

Soutien et Information



Rare Chromosome Disorder Support Group
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE,
United Kingdom
Tel: +44 (0) 1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Valentin APAC
52, la Butte Églantine 95610 ÉRAGNY, FRANCE
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Autres associations ou groupe de soutien français

Vivre son deuil	www.vivre-son-deuil.com
Soins palliatifs en maternité	www.association-spama.com
Petite Emilie	https://petiteemilie.org
L'enfant sans nom – parents endeuillés	https://lenfantsansnom.fr
Groupe Polyhandicap France	https://gpf.asso.fr

Uniquè mentionne un certain nombre d'associations et de sites internet centrés sur l'aide aux familles désireuses d'informations. Toutefois, ces indications n'engagent pas sa responsabilité ni le fait qu'elle cautionne leur contenu.

Uniquè est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche.

Si vous souhaitez apporter votre soutien, même modeste, à nos travaux vous pouvez déposer vos dons sur notre site :

www.rarechromo.org/donate **Aidez-nous à vous aider !**

Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Il est conseillé aux familles de consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec le diagnostic génétique pour la prise en charge médico-sociale

Les informations contenues dans ce livret peuvent être considérées comme les meilleures dont nous puissions disposer au moment de leur publication. Elles ont été vérifiées par le Docteur Tessa Homfray, Spécialiste de Génétique Clinique à l'Hôpital St. George de Londres (2004), et par le Professeur Maj Hulten, Responsable du Conseil Médical de l'association Uniquè et Professeur de Génétique Clinique à l'université de Warwick (2005).

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Malan Généticienne à l'Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France et le Dr Platzer, Médecin Biologiste à Carcassonne, France. (2021)

Version 1 (PM) 2005

Copyright © Uniquè 2021



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Triploïdie

Qu'est-ce que la triploïdie ?

La triploïdie est une anomalie qui se produit lors de la conception. Le fœtus reçoit trois lots complets de chromosomes au lieu de deux. Les chromosomes correspondent aux structures microscopiques situées dans le noyau des cellules et qui portent l'information génétique. Normalement, les êtres humains possèdent 2 lots de 23 chromosomes, soit un total de 46 chromosomes. Les enfants porteurs d'une anomalie de nombre des chromosomes présentent le plus souvent des anomalies du développement (déficience intellectuelle et malformations congénitales). Les sujets porteurs d'une triploïdie ont un lot complet de chromosomes surnuméraire, soit un total de 69 chromosomes. La plupart des études menées sur les grossesses triploïdes montrent qu'environ 2/3 des grossesses concernent des garçons et environ 1/3 des filles.

La triploïdie ne doit pas être confondue avec la trisomie. Les personnes ayant une trisomie ont un seul chromosome surnuméraire, soit un total de 47 chromosomes. La trisomie impliquant le chromosome 21 qui correspond au syndrome de Down (terme anciennement utilisé) est la trisomie la plus connue.

Un enfant porteur d'une triploïdie est-il viable ?

2 grossesses triploïdes sur 3 se terminent par une fausse couche spontanée au cours du 1^{er} trimestre de la grossesse et presque tous les autres enfants naissent mort-nés ou décèdent peu de temps après la naissance. Il arrive parfois que des enfants vivent quelques heures à plusieurs semaines.

La triploïdie est-elle rare ?

On estime que cette anomalie concerne entre 1 et 3 % des grossesses confirmées.

Que s'est-il passé ?

La survenue d'une triploïdie reste exceptionnelle. Les parents ne sont pas responsables de cet évènement et n'auraient rien pu faire pour l'empêcher. Aucun facteur de risque à l'origine d'une triploïdie n'a pu être identifié. L'âge des parents ne joue en particulier aucun rôle.

Cette anomalie peut aussi bien survenir lors d'une grossesse spontanée qu'à la suite d'une procréation médicalement assistée. Quel que soit le mode de conception, il s'agit d'une anomalie chromosomique relativement fréquente au moment de la conception et qui ne donne pas toujours lieu à la formation d'un embryon.

Que se passe-t-il avec la triploïdie ?

La triploïdie peut survenir de 3 façons, quel que soit le sexe du fœtus :

- soit l'ovule est fécondé par un spermatozoïde porteur de 2 lots de chromosomes au lieu d'un (diandrie) ;
- soit l'ovule est fécondé par 2 spermatozoïdes porteur chacun d'un lot de chromosome (dispermie conduisant à une diandrie).

