



**ÖSTERREICHISCHE KLINEFELTER
SYNDROM GRUPPE**
SHG SALZBURG



Französisch

SHG KLINEFELTER-SYNDROM

Helmut Kronewitter
Pfarrhofgutweg 8 • 5400 Hallein
Tel: 0664/576 0 320
E-Mail: office@klinefelter.at

Le syndrome de Klinefelter

Le syndrome de Klinefelter est une anomalie génétique caractérisée par la présence d'un chromosome X supplémentaire chez des individus de sexe masculin. La formule chromosomique du sujet est donc 47XXY au lieu de 46XY. Toutes les cellules ne sont pas toujours affectées (forme mosaïque).

Le syndrome est nommé d'après le médecin américain Dr Harry F. Klinefelter, qui, en 1942, a décrit pour la première fois les caractéristiques. En 1959 le lien entre la présence d'un chromosome surnuméraire et les symptômes a été découvert.

L'anomalie est due à une non-disjonction des chromosomes lors de la formation des ovules ou des spermatozoïdes. Il s'agit d'un phénomène spontané qui survient sans raison apparente et dont, en principe, chacun peut être concerné.

A peu près 10.000 garçons et hommes atteints du syndrome habitent en l'Autriche.

Les différents symptômes physiques et mentaux peuvent varier fortement en ampleur entre les individus. Une partie des symptômes peuvent être évités, éliminés ou atténués par un traitement médical ou des mesures psychologiques - pédagogiques.

Les conséquences du syndrome de Klinefelter

Le sous-développement des testicules mène à une infertilité non traitable et non réversible, tandis que la vie sexuelle peut bien rester normale. Comme les testicules sont très petits, la testostérone n'est produite qu'en quantité faible. Ceci cause une puberté tardive ou même absente, une pilosité faciale et corporelle réduite, ainsi que la présence de seins développés. Les sujets sont par ailleurs souvent de grande taille.

Les garçons porteurs du syndrome de Klinefelter sont souvent des bébés tranquilles et généralement plus passifs que leurs frères et sœurs. Plus souvent que chez des garçons normaux des retards de développement, des troubles d'apprentissage et de communication (surtout au niveau du langage) sont observés. Des instructions qualifiées pour les parents et les éducateurs aident à éviter certains problèmes mentaux et scolaires.

Le traitement consiste en une hormonothérapie à base de testostérone dès la puberté. En substituant la testostérone, bon nombre de symptômes peuvent être réduits et la qualité de vie est sensiblement améliorée. L'apparition d'ostéoporose, causée par le manque hormonal, est ainsi parée. Différentes préparations contenant la testostérone sont disponibles pour l'hormonothérapie.
containing testosterone are available for the hormonothérapie.

Österreichische Klinefelter Syndrom Gruppe - SHG Salzburg
Gruppensprecher Helmut Kronewitter
A-5400 Hallein • Pfarrhofgutweg 8
Tel. +43(0)664 - 576 0 320

www.klinefelter.at • e-mail: office@klinefelter.at

Bankverbindung: ÄrzteBank, Linz • Konto Nr.: 330 12490000 • BLZ 18 130