

L'Amyotrophie facio-scapulo-humérale à l'origine du diagnostic du syndrome de Klinefelter.

Introduction :

Le syndrome de Klinefelter (SK) regroupe l'ensemble des manifestations cliniques et hormonales liées à un caryotype XXY . révélé par un déficit musculaire est situation rare.

Observation :

Nous rapportons un cas d'un patient adressé de service de neurologie pour faiblesse musculaire et amyotrophie des muscles de la ceinture scapulaire.

L'examen clinique retrouve des signes en faveur d'un hypogonadisme hyper gonadotrope associé à un faciès discret d'un Klinefelter.

Biologie : confirme le déficit gonadique périphérique, enzyme musculaire deux fois la normale.

Caryotype : 47XXY.

L'exploration neurologique : I.R.M médullaire sans anomalies, EMG : confirme l'atteinte myogène.

Le traitement par testostérone injectable a stabilisé le déficit musculaire.

Discussion :

L'atteinte musculaire dans Klinefelter est rare ,et ce mode de révélation est encore très rare,il faut savoir l'évoquer car le traitement réduit les symptômes .