Dans ces 2 situations, le fœtus reçoit 2 lots de chromosomes venant du père, et un lot venant de la mère. En règle générale, les grossesses diandriques

Grossesses molaïres partielles

Afin de déterminer s'il s'agit d'une grossesse molaïre partielle, il est important d'établir de quel parent viennent les chromosomes surnuméraires. Dans ce type de grossesse, le placenta devient très gros et prend un aspect kystique ressemblant à une grappe de raisins. Ces grossesses ne se produisent pas lorsque les chromosomes surnuméraires viennent de la mère, mais lorsqu'ils viennent du père (type diandrique).

Les femmes ayant présenté une grossesse molaïre devront faire l'objet d'un suivi médical dans le but de s'assurer qu'il ne reste aucun tissu résiduel anormal – car ceux-ci peuvent évoluer par la suite et être à l'origine d'un risque minime, mais existant, d'une forme de cancer appelée choriocarcinome. Il est possible de traiter cette pathologie et le suivi médical aura pour but de s'assurer, en cas d'évolution, que l'on a bien décelé et traité le risque en question le plus tôt possible.

Le suivi médical portera en général sur une période allant de 6 mois à 2 ans.

Entamer une nouvelle grossesse

On estime qu'il n'y a pas de temps d'attente optimal pour engager une nouvelle grossesse. Toutefois, après une grossesse molaïre partielle, on conseillera généralement d'attendre la fin de la période de suivi médical. Aux femmes qui auront été suivies pendant 2 ans, on recommandera ordinairement d'attendre d'avoir retrouvé des bilans sanguins et urinaires normaux pendant 6 mois consécutifs.

Y a-t-il un risque de récurrence ?

Comme la triploïdie est en général exceptionnelle dans une famille, il n'existe pas de probabilité de récurrence supérieure à celle de la population générale. Il existe néanmoins quelques exemples extrêmement rares de familles où l'on a enregistré plus d'une grossesse triploïde. Par contre, la triploïdie se produisant couramment au moment de la conception, il est fort probable que ces récurrences de grossesses triploïdes soient dues au hasard.

En ce qui concerne la mère, qui encourt un risque de pré-éclampsie, tension artérielle et protéines urinaires, sont rigoureusement surveillées.

Si la pré-éclampsie se confirme, l'accouchement sera provoqué pour la sécurité de la mère.

La naissance

Du moment que le diagnostic de triploïdie a été posé avant la naissance, il est possible aux couples de se préparer à un accouchement normal.

Certains articles médicaux rapportent qu'un nombre important de nouveau-nés présente des difficultés respiratoires, mais les expériences parentales montrent que certains de ces enfants naissent en respirant normalement, tandis que d'autres vont avoir besoin d'un apport d'oxygène pendant un moment.

Certains de ces enfants, qui ne présentent apparemment aucun problème de santé, arriveront même à boire leurs biberons, bien que le réflexe de succion soit plutôt faible.

Les parents qui ont eu la chance de pouvoir prendre leur bébé dans leurs bras à la naissance racontent à quel point il semblait tout à fait normal. Mais il peut aussi arriver que le nouveau-né présente certains caractères particuliers tels que des doigts ou orteils accolés, ou être particulièrement menu, mais il peut aussi avoir l'apparence générale de n'importe quel autre petit nouveau-né fragile.

Vivre avec un bébé atteint de triploïdie

C'est une expérience à laquelle il est difficile de se préparer. La plupart de ces enfants ne vivent que pendant quelques heures ou quelques jours, mais il arrive aussi qu'ils puissent vivre plus longtemps. Un article médical rapporte le cas d'un de ces enfants ayant vécu jusqu'à 10 mois ½ – ce fut le plus long cas de survie enregistré. Ce petit garçon a pu rentrer chez lui et l'équipe médicale a noté qu'il souriait et semblait reconnaître ses parents et son frère. Il est finalement décédé d'une crise d'épilepsie. Le bébé dont la photo est à droite a réussi à vivre quelques jours.

