

Dr B. BOUSYF (Dr)¹, Dr Y. YADEN (Dr)¹, M. TAJIR (Pr)², Pr H. LATRECH (Pr)¹

1. Service d'Endocrinologie Diabétologie Nutrition, CHU Mohammed VI, Laboratoire d'épidémiologie et Recherche clinique et santé publique, Faculté de médecine, université Mohammed Premier, Oujda, Maroc

2. Laboratoire de génétique médicale, CHU Mohammed VI, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed Premier, Oujda, Maroc.

Mots-clés: trisomie 6, retard statural, conseil génétique

Introduction

La trisomie 6q partielle est une affection chromosomique très rare dans laquelle une partie du chromosome 6 est présente trois fois plutôt que deux.(1)

Observation

Patiente âgée de 9 ans 6 mois, ayant comme antécédents une hypotrophie à la naissance, un retard psychomoteur, la notion d'échec scolaire, une épilepsie, et un frère âgé de 6 ans présentant la même symptomatologie ainsi qu'une tante et deux cousines maternelles.

L'examen clinique objectivait un poids à -2 DS et une taille à -3,1 DS, avec une dysmorphie faciale non spécifique mais très semblables aux autres membres de la famille.

Un caryotype constitutionnel réalisé chez l'enfant a objectivé la présence d'un dérivé du chromosome 15 sur toutes les mitoses observées. Ce dérivé résulte d'une translocation réciproque équilibrée entre un chromosome 6 et un chromosome 15 chez la mère à l'origine donc d'une trisomie 6q partielle chez notre patiente. Le contrôle de cette anomalie peut être fait par cytogénétique moléculaire.

Aux radiographies standards de la fille et de la maman: Aspect curviligne de l'os radial pour les 2 avec rectitude du rachis lombaire pour la fille.



Hydrocéphalie tétraventriculaire+ Hypoplasie du splénium du corps calleux

Discussion et conclusion

La majorité des cas de trisomie 6q est due à un réarrangement chromosomique équilibré dans l'un des parents le plus souvent d'origine maternelle ou à une inversion péricentrique. Il a également été observé des translocations *de novo*. (1)

Les signes cliniques sont très variables : un retard de croissance pré et postnatal, un retard des acquisitions psychomotrices, et puis un retard mental, des anomalies crâniofaciales sont décrits.

Le diagnostic cytogénétique prénatal est possible.

L'analyse chromosomique et le conseil génétique sont recommandés pour les parents d'un enfant atteint.(2)

La prise en charge est multidisciplinaire et seulement symptomatique.

Pas de conflit d'intérêt

Références:

(1) Chromosome 6, Partial Trisomy 6q . National organization for rare disorders

(2) Ebn Zied chromosome 6, partielle trisomie 6 q juin 2016