

# EDITORIAL

---

En 1942, KLINEFELTER, REIFENSTEIN et ALBRIGHT [1], 3 endocrinologues américains, dont les noms passeront à la postérité pour leur contribution au décryptage de maladies endocriniennes essentielles, décrivent un syndrome qui associe :

- une atrophie testiculaire - une gynécomastie
- une scléro-hyalinose des tubes séminifères - une hyper-gonadotrophinurie

Une quinzaine d'années plus tard, ce syndrome est rattaché à une anomalie des chromosomes sexuels. Si la formule 47 XXY est présente dans plus de 80 % des cas, on considère actuellement comme variantes du syndrome de Klinefelter, non seulement les mosaïques 46 XY /47 XXY, mais aussi les formes 48 XXYY, 48 XXXY, 49 XXXXY. Par contre, l'inclusion, dans ce cadre, des mâles XX (avec ou sans translocation de matériel Y) est discutée.

Le syndrome de Klinefelter représente l'une des endocrinopathies les plus fréquentes (1 à 2/1000 garçons) chez les nouveau-nés. Cette incidence élevée n'a pas, paradoxalement, de traduction clinique correspondante, c'est dire combien le syndrome de Klinefelter est insuffisamment diagnostiqué. Peut être son expression clinique polymorphe n'attire-t-elle pas suffisamment l'attention et la demande d'un caryotype encore trop rare devant :

- une anomalie des organes génitaux chez le nouveau-né,
- un retard mental, un trouble du comportement, des difficultés scolaires, une grande taille chez l'enfant,
- une gynécomastie, de petits testicules chez l'adolescent,
- une stérilité chez l'adulte.

Or il est vraisemblable qu'un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée puissent améliorer le pronostic et notamment réduire le handicap psycho-intellectuel sévère qui sanctionne cette affection.

Sans parler de "révolution" comme pour le syndrome de Turner, le syndrome de Klinefelter connaît actuellement un regain d'intérêt. C'est dans cet esprit qu'une part importante lui est consacrée dans ce numéro d'Andrologie.

Après avoir souligné les particularités cliniques du syndrome de Klinefelter chez l'enfant, et l'expression clinique, biologique et cytogénétique chez l'adulte, il nous a paru intéressant de préciser les données actuelles concernant la spermatogénèse chez ces patients ainsi que le devenir à long terme assorti des complications susceptibles d'émailler l'évolution de cette affection.

Nous espérons que les abonnés d'Andrologie trouveront, à la lecture de ces articles, autant de plaisir que les participants à la séance commune de la SALF et de la Société Française de Gynécologie consacrée à ce sujet, il y a 3 mois.

Charles SULTAN

1. KLINEFELTER H.F., REIFENSTEIN E.C., 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.