Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome 48,XXYY
et autres tétrasomies et pentasomies des gonosomes chez le garçon

Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de causes rares
DéfiBourgogne

Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de l'Inter-région Est

Centre de compétences Maladies Rares à expression Psychiatrique

Filière DéfiScience & AnDDI-Rares

Argumentaire
Aout 2022

Coordonnateurs du PNDS : *Pr Christel THAUVIN*
Pr Laurence FAIVRE
Dr Julian DELANNE
Dr Clément SIMAO DE SOUZA

Cet argumentaire a été élaboré par les centres de référence maladies rares « Déficience Intellectuelle de causes rares » (site constitutif Dijon) et « Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'inter-région Est » (site coordinateur Dijon), ainsi que le centre de compétence « Maladies Rares à expression Psychiatrique » (site Dijon).
Le PNDS et la liste des actes et prestations associée sont téléchargeables sur le site de la Haute Autorité de Santé www.has-sante.fr

Sommaire

Liste des abréviations 3
Préambule 5
Méthode de travail 5
Rédaction du PNDS 5
Argumentaire 6
Recherche documentaire 6
Bases de données bibliographiques automatisées 6
Stratégie de recherche 6
Critères de sélection des articles publiés au cours des 25 dernières années 6
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles 13
Annexe 2. Liste des participants 14
Références 16

Liste des abréviations

AAH	Allocation Adultes Handicapés
ACPA	Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
ADN	Acide DésoxyriboNucléique
AEEH	Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé
AESH	Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap
AJPP	Allocation Journalière de Présence Parentale
ALD	Affection de Longue Durée
AMH	Hormone Anti-Mullerienne
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
AMP	Assistance Médicale à la Procréation
AnDDI-Rares	Anomalies du Développement Déficience Intellectuelle de causes Rares
APAC	Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
AVS	Auxiliaire de Vie Scolaire
BAC Pro	Baccalauréat Professionnel
BEP	Brevet d'Etudes Professionnelles
CAF	Caisse d'Allocation Familiale
CAMPS	Centres d'Action Médico-Sociale Précoce
CAP	Certificat d'Aptitude Professionnelle
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares
CGH	Comparative Genomic Hybridization
CHU	Centre Hospitalo-Universitaire
CMP	Centre Médico-Psychologique
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique
CPAM	Caisse Primaire d'Assurance Maladie
CPDPN	Centre PluriDisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CRA	Centre de Ressources Autisme
CRMR	Centre de Référence Maladies Rares
CRP	Centre de Reclassement Professionnel
CRTLA	Centre Référent des Troubles du langage et des apprentissages
DMS-V	Manuel Diagnostique et Statistique des troubles Mentaux
DSM	Diagnostic and Stastistical Manual of Mental Disorders
EA	Emploi Aidé
EEG	Electro-Encéphalo-Gramme
ERHR	Equipe Relais Handicaps Rares
ES/GS	Séquençage de l'Exome et du Génome
ESAT	Etablissements ou Services d'Aide par le Travail

ETP	Education Thérapeutique du Patient
FAM	Foyer d'Accueil Médicalisé
FIRENDO	Filière Maladies Rares Endocriniennes
FIV – ICSI	Fécondation In Vitro avec micro-injection intracytoplasmique
HAS	Haute Autorité de Santé
HGPO	HyperGlycémie Provoquée par voie Orale
HOMA	Homeostasis Model Accessment of insuline resistance
HTA	HyperTension Artérielle
IMC	Indice de Masse Corporelle
IME	Institut Médico-Éducatif
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique nucléaire
ISAAC	International Society for Augmentative and Alternative Communication
ITEP	Institut Thérapeutique Educatif et Pédagogique
MAS	Maison d'Accueil Spécialisée
MDPH	Maison Départementale Pour le Handicap
MFR	Maison Familiale et Rurale
ORL	Oto-Rhino-Laryngologie
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PCH	Prestation Compensatoire du Handicap
PCH	Prestation de Compensation du Handicap
PCO	Plateforme de Coordination et d'Orientation
PECS	Picture Exchange Communication System
PMI	Protection Maternelle et Infantile
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS	Projet Personnalisé de Scolarisation
QI	Quotient Intellectuel
RQTH	Reconnaissance Qualité Travailleur Handicapé
SA	Semaines d'Aménorrhées
SAMSAH	Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
SAVS	Services d'Accompagnement à la Vie Sociale
SEGPA	Section d'Enseignement Général et Professionnel Adapté
SESSAD	Service Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile
TDAH	Troubles Déficitaire de l'Attention Hyperactivité
TDI	Trouble du Développement Intellectuel
TND	Troubles du Neurodéveloppement
TOC	Troubles Obsessionnels Compulsifs
TSA	Troubles du spectre de l'Autisme
TSLA	Troubles Spécifiques du Langage et des Apprentissages
ULIS	Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire

