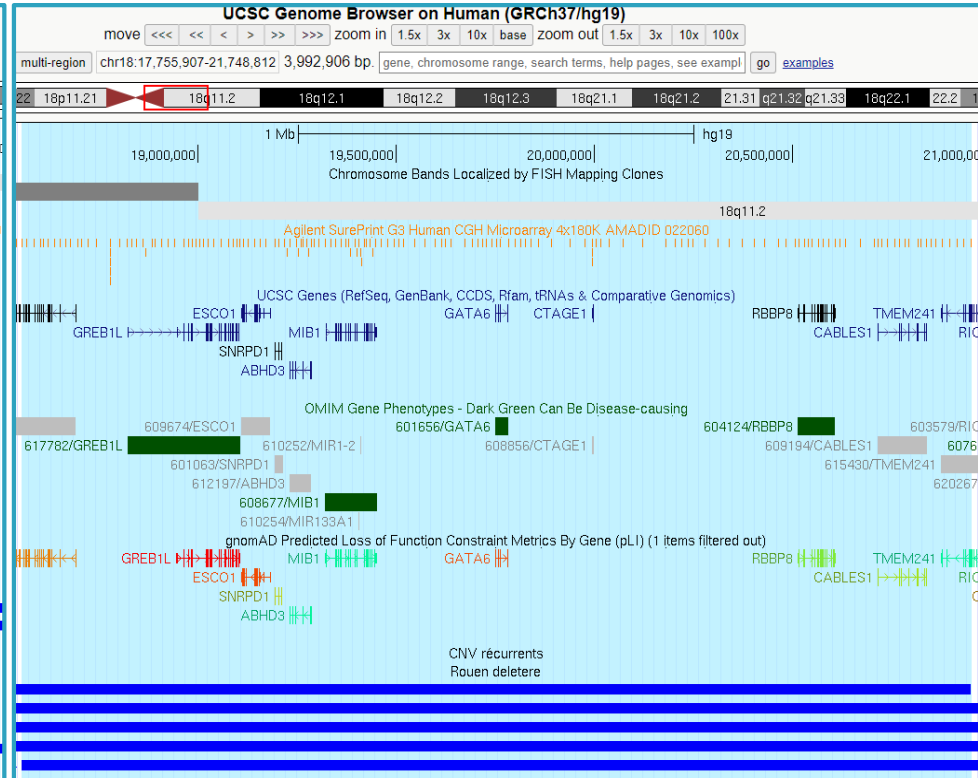
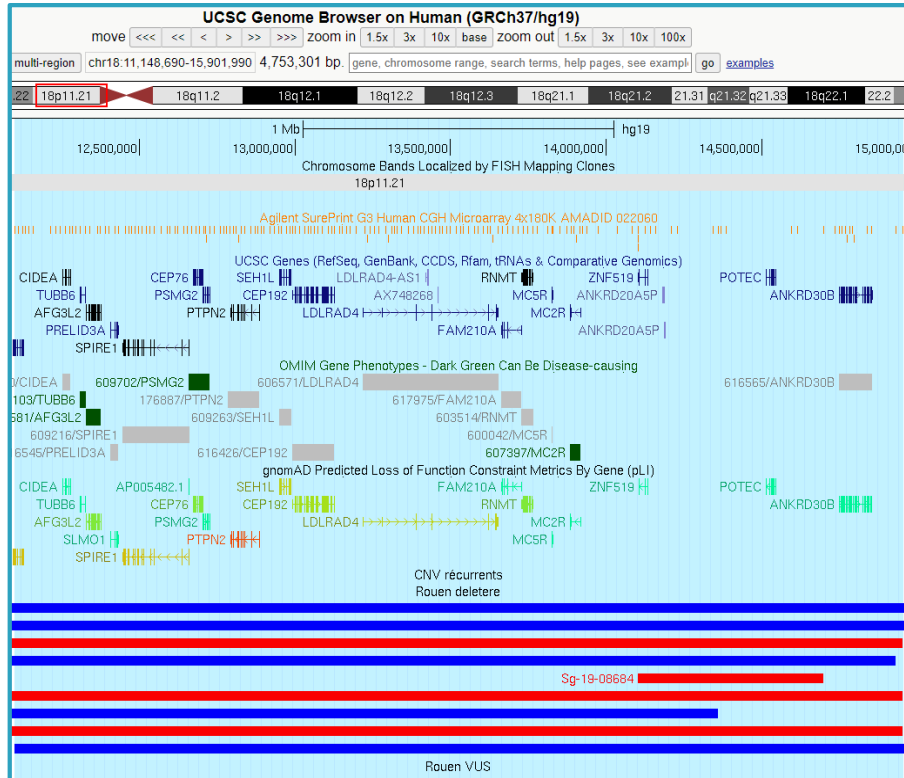
► Chromosome 18 :

dup péricentrique
en **18p11.21q11.2**
de **8,85Mb**
dont 3,6Mb d'hétérochromatine