En France, il existe des associations à qui vous pouvez vous adresser quel que soit votre choix, peuvent également être un soutien complémentaire :

- [Valentin APAC \(anomalie chromosomique\)](#),
- [l'association petite Emilie \(interruption médicale de grossesse\)](#),
- [l'association SPAMA \(soins palliatifs en maternité\)](#),
- [l'association nos tout petits \(deuil périnatal\)](#),
- [l'enfant sans nom-parents endeuillés \(deuil périnatal\)](#),
- [nos tout petits \(deuil périnatal\)](#),
- [vivre son deuil \(perte d'un enfant\)](#),
- [groupe polyhandicap France \(polyhandicap\)](#),
par exemple.



s'accompagnent d'un placenta de grande taille. Le fœtus a habituellement une taille normale. Il existe le plus souvent une fausse couche spontanée au 1^{er} trimestre. [Voir les grossesses molaire partielles](#) (page 7).

- soit l'ovule qui va être fécondé contient 2 lots de chromosomes maternels (digynie) à la suite d'une anomalie de division cellulaire. L'enfant possède alors 2 lots de chromosomes maternels et 1 lot de chromosomes paternels. Les grossesses digyniques se caractérisent par un petit placenta et un retard de croissance sévère dysharmonieux portant essentiellement sur le corps du fœtus. Comparé aux grossesses diandriques, les fœtus issus de grossesses digyniques vont plus souvent évoluer jusqu'au 2^{ème} trimestre de grossesse. Différentes études ont montré que 4 enfants sur 5 ayant survécu plus d'un mois après la naissance étaient issus de grossesses digyniques.

Comment diagnostique-t-on la triploïdie ?

En début de grossesse :

Dans la plupart des cas, on ne détecte la triploïdie qu'à la suite d'une fausse couche spontanée précoce. Dans les autres cas, ce sont les échographies fœtales et les tests de dépistage sanguins de routine qui font suspecter l'anomalie au cours de la grossesse. Ces examens ne permettent pas un diagnostic certain de triploïdie, mais nécessitent des recherches plus approfondies.

Ces examens varient selon les pays, mais ils permettent de détecter les 1^{ers} signes d'une grossesse triploïde et de différencier une grossesse diandrique d'une grossesse digynique.

■ la grossesse diandrique :

Au moment où est réalisée l'échographie fœtale de début de grossesse, entre 10 et 12 semaines d'aménorrhée, il existe déjà un retentissement sur le fœtus et le terme peut parfois être réévalué. L'échographie fœtale montre un placenta très développé et un fœtus de taille normale à ce stade de la grossesse. Une clarté nucale (arrière du cou) épaisse est souvent notée.

L'examen sanguin du 1^{er} trimestre montre généralement des taux élevés de β HCG libre (hormone chorionique gonadotrope) et d'AFP (alpha-fœto-protéine), alors que le taux de la PAPP-A (protéine A plasmatique associée à la grossesse) est bas.

■ la grossesse digynique :

L'échographie de début de grossesse montre un petit placenta et un retard de croissance qui concerne surtout le corps du fœtus. Le bilan sanguin peut différer de ceux observés dans les grossesses diandriques. De manière caractéristique, les taux de β HCG et de PAPP-A sont bas, tandis que celui d'AFP est bas ou normal.

À mi-grossesse

2 résultats sanguins en milieu de grossesse peuvent suggérer une grossesse triploïde.

AFP (α fœto protéine)	hCG (hormone chorionique gonadotrophine)	Oestriol	
Basse/normale	Basse	Basse	Possible triploïdie
Haute	Haute	Basse/normale	Possible triploïdie

L'échographie fœtale du 2^{ème} trimestre peut montrer une évolution semblable à celle de l'échographie de début de grossesse.

Dans le cas d'une grossesse digynique, il peut aussi y avoir très peu de liquide amniotique. Et mise à part sa petite taille, l'enfant peut sembler indemne, bien que quelques anomalies puissent être décelables.

Diagnostic d'une grossesse triploïde

Si les échographies et les examens sanguins donnent lieu à une suspicion de triploïdie, une échographie fœtale approfondie dans un centre spécialisé de diagnostic anténatal est préconisé. Si les doutes se confirment, un examen génétique pour diagnostiquer la triploïdie vous sera proposé en prélevant un petit fragment du futur placenta ou du liquide amniotique dans lequel se trouve le fœtus.

