

# Découverte fortuite d'un Syndrome de Cat-Eye au décours d'une analyse cytogénétique hématologique

---

ELISE BOUDRY



# Madame P. 43 ans

---

- Entrée pour thrombopénie < 10000 plaquettes, pétéchies depuis 3 jrs,  
Pas de syndrome hémorragique, d'évènement infectieux, ni de prise récente médicamenteuse
- ATCD : PAR suivie depuis 10 ans (multitraitée par immunosuppresseurs), CIV
- Examen clinique: absence d'adénopathies, d'hépatosplénomégalie
- Biologie: thrombopénie sévère, anémie microcytaire, lymphopénie, réticulocytose normale

Hypothèse: Thrombopénie probablement immunologique

MAIS devant ATCD PAR multitraitée:

Médullogramme, caryotype et immunophénotypage

Recherche d'une lymphoprolifération sous-jacente : LNH secondaire ?

# Madame P. 43 ans

---

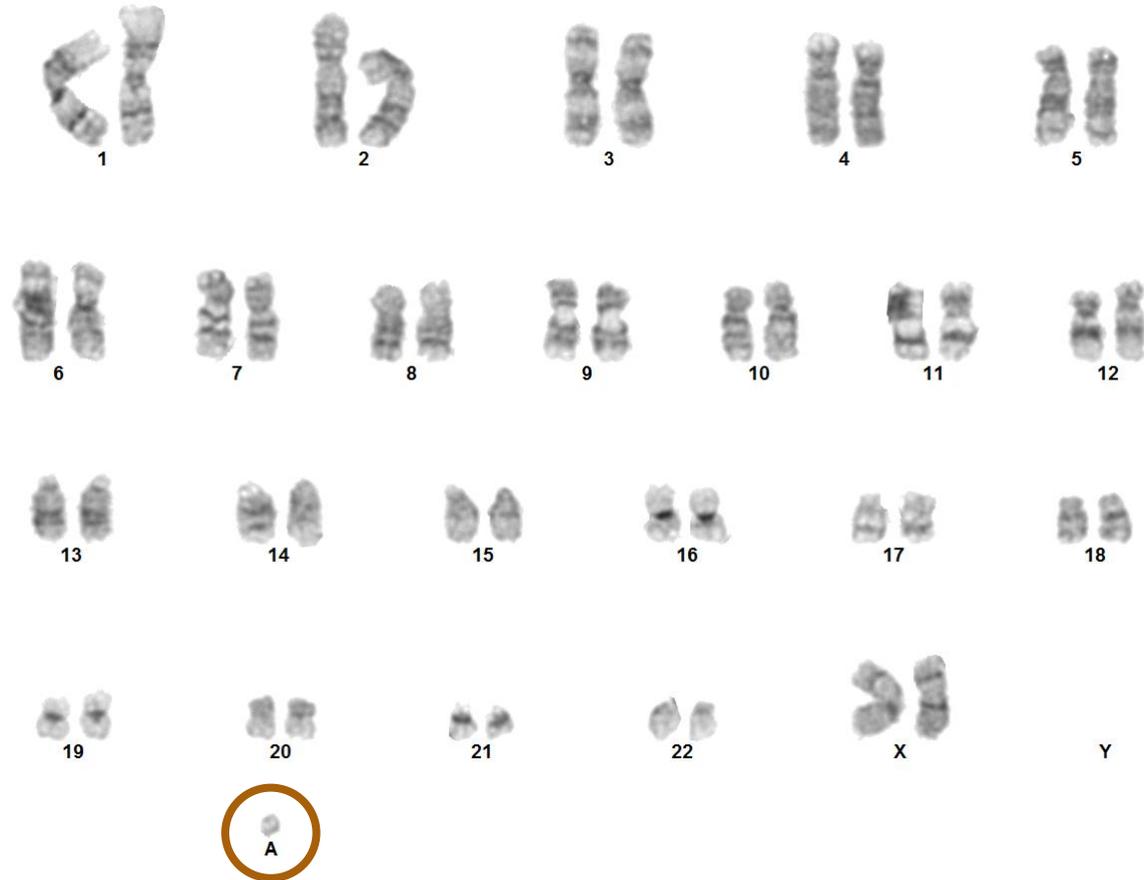
- CMF: absence de monotypie
- Myélogramme: Aspect compatible avec une thrombopénie d'origine périphérique (frottis médullaire riche, nombreux mégacaryocytes),