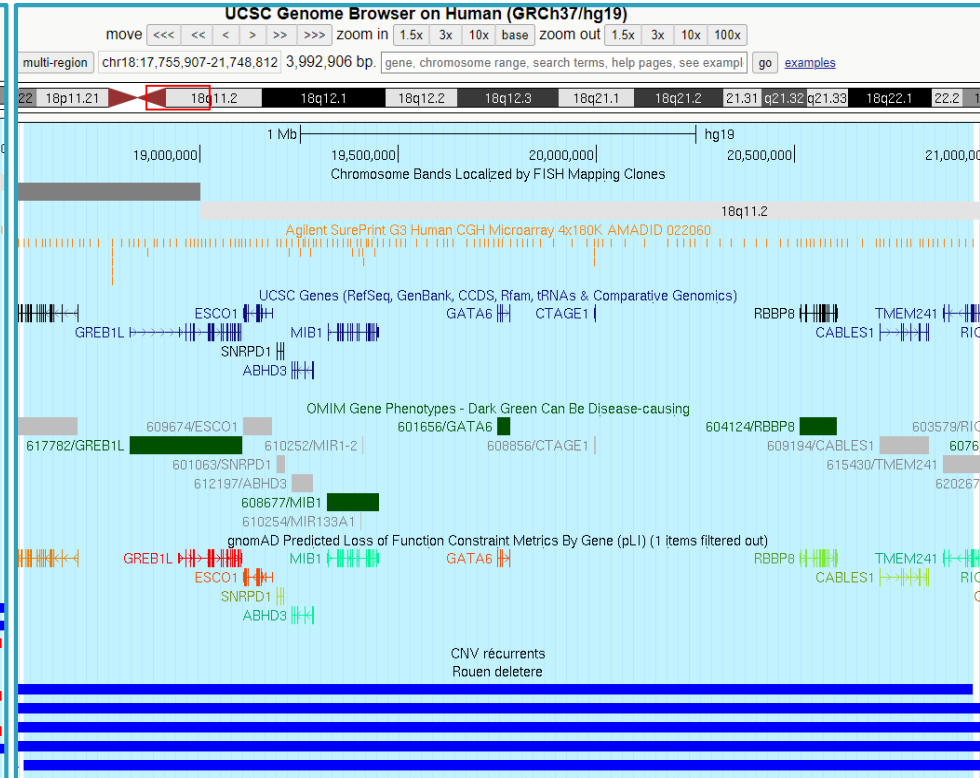
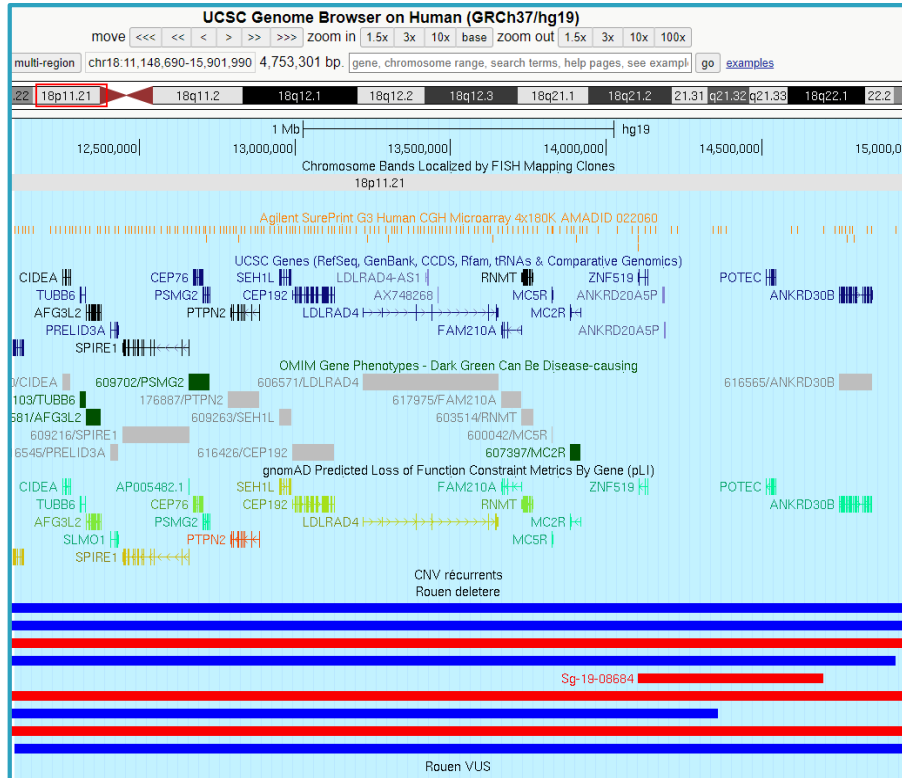
► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► aCGH :



