

Association dysgénésie gonadique et une inversion péricentrique du chromosome 9 : y a t il un lien ?

A. Labied, S. Sellay, M. Elmokhtari, A. Gaouzi

Unité d'endocrinologie pédiatrique, Service de pédiatrie II/A, Hôpital d'enfant, Rabat, MAROC

Introduction :

Inversion péricentrique du chromosome 9, est un phénomène fréquent que certains cytogénéticiens considèrent comme une variante de la normale. L'incidence est d'environ 1% à 3% dans la population générale (1). Malgré qu'elle soit classée comme un réarrangement chromosomique mineure qui ne correspond pas à des phénotypes anormaux, de nombreux rapports dans la littérature ont soulevé des opinions contradictoires ainsi sa totale innocuité est encore controversée. Nous rapportons le cas d'un nourrisson présentant une DSD 46XY et qui porte cette anomalie chromosomique.

Observation :

Nourrisson âgé de 11mois, qui s'est présenté pour un hypospadias. Son examen clinique trouve un bourgeon génital de 2.5cm, des bourrelets lisses sans gonades palpables. Le caryotype a révélé une formule 46XY avec une inversion péricentrique du chromosome 9. Au bilan hormonal, l'AMH est très basse avec une testostérone indétectable. L'échographie pelvi-scrotale a montré les deux testicules en position inguinale et la génitographie est en faveur d'un urètre d'aspect masculin, sans visualisation de dérivés mullériennes.

Discussion [1,2]:

L'inversion péricentrique du chromosome 9 est considérée comme une variante chromosomique structurelle la plus communément observée dans la population générale et qui n'aurait pas de retentissement phénotypique. Cependant, On ne sait pas si cette inversion est une variante normale ou un caryotype anormal, Notre observation renforce les données de la littérature, vu que plusieurs publications ont rapporté l'association de cette variante et des anomalies congénitales à savoir : léger retard de croissance, des malformations craniofaciales, squelettiques et cardiaques, retard mental, cryptorchidie et micropénis[3]. Ce qui suggère qu'il ait des anomalies d'ordre euchromatique au niveau du point de cassure qui nécessite une exploration par des méthodes de biologie moléculaire.

References :

- [1]: Mierla DANA, Veronica STOIAN. Association of Pericentric Inversion of Chromosome 9 and Infertility in Romanian Population .Maedica (Buchar). 2012 Jan; 7(1): 25–29.
- [2]:Cathrine Sofia.L, Chinnaswami.P, Mahalingam.K, Dr.Chinnaswamy.P. Secondary Constriction Region Variations in Individuals with Reproductive Failure. International Journal of Life Sciences Research Vol. 3, Issue 2, pp: (40-45), Month: April - June 2015,
- [3]: S. Hajhouji, K. Hakkou, A. Gaouzi.Micropénis sur une inversion pericentrique du chromosome 9 : quel lien ?.Annales d'Endocrinologie. Volume 75, Issues 5–6, October 2014, Pages 313