Préambule

Le PNDS sur Syndrome 48,XXYY et aux autres tétrasomies et pentasomies des gonosomes chez le garçon a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS: www.has-sante.fr).

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique ». Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de rédaction a été constitué par les Centres de Référence Maladies Rares « Déficiences Intellectuelles de causes rares » DéfiBourgogne et « Anomalies du Développement et Syndromes malformatifs » de l'InterRégion Est, et par le Centre de Compétence « Maladies Rares à expression Psychiatrique ». Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction a rédigé une première version du PNDS qui a été soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel. Il est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de rédaction qui rédige la version finale du PNDS.

Argumentaire

Recherche documentaire

Bases de données bibliographiques automatisées

Recherche documentaire via PubMed, en utilisant successivement les mots clefs suivants :

- 48,XYYY
- 48,XXYY
- 48,XXXY
- 49,XYYYY
- 49,XXYYY
- 49,XXXYY
- 49,XXXXY

Stratégie de recherche

Tableau. Stratégie de recherche documentaire

	Nombre total de références obtenues 1996-2021	Nombre d'articles analysés	Nombre d'articles cités dans la bibliographie finale
48,XYYY	5	5	1
48,XXYY	72	67	18
48,XXXY	50	36	12
49,XYYYY	5	9	1
49,XXYYY	17	13	1
49,XXXYY	2	2	2
49,XXXXY	86	78	20

Critères de sélection des articles publiés au cours des 25 dernières années

- Articles de revue (Tableau 1),

- Patients (séries de cas ou cas unique particulier) porteurs d'une des formules chromosomiques suivantes homogènes ou en mosaïque (hors 47,XXY et 47,XYY) ; 48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY (Tableau 2).

Tableau 1. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Stratégie de recherche renseignée (oui/non)***	**Critères de sélection des études**	**Populations et techniques (ou produits) étudiées**	**Critères d'évaluation**	**Résultats et signification**
Blumling et coll., 2020, Am J Med Genet C, Etats-Unis PMID: 32501621	Présenter une de la littérature des publications de garçons 48,XXYY	oui	Patients 48,XXYY	Revue de littérature	-	Meilleure définition clinique du syndrome 48,XXYY à la partir de la revue de 30 articles
Demilly et coll., 2017, BMC Med Genet, France PMID: 28137251	Présenter une revue clinique de garçons 49,XYYYY	oui	Patients 49,XYYYY	Revue de littérature	-	Description de la prévalence des troubles du spectre autistique chez les garçons 49,XYYYY
Tartaglia et coll., 2017, J Dev Behav Pediatr, Etats-Unis PMID: 28333849	Présenter une revue clinique de garçons avec aneuploïdie des chromosomes sexuels	oui	Patients 48,XXYY	Revue de littérature	-	Description de la prévalence des troubles du spectre autistique chez les garçons avec aneuploïdie des chromosomes sexuels :52% chez les garçons XXYY
Maqdasy et coll., 2015, Reprod Biol Endocrinol, France PMID: 26160035	Présenter une revue clinique de garçons 49,XYYYY	oui	Patients 49,XYYYY	Revue de littérature	-	Description de l'atteinte gonadique chez les garçons 49,XYYYY : hypogonadisme plus profond que pour les syndromes de Klinefelter
Gropman et Samango-Sprouse, 2013, Am J Med Genet C Semin Med Genet, Etats-Unis PMID: 23335129	Présenter une revue clinique et neuroradiologique de garçons 47,XYY, 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY	oui	Patients 47,XYY, 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY	Revue de littérature	-	Description de la variabilité des troubles neuro-développementaux et de la neuroimagerie chez les garçons avec aneuploïdie des chromosomes sexuels

