

# Pentasomie X: à propos d'un cas

Z.OULAMMOU, N. CHEKHLABI, N.ECH CHARII, N. DINI  
Hôpital international universitaire Cheikh Khalifa, Casablanca

## INTRODUCTION

La pentasomie X (49, XXXXX) est une anomalie chromosomique extrêmement rare du chromosome sexuel X touchant uniquement les femmes chez qui on retrouve 3 chromosomes X surnuméraires sur la paire de chromosomes sexuels. L'expression phénotypique est variable, mais le retard de croissance statural et le déficit mental sont quasi constants.

## CAS CLINIQUE

- ✓ Il s'agit d'une enfant, de sexe féminin, âgée de 3 ans et 5 mois issue d'un mariage non consanguin.
- ✓ Admise à l'hôpital pour état de mal convulsif fébrile.
- ✓ Elle présente comme antécédent un retard psychomoteur avec age de début de la marche à 3 ans et absence d'acquisition de la parole.
- ✓ A L'examen, elle est fébrile à 40°C, stable sur le plan hémodynamique et présente des crises tonico-cloniques généralisées.
- ✓ On retrouve:
  - un retard statural sévère à -3 déviation standard
  - un faciès dysmorphique (figure 1) fait d'un hypertelorisme, un nez aplati, des oreilles déformées vers le haut et des fissures oculaires obliques.
- ✓ Sur le plan paraclinique:
  - L'IRM cérébrale montre une leucodystrophie. Examen ophtalmologique est normal.
  - L'EEG objective des anomalies épileptiques diffuses.
  - L'échocardiographie est normale
- Le caryotype trouve **une formule à 49,XXXXX**(figure 2).
- Elle est mise sous Valproate de sodium avec disparition des convulsions.
- Un suivi régulier est programmé.



Figure 1: faciès dysmorphique de la patiente

## DISCUSSION

- ✓ La pentasomie X, ou syndrome penta-X, est un trouble chromosomique du à une non disjonction du chromosome X maternel durant 2 méioses consécutives.
- ✓ La prévalence de ce syndrome est inconnue du fait de l'extreme rareté de cette aneuploidie.
- ✓ La pathogénie de la pentasomie X n'est pas encore totalement connue: elle résulte probablement d'une dysfonction de la méiose qui peut être soit d'origine exclusivement maternelle soit maternelle et paternelle.
- ✓ **Les caractéristiques cliniques** de ce syndrome sont plus sévères que dans les cas de trisomies ou tetrasomies X avec:
  - un **retard statural** précoce et important
  - un **retard mental** avec retard de l'acquisition du langage
  - des **anomalies osseuses**
  - des **caractéristiques dysmorphiques**
  - des **cardiopathies** congénitales (CIA, VIV , PCA..)
- ✓ Devant un tel tableau, il faut penser à faire un caryotype à la recherche d'une pentasomie X.
- ✓ L'épilepsie et la leucodystrophie cérébrale n'ont jusqu'à présent jamais été décris dans les rares cas de syndrome penta-X publiés dans la littérature.
- ✓ Cependant certaines caractéristiques retrouvées dans de nombreux cas de pentasomie X ne sont pas retrouvées chez notre patiente: cou court, 5eme doigt, clinodactylie, cardiopathies congénitales, anomalies des immunoglobulines ou encore une susceptibilité accrue aux infections.
- ✓ Malgré l'aspect normal des organes génitaux externes il existe fréquemment une dysfonction gonadique chez les patients 49,XXXXX. Du fait de jeune age de notre patiente (3ans et demi, son développement sexuel reste encore à déterminer.

## CONCLUSION

La pentasomie X est une exceptionnelle aneuploidie impliquant le chromosome X et dont la cause la plus probable est la non disjonction du chromosome X maternel lors de deux méioses successives. D'où l'intérêt de réaliser un caryotype chez la fille devant tout retard statural et/ou psychomoteur sans cause évidente.