Absence de lymphoprolifération sous-jacente

# Caryotype

➤ 24h et 96h ampliB

Présence d'un chromosome marqueur en anneau en mosaïque dans les 2 types de culture



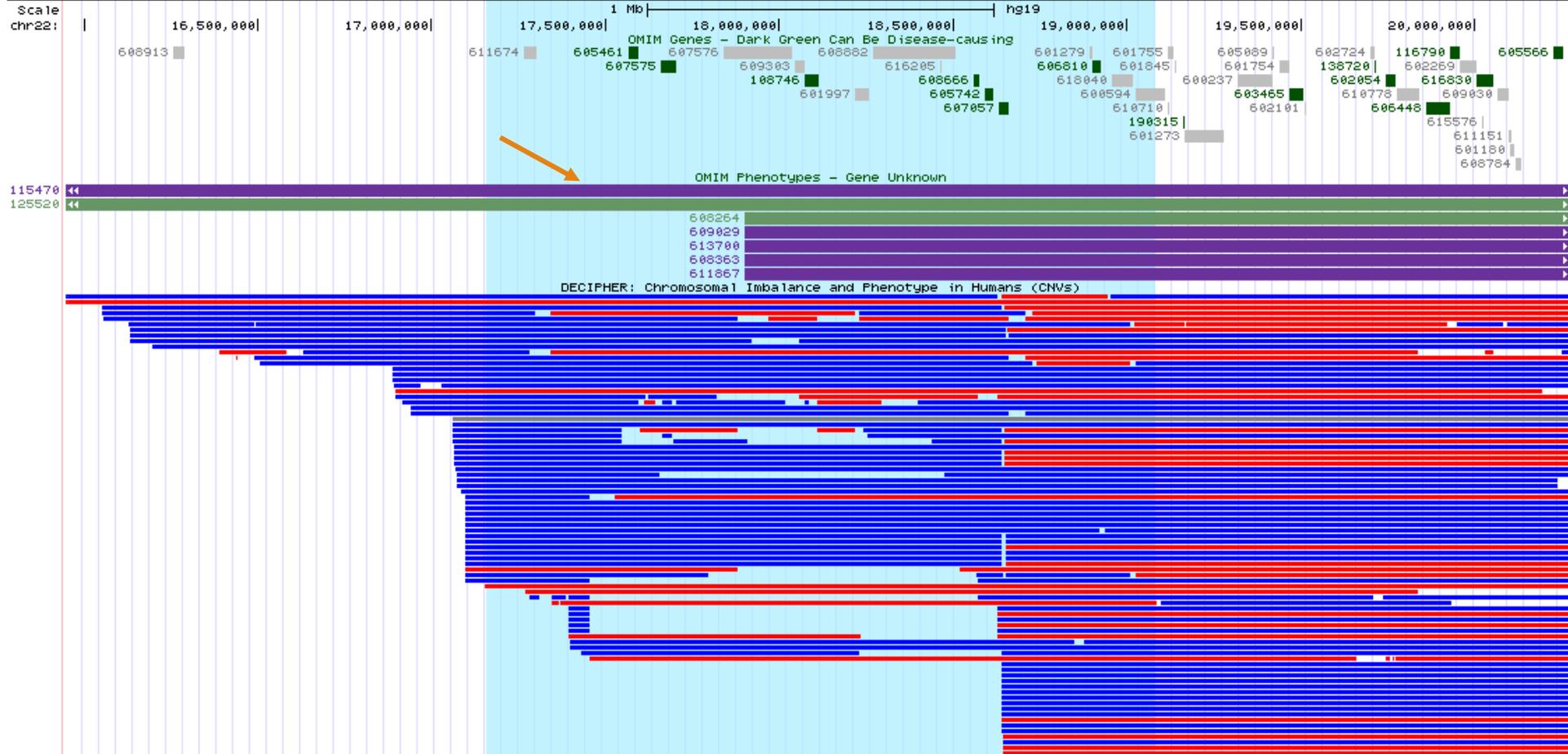


# UCSC Genome Browser on Human Feb. 2009 (GRCh37/hg19) Assembly

move <<< << < > >> >>> zoom in 1.5x 3x 10x base zoom out 1.5x 3x 10x 100x

chr22:15,947,353-20,291,237 4,343,885 bp.

