

## Case report

### Chromosome 13 en anneau et ambiguïté sexuelle: à propos d'une observation



#### *Ring chromosome 13 and sexual ambiguity: a case study*

**Maha Oudrhiri<sup>1,&</sup>, Fatima Zahra Aglili<sup>1</sup>, Houria Knouni<sup>1</sup>, Amina Barkat<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Service de Médecine et Réanimation Néonatale, Centre National de Référence Pour la Néonatalogie et la Nutrition de Rabat, Hôpital D'enfant de Rabat, Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, Université Mohamed V, Rabat, Maroc

<sup>&</sup>Auteur correspondant: Maha Oudrhiri, Service de Médecine et Réanimation Néonatale, Centre National de Référence Pour la Néonatalogie et la Nutrition de Rabat, Hôpital D'enfant de Rabat, Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, Université Mohamed V, Rabat, Maroc

Received: 26 Oct 2019 - Accepted: 01 Dec 2019 - Published: 15 Dec 2019

Domain: Genetics, Pediatric endocrinology, Pediatrics (general)

Mots clés: Anomalie chromosomique, chromosome 13 en anneau, ambiguïté sexuelle

#### **Résumé**

L'ambiguïté sexuelle ou trouble de différenciation sexuelle est connue pour être associée à des troubles du chromosome sexuel mais peut également être associée à des anomalies chromosomiques autosomiques. Nous rapportons un cas de chromosome 13 en anneau chez un nouveau-né présenté avec une attention particulière prêtée au trouble de différenciation sexuelle qui en est associé avec syndrome dysmorphique.

**Case report | Volume 1, Article 60, 15 Dec 2019 | 10.11604/pamj-cm.2019.1.60.20816**

Available online at: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com/content/article/1/60/full>

© Maha Oudrhiri et al PAMJ - Clinical Medicine (ISSN: 2707-2797). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

## Abstract

*Sexual ambiguity or disorder of sex differentiation is known to be associated with disorders of sex chromosome but it may also be associated with chromosomal abnormalities occurring in the autosomes. We report a case of ring chromosome 13 in a newborn in order to focus on associated disorders of sex differentiation and dysmorphic syndrome.*

**Key words:** Chromosomal abnormality, ring chromosome 13, sexual ambiguity

## Introduction

---

Le chromosome en anneau est une anomalie chromosomique rare. Nous rapportons un cas de chromosome 13 en anneau associé à des organes génitaux ambigus. Le caryotype est l'élément clé dans l'évaluation d'un cas avec une ambiguïté sexuelle et l'analyse chromosomique ne devrait pas être limitée à seulement la présence de X et Y chromosomes.

## Patient et observation

---

L'enfant est née au terme de 36 semaines, le 29 décembre 2015, par voie basse. Il pesait 2200g, mesurait 45cm et avait un périmètre crânien de 32cm. A 1 minute, l'Apgar était à 10. Les proportions du corps étaient normales pour son âge. Il est l'unique enfant de parents âgés de 25 ans, bien portants, non consanguins, sans antécédents particuliers. En raison du risque infectieux, notre patient a été immédiatement hospitalisé et mis en incubateur. Son tonus était normal. Un trouble de différenciation sexuelle (Figure 1) a été remarqué et classé type IV de Prader avec une verge hypoplasique, un hypospadias et grandes lèvres soudées associé à un syndrome dysmorphique fait d'un front bombant avec aplatissement de la base du nez et grandes oreilles avec un sillon profond de l'hélix (Figure 2). Sur le plan biologique: l'ionogramme avec glycémie ainsi que la fonction hépatique et rénale étaient normales, le taux sérique des hormones sont résumés dans le Tableau 1. Dans le cadre du bilan initial, une échographie abdomino-pelvienne n'a pas visualisé d'utérus mais a objectivé un rein droit en ectopie pelvienne avec hydronéphrose gauche complété par

un UCG revenu normal. L'étude du caryotype a révélé la présence du chromosome Y et l'existence de 46 chromosomes dont un chromosome en anneau 46, XY, r (13).