Tableau 1. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Stratégie de recherche renseignée (oui/non)***	**Critères de sélection des études**	**Populations et techniques (ou produits) étudiées**	**Critères d'évaluation**	**Résultats et signification**
Frühmesser et Kotzot. 2011, Sex Dev, Autriche PMID: 21540567	Présenter une revue clinique de garçons 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	oui	Patients 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	Revue de littérature	-	Description des données de la littérature disponible pour les syndromes 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY
Tartaglia et coll., 2011, Acta Paediatr, PMID: 21342258	Présenter une revue clinique de garçons 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	oui	Patients 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	Revue de littérature	-	Description des données de la littérature disponibles pour les syndromes 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY
Visootsak et Graham, 2009, Dev Disabil Res Rev, PMID: 20014367	Présenter une revue clinique de garçons 47,XYY, 48,XXYY, et 48,XXXY,	oui	Patients 47,XYY, 48,XXYY, et 48,XXXY,	Revue de littérature	-	Description des données de la littérature disponibles sur les caractéristiques de relation sociale pour les syndromes 47,XYY, 48,XXYY, et 48,XXXY,
Joseph, 2008, Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, PMID: 18442747	Présenter une revue clinique de garçons 48,XXXY	oui	Patients 48,XXXY	Revue de littérature	-	Description de l'atteinte dentaire des patients 48,XXXY
Visootsak et Graham, 2006, Orphanet J Rare Dis, PMID: 17062147	Présenter une revue clinique de garçons 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	oui	Patients 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY	Revue de littérature	-	Description des données de la littérature disponible pour les syndromes 48,XXYY, 48,XXXY, et 49,XXXXY
Schluth et coll., 2002, Prenat Diagn, PMID: 12478628	Présenter une revue de diagnostic prénatal de garçons 49,XYYYY	oui	Patients 49,XYYYY	Revue de littérature	-	Description du diagnostic prénatal chez les garçons 49,XYYYY
Peet et coll., 1998, J Med Genet, PMID: 9610808	Présenter une revue clinique de garçons 49,XYYYY	oui	Patients 49,XYYYY	Revue de littérature	-	Description de l'atteinte cliniques des garçons 49,XYYYY
Linden et coll., 1995, Pediatrics, PMID: 7567329	Présenter une revue clinique de patient(e)s 48,XXXX, 49,XXXXX, 48,XXYY, 48,XXXY,	oui	Patients 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY,	Revue de littérature	-	Description des données de la littérature disponibles pour les syndromes 48,XXXX,

Tableau 1. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Stratégie de recherche renseignée (oui/non)***	**Critères de sélection des études**	**Populations et techniques (ou produits) étudiées**	**Critères d'évaluation**	**Résultats et signification**
	49,XXXXY, 49,XXXYY, 48,XYYY, 49,XYYYY, et 49,XXYYY		49,XXXYY, 48,XYYY, 49,XYYYY, et 49,XXYYY			49,XXXXX, 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY, 49,XXXYY, 48,XYYY, 49,XYYYY, et 49,XXYYY