► Amniocentèse réalisée à 24 SA

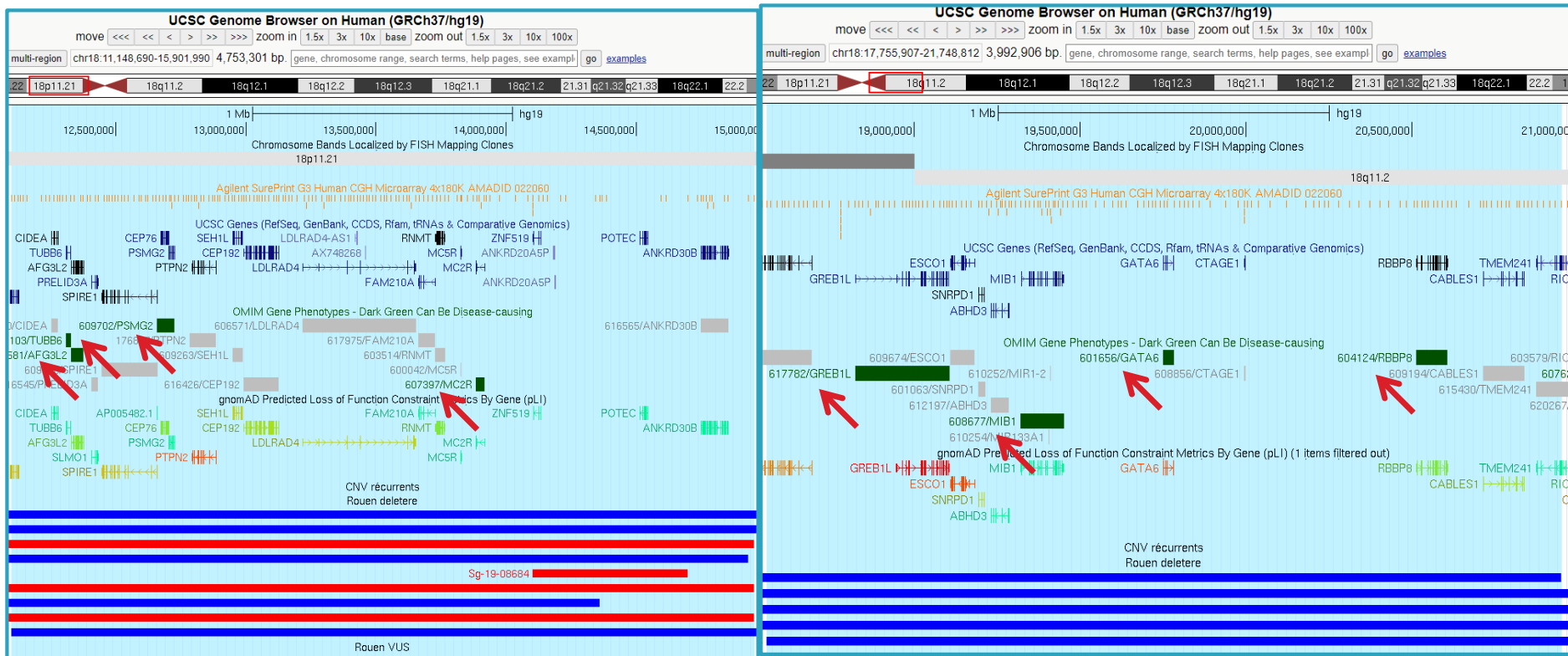
► aCGH :



→ Duplication péricentrique >10 gènes

► Amniocentèse réalisée à 24 SA

► aCGH :



→ Duplication péricentrique >10 gènes

✓ Synthèse

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé
- Marqueur dérivé du chromosome 18

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé
- Marqueur dérivé du chromosome 18
- Points de cassures identifiés en CGHarray → pronostic difficile à évaluer

