

Syndrome 49XXXXY révélé à la naissance par un micro pénis

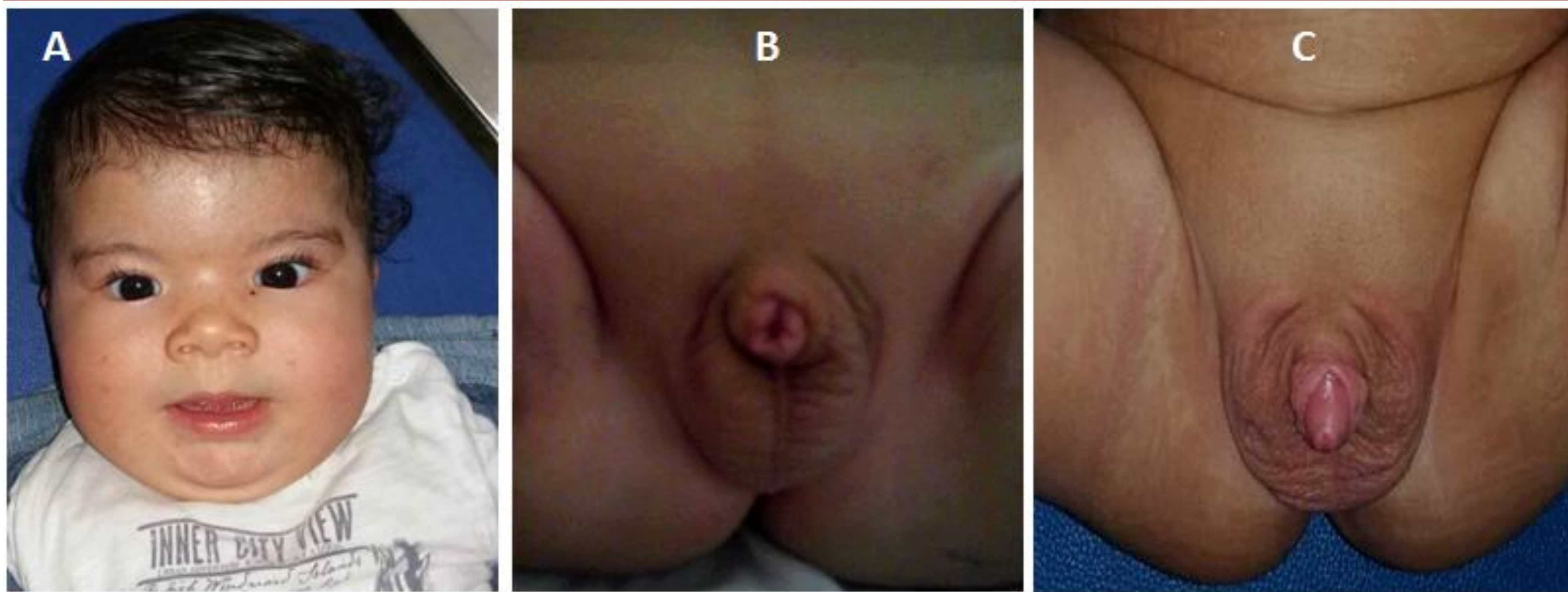
Meriem Mokhtari, Farida Chentli

Faculté de Médecine d'Alger, Hôpital Universitaire de Bab El Oued, Alger, Algérie.

INTRODUCTION: Le syndrome de Klinefelter = anomalie chromosomique caractérisée par la présence d'au moins deux chromosomes X chez un sujet de phénotype masculin. Dans 80% des cas, le caryotype est 47 XXY, mais des mosaïques ou la présence d'X surnuméraires sont possibles. L'expression clinique est très variable. Les formes révélées à la naissance comme dans le cas suivant sont exceptionnelles.

OBSERVATION: Nourrisson de 5mois, adressé pour exploration d'un micro pénis. Examen: Poids= 7.5kg(P50) et taille = 64cm(P50), périmètre crânien= 40.5 cm(P10), présentant (**figure1**):

- Un facies particulier avec hypertélorisme, épicanthus, narines antéversées, oreilles bas implantées (A)
- Un micro pénis confirmé (1.8cm), sans hypospadias, mais cryptorchidie bilatérale (B). Les testicules sont en position inguinale.



		taux	normes
FSH	mU/ml	40	(0.3-3)
LH	mU/ml	15.97	(0.3-2)
Testostérone	nmol/l	0.15	(0.5-6)

Figure 1:A: Facies dysmorphique, B: verge avant traitement, C: verge après androgènes.

Tableau1: Bilan hormonal

Le reste de l'examen est normal, notamment pas d'hypotonie. L'échographie abdomino-pelvienne: gonades en position inguinale haute. Pas de malformations rénales. Echocardiographie normale. Bilan hormonal : **hypogonadisme hyper gonadotrope** : tableau ci-dessus.

Caryotype: Aneuploidie 49XXXXY qui serait une variante du syndrome de Klinefelter.

Traitement par androgènes: 25 mg d'énanthate de testostérone: une injection /mois pendant 3 mois Augmentation de la verge (1.8 à 3.5 cm): (photos B et C).

CONCLUSION:

Les variantes cytogénétiques du syndrome de Klinefelter comportant plus de 2X se distinguent du syndrome classique par :

- Un diagnostic généralement plus précoce grâce au micro pénis± la dysmorphie faciale.
- Une atteinte neurocognitive plus importante.
- Un syndrome poly malformatif associé (cœur, rein, os, cerveau..)
- Une absence de grande taille .