

Un retard staturo-pubertaire révélant une trisomie 9p partielle

S. ROUF (Dr), F. ELILIE MAWA ONGOTH (Dr). H. LATRECH (Pr)

Service d'Endocrinologie Diabétologie Nutrition, CHU Mohammed VI, Oujda, Maroc.

Mots clés : retard statural, trisomie 9p, malformations

Introduction :

La trisomie 9p partielle est une aberration chromosomique rare responsable d'un syndrome dysmorphique et de malformations squelettiques et viscérales. Ici on rapporte le cas d'une jeune fille admise pour retard staturo-pubertaire et dont l'investigation étiologique a révélé cette trisomie.

Cas Clinique :

Il s'agit d'une jeune fille âgée de 16 ans et 8 mois, ayant comme antécédent une consanguinité de 1^{er} degré avec un retard psychomoteur, admise pour un retard statural (-3 DS) et pubertaire.

L'examen clinique a révélé un syndrome dysmorphique avec une brachycéphalie, un nez bulbeux, chevauchement des dents avec des caries et chute dentaires, un palais ogival, une cyphose dorsale, une hyperlordose lombaire et un hypertélorisme. Devant un retard statural chez une fille un caryotype a été demandé montrant une trisomie 9p partielle.

Dans un cadre malformatif un bilan radiologique a été réalisé et était normal en dehors de la présence d'une hypoplasie utérine. Un audiogramme a montré une surdité mixte et une IRM hypothalamo hypophysaire et cérébrale a objectivé hydrocéphalie quadri-ventriculaire communicante avec glande hypophyse plaquée contre le plancher de la selle turcique avec une tige pituitaire fine refoulée en arrière.

Sur le plan biologique, un hypophysioGramme a été demandé révélant une hypothyroïdie périphérique d'origine auto-immune mise sous L-thyroxine 25 µg/ jour avec une bonne évolution clinico-biologique.

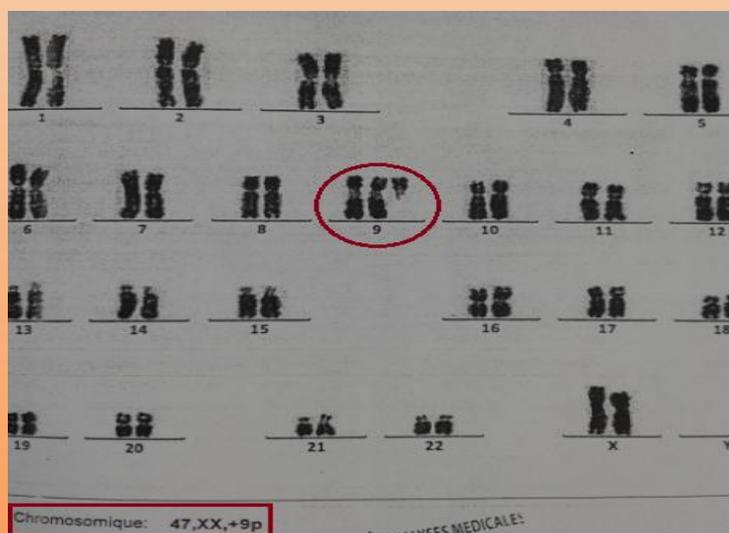


Figure 1 : caryotype sanguin montrant la trisomie 9p partielle

Discussion et Conclusion :

La trisomie 9p partielle est la quatrième aberration des plus fréquentes anomalies chromosomiques (après trisomies 21, 13 et 18). Depuis le premier cas décrit en 1970, jusqu'au maintenant plus que 150 cas ont été reportés. A côté du retard mental et psychomoteur observé, une dysmorphie faciale ainsi que des anomalies squelettiques, cardiaques, rénales peuvent être associées [1,2].

D'où l'intérêt de la réalisation d'un caryotype sanguin devant tout retard statural chez une fille.

Bibliographie :

- [1] Rossi NF et al. Oropharyngeal dysphagia and language delay in partial trisomy 9p: case report. *Genet Mol Res* 2009 22;8(3):1133-8
- [2] Golder N et al. The Phenotypic and Cytogenetic Spectrum of Partial Trisomy 9. *American Journal of Medical Genetics* 20:277-282 (1985)

Aucun conflits d'intérêt pour ce travail