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé
- Marqueur dérivé du chromosome 18
- Points de cassures identifiés en CGHarray → pronostic difficile à évaluer
- Analyse des caryotypes parentaux : RAS

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé
- Marqueur dérivé du chromosome 18
- Points de cassures identifiés en CGHarray → pronostic difficile à évaluer
- Analyse des caryotypes parentaux : RAS
- Etude du placenta : Confirme locus SRY et marqueur

✓ Synthèse

mos47,XX,+mar[14]/46,XX[2].ish der(18)(:p11.21>q11.2:)(D18Z1+)[128/150],der(X)(SRY+,DXZ1+)[50/50]

- Phénotype masculin confirmé
- Marqueur dérivé du chromosome 18
- Points de cassures identifiés en CGHarray → pronostic difficile à évaluer
- Analyse des caryotypes parentaux : RAS
- Etude du placenta : Confirme locus SRY et marqueur

Aujourd'hui le bébé va bien 😊

Cas n°3

- Femme 42 ans

Cas n°3

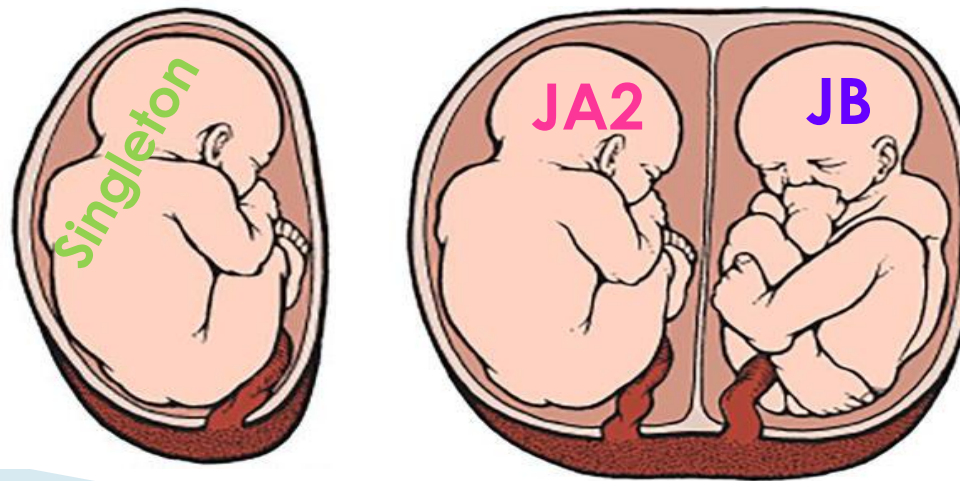
- Femme 42 ans
- Primipare

Cas n°3

- Femme 42 ans
- Primipare
- Ø signes d'appels échographiques

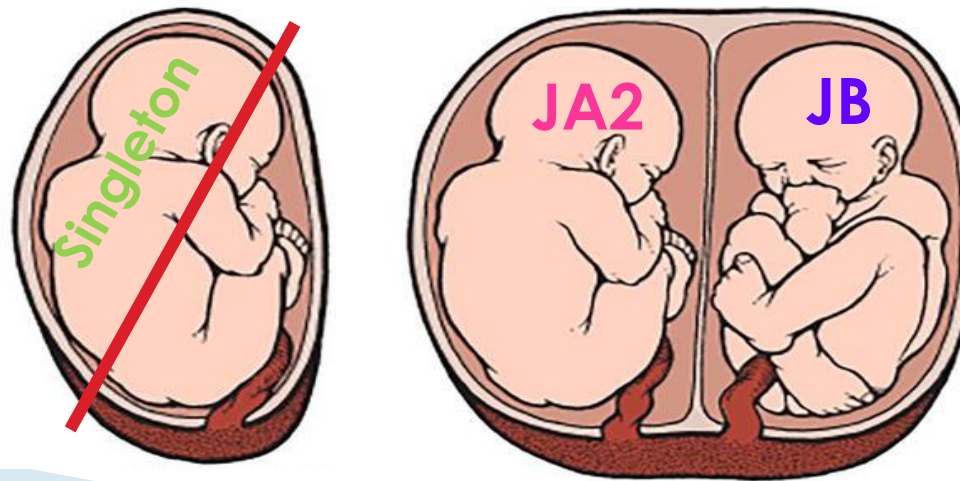
Cas n°3

- Femme 42 ans
- Primipare
- Ø signes d'appels échographiques
- Grossesse bichoriale triamniotique