Tableau 2. Etudes cliniques avec formules chromosomiques suivantes homogènes ou en mosaïque : 48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Méthodologie, niveau de preuve**	**Population**	**Intervention**	**Critères de jugement**	**Résultats et signification**
Verhoeven et coll., 2022, Int J Gen Med, PMID: 35300132	Cas clinique	Faible	1 patient	Description clinique	Patient 49,XXXYY	7ème cas de description de patient avec cette anomalie chromosomique exceptionnelle
Counts et coll., 2020, Am J Med Genet A, PMID: 32618131	Description de cas cliniques	Intermédiaire	84 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description auxologique d'une série de patients 49,XXXXY
Lasutschinkow et coll., 2020, Am J Med Genet A, PMID: 32083381	Description de cas cliniques	Intermédiaire	69 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description des troubles comportementaux d'une série de patients 49,XXXXY
Li et coll., 2020, J Obstet Gynaecol, PMID: 31339398	Diagnostic prénatal	Faible	1 patient	Description clinique	Patient 48,XXYY	Description du diagnostic prénatal d'un cas de syndrome 48,XXYY sur ADN fœtal nu libre circulant
Samango-Sprouse et coll., 2020, Am J Med Genet A, PMID: 32656941	Description de cas cliniques	Intermédiaire	72 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description clinique d'une série de patients 49,XXXXY
Spaziani et coll., 2021, J Endocrinol Invest, PMID: 33098655	Description de cas cliniques	Intermédiaire	18 patients	Description clinique	Patients 48,XXXY (3), 48,XXYY (8); 49,XXXXY (5); 49,XXXXY/48,XXXY (1), 49,XXXXY/48,XXXY (1)	Recommandations sur la thérapie hormonale des patients 48,XXXY (3), 48,XXYY (8); 49,XXXXY (5); 49,XXXXY/48,XXXY (1), 49,XXXXY/48,XXXY (1)
Tosi et coll., 2020, Am J Med Genet A, PMID: 32243688	Description de cas cliniques	Intermédiaire	51 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description de l'atteinte musculosquelettique d'une série de patients 49,XXXXY
Burgemeister et coll., 2019, Eur J Med Genet, PMID: 30031153	Description de cas cliniques	Intermédiaire	8 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description des particularités faciales et morphologiques d'une série de patients 49,XXXXY
Hanley et coll., 2015, Neuroimage Clin, PMID: 26106537	Description de cas cliniques	Intermédiaire	25 patients	Description clinique et IRM cérébrale	Patients 48,XXYY	Description clinique, neurodéveloppemental et d'imagerie cérébrale de patients avec syndrome 48,XXYY

Tableau 2. Etudes cliniques avec formules chromosomiques suivantes homogènes ou en mosaïque : 48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Méthodologie, niveau de preuve**	**Population**	**Intervention**	**Critères de jugement**	**Résultats et signification**
Wade et coll., 2014, Biol Sex Differ, PMID: 25780557	Description de cas cliniques	Intermédiaire	60 patients	Description clinique et IRM cérébrale	Patients 47,XYY, 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY	Description de l'effet des aneuploïdies des chromosomes sexuels sur la morphologie du corps calleux
Balsera et coll., 2013, Mol Cytogenet, PMID: 23822881	Description du mécanisme biologique	Faible	2 patients	Description clinique	Patient 47,XYY/48,XXYY	Description d'une transmission paternelle exceptionnelle
Blumenthal et coll., 2013, Neuroimage Clin, PMID: 23667827	Description de cas cliniques	Intermédiaire	14 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description d'anomalies morphologiques cérébrales de patients 49,XXXXY
Keller et coll., 2013, Am J Med Genet C Semin Med Genet, PMID: 23345259	Description de cas cliniques	Intermédiaire	31 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description du déficit immunitaire de patients 49,XXXXY
Sprouse et coll., 2013, Am J Med Genet C Semin Med Genet, PMID: 23359596	Description de cas cliniques	Intermédiaire	40 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description d'anomalies musculosquelettiques cérébrales de patients 49,XXXXY
Samango-Sprouse et coll., 2011, Acta Paediatr, PMID: 21362043	Description de cas cliniques	Intermédiaire	11 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description des effets de l'hormonothérapie sur l'hypogonadisme de patients 49,XXXXY
Ottesen et coll., 2010, Am J Med Genet A PMID: 20425825	Description de cas cliniques	Intermédiaire	108 patients	Description clinique	Patients 47,XYY (44), 48,XXYY (45), 48,XXXY (9), 49,XXXXY (10)	Description clinique d'une série de garçons avec aneuploïdie des chromosomes sexuels
Gropman et coll., 2010, Am J Med Genet A, PMID: 20503329	Description de cas cliniques	Intermédiaire	20 patients	Description clinique	Patients 49,XXXXY	Description de la variabilité clinique et neuro-développementale de patients 49,XXXXY
Tartaglia et coll., 2009, Mov Disord, PMID: 19705466	Description de cas cliniques	Intermédiaire	10 patients	Description clinique	Patient 48,XXYY	Description d'une symptomatologie neurologique avec tremblement
Tartaglia et coll., 2008, Am J Med Genet A, PIMD: 18481271	Série multicentrique de patients	Intermédiaire	95 patients	Description clinique	Patients 48,XXYY	Nouveau regard sur le syndrome à partir d'une très grosse série internationale de patients

