

## A propos de 5 cas d'anomalies de structure du chromosome X et d'un cas 45,X,2(p-l-q-)

M. DEMINATTI, J.P. MAY, J.P. GASNAULT, Y. DELMAS-MARSALET,  
A. KINE, N. JACQUELOOT et J.B. SAVARY.

Rassemblant les résultats de différents auteurs, POLANI (1969) obtient 461 cas de dysgénésie gonadique dont 126 cas de syndrome de TURNER (27,3 %), 265 cas de dysgénésie gonadique avec petite taille et 59 cas de dysgénésie gonadique pure de taille normale.

Cet auteur trouve une fois sur quatre un chromosome sexuel (X ou Y) de structure anormale, le plus souvent associé à un mosaïcisme : l'anomalie étant dans la moitié des cas un isochromosome du bras long de l'X.

Nous avons eu l'occasion d'examiner 47 sujets de de phénotype féminin avec anomalies des chromosomes sexuels qui se répartissent ainsi : 31 cas avec caryotype 45,X dont un cas avec une anomalie du chromosome 2 ; 4 cas avec mosaïcisme du type 45X/46,X ; 6 cas avec mosaïcisme du type 45,X/46,XX ; 1 cas 45,X/47,XXX ; 5 cas avec une anomalie de structure du chromosome X. Nous rapportons ici les 5 derniers cas et le cas à caryotype 45,X avec anomalie du chromosome 2.

### OBSERVATION N° 1

Monique D... n° 114 (1967)

est examinée en novembre 1967 par le Docteur KAMIN-ZER, ophtalmologiste pour un glaucome bilatéral. En raison d'une aménorrhée primaire, Monique est ensuite examinée dans le service du Professeur LINQUETTE. Elle est âgée de 31 ans.

#### Antécédents personnels

La mère atteinte d'un syndrome délirant est difficile à interroger. La naissance du propositus se serait déroulée sans incident au terme d'une grossesse normale (la prise de médicaments n'est pas exclue).

Par la suite, Monique a présenté de nombreuses otites.

#### Antécédents familiaux

Le père, âgé de 21 ans à la naissance de Monique, est actuellement éthylique. Son phénotype est normal (taille : 1,64 m).

La mère, âgée de 20 ans à la naissance de Monique, fait de fréquents séjours à l'Hôpital psychiatrique (taille : 1,62 m).

Monique est l'ainée d'une fratrie de six. Son frère âgé de 10 ans a une morphologie normale (taille : 1,60 m) et une débilité moyenne. Les autres frères et sœurs ont des enfants et sont en bonne santé.

#### Examen clinique en janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie importante dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Il existe de plus une luxation congénitale de la hanche droite.

Aucun traitement hormonal n'a été institué.

#### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

La recherche d'un déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase est retrouvée chez le père, mais pour la mère et Monique, les résultats sont douteux.

La recherche des facteurs VIII et IX de la coagulation donne les résultats suivants :

Père	facteur VIII	157 %
	facteur IX	119 %
Mère	facteur VIII	80 %
	facteur IX	44 %
Monique	facteur VIII	33 %
	facteur IX	23 %

La recherche des groupes sanguins donne les résultats suivants :

Père	Xga+
Mère	Xga-
Monique	Xga+

#### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

La chromatine sexuelle étudiée sur frottis endobuccal montre que 3 % des cellules examinées possèdent un corpuscule de Barr. Quelques cellules ont un corpuscule de Barr de petite taille (figures 1 et 2).

L'analyse chromosomique sur cultures de sang périphérique met en évidence la présence d'un X en anneau et un mosaïcisme de type : 46,XX / 46,XXr / 45,X.

Le caryotype des parents et du frère de 10 ans est normal.

## OBSERVATION N° 2

Isabelle P... n° 822

est examinée en octobre 1970 par le Professeur NUYTS (Hôpital Calmette) pour un retard statural. Elle est âgée de 10 ans.

### Antécédents personnels

La mère a pris du Largactil pendant les trois premiers mois de la grossesse, en raison de vomissements. L'accouchement a été provoqué à 8 mois.

