

## UN CAZ ATIPIC DE SINDROM KLINEFELTER

B. Sebe, C. Váradi

În anul 1942 *Klinefelter* și colab. (6) au descris un sindrom în care fenomenele patologice cele mai caracteristice sînt atrofia testiculară cu hialinizarea sclerozantă a canaliculelor seminale, ginecomastie, excreție crescută de hormoni foliculostimulatori și o eliminare scăzută de 17-cetosteroidi în urină. Ulterior *Brandbury* și colab. (2), *Piankett* și *Barr* (8) pun în evidență cromatina sexuală în celulele pacienților afectați de acest sindrom, iar *Jacobs* și *Strong* (4) completul cromozomial sexual XXY caracteristic.

Simptomul cel mai constant al sindromului este microorchidia primară. Altele ca ginecomastia, pilozitate abdominală și facială redusă, oligospermia, (sterilitatea) hipodezvoltarea peniană, prostată mică, deficiență mintală, tulburări psihice și habitus eunuchoid prezintă a frecvență variabilă. Sindromul pare a interesa de 3—6 ori mai frecvent bărbații cu intelect insuficient dezvoltat față de cei cu inteligența normală (5) întâlnindu-se într-o proporție de 1:1.000 la bărbații spitalizați în așezămintele psihiatrice (3, 7).

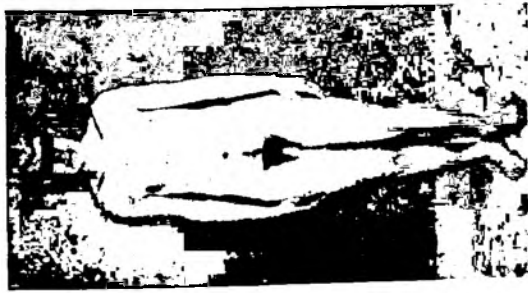


Fig. nr. 1.: Aspectul general al pacientului. Se remarcă tipul feminit al pilozității pubiene

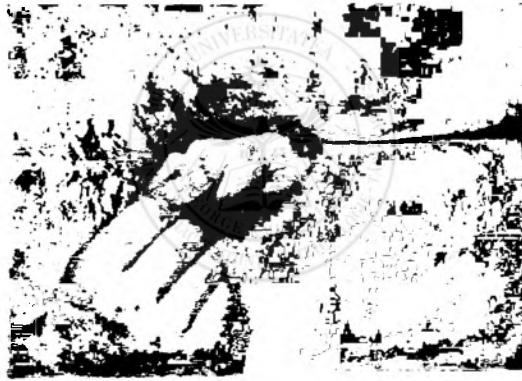


Fig. nr. 2.: Microorchidia primară al bolnavului afectat de sindromul Klinfelter



Fig. nr. 3.



Fig. nr. 3. și 4.: Metafază și cariotip dintr-o celulă cu 47 de cromozomi. Se remarcă prezența completului cromozomial sexual caracteristic XXY

### Prezentarea cazului.

Bolnavul V. Gr. de 21 de ani, este trimis la consultație endocrinologică de către medicul unității militare, pentru o hipoplazie testiculară. La examinarea bolnavului se constată: statură înaltă (179 cm.), cu distanța biacromială ceva mai mică decât cea bitrochanteriană, cu caractere sexuale primare și secundare normale la prima vedere, dar care prezintă unele semne de insuficiență la examinare mai atentă. Astfel bolnavul are barbă, dar pilozitatea toracelui este redusă aproape absentă, iar pilozitatea pubiană deși abundentă, este de tip feminin. Penisul este normal dezvoltat, testiculele din scrot sînt de mărimea unor alune (fig. 1 și 2). Pacientul nu prezintă alte anomalii, notăm în special lipsa totală a ginecomastiei. Glandele mamare nu sînt mărite nici la palpate. La luarea anamnezei se constată oarecare grad de insuficiență intelectuală. Totuși bolnavul a absolvit 4 clase primare, știe să scrie și să citească, face față sarcinilor pe care le are. Din afirmațiile pacientului reiese că instinctul sexual este normal, avînd erecții și ejaculații normale.

