

**Fréquence et formes cytogénétiques de la trisomie 21 au laboratoire d'Histologie,
Embryologie et Cytogénétique du CHU de Cocody (Côte d'Ivoire)**
**Frequency and cytogenetic forms of chromosome 21 trisomy in the Histology, Embryology
and Cytogenetics laboratory of the Cocody University Hospital (Ivory Coast)**

Goulai BYEB¹, Tuo WTA², Coulibaly QD¹

1. Laboratoire d'Histologie, Embryologie et Cytogénétique, UFR Sciences Médicales Abidjan, Université Félix Houphouët-Boigny (UFHB), Côte d'Ivoire
2. Laboratoire d'Histologie, Embryologie et Cytogénétique, UFR Sciences Médicales de Bouaké, Université Alassane Ouattara, Côte d'Ivoire

Correspondant : Dr Goulai Bi You Etienne Bazago, Laboratoire d'Histologie, Embryologie et Cytogénétique, UFR Sciences Médicales Abidjan, Université Félix Houphouët-Boigny (UFHB), Côte d'Ivoire. Téléphone : +225 0757329674, E-mail : bigoulai@yahoo.com

RESUME

Introduction : La trisomie 21, anomalie chromosomique la plus fréquente, est à l'origine du syndrome de Down. Les objectifs de ce travail étaient d'étudier les caractéristiques de la trisomie 21 au CHU de Cocody afin d'optimiser la prise en charge. **Méthodes** : il s'agissait d'une étude rétrospective menée sur 105 caryotypes réalisés en Côte d'Ivoire entre 2015 et 2024. **Résultats** : 16 cas de trisomie 21 ont été identifiés sur les 105 caryotypes analysés, avec une prédominance masculine (sex-ratio de 1,5) et un âge moyen au diagnostic de 13 mois. Le diagnostic a été principalement posé en période néonatale ou infantile, souvent motivé par des signes cliniques tels que des dysmorphies faciales (12/16 cas) ou des syndromes polymalformatifs (3/16 cas). Sur le plan cytogénétique, la trisomie libre homogène était la forme la plus courante (15/16 cas), tandis que la translocation robertsonienne était plus rare (1/16 cas). **Conclusion** : Ces données plaident en faveur d'un renforcement des capacités de diagnostic de la trisomie 21. En effet un diagnostic précis et précoce est essentiel pour un conseil génétique adapté et une prise en charge optimale.

Mots-clés : Trisomie 21, Caryotype, Conseil génétique, Côte d'Ivoire

SUMMARY

Introduction and objective: Trisomy 21, the most common chromosomal anomaly, is the cause of Down syndrome. The objectives of this work were to study the characteristics of Down syndrome at Cocody University Hospital in order to optimize treatment. **Methods**: this was a retrospective study carried out on 105 karyotypes carried out in Côte d'Ivoire between 2015 and 2024. **Results**: 16 cases of Down syndrome were identified out of the 105 karyotypes analyzed, with a male predominance (sex ratio of 1.5) and an average age at diagnosis of 13 months. The diagnosis was mainly made in the neonatal or infantile period, often motivated by clinical signs such as facial dysmorphisms (12/16 cases) or polymalformative syndromes (3/16 cases). Cytogenetically, homogeneous free trisomy was the most common form (15/16 cases), while Robertsonian translocation was rarer (1/16 cases). **Conclusion**: These data argue in favor of strengthening diagnostic capabilities for Down syndrome. Indeed, accurate and early diagnosis is essential for appropriate genetic counseling and optimal care.

Keywords: Down syndrome, Karyotype, Genetic counseling, Ivory Coast

INTRODUCTION

Le caryotype, ensemble des chromosomes d'une cellule classés par paire de chromosomes homologues, est constitué de 23 paires de chromosomes chez l'homme [1]. Toute modification du nombre ou de la structure des chromosomes est appelée anomalie chromosomique. Celles-ci peuvent être constitutionnelles (présentes dès la conception) ou ac-

quises (survenant au cours de la vie) [1]. Les trisomies, dont la trisomie 21 est la plus connue, sont associées à plusieurs phénotypes dont les dysmorphies faciales, les malformations congénitales et les déficiences intellectuelles [2–4]. La trisomie 21, l'anomalie chromosomique la plus fréquente chez les nouveau-nés vivants, résulte de la présence d'un chromosome supplémentaire sur la 21^{ème} paire [5]. Elle est à l'origine du syndrome de Down, caractérisé par