La découverte chez Isabelle d'une hypertension artérielle à 15/10 aux membres supérieurs, fait suspecter le diagnostic de coarctation de l'acarte. L'enfant est alors suivie par le Professeur DUPUIS (service de cardiopathie infantile) et sera opérée en mars 1971.

DUPUIS et coll. (1971) trouvent une cardiopathie dans 18,4 % des cas de syndromes de Turner.

Isabelle a été opérée d'un cholesteatome.

### Antécédents familiaux

Le père âgé de 29 ans à la naissance d'Isabelle, est bien portant (taille : 1,71 m).

La mère âgée de 24 ans à la naissance d'Isabelle, est suivie pour une atrophie de la vésicule biliaire. Sa taille est de 1,65 m.

Isabelle a un frère de 2 ans bien portant.

### Examen clinique en janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie modérée dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Aucun traitement hormonal n'a été institué étant donné l'âge de l'enfant.

### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

La recherche des groupes sanguins n'a pu être effectuée.

### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

La chromatine sexuelle faite sur frottis endobuccal est négative.

L'analyse chromosomique sur culture de sang périphérique met en évidence la présence d'un X en anneau et l'absence de cellules 46,XX.

Le caryotype des parents n'a pu être réalisé.

## OBSERVATION N° 3

Claudine B... n° 193 (1967)

Est examinée la première fois en mars 1967 pour retard de croissance à l'âge de 14 ans et demi, dans le service du Professeur LINQUETTE. La taille est de 1,36 m, le poids est de 39,800 kg.

Son observation a été présentée antérieurement (M. DEMINATTI et coll., 1968).

Cette malade est revue en janvier 1971, afin d'apprécier l'évolution de son état.

### Antécédents personnels

La naissance s'est déroulée sans incident au terme d'une grossesse normale.

### Antécédents familiaux

Le père et la mère, âgés tous deux de 24 ans à la naissance de Claudine, sont bien portants. Leur taille est respectivement de 1,62 et 1,50 m.

Il existe une consanguinité entre les grands-parents paternels.

Claudine a un frère, âgé de 11 ans et demi, bien portant (taille : 1,45 m).

### Examen clinique de janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie discrète dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Claudine a suivi un traitement oestroprogestatif qui a permis l'apparition des caractères sexuels secondaires avec quelques ménarches.

### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

La recherche du groupe sanguin Xg donne les résultats suivants :

Père	Xga—
Mère	Xga+
Claudine	Xga—

### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

L'étude de la chromatine sexuelle faite sur frottis endobuccal montre que 5 % des cellules ont un corpuscule de Barr. Nous avons observé des corpuscules de Barr de taille différente (figures 3 et 4).

L'analyse chromosomique sur culture de sang périphérique met en évidence la présence d'un X en anneau et un mosaïcisme de type : 46,XX / 46,XX, / 45,X.

Le caryotype des parents est normal.

## OBSERVATION N° 4

Nadine S... n° 494

est examinée en septembre 1969 pour une aménorrhée primaire dans le service du Professeur LINQUETTE. Elle est âgée de 16 ans.

### Antécédents personnels

La naissance s'est déroulée sans incident au terme d'une grossesse normale.

Par la suite, Nadine a eu de nombreuses otites et trois hémarthroses du genou gauche. Une appendicectomie a été effectuée en 1964.

### Antécédents familiaux

Le père, âgé de 28 ans à la naissance de Nadine, est bien portant (taille : 1,70 m).

La mère, âgée de 24 ans à la naissance de Nadine, a des varices. Elle mesure 1,64 m.

Nadine a une sœur ainée bien portante (taille : 1,55 m) et une sœur de 15 ans bien portante (taille : 1,65 m).

### Examen clinique en janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Il existait le jour de la consultation une hémarthrose du genou droit.

Aucun traitement hormonal n'a été institué.

### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

Les groupes sanguins sont les suivants :

Père :	A <sub>1</sub> Rh+ C.Dee kk Fy(a+b—) Jk(a—b+)
	Lu a— Kp(a—b+) NN <sub>ss</sub> P <sub>2</sub> Le(a+b—)
	Xga+

Mère : O Rh+ C.DEE kk Fy(a+b+) Jk(a-b+) Lu a- Kp(a-b+) MNss P1 Le(a-b+) Xga-

Nadine S. : O Rh+ C.DEE kk Fy(a+b-) Jk(a-b+) Lu a- Kp(a-b+) MNss P1 Le(a-b-) Xga-

Pour le dosage des facteurs de coagulation chez S. Nadine, les valeurs sont :

facteur VIII : 11,5 %  
facteur IX : 75 %

Les résultats de la recherche du groupe érythrocytaire Xg confirment la localisation du gène Xg sur le bras court de l'X (RACE et SANGER, 1970). Le faible taux en facteur VIII explique les hémarthroses et est en faveur de la localisation du gène sur le bras court de l'X.

#### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

La chromatine sexuelle étudiée sur frottis endobuccal montre des corpuscules de Barr de taille différente (figures 5 et 6).

L'analyse chromosomique sur culture de sang périphérique met en évidence un mosaïcisme de type :

46,XX / 46,XXisoq / 45,X

Le caryotype des parents n'a pu être effectué.

### OBSERVATION N° 5

Chantal B... n° 305

est examinée en octobre 1968 pour une aménorrhée primaire dans le service du Professeur LINQUETTE. Elle est âgée de 18 ans.

#### Antécédents personnels

La naissance s'est déroulée sans incident au terme d'une grossesse normale.

Par la suite, Chantal a présenté de nombreuses otites.

#### Antécédents familiaux

Le père et la mère, âgés tous deux de 19 ans à la naissance de Chantal, sont bien portants et mesurent respectivement 1,68 m et 1,42 m.

La troisième grossesse s'est terminée par un avortement.

Chantal est l'ainée d'une fratrie de trois. Sa sœur mesure 1,50 m et ses frères : 1,70 m et 1,51 m. Ils sont de taille normale pour leur âge et bien portants.

#### Examen clinique en janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie modérée dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Chantal a grandi de 1 cm en trois ans et a suivi un traitement œstro-progestatif. Les caractères sexuels se sont alors développés, mais il n'y a pas eu de ménarches.

#### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

Un déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase a été trouvé chez Chantal.

La recherche des groupes sanguins donne les résultats suivants :

Père : A<sub>1</sub> Rh+ C<sub>c</sub> Dee kk Fy(a+b+) Jk(a+b+) Lu a- Kp(a-b+) NNss P1 Le(a-b-) Xga- (sous réserve)  
Non sécréteur.

Mère : A<sub>2</sub> B Rh+ CC Dee kk Fy(a+b+) Jk(a+b+) Lu a- Kp(a-b+) MNss P1 Le(a-b+) Xga- (sous réserve)  
Sécréteur (A et B pas de H).

Chantal : A<sub>1</sub>B Rh+ CC Dee kk Fy(a+b+) Jk(a+b+) Lu a- Kp(a-b+) NNss P1 Le(a-b-) Xga- (sous réserve)  
Non sécréteur.

#### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

La chromatine sexuelle étudiée sur frottis endobuccal montre que les corpuscules de Barr observés sont tous de taille inférieure à la normale (figure 7).

L'analyse chromosomique sur culture de sang périphérique met en évidence un mosaïcisme de type : 46,XX/45,X.

Le caryotype des parents est normal.

### OBSERVATION N° 6

Arlette V... n° 391-562

Est examinée en mars 1969 dans le service du Professeur LINQUETTE pour une aménorrhée primaire et une insuffisance staturale. Elle est âgée de 15 ans.

#### Antécédents personnels

La naissance s'est déroulée sans incident au terme d'une grossesse normale.

Par la suite, Arlette a présenté de nombreuses otites.

#### Antécédents familiaux

Le père, âgé de 25 ans à la naissance d'Arlette, est bien portant (taille : 1,65 m).

La mère, âgée de 22 ans à la naissance d'Arlette, est débile mentale (taille : 1,62 m).

Arlette est l'ainée d'une fratrie de trois : Patrick (10 ans) et Maryse (8 ans) sont normaux.

#### Examen clinique en janvier 1971

L'examen clinique met en évidence une dysmorphie modérée dont les éléments sont rapportés dans les tableaux 1, 2 et 3.

