

Aménorrhée primaire révélant une trisomie X (47XXX) : à propos d'un cas

N. BOUFAIDA, F. AMEZIANE, H. EL OUAHABI

Service d'endocrinologie diabétologie CHU Hassan II Fès Maroc

INTRODUCTION

L'aménorrhée primaire se définit par l'absence de cycle menstruel chez la fille après l'âge de 16 ans avec ou sans développement pubertaire. Les étiologies sont multiples et la trisomie X constitue une cause rare d'aménorrhée primaire avec des caractères sexuels bien développés. [1]

OBSERVATION

Nous rapportant le cas d'une patiente âgée de 21 ans, ayant comme ATCDs une consanguinité de 1^{er} degré, admise dans notre service pour prise en charge d'une aménorrhée primaire. L'examen clinique trouve une patiente en bon état général, normotendue à 110/70 mmHg, poids : 57kg (M) ; taille: 1,70m (+1,5 DS) IMC à 19 kg/m², avec des caractères sexuels bien développés classés stade V de Tanner sans syndrome dysmorphique associé.

Un bilan gonadique a été demandé revenant en faveur d'un hypogonadisme hypergonadotrope avec un œstradiol bas à 24 pg/ml, FSH à 85,15 mUI/ml et LH à 43,60 mUI/ml. L'échographie pelvienne avait objectivé un utérus hypoplasique sans visualisation des ovaires. Un caryotype a été réalisé objectivant une anomalie chromosomique type 47 XXX avec à Le bilan de retentissement de l'hypogonadisme était sans particularité.

Devant la trisomie X, un bilan de malformation et d'auto-immunité a été réalisé revenant normal.

La patiente a été mise sous traitement hormonal substitutif à base d'oestrogénostatif. L'évolution a été marquée par la survenue de menstruation après 3 mois du traitement.

DISCUSSION

La trisomie X est une anomalie du chromosome sexuel X, avec un phénotype variable, dû à la présence d'un chromosome X surnuméraire chez des femmes (47,XXX).

La plupart des femmes concernées n'étant que peu touchées ou asymptomatiques, on estime que 10% seulement des patientes ayant une trisomie X seraient actuellement diagnostiquées. [1]

Les signes physiques les plus fréquents sont une grande taille, des plis épicanthiques, une hypotonie et une clinodactylie. Une épilepsie, des anomalies rénales et génito-urinaires, et une insuffisance ovarienne primaire peuvent être associées. Le retard moteur et du langage sont plus fréquents dans la trisomie X avec un risque élevé de troubles cognitifs et de l'apprentissage en âge scolaire. Des troubles psychologiques, en particulier des troubles de l'attention, de l'humeur, et de l'adaptation sont aussi plus fréquents que dans la population générale. [2]

Il est fréquent que le diagnostic soit posé en prénatal par amniocentèse. Les éléments du diagnostic postnatal sont, en général, le retard du développement ou l'hypotonie, les troubles de l'apprentissage, des troubles émotionnels ou comportementaux, ou une aménorrhée primaire comme le cas de notre patiente. [3]

Un conseil génétique est recommandé, avec une information des familles sur la nature sporadique de l'anomalie chromosomique, de la grande variabilité phénotypique, et du risque faible de récurrence.

La fertilité des femmes est en général considérée comme normale, mais les adolescentes et les femmes adultes qui ont des menstruations tardives, irrégulières, ou des troubles de fertilité, doivent être évaluées pour identifier des anomalies hormonales pouvant révéler une insuffisance ovarienne, cette dernière est traitée par un traitement hormonal substitutif. [3]

CONCLUSION

La trisomie X est une maladie rare. Il faut y penser devant une aménorrhée primaire avec des caractères sexuels développés avec des signes physiques évocateurs.

Références:

- 1- Robinson A, Bender B, Borelli J, Winter J: Sex chromosome aneuploidy, prospective and longitudinal studies. Edited by: Ratcliffe S, Paul N. 1986, Liss: New York, 23-71.
- 2- Otter M, Schrandt-Stumpel CT, Curfs LM: Triple X syndrome: a review of the literature. Eur J Hum Genet 2009. 2010, 18 (3): 265-71
- 3- Nielsen J: Sex Chromosome Abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark. Birth Defects Orig Artic Ser. 1990, 26 (4): 209-23.

*Pas de conflit d'intérêt