- **Prélèvement de villosités choriales (PVC)** : un prélèvement du placenta en cours de développement est réalisé à l'aide d'une aiguille fine à travers la paroi abdominale et la paroi utérine ;
- **Amniocentèse** : une aiguille est introduite dans la poche liquidienne qui entoure le fœtus et une petite quantité de liquide amniotique est prélevée. Ce liquide contient des cellules provenant du fœtus.

Ces prélèvements permettent l'étude des chromosomes qui montre clairement la présence d'un lot chromosomique surnuméraire. Le résultat est obtenu en quelques jours après la PVC et il faut parfois attendre 2 semaines après l'amniocentèse.

Conséquences d'une triploïdie

Une fausse-couche

La grande majorité des grossesses triploïdes se terminent par une fausse-couche. Si vous commencez à perdre du sang ou à avoir des douleurs comparables à celles d'un accouchement, vous devez prendre contact avec la sage-femme et/ou le médecin qui vous suit, ou aller directement à l'hôpital selon le terme de la grossesse.

En cas de fausse-couche spontanée, il n'y a pas toujours d'intervention médicale, on peut laisser faire et simplement surveiller. Parfois une aspiration utérine sous anesthésie générale peut être nécessaire.

Les enfants mort-nés

Il arrive qu'une grossesse triploïde évolue jusqu'au 3^{ème} trimestre de la grossesse. Le fœtus peut décéder *in utero*. Dans ce cas, si l'accouchement naturel ne se déclenche pas, celui-ci sera provoqué.

Prendre une décision

En France, quand une triploïdie est découverte en cours de grossesse, en raison de la gravité de cette anomalie chromosomique, mais aussi du contexte familial, social et religieux, plusieurs choix peuvent être proposés aux parents selon les pratiques socio-culturelles et les lois Françaises :

- **interruption médicale de la grossesse (IMG)** qui doit se préparer avec l'équipe médicale et/ou des associations de parents, afin que le deuil périnatal qui va suivre se déroule dans les meilleures conditions possibles ;
- **poursuite de la grossesse** et si l'enfant ne décède pas *in utero*, mise en place après la naissance de soins palliatifs selon son état de santé, ou bien prise en charge pluridisciplinaire si la triploïdie est en mosaïque.

Interrompre une grossesse (IMG) en cas de triploïdie de l'enfant

La majorité des parents recourent en 1^{er} lieu à l'IMG, les autres possibilités relevant souvent d'un contexte familial et socio-culturel particulier. Quel que soit le choix de la famille, il est important de les informer de leurs droits au niveau médical et social. La date limite pour pratiquer une IMG varie d'un pays à l'autre et en France, elle peut se faire jusqu'au terme de la grossesse.

Comme dans le cas d'un décès *in utero*, accoucher d'un bébé mort-né est très éprouvant émotionnellement. Il est très important que chaque parent ait le choix de voir son bébé et de passer du temps avec lui s'il en ressent le besoin, mais il n'y est pas obligé. Il s'agit d'une décision très personnelle.

Les couples qui auraient du mal à évoquer cette décision, peuvent contacter les associations Valentin APAC ou Petite Emilie, pour en parler et mieux définir ce qu'elles souhaitent faire, continuer ou interrompre une grossesse dans laquelle l'enfant sera, selon toute probabilité, atteint d'une affection grave non viable.

En France d'autres ressources, d'autres droits existent, l'association Valentin APAC pourra vous guider (prénommer l'enfant, l'enregistrement à l'état civil, pratiquer des funérailles et lieu de recueillement, le voir et avoir une photo de lui, congé maladie ou maternité, autres).

Continuer la grossesse

Certaines d'entre vous auront le désir de continuer leur grossesse et de s'informer sur ce qu'est la triploïdie. S'il reste vrai que la plupart des bébés atteints de triploïdie décèdent avant la naissance, il arrive aussi que certains naissent et restent en vie quelques heures, jours voire semaines – et pour un petit nombre d'entre eux quelques mois, d'autant s'ils présentent une triploïdie en mosaïque.

Les personnes qui se sont trouvées dans ce cas s'accordent à dire qu'elles sont reconnaissantes envers l'équipe médicale qui a suivi la grossesse comme si elle était normale, même en cas de risque grave.

En ce qui concerne le bébé, échographies et surveillance des battements du cœur sont faites avec régularité.