des déficiences physiques et intellectuelles importantes, ainsi que des complications médicales variées [6,7]. En Afrique, notamment en Côte d'Ivoire, le syndrome de Down pose des défis spécifiques liés aux ressources limitées, aux croyances culturelles et à un manque de connaissances sur cette maladie [8]. Les études menées dans la région mettent en évidence un besoin accru de dépistage, de diagnostic précoce et de prise en charge adaptée des personnes atteintes du syndrome de Down [9]. Cette étude a pour objectif de caractériser la trisomie 21 en Côte d'Ivoire. Plus spécifiquement, il s'agira de décrire le profil sociodémographique des patients, de déterminer la prévalence de la trisomie 21 et d'identifier les différentes formes cytogénétiques.

METHODES

Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive qui a couvert une période de dix ans (2015-2024) au sein du laboratoire d'Histologie, Embryologie et Cytogénétique du CHU de Cocody (Côte d'Ivoire). Les caryotypes étaient en bande G réalisés sur des lymphocytes sanguins des patients admis dans ce laboratoire. Les métaphases ont été visualisées à l'aide d'un microscope optique et interprétées selon les recommandations internationales de la nomenclature cytogénétique humaine (ISCN). En utilisant le registre dédié, nous avons collecté les données relatives au caryotype. Les variables. Les variables étudiées étaient l'âge au moment du diagnostic, le sexe, le motif de demande (dysmorphie faciale, syndromes polymalformatifs) et la formule chromosomique. Les variables ont été soumises à une analyse statistique descriptive à l'aide du logiciel Excel. Tout au long de cette étude, l'anonymat et la confidentialité des données ont été rigoureusement respectés.

RESULTATS

Sur les 105 caryotypes analysés, 26 anomalies chromosomiques ont été identifiées dont 16 cas de trisomie 21 (16/105) (Figure 1).

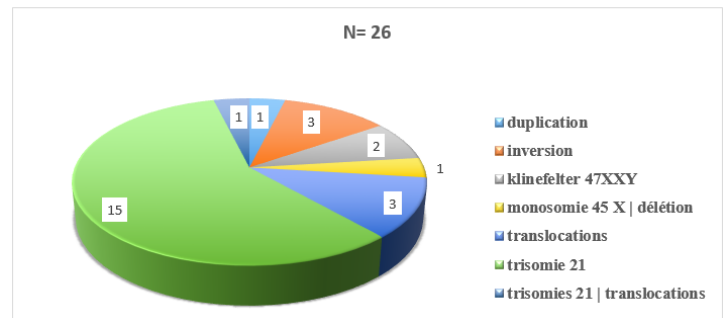


Figure 1 : Différentes anomalies chromosomiques observées

Il y avait une prédominance masculine avec un sex-ratio de 1,5. L'âge moyen des patients était de 13 mois. Le diagnostic était principalement posé en période néonatale et infantile avant l'âge de deux ans (11/16 cas), motivé le plus souvent par la présence de dysmorphies faciales (12/16 cas) dont les plus fréquentes étaient l'hypertélorisme et la protrusion linguale. Des syndromes polymalformatifs associant syndactylie et hernies ombilicales ont également été observés dans 3 cas. Deux formes de trisomie 21 ont été identifiées (Figures 2 et 3) : la trisomie libre homogène, forme la plus fréquente (15/16 cas), et la trisomie par translocation robertsonienne, forme plus rare (1/16 cas).

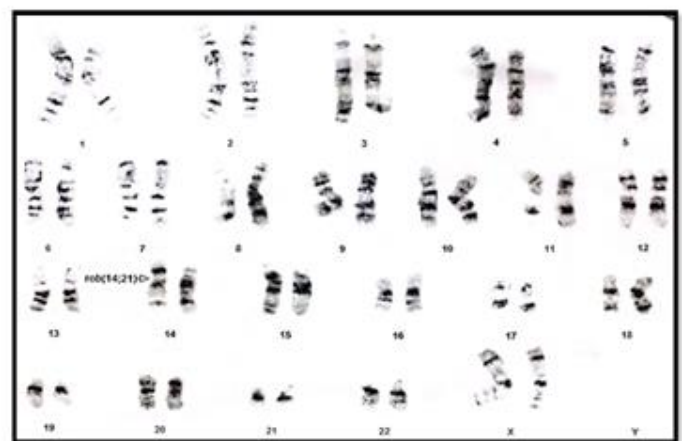


Figure 2 : Garniture chromosomique de type féminin présentant une trisomie 21 par translocation robertsonienne 14, 21 : 46, XX, rob (14 ; 21) (p11.1, p11.1)