Tableau 2. Etudes cliniques avec formules chromosomiques suivantes homogènes ou en mosaïque : 48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY						
Auteur, année, référence, pays	**Objectif**	**Méthodologie, niveau de preuve**	**Population**	**Intervention**	**Critères de jugement**	**Résultats et signification**
Visootsak et coll., 2007, Am J Med Genet A., PMID: 17497714	Description de cas cliniques	Intermédiaire	24 patients	Description clinique	Patients 48,XXYY, 48,XXXY, 49,XXXXY	Description clinique d'une série de garçons avec troubles du comportements et aneuploïdie des chromosomes sexuels
Swerdlow et coll., 2005, J Natl Cancer Inst, PMID: 16106025	Evaluation de la mortalité et du risque de cancer	Intermédiaire	195 patients	Etude de prevalence et statistique	Patients 48,XXXY (55), 48,XXYY (80) et 49,XXXXY (48) et mosaïque (12)	Risque de lymphome non hodgkinien potentiellement plus élevé chez les hommes 48,XXYY
Cammarata et coll., 1999, Am J Med Genet, PMID: 10377019	Description de cas cliniques	Elevée	5 patients	Description clinique	Patients 48,XXYY, 49,XXXXY	Description clinique de patients 48,XXYY et 49,XXXXY

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : Sites internet : PubMed
Période de recherche	Non limitée
Langues retenues	Anglais Français
Mots clés utilisés	48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY
Nombre d'études recensées	> 250
Nombre d'études retenues	35

Critères de sélection des articles

- Articles en français ou en anglais

- Patient(e)s (séries de cas ou cas uniques) porteur(se)s d'une des formules chromosomiques suivantes homogènes ou en mosaïque (hors 47,XXY et 47,XXY) : 48,XYYY ; 48,XXYY ; 48,XXXY ; 49,XYYYY ; 49,XXYYY ; 49,XXXYY ; 49,XXXXY

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr. Christel THAUVIN et le Dr. Julian DELANNE, Centre de référence “Déficience intellectuelle de causes rares », le Pr. Laurence OLIVIER-FAIVRE, Centre de référence “Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs” de l’Interrégion Est, et le Dr. Clément SIMAO DE SOUZA, Centre de compétence « Maladies rares à expression psychiatrique ».

Ont participé à l’élaboration du PNDS :

Groupe de rédacteur multidisciplinaire

Pr. Christel THAUVIN, généticienne clinicienne, CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares », CHU Dijon Bourgogne

Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, généticienne clinicienne, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs » de l’Est (CLAD-Est) et CCMR « Maladies rares à expression psychiatrique », CHU Dijon Bourgogne

Dr Julian DELANNE, généticien clinicien, CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares », CHU Dijon Bourgogne

Dr Clément SIMAO DE SOUZA, Pédopsychiatre, CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares » et CCMR « Maladies rares à expression psychiatrique », CHU Dijon Bourgogne

Pr Caroline DEMILY, Centre d’Excellence Autisme et TND iMIND, pôle HU-ADIS, CRMR « Maladies rares à Expression psychiatrique - Génopsy », CH Le Vinatier, Bron

Dr Marine FABROWSKI, Centre d’Excellence Autisme et TND iMIND, pôle HU-ADIS, CRMR « Maladies rares à Expression psychiatrique - Génopsy », CH Le Vinatier, Bron

Pr Paul KUENTZ, cytogénéticien et biologiste moléculaire, CHU Besançon

Pr Patricia FAUQUE, Biologiste de la reproduction, CHU Dijon Bourgogne

Dr Marie BOURNEZ, Pédiatrie, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Dijon Bourgogne

Mme Jenny CORNATON, Neuropsychologue, CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares », CHU Dijon Bourgogne

Mme Noémie RELIN, Orthophoniste, CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares », CHU Dijon Bourgogne

Mme Marie-Myriam ARNOULT-ROLLE, Assistante sociale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Dijon Bourgogne