## Discussion

---

Le syndrome du chromosome 13 en anneau est une maladie chromosomique rare décrite la première fois en 1968 [1]. Une estimation de l'incidence de la naissance de cette affection dans la population anglo-saxonne est de 1 sur 58000. Le chromosome 13 en anneau représente 20% des chromosomes en anneau compatible avec la vie. C'est un trouble chromosomique rare où le matériel génétique provenant de l'une ou des deux extrémités du chromosome 13 est manquant et les deux extrémités cassées ont rejoint pour former un anneau. Les résultats cliniques sont corrélés avec la quantité de matériel génétique manquant. Plusieurs chercheurs ont indiqué qu'il constitue une ou des entité(s) clinique(s) à part entière. Nieburh & Ottosen (1973) ont suggéré trois syndromes cliniques différents en s'appuyant sur la perte variable de matériel génétique du bras long du chromosome 13 au cours de la formation de l'anneau [2,3]: le groupe 1, avec une perte des segments 13q34 et éventuellement 13q33, est associé à un retard mental sévère, une microcéphalie avec un hypertélorisme réel, une saillie des bosses frontales masquant l'arête nasale, une prognathie et de grandes oreille; le groupe 2, avec une perte du segment 13q32 et d'une partie du segment 13q31, est associé aux caractéristiques physiques du groupe 1 et une aplasie ou hypoplasie des pouces, des malformations du pied ou de

l'orteil, une atrésie de l'anus et des malformations oculaires; le groupe 3, avec un point de rupture au niveau de 13q21 est caractérisé par un rétinoblastome.

D'après cette classification, notre cas semblerait appartenir au groupe 1. Tous les cas décrits du syndrome anneau 13 ont des points d'arrêt dans la région délimitée par des bandes 13q21 à 13q34. Les patients présentant des délétions impliquant q34 ont des organes génitaux ambigus ou un hypospadias [4]. Cependant, certains cas avec délétion interstitielle de 13q, où le q34 n'a pas été supprimé, ne montrent pas des organes génitaux ambigus. Ces résultats indiquent que 13q34 a des gènes en rapport avec le développement des organes génitaux. La majorité des cas de r(13) sont sporadique [5], les parents des enfants touchés sont cliniquement et cytogénétiquement normal; le risque de récurrence chez les frères et sœurs d'un enfant avec anneau 13 est négligeable à 1%. Récemment, un cas de transmission de l'anneau 13 de la mère à fille a été rapporté [6,7]. Le caryotype des parents de notre malade n'a pas été réalisé. Les organes génitaux ambigus ont également été associés à d'autres anomalies chromosomiques comme la trisomie 13 et la trisomie 18 [8]. Par conséquent, l'analyse des chromosomes ne devrait pas se limiter seulement à la présence ou l'absence de « Y »

## Conclusion

---

L'anomalie de la différenciation sexuelle peut résulter non seulement d'anomalies chromosomiques sexuelles, mais aussi d'anomalies chromosomiques autosomiques d'où l'intérêt d'une analyse chromosomique globale du caryotype.

## Conflits d'intérêts

---

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

## Contributions des auteurs

---

Tous les auteurs ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

## Tableau et figures

---

**Tableau 1:** taux sériques des hormones

**Figure 1:** trouble de différenciation sexuelle type IV de Prader

**Figure 2:** syndrome dysmorphique

## Références

---

1. Ayala DVS, del Castillo G, Velasco Y. Cromosoma 13 en anillo reporte de caso. *Pediatría*. 2016;49(1):31-35. **Google Scholar**
2. Matsuishi T, Millar A, Yamaguchi T, Endo K. Syndrome du chromosome 13 en anneau chez un homme adulte présentant un léger retard mental. **Google Scholar**
3. Talvik I, Ounap K, Bartsch O, Ilus T, Uibo O, Talvik T. Boy with coeliac disease, malformations, and ring chromosome 13 with deletion 13q32→qter. *Am J Med Genet*. 2000;93(5):399-402. **PubMed | Google Scholar**

4. Özsü E, Mutlu GY, İpekçi B. Ring Chromosome 13 and Ambiguous Genitalia. Journal of clinical research in pediatric endocrinology. 2014;6(2):122. **PubMed | Google Scholar**
5. Yip MY. Autosomal ring chromosomes in human genetic disorders. Translational pediatrics. 2015;4(2):164. **PubMed | Google Scholar**
6. Venugopalan P, Kenue RK. Ring chromosome 13 in an Omani infant boy with mental retardation and multiple congenital anomalies. Saudi medical journal. 2001;22(9):800-803. **PubMed | Google Scholar**
7. Martin NJ, Harvey PJ, Pearn JH. The ring chromosome 13 syndrome. Human genetics. 1982;61(1):18-23. **PubMed | Google Scholar**
8. Sankar VH, Phadke SR. Ring chromosome 13 in an infant with ambiguous genitalia. Indian Pediatrics. 2006;43(3):258-260. **PubMed | Google Scholar**

<b>Tableau 1:</b> taux sériques des hormones	
Testostérone	1,64 ng/ml
Hormone anti-mullerienne	46 ng/ml
FSH	2,01 mUi/ml
LH	15,61 Mui/ml
17 OH Progésterone	0,85 nmol/l



**Figure 1:** trouble de différenciation sexuelle type IV de Prader



**Figure 2:** syndrome dysmorphique