Spermatograma, arată o spermă cantitativ insuficientă (2 ml), de consistență mai fluidă. La examen microscopic se constată azoospermie totală.

Alte investigații uzuale nu ne relevă nimic patologic, în afara unei gușe mici cu semne minime de insuficiență tiroidiană, bradicardie 60/minut, tegumente aspre uscate.

### Studii citogenetice.

În vederea precizării diagnosticului efectuăm testul Barr (9) din epiteliul mucoasei bucale. Prezența cromatinei sexuale într-un procent de 38% indică posibilitatea existenței la acest pacient a sindromului Klinefelter. Pentru confirmare se face o cultură de leucocite după metoda descrisă de Mellman și colab. (9), studiindu-se cariotipul din 32 de celule în metafază.

În urma examinării cariotipului din cele 32 de celule în metafază (Tabelul nr. 1), reiese existența a două linii celulare, una normală cu 46 de cromosomi, iar alta cu 47 de cromosomi. În aceștia din urmă se poate pune în evidență o pereche supranumerară, din grupa cromozomilor submetacentrici de talie mijlocie (grupa C), în consecință prezența completului cromozomial sexual XXY (fig. 3 și 4), caracteristic pentru acest sindrom.

Tabelul nr. 1.

Nr. metafazelor examinate	Nr. cromozomilor			
	46	47	48	52
32	6	22	3	1

### Discuții.

Cazul descris prezintă un anumit interes tocmai în existența unui mozaicism cromozomial XY/XXY cu predominanța celulelor cu un complet cromozomial XXY. Expresia fenotipică variabilă în acest sindrom se pare că depinde de prezența constituției cromozomiale într-o perioadă critică a dezvoltării. Barr și colab. (1) descriu un caz de sindrom Klinefelter XY/XXY, în care pacientul prezenta o deficiență mintală accentuată, dar cu testicule și caractere sexuale normale. S-ar putea presupune că celulele XY normale au fost răspunzătoare în special pentru diferențierea gonadelor, iar cele cu completul cromozomial XXXY pentru dezvoltarea deficitară

a sistemului nervos central. Teoretic ne-am putea aștepta la existența unui mozaicism XY/XXY cu fenotip întru-totul normal, în care celulele cu completul cromozomial XY să exercite efectul genetic predominant

În cazul nostru predominanța celulelor XXY au determinat apariția tabloului caracteristic pentru sindromul Klinefelter (microorhidism), însă se poate evidenția și efectul genetic al celulelor normale XY, care au contrabalansat apariția unor caractere nocive în fenotip, în primul rând deficiența mintală și ginecomastia.

Sosit la redacție: 5 iunie 1968

#### Bibliografie

1. BARR M. L., CARR D. M., MORISMIMA A., GRUMBACH M. M.: J. Mental deficiency res. (1962), 6, 65;
2. BRANDBURY J. T., BUNGE R. G., BOCA-BENS R. A.: J. Clin. Endocrinol. metab. (1956) 16, 689;
3. FERGUSON SMITH M. A.: Lancet (1958), I, 928;
4. JACOBS P. A., STRONG J. A.: Nature (1959), 183, 302;
5. KAPLAN N. M.: Lancet (1961), II 1455;
6. KLINEFELTER M. F., REIFSTEIN E. C., ALBRICHT F.: J. Clin. Endocrinol. Metabol. (1942), 2, 615;
7. MACLEAN N. și colab.: Lancet (1962), I, 293;
8. PLUNKETT E. R., BARR M. L.: Lancet (1956), II, 853;
9. YUNIS J. J.: Human chromosome methodology, Academic Press, N. Y. 1965.

