

INTERET DU CARYOTYPE EN HAUTE RESOLUTION EN NEURO-PEDIATRIE

J. Cousin*, M.F. Croquette**, B. Delobel**, G. Vims*

*Service de Pédiatrie, Hôpital Saint Antoine Lille

**Laboratoire de Cytogénétique, Université Catholique de Lille

La technique d'établissement de caryotype sur prophasés décrite par B. Detrillaux permet d'individualiser trois fois plus de bandes que la méthode classique.

Cet examen est donc très intéressant pour détecter des *microdélétions* qui peuvent, soit confirmer un diagnostic (comme le S. de Willi Prader), soit expliquer certains tableaux polymalformatifs non étiquetés.

Dans certaines observations, en confrontation avec la clinique, cette méthode permet aussi de préciser l'origine de matériel chromosomique excédentaire, soit directement, soit en visualisant une translocation réciproque équilibrée parentale.

Cette technique est aussi plus sensible pour confirmer le caractère déséquilibré d'une translocation de novo.

Enfin, le caryotype en haute résolution permet parfois d'orienter la recherche en biologie moléculaire.

Ces différents points sont illustrés par onze observations personnelles qui montrent que cet examen est d'autant plus performant que la collaboration entre le cytogénéticien et le clinicien est étroite.