Mme Isabelle MARCHETTI, Association Valentin APAC

Groupe de relecture multidisciplinaire

Pr. Alain VERLOES, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », Hôpital Robert Debré, APHP, Paris

Pr. Sylvie ODENT, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Rennes

Pr. Didier LACOMBE, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Bordeaux

Dr Massimiliano ROSSI, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Lyon

Pr. Florence PETIT, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Lille

Pr. David GENEVIEVE, Génétique médicale, CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », CHU Montpellier

Dr Daphné LEHALLE, Génétique Médicale, « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », Hôpital La Pitié Sâlpétrière, APHP, Paris

Pr. Damien SANLAVILLE, Cytogénétique, HCL, Lyon

Pr. Valérie MALAN, Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker Enfants Malades, APHP

Dr Juliette MARTIN, Psychiatre, CCMR « Maladies psychiatriques d'origine génétique », CH La Chartreuse, Dijon

Dr Clémence FATUS-FAUCONNIER, Neuropédiatre CHU Dijon Bourgogne

Dr Quentin THOMAS, Neurologue, CHU Dijon Bourgogne

Dr Alice MASUREL, Neuropédiatre, CHU Amiens

Pr Frédéric HUET, Endocrinopédiatre, CHU Dijon Bourgogne

Dr Candace BENSIGNOR, Endocrinopédiatre, CHU Dijon Bourgogne

Pr Jean-Michel PETIT, Endocrinologue, CHU Dijon Bourgogne

Dr Nathalie MARLE, Cytogénétique, CHU Dijon Bourgogne

Dr Vanessa LEGUY, Médecine Interne, CHU Dijon Bourgogne

Dr Victorin AHOSSI, Odontologie, CHU Dijon Bourgogne

Dr Pierre-Henri ROUX-LEVY, Médecine Générale

Dr Maxime LUU, Pharmacologue, CHU Dijon Bourgogne

Pr Philippe BONNIAUD, Pneumologue, CHU Dijon Bourgogne

Dr Nawale HADOUIRI, Rééducateur fonctionnelle, CHU Dijon Bourgogne

Dr Pierre-Henry GABRIELLE, Ophtalmologue, CHU Dijon Bourgogne

Dr Sophie BERNARD, ORL, CHU Dijon Bourgogne

Pr Emmanuel SAPIN, Chirurgien Pédiatre, CHU Dijon Bourgogne

Dr Thierry ROUSSEAU, CPDPN, CHU Dijon Bourgogne

Mme Hélène SFEIR, Psychologue, CHU Dijon Bourgogne

Mme Annick STEINMETZ, Puéricultrice, CHU Dijon Bourgogne

Mme Caroline SAWKA, Conseillère en génétique, CHU Dijon Bourgogne

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur le syndrome 48,XXYY et aux autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon ont rempli une déclaration d'intérêt transmise à la HAS. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet de la filière de santé AnDDI-Rares.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Références

1. Balsera AM, Estévez MN, Beltrán EB, Sánchez-Giralt P, García LG, Moreno TH, García de Cáceres M, Carbonell Pérez JM, Gómez EG, Rodríguez-López R. Distinct mechanism of formation of the 48, XXYY karyotype. Mol Cytogenet. 2013 Jul 3;6(1):25.

2. Blumenthal JD, Baker EH, Lee NR, Wade B, Clasen LS, Lenroot RK, Giedd JN. Brain morphological abnormalities in 49,XXXXY syndrome: A pediatric magnetic resonance imaging study. Neuroimage Clin. 2013;2:197-203.

3. Blumling A, Martyn K, Talboy A, Close S. Rare sex chromosome variation 48,XXYY: An integrative review. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2020 Jun;184(2):386-403.

4. Burgemeister AL, Daumiller E, du Bois G, Graul-Neumann LM, Köhler B, Knecht S, Burgemeister S, Gronwald S, Maurer MH, Zirn B. Clinical report of 8 patients with 49,XXXXY syndrome: Delineation of the facial gestalt and depiction of the clinical spectrum. Eur J Med Genet. 2019 Mar;62(3):210-216.

5. Cammarata M, Di Simone P, Graziano L, Giuffrè M, Corsello G, Garofalo G. Rare sex chromosome aneuploidies in humans: report of six patients with 48,XXYY, 49,XXXXY, and 48,XXXX karyotypes. Am J Med Genet. 1999 Jul 2;85(1):86-7.