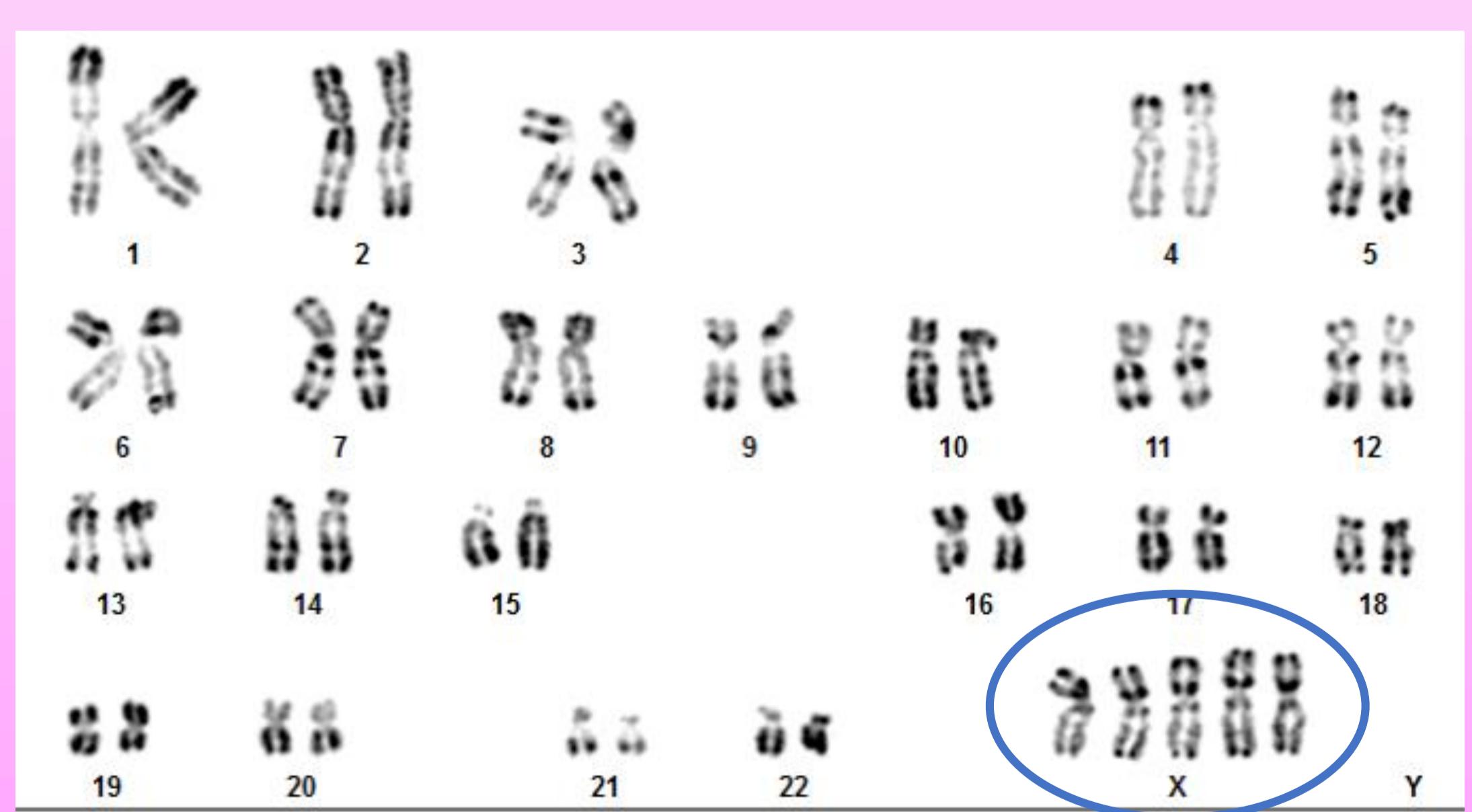


Figure 2: Caryotype montrant 49,XXXXX

## BIBLIOGRAPHIE

1. Kesaree N, Woolley PV Jr. A Phenotypic Female with 49 Chromosomes, Presumably XXXXX. a Case Report. J Pediatr 1963, 63:1099-1103.
2. Boeck A, Gfatter R, Braun F, et al. Pentasomy X and hyper IgE syndrome: coexistence of two distinct genetic disorders. Eur J Pediatr 1999;158:723-6.
3. Kleczkowska A, Fryns J.P, Van den Berghe H. X-chromosome polysomy in the male. The Leuven experience 1966- 1987. Hum Genet. 1988 Sep;80(1):16-22.  
doi: 10.1007/BF00451449.