

Les variants du syndrome de Klinefelter : à propos de 4 cas

Guidara S¹, Abdelhedi F¹, Ben Ayed I¹, Guirat M¹, Gharbi N¹, Charfi M², Ayedi I³, Kammoun F⁴, Belguith N¹ et kammon H¹

1. service de génétique CHU Hédi Chaker Sfax

2. service de néonatalogie CHU Hédi Chaker Sfax

3. service de neuropédiatrie CHU Hédi Chaker Sfax

4. service de pédiatrie CHU Hédi Chaker Sfax

Introduction:

Le syndrome de Klinefelter est une anomalie chromosomique présentant une grande variabilité d'expression clinique. Le caryotype sanguin montre une formule chromosomique à 47, XXY homogène dans 80% des cas ou en mosaïque dans 10 % des cas. Rarement, on peut trouver les formules suivantes 48, XXXY, 49, XXXXY, 48, XXYY entrant dans le cadre de variants du syndrome de klinefelter.

Observations:

Dans cette étude nous rapportons les caractéristiques cliniques et cytogénétiques de 4 patients présentant les variants du syndrome de klinefelter. P1, âgé de 6 mois, a été adressé à notre consultation pour dysmorphie faciale avec hypotonie néonatale. Les organes génitaux externes(OGE) sont de type masculin avec testicules en place et présence d'un phémosis. P2, âgé de 14 mois, présente une dysmorphie faciale et un retard psychomoteur. L'examen des OGE montre une ectopie testiculaire gauche. P3 est un nourrisson de 6mois ayant une dysgénésie gonadique. P4 est un homme âgé de 33ans qui consulte pour infertilité. Le caryotype standard réalisé pour P1,P2,P3 et P4 montre respectivement les formules chromosomiques suivantes : (48, XXYY),(49, XXXXY),(49, XXXXY/46, XY) , (47,XXY[29]/48,XXYY[1]) : (Figure 1).

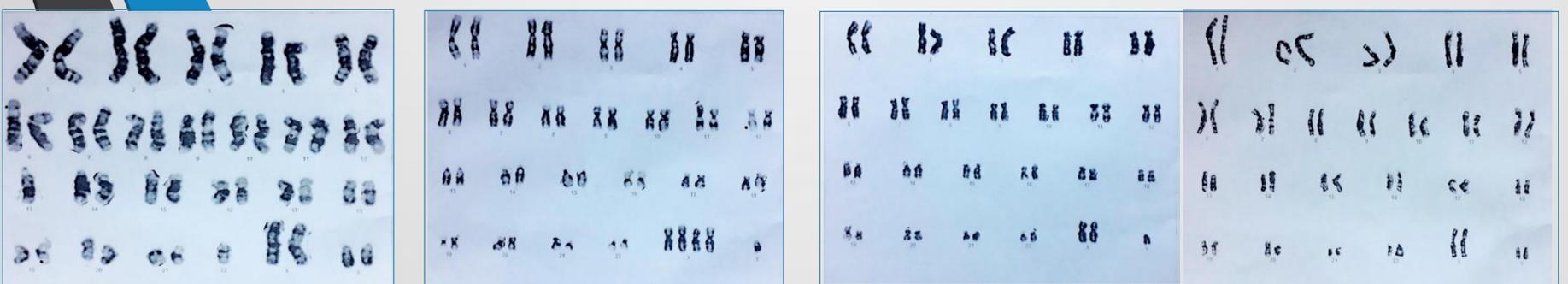


Figure 1: Caryotypes P1, P2 et P4

Discussion:

Les manifestations du syndrome de klinefelter apparaissent essentiellement à la puberté avec notion de gynécomastie et de petite taille testiculaire, voir même à l'âge adulte avec infertilité. Cependant les variants de ce syndrome ont un spectre phénotypique plus large avec un pronostic plus sévère. La confirmation précoce du diagnostic est essentielle pour la prise en charge thérapeutique et le conseil génétique.