

Trisomie 18 ou syndrome d'Edwards

Qu'est-ce que c'est ?

Il s'agit d'un syndrome malformatif très grave entraînant une mort précoce. Sa fréquence est de 1/8000 naissances. Les filles sont 4 fois plus atteintes que les garçons.

Symptômes

Déjà durant la grossesse, certains signes peuvent alerter :

- L'activité faible du fœtus ;
- Un hydramnios.

Lors de l'accouchement, le médecin peut être surpris par un petit placenta ou une artère ombilicale unique.

Le nouveau-né présente un phénotype particulier. Il est hypotrophique avec une nette amyotrophie et une hypoplasie du tissu cellulaire sous-cutané. Il boit mal et réagit peu aux bruits. L'hypotonie est ensuite remplacée par une hypertonie.

Il existe une nette dysmorphie crânio-faciale : l'occiput est saillant, la bouche est petite, la micrognathie est nette. Les oreilles sont implantées bas et d'aspect "faunesque". Les pavillons sont peu ourlés et pointus dans leur partie supérieure. La voûte palatine est étroite.

Les anomalies des mains sont caractéristiques : les poings sont fermés, l'index recouvre le troisième doigt, le cinquième recouvre le quatrième.

Le sternum est court. Les mamelons sont petits. Les hernies ombilicales et inguinales sont fréquentes. Le bassin est étroit.

Une luxation congénitale de hanche est souvent retrouvée. Des pieds-bots en piolet sont fréquents.

Chez le garçon, la cryptorchidie (les testicules ne descendent pas dans les bourses et restent dans le ventre) est constante.

Chez la fille, on note souvent une hypertrophie clitoridienne avec hypoplasie des petites lèvres. L'imperforation de l'anus n'est pas rare.

Les malformations cardiaques sont constantes. D'autres malformations sont souvent associées : poumons, reins, intestin etc.

Pronostic

La survie moyenne est de 3 mois chez le garçon et de 10 mois chez la fille. De rares malades ont survécu jusqu'à 15 ou 19 ans. Les malformations cardiaques sont presque toujours responsables de la mort de l'enfant.