

Le syndrome de klinefelter : A propos de 30 cas

NS. Fedala, AEM. Haddam*, D. Meskine*, F. Chentli

Service endocrinologie CHU BAB EL OUED, Alger, ALGÉRIE

* Service endocrinologie EPH Bologhine, Alger, ALGÉRIE

I INTRODUCTION

Le syndrome de Klinefelter (KS) est un des désordres chromosomiques congénitaux les plus fréquents. Il est caractérisé par un déficit en testostérone, une infertilité et des co-morbidités.

Objétif

Rapporter les cas de KS et apprécier les caractéristiques phénotypiques et génotypiques

MÉTHODOLOGIE

Etude rétrospective de KS observés en 25 ans. Ont été analysés les caractéristiques cliniques, génotypiques et les complications présentes au diagnostic

RÉSULTATS

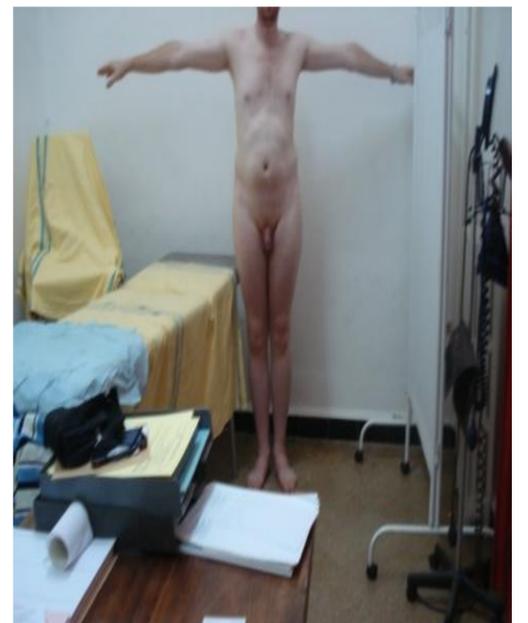
30 patients recensés. Age moyen 24 ans (6-38), 60% (n:18) sont adultes. Les circonstances diagnostiques : Hypotrophie testiculaire (n:12) hypogonadisme (n:14) Stérilité (n:4)

Le phénotype est caractéristique dans 80%. Le caryotype retrouvé : 47XXY (n:25); 49, XXXXY (n:1) 48,XXYY (n:4). Il existe une corrélation phénotype- génotype existe pour les troubles mentaux

Des complications métaboliques (obésité, glucidolipidique) cardiovasculaires (HTA, thrombose) et une ostéoporose ont été observés chez les plus âgés (n:4, age moyen : 32 ans).



KS responsable d'une macrosclélie et d'une atrophie testiculaire



DISCUSSION

Le KS est une des anomalies des chromosomes sexuels la plus fréquente avec une prévalence de 1/1000. La majorité des patients Klinefelter ont un chromosome sexuel féminin supplémentaire avec une formule chromosomique XXY. D'autres formules peuvent exister mais sont plus rares : XXXY, XXXXY, XXYY, XXXYY, ainsi que des mosaïques ou des délétions partielle ou totales. ; Il se caractérise par la présence de testicules de petite taille à l'origine d'un hypogonadisme hypergonadotrope et d'une stérilité irréversible par azoospermie et de façon inconstante, des troubles psychiques.

La mortalité globale est augmentée, essentiellement de causes cardio-vasculaires, neurologiques ou pulmonaires. Le risque de cancer du sein est augmenté ainsi que celui de maladie thrombo-embolique, de diabète ou d'ostéoporose.

L'androgénothérapie substitutive à partir de la puberté doit être proposée. Cela permet d'améliorer la symptomatologie et de prévenir certaines complications tardives comme l'ostéoporose

Une surveillance au long cours est nécessaire.

CONCLUSION

Le SK est souvent méconnu et traité tardivement dans notre pays. Sa prise en charge doit être précoce afin de réduire les complications qui lui sont associées