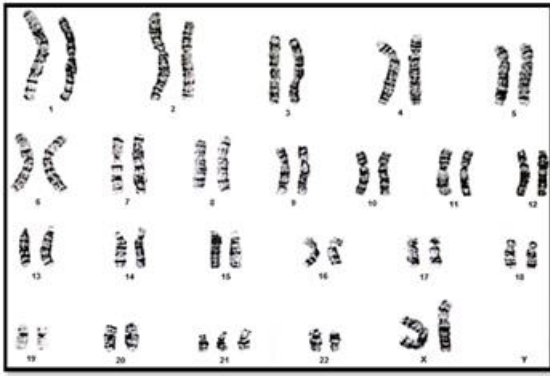


Figure 3 : Garniture chromosomique de type féminin présentant une trisomie 21 libre (47, XX, +21)

DISCUSSION

Plusieurs caryotypes analysés présentaient des anomalies chromosomiques (26/105) dont la plus fréquente était la trisomie 21 (16/26 cas). Ces résultats, bien que basés sur un échantillon relativement faible comparé à la précédente cohorte hospitalière (45 cas) sont en accord avec la littérature [10]. En effet, la trisomie 21 demeure la plus fréquente des aneuploïdies avec une incidence annuelle de 1 sur 700 à 800 naissances vivantes [6]. Cependant, l'incidence annuelle observée (1,5 cas) dans cette étude, bien qu'elle soit hospitalière, s'avère significativement inférieure à l'incidence théorique (environ 900 cas). Par conséquent, les anomalies chromosomiques demeurent sous-diagnostiquées. Inversement, la mise en œuvre d'une stratégie de dépistage prénatal associée à la possibilité d'interruption médicale de grossesse, couplée à un diagnostic néonatal systématique, telle qu'implémentée en France, a conduit à une diminution notable de l'incidence moyenne de la trisomie 21, désormais estimée à un cas pour 2 000 naissances [11,12]. Aussi, la prise en charge précoce et adaptée a permis d'améliorer considérablement le pronostic vital des personnes atteintes de cette trisomie, avec une espérance de vie évaluée à 60 ans en 2019 [12]. Par ailleurs, cette étude a révélé une prédominance masculine (9/16), avec un sex-ratio de 1,5. Ces résultats sont un peu en hausse par rapport aux données de la littérature selon lesquelles les garçons et les filles sont également touchés par la trisomie 21 [5]. Cette différence pourrait s'expliquer par la faible taille de l'échantillon.

L'âge moyen des patients était de 13 mois et la majorité (11/16) a été diagnostiquée au cours des deux premières années de vie. Le diagnostic tardif dans certains cas peut être attribué à une sensibilisation limitée sur la trisomie 21 parmi les parents et les prestataires de soins de santé, ainsi qu'à des ressources et des infrastructures insuffisantes. En outre, les manifestations cliniques les plus courantes dans cette étude étaient les dysmorphies faciales (12/16), suivies des syndromes polymalformatifs impliquant une syndactylie, une polydactylie et des hernies de la paroi abdominale (3/16), conformément aux rapports précédents [10]. Par ailleurs, la caractérisation précise de la forme cytogénétique de la trisomie 21 revêt une importance capitale dans le cadre du conseil génétique. En effet, le risque de récurrence, variable selon le type de trisomie 21, est généralement faible en cas de trisomie libre, mais peut être significativement plus élevé en cas de translocation [13]. Ainsi, l'analyse cytogénétique a révélé deux formes de trisomie 21 dans cette étude : la trisomie 21 libre homogène, la plus fréquente (15/16), et la trisomie 21 par translocation robertsonienne (1/16). Aucune mosaïque n'a été mise en évidence. Ces résultats sont en concordance avec les données de la littérature [14]. La trisomie 21 libre est consécutive à des erreurs de méiose liées à l'âge maternel et à des altérations de la réparation de l'ADN [14]. Ainsi, un diagnostic prénatal, particulièrement indiqué chez les femmes de plus de 35 ans permettrait d'anticiper la prise en charge et d'accompagner les familles concernées. La translocation robertsonienne, quant à elle, résulte d'une fusion anormale entre les chromosomes 14 et 21.