6. Counts DR, Yu C, Lasutschinkow PC, Sadeghin T, Gropman A, Samango-Sprouse CA. Evidence of intrauterine growth restriction and growth hormone deficiency in 49,XXXXY syndrome. Am J Med Genet A. 2021 Dec;185(12):3547-3553.

7. Demily C, Poisson A, Peyroux E, Gatellier V, Nicolas A, Rigard C, Schluth-Bolard C, Sanlaville D, Rossi M. Autism spectrum disorder associated with 49,XYYYY: case report and review of the literature. BMC Med Genet. 2017 Jan 31;18(1):9.

8. Frühmesser A, Kotzot D. Chromosomal variants in klinefelter syndrome. Sex Dev. 2011;5(3):109-23.

9. Gropman A, Samango-Sprouse CA. Neurocognitive variance and neurological underpinnings of the X and Y chromosomal variations. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013 Feb 15;163C(1):35-43.

10. Gropman AL, Rogol A, Fennoy I, Sadeghin T, Sinn S, Jameson R, Mitchell F, Clabaugh J, Lutz-Armstrong M, Samango-Sprouse CA. Clinical variability and novel neurodevelopmental findings in 49, XXXXY syndrome. Am J Med Genet A. 2010 Jun;152A(6):1523-30.

11. Hanley AP, Blumenthal JD, Lee NR, Baker EH, Clasen LS, Giedd JN. Brain and behavior in 48, XXYY syndrome. Neuroimage Clin. 2015 Apr 15;8:133-9.

12. Joseph M. Endodontic treatment in three taurodontic teeth associated with 48,XXXY Klinefelter syndrome: a review and case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 2008 May;105(5):670-7.

13. Keller MD, Sadeghin T, Samango-Sprouse C, Orange JS. Immunodeficiency in patients with 49,XXXXY chromosomal variation. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013 Feb 15;163C(1):50-4.

14. Lasutschinkow PC, Gropman AL, Porter GF, Sadeghin T, Samango-Sprouse CA. Behavioral phenotype of 49,XXXXY syndrome: Presence of anxiety-related symptoms and intact social awareness. Am J Med Genet A. 2020 May;182(5):974-986.

15. Li J, Zhen L, Pan M, Li DZ. First prenatal case of 48,XXYY syndrome detected by maternal cell-free DNA testing. J Obstet Gynaecol. 2020 Feb;40(2):270-272.

16. Linden MG, Bender BG, Robinson A. Sex chromosome tetrasomy and pentasomy. Pediatrics. 1995 Oct;96(4 Pt 1):672-82.

17. Maqdasy S, Bogenmann L, Batisse-Lignier M, Roche B, Franck F, Desbiez F, Tauveron I. Leydig cell tumor in a patient with 49,XXXXY karyotype: a review of literature. Reprod Biol Endocrinol. 2015 Jul 10;13:72.

18. Sprouse C, Tosi L, Stapleton E, Gropman AL, Mitchell FL, Peret R, Sadeghin T, Haskell K, Samango-Sprouse CA. Musculoskeletal anomalies in a large cohort of boys with 49, XXXXY. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013 Feb 15;163C(1):44-9.

19. Ottesen AM, Aksglaede L, Garn I, Tartaglia N, Tassone F, Gravholt CH, Bojesen A, Sørensen K, Jørgensen N, Rajpert-De Meyts E, Gerdes T, Lind AM, Kjaergaard S, Juul A. Increased number of sex chromosomes affects height in a nonlinear fashion: a study of 305 patients with sex chromosome aneuploidy. Am J Med Genet A. 2010 May;152A(5):1206-12.

20. Peet J, Weaver DD, Vance GH. 49,XXXXY: a distinct phenotype. Three new cases and review. J Med Genet. 1998 May;35(5):420-4.

21. Samango-Sprouse C, Lasutschinkow PC, Mitchell F, Porter GF, Hendrie P, Powell S, Sadeghin T, Gropman A. 49,XXXXY syndrome: A study of neurological function in this uncommon X and Y chromosomal disorder. Am J Med Genet A. 2021 Dec;185(12):3557-3566.

