



Clinical Case

Syndrome de Klinefelter : à Propos d'un Cas à Bamako

Klinefelter syndrome : a report of one case at Bamakot

Lahassana Coulibaly, Mamadou Coulibaly, Souleymane Guissé, Zanafon Ouattara.

¹ Service d'urologie Hôpital Gabriel Touré
Bamako Mali

Auteur correspondant Dr Mamadou
Tidiani Coulibaly

Email mamadoutc@yahoo.fr
Tel 0022369036559

Mots clés: Syndrome de Klinefelter,
Bamako

Keywords : Klinefelter Syndrome, Bamako

RÉSUMÉ

Le syndrome de Klinefelter est dû à une anomalie chromosomique présentant une grande variabilité d'expression avec un signe constant, l'infertilité. Il est lié à la présence d'un ou plusieurs chromosome (s) X supplémentaire(s) qui surajoute(nt) à la formule masculine 46, XY, aboutissant dans 80% des cas à la formule 47, XXY. Nous présentons ici le premier cas documenté de cette affection à Bamako.

ABSTRACT

Klinefelter syndrome is a chromosomal disorder characterized by one or more X chromosomes on the normal male formula 46, XY giving in 80% of cases a 47, XXY formula. The clinical expression is variable, but infertility is always present. We report the first documented case of this syndrome in Bamako.

INTRODUCTION

Décrit pour la première fois en 1942 par Harry F. Klinefelter, le syndrome de Klinefelter est dû à une anomalie chromosomique présentant une grande variabilité d'expression avec un signe constant, l'infertilité [1]. La prévalence du syndrome de Klinefelter varie et est estimée dans certaines séries à 1 sur 1 200 naissances [3]. Ce syndrome n'est donc pas rare. Seuls les garçons peuvent être atteints par le syndrome de Klinefelter. Il est lié à la présence d'un ou plusieurs chromosome (s) X supplémentaire(s) qui surajoute(nt) à la formule masculine 46, XY, aboutissant dans 80% des cas à la formule 47, XXY [4]. Dans les autres cas, il s'agit d'apparentés au Klinefelter sous la forme en mosaïques ou d'autres combinaisons (46, XY/47, XXY ou 48, XXYY). Il a l'origine d'un hypogonadisme hypergonadotrope, c'est-à-dire une sécrétion en hormone sexuelle masculine, la testostérone, basse, par atteinte des tubes séminifères (origine périphérique). L'étude cytogénétique du syndrome de Klinefelter permet d'une part la confirmation du diagnostic et l'instauration d'un traitement précoce et adéquat et d'autre part l'établissement d'un conseil génétique adéquat. Nous présentons ici le premier cas documenté de cette affection à Bamako.

Chez ce patient sans antécédent particulier, l'anamnèse a révélé une notion d'anéjaculation et de premier divorce pour stérilité du couple.

A l'examen physique le patient avait un morphotype cushingoïde sans gynécomastie (fig. 1), une pilosité pubienne anormale, des organes génitaux externes de type masculin (Fig 2) avec une hypotrophie testiculaire bilatérale (Fig 3) sans signes cliniques de varicocèle. La prostate était normale au toucher rectal.

Les examens paracliniques ont objectivé :

- Des testicules hypotrophiques hypoéchogènes non viables sans signes de varicocèle à l'échographie scrotale ;
- Une culture stérile à l'examen cytot bactériologique des urines ;
- Un taux bas de testostérone (0,3ng/ml VN : 3-10,6), un taux élevé de FSH (31,20MUI/ml VN : 1,7-12) et des taux normaux de LH, Prolactine, β HCG et de alpha fœtoprotéine au bilan hormonal ;
- Une formule chromosomique 47, XXY, donc caryotype masculin avec un chromosome X surnuméraire.

OBSERVATION

Il s'agit d'un homme de 33 ans, cultivateur, marié sans enfant ayant consulté pour désir d'enfant le 15 Mai 2018 au service d'urologie du CHU Gabriel Touré de Bamako.



Fig 1 : morphologie du patient.



Fig 2/ Organes génitaux externes normale avec une pilosité triangulaire



Fig 3 testicule hypotrophique.