Aucun traitement hormonal n'a été institué.

#### Examens complémentaires

Ils sont rapportés dans les tableaux 4, 5, 6, 7 et 8.

L'étude des groupes sanguins n'a pu être effectuée.

#### Etude de la chromatine sexuelle et du caryotype

La chromatine sexuelle étudiée sur frottis endobuccal est négative.

L'analyse chromosomique confirme le diagnostic de syndrome de Turner : toutes les cellules sont 45,X, mais nous notons la présence d'un chromosome 2 métacentrique. Ce chromosome 2 anormal est retrouvé chez le père et le frère du propositus.

Le caryotype de la sœur Maryse et de la mère de la propositus est normal.

## COMMENTAIRES

Les résultats de l'étude de la chromatine sexuelle montrent son importance. En effet, c'est la présence de corpuscules de Barr de tailles différentes qui nous a permis de soupçonner une aberration de structure de l'X pour l'observation n° 4. Le chromosome anormal de l'observation n° 5 est interprété comme étant un fragment d'X sur la base de l'existence d'un corpuscule de Barr de petite taille. En ce qui concerne les observations n° 1 et 3, c'est après l'analyse du caryotype que nous avons recherché la présence éventuelle de petits corpuscules de Barr.

La comparaison du tableau X et des tableaux où sont rapportées les données phénotypiques indique que les éléments fondamentaux du syndrome de Turner sont toujours retrouvés avec certaines nuances qui d'ailleurs ne permettent pas de soupçonner un de ces types d'anomalie de l'X.

Comme tous les auteurs (voir HAMERTON, 1969), nous constatons que l'absence du bras court de l'X entraîne une atrésie ovarienne avec retard statural. Ceci nous conduit à admettre qu'il s'agit sans doute d'un fragment de bras long dans l'observation n° 5.

L'observation n° 6 pose un problème pour le conseil génétique. En effet, une observation analogue a été rapportée par HOOFT et coll. (1968). Comme ces auteurs, nous admettons qu'il s'agit d'une aneuromie de recombinaison (LEJEUNE, 1965), plutôt qu'une inversion péricentrique du chromosome 2. Par ailleurs, l'examen des caryotypes du père et du frère du propositus, n'exclut pas un remaniement intéressant aussi un chromosome du groupe 6-12. De toute façon, nous ne pouvons préciser si l'anomalie du chromosome 2 paternel est responsable de la perte d'un chromosome sexuel par effet interchromosomique.

En ce qui concerne le conseil génétique pour les observations 1, 3 et 4, la présence de cellules normales nous permet de dire qu'il s'agit d'un accident postzygotique dont le taux de récurrence est très faible dans une même famille.

Laboratoire de Génétique et Embryologie  
Faculté de Médecine de Lille (Pr. M. DEMINATTI)

Clinique Médicale Est  
Cité Hospitalière (Pr. M. LINQUETTE)  
et Centre de Transfusion Sanguine,  
Service d'Immunologie.

Tableau 1

### Etude du phénotype

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
Age	35 ans	11 ans	19 ans	18 ans	21 ans	17 ans
Taille	1,52 m	1,20 m	1,41 m	1,41 m	1,29 m	1,35 m
Poids	46,5 kg	30,3 kg	45 kg	56 kg	37 kg	32 kg
Morphotype	gynoïde	infantile	gynoïde	gynoïde	gynoïde	androïde
Tête						
Hypertélorisme	discret	discret	discret	discret	discret	discret
Distance interpupillaire	6 cm	6 cm	6,5 cm	6,5 cm	6,5 cm	6,5 cm
Epicanthus	0	0	0	0	discret	0
Asymétrie faciale	+	+	0	0	0	0
Menton	retrognathisme normales	normal oreille droite plus basse que la gauche	normal normales	normal tragus bifide	retrognathisme tragus bifide	retrognathisme implantation basse
Oreilles						
Implantation des cheveux	basse	basse	normale	basse	normale	normale
Cou						
Pterygium colli	court discret	court 0	court 0	normal 0	court 0	court 0

Tableau 2  
Etude du phénotype (suite)