chr22 (q11.1-q11.21) 22p13 22p12 22p11.2 22q11.21 22q11.23 22q12.1 22q12.2 22q12.3 22q13.1 22q13.2 22q13.31 13.33



# 115470

## CAT EYE SYNDROME; CES

*Alternative titles; symbols*

SCHMID-FRACCARO SYNDROME  
CHROMOSOME 22 PARTIAL TETRASOMY  
INV DUP(22)(q11)

*Cytogenetic location: 22q11    Genomic coordinates (GRCh38): 22:15,000,000-25,500,000*

### Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
<a href="#">22q11</a>	Cat eye syndrome	<a href="#">115470</a>	<u>AD</u>	<u>±</u>

# Cat-eye syndrome

1/75000

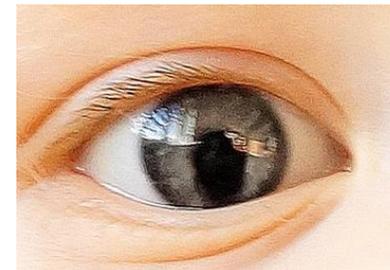
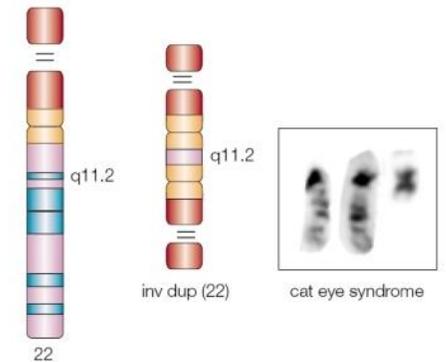
trisomie/tétrasomie 22q proximale, le plus souvent chromosome marqueur surnuméraire dicentrique (idic(22)(pter->q11.2::q11.2->pter)

Triade classique (40%): atrésie anale, colobome de l'iris et anomalies pré-auriculaires

Hétérogénéité clinique +++

Autres malformations congénitales: cardiopathie (notamment anomalies du retour veineux pulmonaire et tétralogie de Fallot), malformations rénales, squelettiques

Déficit intellectuel 30 % des patients environ



## **FORMULE CHROMOSOMIQUE (SELON ISCN EN VIGUEUR) :**

47,XX,+r?c[7]/46,XX[13]

## **INTERPRETATION DU RESULTAT :**

Caryotype féminin à 47 chromosomes mettant en évidence un petit chromosome surnuméraire en anneau dans 35% des métaphases analysées sur les deux types de culture effectués, culture type "myéloïde" et culture type "lymphoïde". La caractérisation de ce marqueur par CGH-array montre qu'il s'agit d'un marqueur composé de matériel génétique du chromosome 22 aboutissant à un excès de copie de la région q11.1 à q11.21 (2 Méga-bases).

Compte tenu de la présence de ce marqueur dans deux types cellulaires distincts (lymphocytes et cellules myéloïdes), dans le contexte d'une moelle non informative, et de la récurrence de ce variant dans les bases de données médicales constitutionnelles, l'hypothèse d'un marqueur d'origine constitutionnelle plutôt qu'acquise est privilégiée. Un caryotype constitutionnel et un conseil génétique sont recommandés.

# Conseil génétique

---

Mme P. née à terme, mensurations dans les normes

Prise en charge en période néonatale pour un retour veineux pulmonaire anormal et CIV

2 appendices pré-auriculaires gauches, pied talus valgus, scoliose, malformation bilatérale des rotules