Cas n°3

- Femme 42 ans
- Primipare
- Ø signes d'appels échographiques
- Grossesse bichoriale triamniotique



► DPNI à 14 SA

▶ **DPNI à 14 SA**

- Méthode utilisée : VeriSeq sur séquenceur NextSeq

▶ **DPNI à 14 SA**

- Méthode utilisée : VeriSeq sur séquenceur NextSeq

➤ Profil évocateur d'une trisomie 21

▶ **DPNI à 14 SA**

- Méthode utilisée : VeriSeq sur séquenceur NextSeq

➤ Profil évocateur d'une trisomie 21

➤ Fraction foétale estimée à 12%

▶ **DPNI à 14 SA**

- Méthode utilisée : VeriSeq sur séquenceur NextSeq

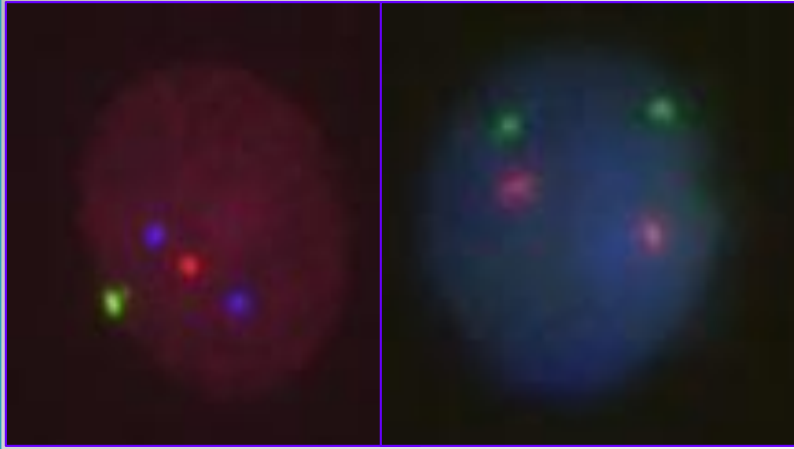
➤ Profil évocateur d'une trisomie 21

➤ Fraction foétale estimée à 12%

→ **Demande d'amniocentèse**

► Amniocentèse à 16 SA

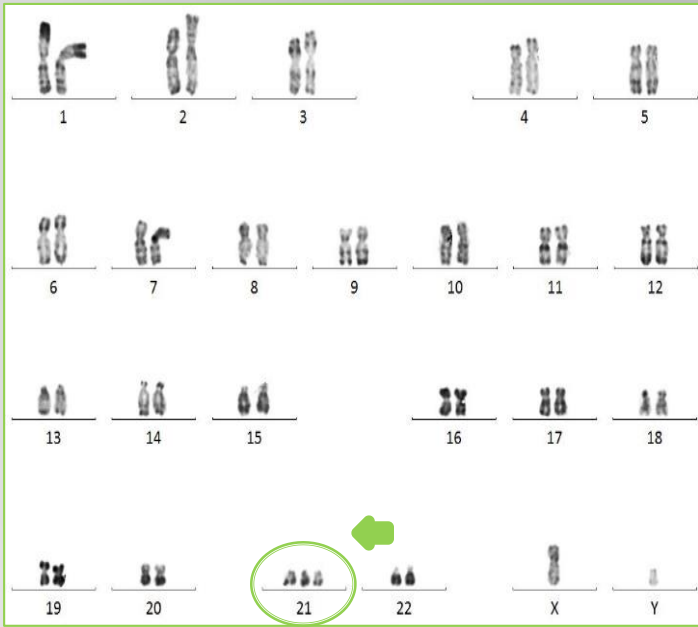
► Amniocentèse à 16 SA

	JA	JB
FISH sur natif	Non interprétable	Aneucyte normal XY CEP 18 CEP X CEP Y LSI 13 LSI 21 

► Amniocentèse à 16 SA

	JA	JB
FISH sur natif	Non interprétable	Aneucyte normal XY
aCGH sur natif	T21 homogène	Normale

► Amniocentèse à 16 SA

	JA	JB
FISH sur natif	Non interprétable	Aneucyte normal XY
aCGH sur natif	T21 homogène	Normale
Caryotype sur culture	T21 mosaïque 50% 	Non réalisé

► Amniocentèse à 16 SA

	JA	JB
FISH sur natif	Non interprétable	Aneucyte normal XY
aCGH sur natif	T21 homogène	Normale
Caryotype sur culture	T21 mosaïque 50%	Non réalisé
Discordance	aCGH T21 Homogène $\neq$ Caryotype T21 Mosaïque } $\neq$ Ø SAE	Pas de discordance