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
<b>Thorax</b>						
Forme	en bouclier angle de Louis fermé	en bouclier	normal	normal	normal	en bouclier
Écartement mamelonnaire	20 cm	17 cm	18 cm + (depuis traitement)	17 cm	17 cm + (depuis traitement)	17,5 cm
Développement mammaire	0	0		0		0
<b>Rachis</b>						
	cyphoscoliose	scoliose	normal	cyphose lombaire	normal	cyphose
<b>Membres supérieurs</b>						
Cubitus valgus	important	modéré	physiologique	physiologique	modéré	modéré
Brèveté des métacarpiens	0	V	0	0	IV	0
<b>Membres inférieurs</b>						
Genu valgum	+	+	0	+	0	0
Orteils	normaux	normaux	palmure 2 <sup>e</sup> et 3 <sup>e</sup> orteils	palmure 2 <sup>e</sup> et 3 <sup>e</sup> orteils	normaux	brèveté 2 <sup>e</sup> métatarsien
<b>Peau</b>						
	quelques naevi	normale	quelques naevi	normale	livedo des membres inférieurs lichen plan aigu	quelques naevi eczématoides
<b>Intelligence</b>						
	débilité importante	débilité discrète	normale	normale	normale	débilité discrète

Tableau 3  
Etude de l'appareil génital

Tableau 4

## Coelioscopie

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
Utérus	petit* atrophique	—	pelvigraphie gazeuse	non visible	petit	volume rédui
Trompes	droite et gauche très atrophiques pas de pavillon	—	petite taille	normales	non décrites	normales
Gonade droite	pas de gonade visible	—	non décrites	aspect de filament	ébauche ovarienne de la grosseur d'un noyau de datte	bandelette blanchâtre très mince
Gonade gauche	cordon fibreux	—	pas d'image ovarienne visible	bandelette nacrée	bandelette	bandelette blanchâtre très mince

Tableau 5

## Explorations radiologiques

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
Urographie intra-veineuse	rein en fer à cheval	normale	normale	bassinet bifide à droite	hypoplasie congénitale du rein droit avec bassinet bifide	normale
Squelette	présence du signe de Kosowitz	ostéoporose du bassin et du rachis	âge osseux normal	spicule sur le radius gauche	synostose des os de la rangée inférieure du corps	normal
Angiocardiographie	—	coarctation de l'aorte	—	—	—	—
Thorax	déroulement de la portion ascendante de la crosse aortique thorax globuleux	coarctation de l'aorte	normal	normal	normal	normal

Tableau 6  
Explorations O.R.L. et ophtalmologique

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
Exploration oto-rhino-laryngologique	otites à répétition surdité de transmission bilatérale	otite chronique bilatérale cholestéatome	quelques otites	otites fréquentes greffe de tympan	otite chronique bilatérale surdité de transmission bilatérale	deux tympans perforés surdité de transmission bilatérale
Exploration ophtalmologique	glaucome bilatéral opéré	normale	normale	normale	normale	normale
Recherche d'une dyschromatopsie	?	?	?	très discrets troubles de l'axe bleu-jaune	pas d'anomalies	?
Campimétrie	?	normale	normale	rétrécissement temporal périphérique	normale	normale

Tableau 7  
Dosages hormonaux

	Obs. n° 1 Monique D...	Obs. n° 2 Isabelle P...	Obs. n° 3 Claudine B...	Obs. n° 4 Nadine S...	Obs. n° 5 Chantal B...	Obs. n° 6 Arlette V...
Diurèse	Février 1968 1 l			Mars 1967 0,550 l	Septembre 1969 0,450 l	
Densité urinaire	1016			1014	1010	
Créatinine	0,78 g/l	non faits		0,39 g/l	0,25 g/l	
17-cétostéroïdes	8,1 mg/24 h	car trop jeune		5,4 mg/24 h	3,35 mg/24 h	
17-hydroxystéroïdes	4,8 mg/24 h			3,2 mg/24 h	5 mg/24 h	
Phénolstéroïdes	3,5 µg/24 h			6,5 µg/24 h	traces	
Prégnandiol	0,20 mg			traces	0,13 mg	
FSH	positif à 6 US/24 h			supérieur à 50 US/24 h	positif à 25 US/24 h	
LH	négatif inférieur à 14 UI/l	60 UI/l	—	—	20 UI/l	souris décédées
DHEA	—	—	0,70 mg	—		supérieur à 10 US/24 h
Chromatographie						
O <sub>I</sub>	25 %					
O <sub>II</sub>	37,5 %					
O <sub>III</sub>	37,5 %	—	—	—	—	—
Total	2 µg/24 h					