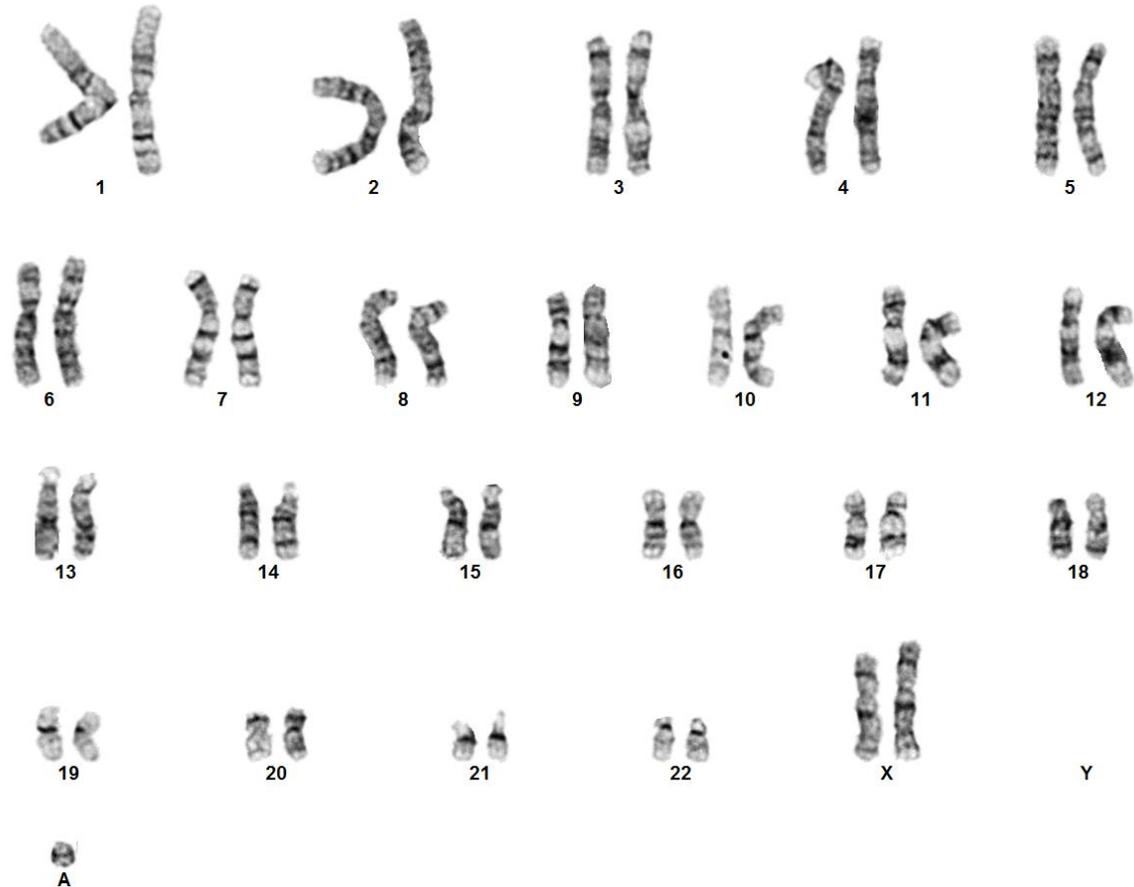
PAR diagnostiquée en 1996

Paralysie latérale des muscles externes de l'œil,

⇒ caryotype constitutionnel sur sang

# Caryotype lymphocytaire

mos 47,XX,+r(22)(q11.1q11.21)[10]/46,XX[14]



# Enquête familiale

---

Caryo en cours chez le papa

ATCD paternel:

suivi pour une neuropathie périphérique inflammatoire

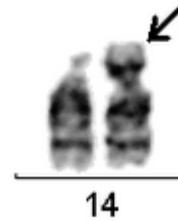
Paralysie progressive de l'abduction de l'œil ⇨ strabisme divergent

**Atrophie rénale unilatérale**, kystes rénaux

# En pratique, quand penser à une anomalie constitutionnelle ?



- translocation robertsonienne homogène



- translocation  $t(11;22)(q23.3;q11.2)$  homogène



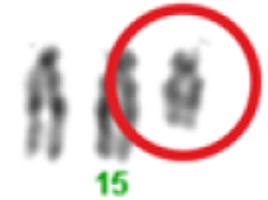
- translocation réciproque équilibrée non récurrente en cytogénétique héματο, homogène :  
CONSTIT ou HEMATO, à contrôler lors de la rémission

# En pratique, quand penser à une anomalie constitutionnelle ?



- petits marqueurs surnuméraires, en mosaïque ou homogène, dérivés d'acrocentriques :

CONSTIT ?



- anomalies des gonosomes

XYY: CONSTIT (Double Y)

XXY: CONSTIT (Klinefelter)

45,X chez un homme: perte de l'Y acquise avec un pourcentage de cellules augmentant avec l'âge

45,X chez une femme: acquis ou constit, à confronter à la clinique (Turner?)

- En général, toute anomalie non concordante avec le reste du bilan biologique, d'autant plus si retrouvée dans plusieurs types de culture

⇒ Importance des données cliniques et biologiques +

⇒ Réalisation d'un caryotype constitutionnel sur sang OU frottis jugal, biopsie de peau pour préciser conseil génétique chez le patient ET sa famille