► Amniocentèse à 16 SA

	JA	JB
FISH sur natif	Non interprétable	Aneucyte normal XY
aCGH sur natif	T21 homogène	Normale
Caryotype sur culture	T21 mosaïque 50%	Non réalisé
Discordance	aCGH T21 Homogène $\neq$ Caryotype T21 Mosaïque } $\neq$ Ø SAE	Pas de discordance

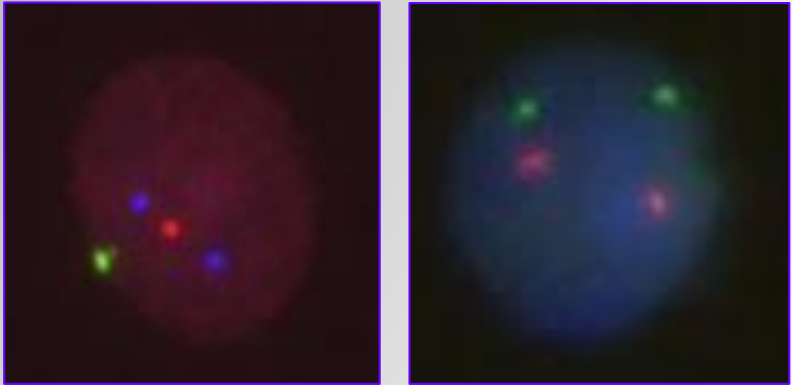
→ Demande de 2^{ème} prélèvement

► Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

► Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

	JA2	JB2
--	-----	-----

► Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

	JA2	JB2
FISH sur natif	Aneucyte normal XY CEP 18 CEP X CEP Y LSI 13 LSI 21 	Aneucyte normal XY CEP 18 CEP X CEP Y LSI 13 LSI 21 

► Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

	JA2	JB2
FISH sur natif	Aneucyte normal XY	Aneucyte normal XY
Caryotype sur culture	46,XY Sans anomalie visible	Non réalisé Résultat concordant avec le 1 ^{er} prélèvement

► 2^{nde} Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

Pas de T21 retrouvée ni sur JA2, ni sur JB2

► 2^{nde} Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

Pas de T21 retrouvée ni sur JA2, ni sur JB2

✱ Contamination par le singleton ?

► 2^{nde} Amniocentèse à 21 SA pour confirmation

Pas de T21 retrouvée ni sur JA2, ni sur JB2

✱ Contamination par le singleton ?

→ Analyse par microsatellites de l'ADN de
JA1, JA2, JB et de leurs parents

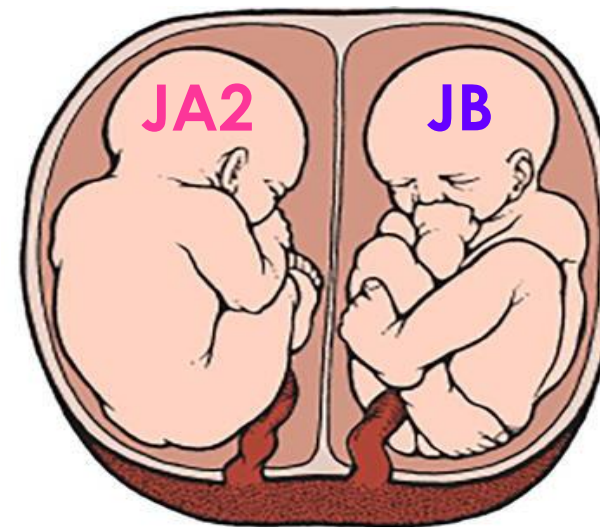
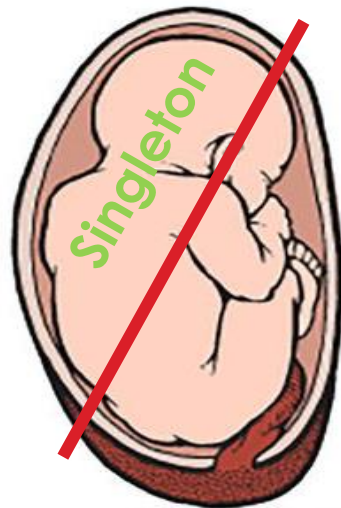
✓ Résultats

