



# LE SYNDROME TRIPLE X AVEC ANOMALIES CONGÉNITALES : À PROPOS DE 1 CAS

**N.Ben amar, M.Bahous, A.Ayad, S.Saghir, M.Sellouti, R.Abilkassem**  
Service de Pédiatrie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V de Rabat, Maroc



## Introduction

Le syndrome XXX est une anomalie chromosomique relativement courante affectant 0,1 % des filles nées vivantes. La plupart de ces filles présentent un phénotype normal et seulement quelques cas présentent des anomalies congénitales. Le diagnostic du syndrome XXX peut ne jamais être posé car les manifestations cliniques ne sont pas suffisamment importantes pour susciter la demande d'un caryotype.

Nous rapportons le cas de syndrome de triple X colligé au service de pédiatrie de l'HMIMV à Rabat

## Observation

Nouveau-née de sexe féminin née par voie basse à 38SA. Score d'Apgar de 10/10 à la 1ère minute. Le poids de naissance était de 1950 g (<3e percentile), une taille à 43 cm (<3e percentile) avec un périmètre crânien de 32 cm (<3e percentile). Parents non consanguins. La mère âgée de 43 ans, G2P2, souffrait d'un diabète gestationnel mal contrôlé et d'une hypertension gravidique sous traitement. Son premier bébé était prématuré, décédé à domicile pour une cause inconnue. Le père, âgé de 52 ans, sans antécédents particuliers.

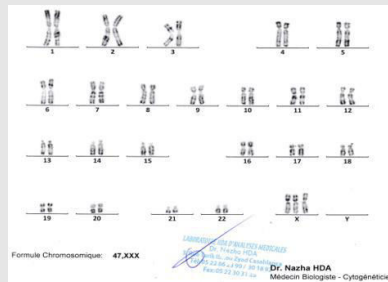
À l'examen, le bébé présentait un visage asymétrique, la bouche légèrement déviée vers le côté droit sans hypoplasie. Les paupières semblaient asymétriques avec un colobome palpébral supérieur recouvrant l'œil droit et une tubérosité sous la narine gauche. Les deux oreilles étaient complètement formées avec la présence de trois à quatre appendices pré-auriculaires bilatéraux de chaque côté. Il n'y avait pas d'anomalies du palais, de la colonne vertébrale, ou des membres. Le bébé avait des organes génitaux féminins normaux. Les examens cardiovasculaire et abdominal étaient normaux. Les analyses sanguines de routine, y compris les marqueurs d'infection, étaient normales. La radiographie thoracique a montré une taille cardiaque normale, des champs pulmonaires normaux et une colonne vertébrale normale. Les profils TORCH étaient négatifs. Le caryotype constitutionnel a révélé la présence d'un chromosome X supplémentaire dans toutes les mitoses examinées, confirmant ainsi le diagnostic du syndrome Triple X.



**Fig 1 : Asymétrie faciale avec colobome palpébral de l'œil droit**



**Fig 2 : Appendices pré-auriculaires bilatéraux**



**Fig 3 : Le caryotype de notre patient montrant un profil 47,XXX**

## Discussion

Le premier caryotype 47, XXX a été décrit par Jacobs et al. en 1959 comme la "super femelle". La plupart de ces nourrissons ont un phénotype normal. Seuls quelques cas de trisomie X avec des malformations congénitales ont été signalés dans la littérature.

Notre étude de cas provient de parents phénotypiquement normaux, présente une dysmorphie faciale avec colobome palpébral supérieur droit et de multiples tubercules pré auriculaires.

Cette anomalie génétique est généralement d'origine sporadique, les chromosomes X chez ces patients ne parviennent pas à se séparer pendant la division cellulaire, par un processus appelé non-disjonction. Elle provient principalement d'erreurs de non-disjonction maternelle pendant la méiose I (63%) ou II (17,4%). Seul l'un des trois chromosomes X est activé et les deux autres sont inactivés en tant que corpuscules de Barr. Les anomalies phénotypiques variables sont censées être liées à la surexpression de gènes situés sur les chromosomes X supplémentaires qui échappent à l'inactivation X. L'âge maternel avancé et la recombinaison aberrante sont des facteurs de risque pour le syndrome.

Il existe peu de rapports sur le diagnostic prénatal de 47, XXX. Les cas diagnostiqués après la naissance sont survenus après la détection de diverses anomalies congénitales, principalement du système génito-urinaire, telles que des organes génitaux ambigus, une dysgénésie ovarienne, une exstrophie cloacale, une agénésie rénale, d'où l'importance de porter une attention particulière à l'appareil urogénital à l'échographie prénatale pour offrir la possibilité d'une intervention précoce après la naissance.

## Conclusion

Le syndrome triple X est un syndrome présentant un phénotype physique et comportemental variable. Malgré sa prévalence relativement élevée, de nombreux problèmes restent à étudier dans le développement physique et comportemental jusqu'à un âge avancé.

## Références

- Jagadeesh S, Jabeen G, Bhat L, Vasikarla M, Suresh A, Seshadri . S, et al. Triple X syndrome with rare phenotypic presentation. Indian J Pediatr. 2008; 75:629—31.
- Kaplan RM, Jaccuzo DP. Psychological Testing: Principles, Application & Issues. 7th ed. Belmont: California, Thomson Wadsworth; 2009.