

# **Le syndrome de Jacob et anomalie du développement sexuel: A propos d'un cas**

AP. Opoko\*<sup>a</sup> (Dr), A. Yassine<sup>a</sup> (Dr),  
A. Gaouzi<sup>a</sup> (Pr)

<sup>a</sup> Service d'endocrinologie pédiatrique,  
Hôpital d'enfants, Rabat, MAROC

## **Introduction**

Le syndrome de Jacob ou syndrome du double Y, consiste en la présence d'un chromosome Y en excès. Sa prévalence est estimée à 1/1000 naissances. Il est caractérisé par une avance staturale associée le plus souvent à un retard mental et un syndrome dysmorphique. Nous décrivons un cas de dysgénésie gonadique 47XYY.

## **Observation**

Il s'agit d'un nourrisson de 9 mois, opéré à l'âge de 5 mois pour malformation cardiaque, chez qui on retrouve une notion d'hypothyroïdie chez la mère substituée et notion de traitement pour oligospermie chez le père. Dès la naissance il a été constaté une anomalie de développement sexuel associée à une ectopie testiculaire bilatérale attestée par une échographie. L'examen clinique trouve Taille : 75cm (-2DS), Poids : 7kg (-2DS), un syndrome dysmorphique associant un front bombant, hypertélorisme, et une clinodactylie des orteils. L'examen des organes génitaux externes trouve une verge de 3cm, hypospadias postérieur, bourrelets antéplissés, gonades non palpables. Bilan hormonal, FSH : 7,72 UI/l, LH : 3,9 UI/l, Testostérone : 1,65 ng/ml, AMH : 94,11 pmol/l. L'échographie abdomino-pelvienne note la présence de 2 testicules ectopiques en regard des vaisseaux iliaques. Le caryotype : 47XYY.

## **Discussion**

Le syndrome de Jacob est apparenté au syndrome de Klinefelter. Il est souvent

responsable d'un retard mental, et d'un trouble de comportement. Le phénotype XYY comprend une avance staturale, macrocéphalie, clinodactylie, hypotonie et un hypertélorisme. Il est souvent observé une augmentation du volume des testicules, les anomalies du développement sexuel ne sont pas souvent associées. Le bilan hormonal est souvent normal.

L'auteur n'a pas transmis de déclaration de conflit d'intérêt.