Tableau 8  
Etude des dermatoglyphes

	Obs. n° 1 Monique D...		Obs. n° 2 Isabelle P...		Obs. n° 3 Claudine B...		Obs. n° 4 Nadine S...		Obs. n° 5 Chantal B...		Obs. n° 6 Arlette V...	
Plis palmaires	Main dr.	Main g.	Main dr.	Main g.	Main dr.	Main g.	Main dr.	Main g.	Main dr.	Main g.	Main dr.	Main g.
Triradius axial	N	N	N	N	N	N	N	N	N	N	N	N
Ligne principale T	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>11</sub>	T <sub>11</sub>	T <sub>11</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>	T <sub>13</sub>
Angle de Penrose	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°	<45°
Indice de Cummins	22	25	31	31	29	30	26	24	20	20	26	23
Figures digitales												
I	T	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	T	Bc	Bc	Bc
II	Bc	T	Bc	T	Bc	Bc	Bc	Bc	T	Bc	T	BR
III	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	Bc	BR	Bc	Bc	Bc	Bc
IV	T	T	Bc	T	Bc	BR	Bc	T	Bc	Bc	Bc	Bc
V	T	T	Bc	T	Bc	Bc	Bc	T	T	Bc	Bc	Bc
Figures de l'éminence hypothenar	0	BR	0	T	0	Bc	0	0	BR	0	0	0
Pelote	P <sub>7</sub>	P <sub>9</sub>	P <sub>9</sub>	P <sub>9</sub>	0	0	P <sub>9</sub>	P <sub>7</sub>	0	0	P <sub>7</sub>	P <sub>7</sub>
Particularités	RAS				l'axe des doigts III et IV est convergent à droite		RAS			rapprochement des triradii b - c		RAS

Tableau 9  
Etude des caryotypes

Obs. n° 1 Monique D...	Cellules 45,X 12	Cellules 46,XX <sub>r</sub> 13	Cellules 45,X <sub>r</sub> 3	Cellules 46,XX <sub>r</sub> 3	Total 31
Obs. n° 2 Isabelle P...	Cellules 45,X 9	Cellules 46,XX <sub>r</sub> 23	Cellules 45,X <sub>r</sub> 2	Cellules 46,XX 0	Total 34
Obs. n° 3 Cloudine B...	Cellules 45,X 28	Cellules 46,XX <sub>r</sub> 12	Cellules 45,X <sub>r</sub> 0	Cellules 46,XX 2	Total 42
Obs. n° 4 Nadine S...	Cellules 45,X 22	Cellules 46,XXisoq 6		Cellules 46,XX 5	Total 33
Obs. n° 5 Chantal B...	Cellules 45,X 39	Cellules 46,XX <sub>r</sub> 5		Cellules 46,XX 0	Total 44
Obs. n° 6 Arlette V...	Cellules 45,X 2 (p + q—) 12			Cellules 46,XX 0	Total 12

Tableau 10  
Fréquences des anomalies phénotypiques  
dans le syndrome de Turner

	LEMLI et SMITH (1963) 25 cas 45,X	35 cas 45,X	J. LINDSTEN (1963) 13 cas de syndrome de Turner avec anomalie de structure de l'X
Petite taille	100 %	100 %	100 %
Implantation basse des cheveux	88 %	70 %	50 %
Epicanthus	44 %	27 %	0
Cou palmé	52 %	42 %	0
Cou court	68 %	—	—
Cubitus valgus	72 %	75 %	64 %
Brièveté IV <sup>me</sup> métacarpien	36 %	52 %	64 %
Thorax en bouclier et écartement mamelonnaire	92 %	—	—
Naevi pigmentaire	64 %	60 %	46 %
Diminution de l'acuité auditive	—	65 %	63 %
Coarctation de l'aorte	36 %	6 %	1 cas arteria lusoria
Anomalies cardiovasculaires	16 %	—	—
Anomalies rénales	64 %	—	—



Fig. 1, 2. — Obs. 1 : Corpuscules de Barr de petite taille.