✓ Résultats

Profils différents

Profils identiques

JA1 ≠ JA2



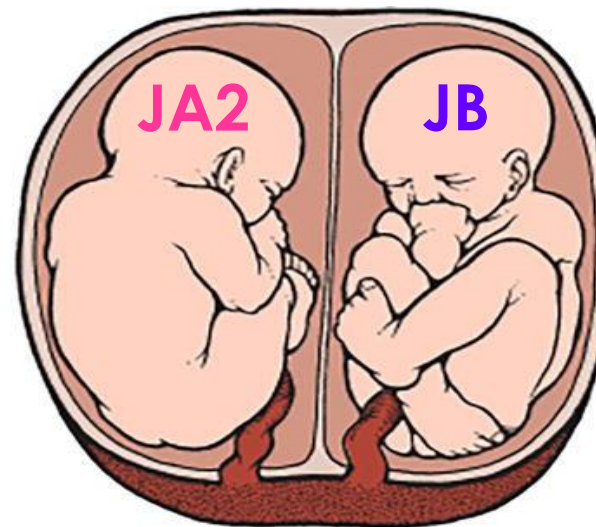
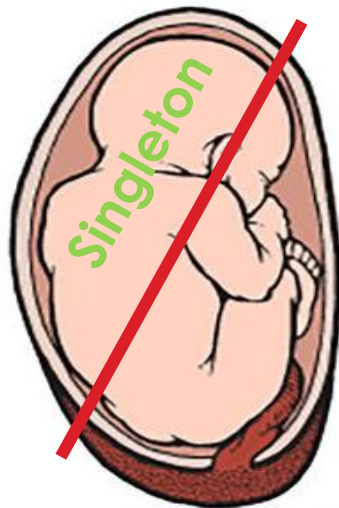
✓ Résultats

Profils différents

Profils identiques

JA1 $\neq$ JA2

JA1 $\neq$ JB



✓ Résultats

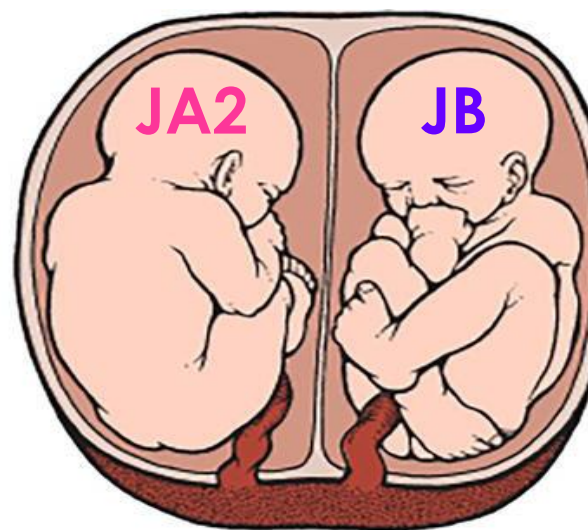
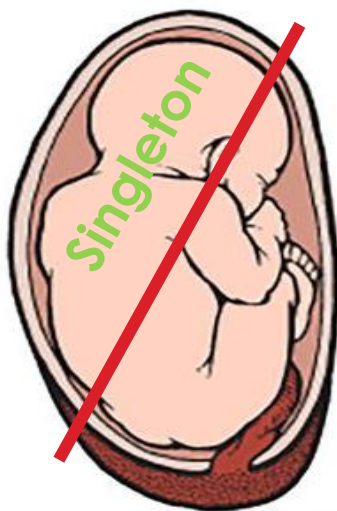
Profils différents

JA1 $\neq$ JA2

JA1 $\neq$ JB

Profils identiques

JA2 = JB



✓ Synthèse

Profils différents

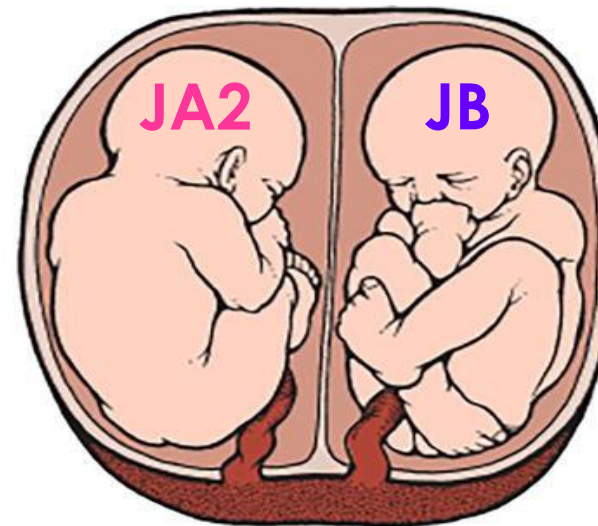
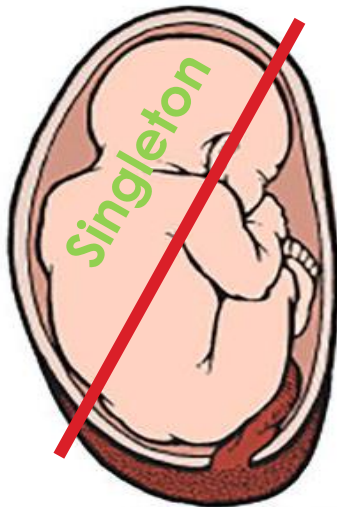
JA1 $\neq$ JA2

