

## Le syndrome de Klinefelter

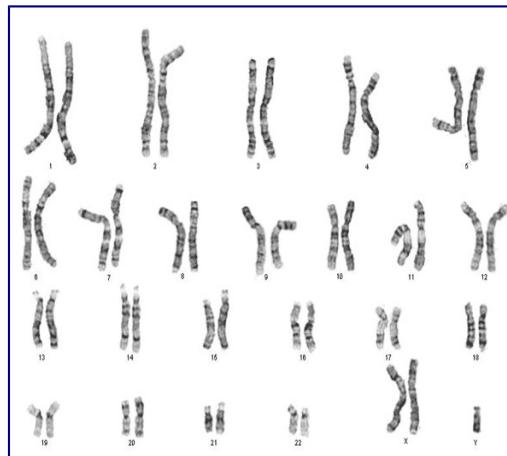
En 1942, le médecin américain Harry Fitch Klinefelter (1912-1990) a défini un syndrome à partir de l'observation de nombreux individus porteurs de troubles. Tous les individus atteints sont de sexe masculin. Comme pour tous les syndromes aucun individu n'est porteur de l'ensemble des troubles.

Les troubles apparaissent à la puberté et sont donc décelés assez tardivement. L'enfant grandit plus que la moyenne. Les épaules se développent peu. La barbe est généralement absente comme la pilosité sur le reste du corps. Les testicules restent de petite taille (hypogonadisme) toutefois le pénis grandit normalement. Le plus souvent il y a un léger développement des glandes mammaires.

Il n'y a pas réellement de déficit mental à l'état adulte mais les premiers apprentissages (langage, motricité, lecture...) peuvent être retardés. Une prise en charge adaptée permet normalement de compenser le retard.

L'hypogonadisme se traduit par une infertilité due à l'absence totale de spermatozoïde.

Le document ci-dessous montre le caryotype d'un individu atteint du syndrome de Klinefelter.



Caryotype d'un individu atteint du syndrome de Klinefelter

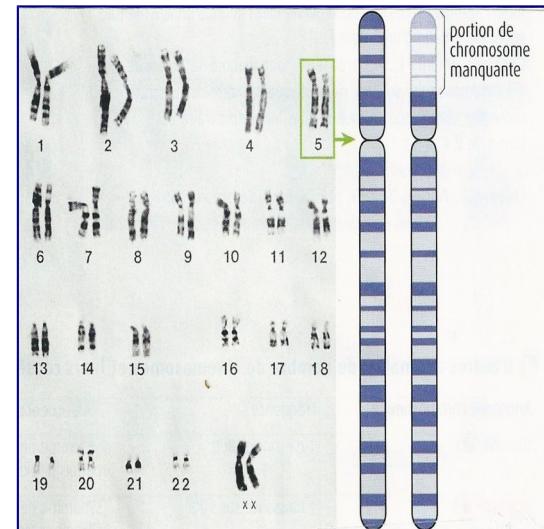
- 1) Quelle anomalie voyez-vous sur ce caryotype ?
- 2) Donnez un nom à cette anomalie chromosomique.
- 3) Pourquoi est-il difficile de déterminer le sexe de l'individu à partir du caryotype.
- 4) Quelle est la cause du syndrome de Klinefelter ?

## Le syndrome du cri du chat

Ce syndrome est appelé ainsi en raison de la ressemblance du premier cri du nouveau-né avec un miaulement de chat. Ceci est dû à une malformation du larynx. Cette malformation est associée à d'autres troubles comme une tête de petite taille (microcéphalie), une face ronde, des yeux bridés, des oreilles implantées bas et au pavillon peu ourlé (oreille faunesque), un nez large, une petite bouche. À la naissance, le bébé est nettement plus petit que la moyenne. Il y a aussi de nombreuses malformations internes qui provoquent généralement la mort du nouveau-né dans les semaines qui suivent la naissance. Seuls quelques individus atteignent l'âge adulte. Ils souffrent presque tous d'un retard mental plus ou moins prononcé. On compte un cas sur 20 000 à 50 000 naissances.

C'est encore le professeur Jérôme Lejeune qui a trouvé l'origine de ce syndrome.

- 1) Quel est le sexe de l'individu dont le caryotype vous est présenté ?
- 2) Quelle est l'anomalie présente sur ce caryotype ?
- 3) Quelle est la cause du syndrome du cri du chat ?



Caryotype et chromosomes n°5 d'un individu atteint du syndrome du cri du chat.