Fig. 3, 4. — Obs. 3 : Corpuscules de Barr.

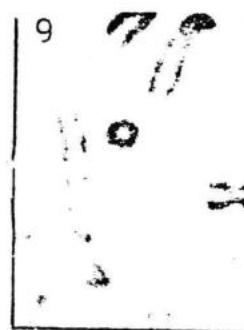
Fig. 5, 6. — Obs. 4 : Corpuscules de Barr de taille différente.

Fig. 7. — Obs. 5 : Corpuscules de Barr de petite taille.

8



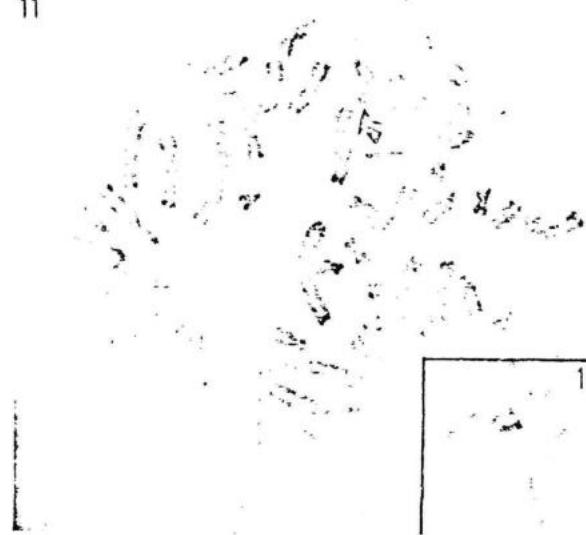
9



10



11



12

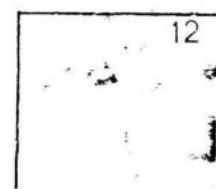


Fig. 10. — Obs. 3. — Cellule en métaphase : chromosome X en anneau de grande taille.

Fig. 12. — Obs. 2 : Cellule en métaphase à chromosomes très déspiralisés. Le chromosome X en anneau est nettement visible.