JA1 $\neq$ JB

Profils identiques

JA2 = JB

Contamination du 1^{er}
prélèvement de LA du JA1
par le LA du **singleton**
(47,XY,+21)



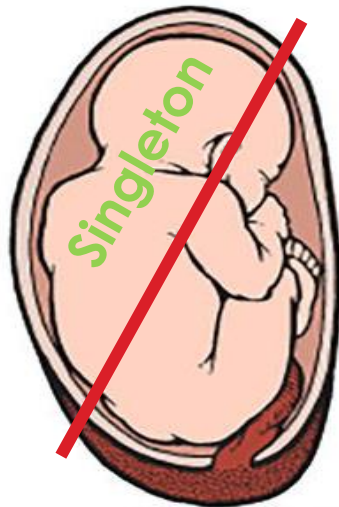
✓ Synthèse

Profils différents

JA1 ≠ JA2

JA1 ≠ JB

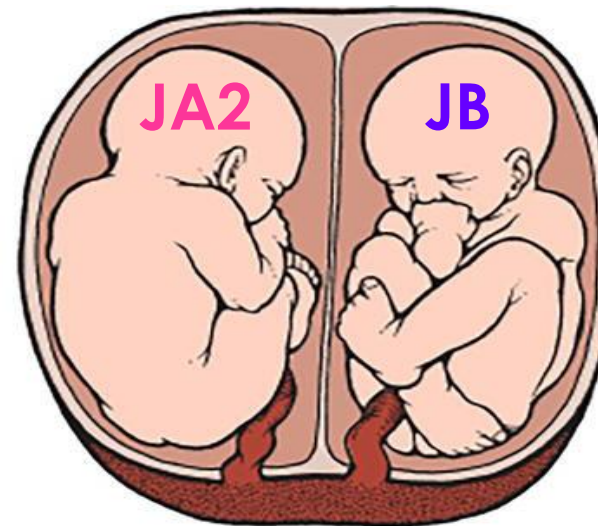
Contamination du 1^{er}
prélèvement de LA du JA1
par le LA du **singleton**
(47,XY,+21)



Profils identiques

JA2 = JB

Jumeaux monozygotes
♂



Bilan

Bilan

Cas n°1

DPNI
aneuploidies multiples

Bilan

Cas n°1

DPNI
aneuploïdies multiples

→ lymphome B
d'origine maternelle

Bilan

Cas n°1

Cas n°2

DPNI
aneuploïdies multiples

DPNI
évocateur d'une T18

→ lymphome B
d'origine maternelle

Bilan

Cas n°1	Cas n°2
DPNI aneuploïdies multiples	DPNI évocateur d'une T18
→ lymphome B d'origine maternelle	→ dérivé hétérochromatique du chromosome 18

Bilan

Cas n°1	Cas n°2	Cas n°3
DPNI aneuploïdies multiples	DPNI évocateur d'une T18	DPNI évocateur d'une T21
→ lymphome B d'origine maternelle	→ dérivé hétérochromatique du chromosome 18	

Bilan

Cas n°1	Cas n°2	Cas n°3
DPNI aneuploïdies multiples	DPNI évocateur d'une T18	DPNI évocateur d'une T21
→ lymphome B d'origine maternelle	→ dérivé hétérochromatique du chromosome 18	→ provenant d'un triplet décédé mais diagnostiquée par excès chez un jumeau

Conclusion

Conclusion

✓ Prudence à l'exploitation des résultats



Conclusion

- ✓ Prudence à l'exploitation des résultats
- ✓ Corrélation des aspects cliniques avec les résultats



Conclusion

- ✓ Prudence à l'exploitation des résultats
- ✓ Corrélation des aspects cliniques avec les résultats
- ✓ Examens complémentaires pour confirmation



Merci de votre attention 😊



L'équipe de Cytogénétique du CHU ROUEN