DISCUSSION

C'est en 1959[2] que l'origine chromosomique de ce syndrome fut découverte. Moins de 10 % de ces syndromes sont diagnostiqués avant l'âge adulte [3] et il est probable que seul un quart des cas soit dépisté [3]. Les manifestations sont variables d'un individu à l'autre et n'apparaissent pas chez tous les porteurs du syndrome de Klinefelter. Les manifestations physiques sont souvent imperceptibles durant l'enfance et elles apparaissent à la puberté. A la puberté, dans 50% des cas, le volume des glandes mammaires augmente (gynécomastie) d'un ou des deux côtés. Les testicules restent petits (hypogonadisme), mais le pénis est de taille normale la plupart du temps ainsi que les bourses (scrotum). La pilosité peut être peu développée. De nombreux adultes développent aussi une grande fatigue permanente, des troubles de la vue, du surpoids, des difficultés de maturité psychologique, des douleurs chroniques des membres inférieurs, de l'arthrose, fragilité dentaire, des difficultés de mémorisation, dyslexie, impulsivité sur les actes, des troubles du sommeil (apnée), psoriasis / extra libido (avec perte totale de libido), érection très longue durée.

Ces difficultés entraînent souvent chez les adultes atteints de Klinefelter, des stations debout handicapantes, entraînant ainsi une certaine intégration difficile dans les milieux de l'emploi.

L'expression atypique de ce syndrome en explique donc le retard fréquent du diagnostic, qui est souvent fait uniquement dans le cadre d'une recherche de stérilité. La

mortalité globale est augmentée, essentiellement de causes cardio-vasculaires, neurologiques ou pulmonaires [6].

Typiquement il existe un tableau biologique d'hypogonadisme hypergonadotrope, avec, chez l'adulte, une concentration normale ou basse de testostérone et un taux élevé de LH et de FSH[5].

Le diagnostic se fait à l'aide du caryotype mais il est beaucoup plus délicat en cas de mosaïque. Le risque de cancer du sein est majoré [7] ainsi que celui de maladie thromboembolique[8], de diabète[9] ou d'ostéoporose[5]. Notre patient avait une azoospermie donc la reproduction est difficile.

CONCLUSION

Le syndrome de Klinefelter semble une affection peu fréquente chez nous. Il est responsable de troubles de la fertilité.

RÉFÉRENCES

- 1- Klinefelter HF, Reifenstein EC, Albright F. « Syndrome characterized by gynecomastia aspermatogenesis without A-Leydigism and increased excretion of follicle stimulating hormone » *J Clin Endocrinol Metab.* 1942, 2:615-627.
- 2- Jacobs PA, Strong JA « A case of human intersexuality having possible XXY sexdetermining mechanism » *Nature* 1959, 2:164-167.
- 3- Bojesen A, Juul S, Gravholt CH, « Prenatal and postnatal prevalence of Klinefelter syndrome: a national registry study » *J Clin Endocrinol Metab.* 2003;88:622-6
- 4- Lanfranco F, Kamischke A, Zitzmann M, Nieschlag E. « Klinefelter's syndrome » *Lancet* 2004;364:273-83
- 5- Blevins CB, Wilson ME. « Klinefelter's syndrome » *BMJ* 2012;345:e7558
- 6- Swerdlow AJ, Higgins CD, Schoemaker MJ, Wright AF, Jacobs PA, « Mortality in patients with Klinefelter syndrome in Britain: a cohort study » [[archive](#)] *J Clin Endocrinol Metab.* 2005;90:6516-22
- 7- Sasco AJ, Lowenfels AB, Pasker-de Jong P. « Review article: epidemiology of male breast cancer. A meta-analysis of published case-control studies and discussion of selected aetiological factors » *Int J Cancer.* 1993;53:538-49. PMID 8436428
- 8- Campbell WA, Price WH. « Venous thromboembolic disease in Klinefelter's syndrome » *Clinical Genetics* 1981;19:275-80. PMID 7273469
- 9- Jiang-Feng M, Hong-Li X, Xue-Yan W et al. « Prevalence and risk factors of diabetes in patients with Klinefelter syndrome: a longitudinal observational study » [[archive](#)] *Fertil Steril.* 2012;98:1331-5