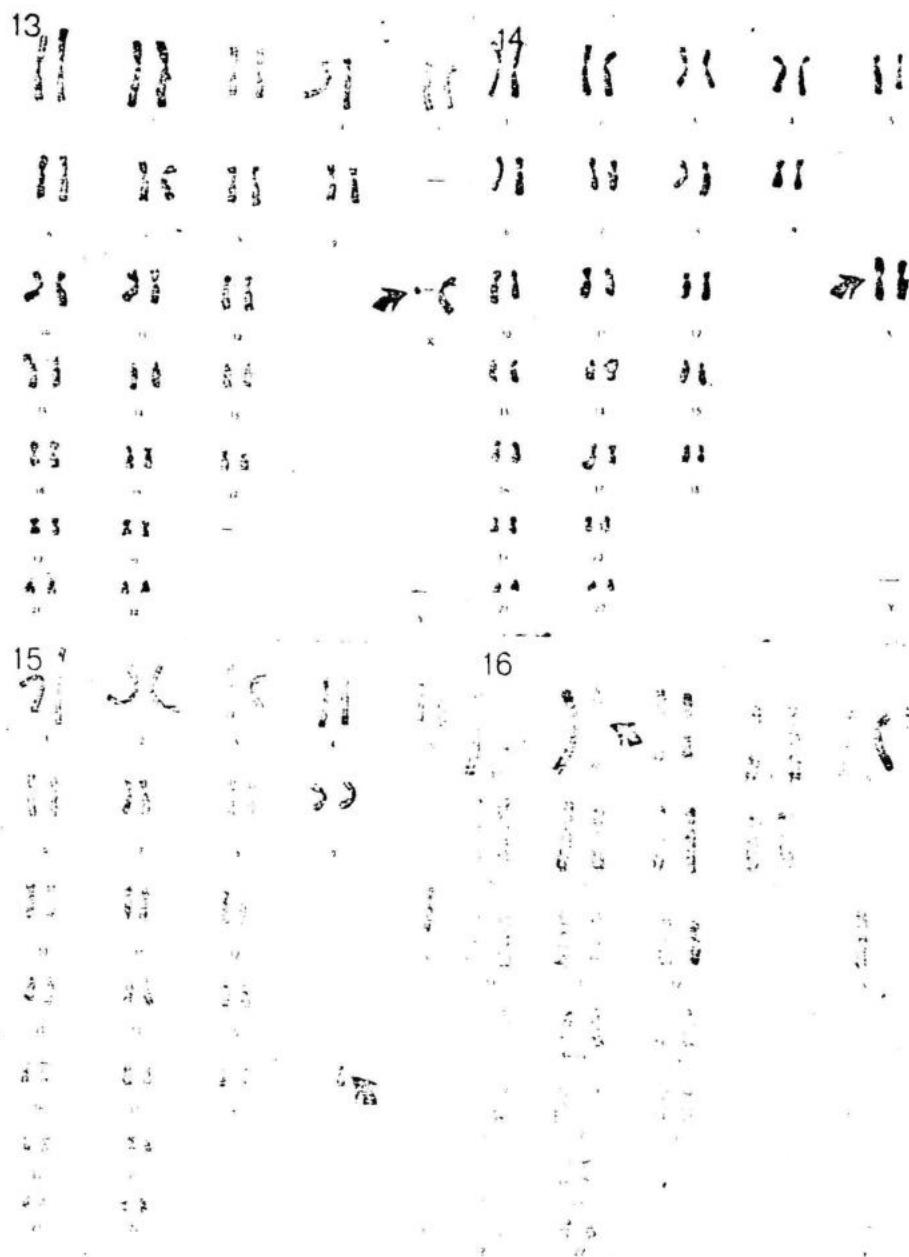


Fig. 13. — Caryotype de l'obs. 1.

Fig. 14. — Caryotype de l'obs. 4.

Fig. 15. — Caryotype de l'obs. 5.

Fig. 16. — Caryotype de l'obs. 6

17



Fig. 17. — Caryotype du père (obs. 6)

18



Fig. 18. — Caryotype du frère du propositus (obs. 6).

#### BIBLIOGRAPHIE ET OUVRAGES A CONSULTER

DEMINATTI M., MAILLARD E., FOSSATI P., BULTEEL M.F. — A propos d'un cas de chromosome X en anneau. *Ann. Génét.*, 1968, 11, 56-58.

DUPUIS C., DEMINATTI M., MAILLARD E., NUYTS J.P., COUSIN J., FRISON B., WALBAUM R. — Les cardiopathies du syndrome d'Ulrich-Turner. *Arch. Franç. Pédiatrie*, 1971 (sous presse).

HAMERTON J.H. — Sex chromosomes and their abnormalities in man and mammals. in *Handbook of molecular cytology*, 1969, 751-803, édité par A. Lima-de-Faria, North-Holland publishing Company, éd.it.

HOOF C., COETSIER H., ORYE E. — Syndrome de Turner et inversion péricentrique probable du chromosome n° 2 [45,X,2 (p + q-)]. *Ann. Génét.*, 1968, 11, 181-183.

LEJEUNE J. — Les conséquences méiotiques des remaniements chromosomiques. *Ann. Génét.*, 1965, 8, 9-10.

LEMLI L., SMITH D.W. — The XO syndrome, a study of the differentiated phenotype in 25 patients. *J. Pediatrics*, 1963, 63, 577.

LINDSTEN J. — The nature and origin of X chromosome aberrations in Turner's syndrome. Almqvist et Wiksell, édit., 1963, 167 p.

POLANI P.E. — Chromosome phenotypes-sex chromosomes in *Congenital malformations*, 1969, 233-250. Excerpta Medica, Amsterdam-New-York édit.

RACE R.R., SANGER R. — *Les groupes sanguins chez l'Homme*. Masson et Cie, édit., 589 p.