22. Samango-Sprouse CA, Gropman AL, Sadeghin T, Kingery M, Lutz-Armstrong M, Rogol AD. Effects of short-course androgen therapy on the neurodevelopmental profile of infants and children with 49,XXXXY syndrome. Acta Paediatr. 2011 Jun;100(6):861-5.

23. Schluth C, Doray B, Girard-Lemaire F, Kohler M, Langer B, Gasser B, Lindner V, Flori E. Prenatal sonographic diagnosis of the 49,XXXXY syndrome. Prenat Diagn. 2002 Dec;22(13):1177-80.

24. Spaziani M, Tarantino C, Pozza C, Anzuini A, Panimolle F, Papi G, Gianfrilli D, Lenzi A, Radicioni AF. Adverse pathophysiological influence of early testosterone therapy on the testes of boys with higher

grade sex chromosome aneuploidies (HGAs): a retrospective, cross-sectional study. J Endocrinol Invest. 2021 Jul;44(7):1483-1490.

25. Sprouse C, Tosi L, Stapleton E, Gropman AL, Mitchell FL, Peret R, Sadeghin T, Haskell K, Samango-Sprouse CA. Swerdlow AJ, Schoemaker MJ, Higgins CD, Wright AF, Jacobs PA; UK Clinical Cytogenetics Group. Cancer incidence and mortality in men with Klinefelter syndrome: a cohort study. J Natl Cancer Inst. 2005 Aug 17;97(16):1204-10.

26. Tartaglia N, Ayari N, Howell S, D'Epagnier C, Zeitler P. 48,XXYY, 48,XXXY and 49,XXXXY syndromes: not just variants of Klinefelter syndrome. Acta Paediatr. 2011 Jun;100(6):851-60.

27. Tartaglia N, Borodyanskaya M, Hall DA. Tremor in 48,XXYY syndrome. Mov Disord. 2009 Oct 15;24(13):2001-7.

28. Tartaglia N, Davis S, Hench A, Nimishakavi S, Beauregard R, Reynolds A, Fenton L, Albrecht L, Ross J, Visootsak J, Hansen R, Hagerman R. A new look at XXYY syndrome: medical and psychological features. Am J Med Genet A. 2008 Jun 15;146A(12):1509-22.

29. Tartaglia N, Wilson R, Miller J, Rafalko J, Cordeiro L, Davis S, Hessl D, Ross J. Autism Spectrum Disorder in Males with Sex Chromosome Aneuploidy: XXY/Klinefelter Syndrome, XYY, and XXYY. J Dev Behav Pediatr. 2017 Apr;38(3):197-207.

30. Tosi L, Mitchell F, Porter GF, Ruland L, Gropman A, Lasutschinkow PC, Tran SL, Rajah EN, Gillies AP, Hendrie P, Peret R, Sadeghin T, Samango-Sprouse CA. Musculoskeletal abnormalities in a large international cohort of boys with 49,XXXXY. Am J Med Genet A. 2021 Dec;185(12):3531-3540.

31. Verhoeven WMA, Egger JIM, Mergler S, Meijer TAA, Pfundt R, Willemsen MH. A Patient with Moderate Intellectual Disability and 49, XXXYY Karyotype. Int J Gen Med. 2022 Mar 10;15:2799-2806.

32. Visootsak J, Graham JM Jr. Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. Orphanet J Rare Dis. 2006 Oct 24;1:42.

33. Visootsak J, Graham JM Jr. Social function in multiple X and Y chromosome disorders: XXY, XYY, XXYY, XXXY. Dev Disabil Res Rev. 2009;15(4):328-32.

34. Visootsak J, Rosner B, Dykens E, Tartaglia N, Graham JM Jr. Behavioral phenotype of sex chromosome aneuploidies: 48,XXYY, 48,XXXY, and 49,XXXXY. Am J Med Genet A. 2007 Jun 1;143A(11):1198-203.

35. Wade BS, Joshi SH, Reuter M, Blumenthal JD, Toga AW, Thompson PM, Giedd JN. Effects of sex chromosome dosage on corpus callosum morphology in supernumerary sex chromosome aneuploidies. Biol Sex Differ. 2014 Oct 16;5:16.