



Anomalies des chromosomes sexuels

Présentations très variables, généralement sous-diagnostiqués, interprétation clinique d'un diagnostic prénatal est limitée

Le taux de détection des anomalies des chromosomes sexuels est de 99.6%

Syndromes	Définition	Prévalence	Description	Prise en charge	Valeur prédictive positive d'un résultat positif au test de dépistage
Le syndrome de Turner (45,X)	<p><u>Atteint : individus féminins</u></p> <p>-Absence complète ou partielle du chromosome X, formes mosaïques fréquentes (45, X/46,XX)</p>	Environ 1 fille sur 1800	<p>Grande variabilité de l'expression et de la sévérité (certaines grossesses atteintes ne se rendront pas jusqu'au terme alors que certaines femmes pourraient être sous diagnostiquées car quasiment asymptomatiques)</p> <p><u>Les 3 principales caractéristiques</u></p> <ul style="list-style-type: none"> -Taille plus petite -Déficience de la fonction ovarienne -Infertilité (insuffisance ovarienne précoce, si la réserve est trop basse, possibilité de recours à don d'ovocyte) <p><u>Caractéristiques très fréquentes (>50%)</u></p> <p>Œdème lymphatique (peut se manifester par une hyperclarté nucale ou un hygroma kystique à l'échographie du premier trimestre), implantation capillaire basse, cou à l'aspect palmé, tendance à l'obésité</p> <p><u>Caractéristiques fréquentes (5-50%)</u></p> <p>Difficulté d'apprentissage, malformations cardiaques et/ou rénales, troubles de l'audition, hypertension, hypothyroïdie, intolérance au glucose ou diabète</p>	<p>- <u>Si diagnostic foetal</u> : recommandation d'échographie détaillée et d'échocardiogramme</p> <p>- <u>Pour un individu atteint</u> : Hormone de croissance, traitement hormonal substitutif, suivi en cardiologie (particulièrement si projet de grossesse)</p>	30% ; faible en raison du nombre plus élevé de mosaïcisme placentaire

<p>Le syndrome de Klinefelter (47,XXY)</p>	<p>Atteint : individus masculins - La présence d'un chromosome X supplémentaire</p>	<p>Environ 1 garçon sur 600</p>	<p>- Un grand nombre d'individus atteints sont sous diagnostiqués car quasiment asymptomatiques. - Risque accru de troubles de l'apprentissage, retard de langage, difficultés sociales, émotionnelles et de comportement - Peut avoir une plus grande taille que la moyenne - Glande mammaire peut être proéminente (gynécomastie), souvent les testicules sont de petite taille, produisent moins de testostérone - Infertilité (azoospermie non obstructive, parfois possibilité de FIV avec extraction testiculaire de sperme versus recours à un don de sperme)</p>	<p>-- Si diagnostic <u>fœtal</u> : suivi standard - Pour un individu <u>atteint</u> : Testostérone - Intervention développementale si symptomatique (ex. orthophonie) - À l'âge adulte, traitement de fertilité (reproduction assistée)</p>	<p>74%</p>
<p>Le syndrome triple X (47,XXX)</p>	<p>Atteint : individus féminins - La présence d'un chromosome X surnuméraire</p>	<p>Environ 1 fille sur 1000</p>	<p>- La plupart des personnes atteintes ne sont pas diagnostiquées car asymptomatiques - Risque accru de troubles d'apprentissage, retard dans le développement de la parole et du langage, difficultés de comportement, difficultés émotionnelles - Peut avoir une plus grande taille que la moyenne</p>	<p>- Si diagnostic <u>fœtal</u> : suivi standard - Pour un individu <u>atteint</u> : Intervention développementale si symptomatique (ex. orthophonie)</p>	<p>54%</p>
<p>Le syndrome de Jacob (47,XYY)</p>	<p>Atteint : individus masculins - La présence d'un chromosome Y supplémentaire.</p>	<p>Environ 1 garçon sur 1000</p>	<p>- La plupart des personnes atteintes ne sont pas diagnostiquées car asymptomatiques - Risque accru de troubles d'apprentissage, retard de langage, difficultés sociales, émotionnelles et de comportement - Peut avoir une plus grande taille que la moyenne</p>	<p>- Si diagnostic <u>fœtal</u> : suivi standard - Pour un individu <u>atteint</u> : Intervention développementale si symptomatique (ex. orthophonie)</p>	<p>75%</p>