CONCLUSION

Les formes de trisomie 21 identifiées sont essentiellement la trisomie libre homogène et la translocation robertsonienne. En tant qu'une cause importante de déficience intellectuelle, la trisomie 21 requiert une approche préventive multifactorielle. Celle-ci doit s'articuler autour du développement d'outils de diagnostic moléculaire de pointe, de la formation spécialisée en génétique des professionnels de santé et de la mise en place de consultations génétiques systématiques.

REFERENCES

1. Dimassi S, Tilla M et Sanlaville D. Anomalies chromosomiques. *J Pediatr Pueric* 2017; 30 (5–6) :249–70.
2. Gug C, Raiu A, Navolan D, Drăgan I, Groza IM, Păpurică M, et al. Incidence and spectrum of chromosome abnormalities in miscarriage samples: a retrospective study of 330 Cases. *Cytogenet Genome Res.* 2019; 158 (4):171–83.
3. Bozhinovski Gj, Terzikj M, Kubelka-Sabit K, Jasar Dz, Lazarevski S, Livrinova V, et al. Chromosomal abnormalities in early pregnancy losses: a study of 900 samples. *Balk J Med Genet.* 2023;26(2):11–20.
4. Li X, Ouyang Y, Yi Y, Tan Y and Lu G. Correlation analysis between ultrasound findings and abnormal karyotypes in the embryos from early pregnancy loss after in vitro fertilization-embryo transfer. *J Assist Reprod Genet* 2017;34(1):43–50.
5. Rossant-Lumbroso. La trisomie 21 (syndrome de Down) : symptômes et prise en charge 2022.
6. Deh ZP, Dieth MJA, Coulibaly, QD, Bouatinin OMA, Goulai BYEB, Okon AJL, et al. Correlation between Reasons for prescription and karyotype results in patients referred for suspected chromosomal abnormalities. *Open J Genet.* 2023;97–103.
7. Robinson J, Pompe MT and Gerth-Kahlert C. Challenges in patients with trisomy 21: a review of current knowledge and recommendations. *J Ophthalmol.* 2021;2021:1–7.
8. Sahi B, Tra BTI et Sahi K. Sexe, type de familiarité et perception du handicap mental chez des individus vivant en Côte d’Ivoire (cas de la trisomie 21). *Eur Sci J ESJ.* 2019;15(16):45–56.
9. N’Dri KM, Yaya I, Zigoli R, Ayabakan FE, Ipou SY and Moke B. Impact of children with multiple disabilities on families in Abidjan. *Sante Publique (Paris).* 2018;30(1):135–41.
10. Azonbakin S, Yakoubou A, Olatounde M, Adjagba M, Alao MJ, Lalèye A. Manifestations clinique et cytogénétique du syndrome de Down chez les enfants reçus au laboratoire de cytogénétique de la FSS de Cotonou (Bénin). *J Afr Pediatr Genet Med.* 2024;23:26–30.
11. Atallah A, Leport H, Sault C, de la Fournière B, Huissoud C and Cortet M. Combined first trimester screening for trisomy 21: Assessment of excess risk in case of free β -human chorionic gonadotrophin between 5 and 10 multiples of the median. *Int J Gynecol Obstet.* 2023;162(2):676–83.
12. Tuppin P, Barthelemy P, Debeugny G and Rachas A. A french nationwide study compared various conditions and healthcare use of individuals < 65 years with a Down’s syndrome to those without. *Sci Rep* 2023;13(1):1–14.
13. Eunpu D, McDonald MD and HE Zackai. Trisomy 21 rate in second-degree relatives. *Am J Med Genet.* 1986;25(2):361–3.
14. Sánchez-Pavón E, Mendoza H and García-Ferreira J. Trisomy 21 and Assisted Reproductive Technologies: A review. *J Bras Reprod Assist.* 2022;26(1):129–41.