

LE SYNDROME DE KLINEFELTER

Caroline Berthiaume, Marjorie Aunos, Catherine Pidgeon et Sophie Méthot

Le syndrome de Klinefelter représente l'aberration chromosomique la plus fréquente chez l'homme. Cette condition génétique provient d'une anomalie des chromosomes sexuels par la présence d'un chromosome X supplémentaire. Cet état amène plusieurs caractéristiques cliniques tant au plan physique que comportemental. Cet article traite différents aspects reliés au syndrome. D'abord, l'étiologie, les modes de détection et la prévalence du syndrome de Klinefelter sont abordés. Puis, suite à une revue des principales caractéristiques cliniques et autres désordres associés, il est question des modes d'intervention possibles auprès de ces personnes.

En 1942, les recherches du Dr. Harry F. Klinefelter et de ses collaborateurs ont permis l'identification du caractère clinique de ce qui allait simplement être nommé le syndrome de Klinefelter (SK). Ils avaient alors remarqué que neuf de leurs patients masculins avaient en commun certaines caractéristiques telles la génycomastie (développement des glandes mammaires), le micro-orchidisme (testicules de petite taille), l'hypogonadisme (réduction de la production de testostérone), l'infertilité ainsi qu'une grande taille (Lim, Fong & Yu, 1999; Smyth & Bremner, 1998). Des études subséquentes ont toutefois été nécessaires pour découvrir que le SK résulte d'une aberration des chromosomes sexuels chez l'homme (Czernichow, 1997). Le SK est donc reconnaissable à un ensemble de particularités, tant sur le plan physiologique, comportemental et cognitif.

Caroline Berthiaume, Marjorie Aunos, Catherine Pidgeon et Sophie Méthot, Université du Québec à Montréal.

Toute correspondance peut être adressée à Caroline Berthiaume, B.Sc., à l'Université du Québec à Montréal, Département de psychologie, C.P. 8888, Succursale Centre-Ville, Montréal (Québec) H3C 3P8. Courrier électronique: carolineberthiaume@videotron.ca

ÉTIOLOGIE

L'étiologie de cette entité clinique est bien documentée (voir Smyth & Bremner, 1998 pour une recension). Le SK provient d'une dysgonosomie, c'est-à-dire d'une anomalie de la distribution des chromosomes sexuels (David, 1994). Cette affectation se traduit par la présence d'un chromosome X supplémentaire. Ainsi, le SK est associé à une série de chromosomes sexuels XXY au lieu du génotype mâle normal XY. Malgré cette constitution chromosomale aberrante, les personnes atteintes possèdent un phénotype masculin.

L'apparition d'un chromosome X additionnel est généralement due à une erreur de division durant la méiose maternelle ou paternelle (Smyth & Bremner, 1998). Ce processus est celui par lequel les paires de chromosomes, contenues dans les cellules reproductrices mâles et femelles, se divisent pour s'assurer que le spermatozoïde ou l'ovule portera un seul chromosome sexuel. Ainsi, lors de la fécondation, ils se joignent l'un à l'autre pour déterminer le sexe (XY ou XX). Dans le cas des hommes présentant le SK, cette séparation n'aurait pas eu lieu puisqu'ils possèdent un chromosome X surnuméraire (Smyth & Bremner, 1998).

Des études estiment que la provenance du déficit de la méiose est d'origine maternelle dans 43 % des cas, d'origine paternelle chez 53 % et résulte d'un processus subséquent chez 4 % des personnes atteintes (Lorda-Sanchez, Binkert, Maechler, Robinson & Schinzel, 1992; Mark, Alter & Mousseau, 1999). Il s'agit donc d'une anomalie congénitale causée par un accident génétique. Le SK n'est pas héréditaire et le risque de récurrence, lors d'une grossesse ultérieure, est faible (Woods, Noble & Falconer, 1997). Des auteurs suggèrent d'ailleurs que la probabilité qu'il se répète au sein d'une même famille est la même que ses chances d'apparition dans la population générale (Smyth & Bremner, 1998). Cependant, une corrélation positive entre l'âge maternel et l'erreur de méiose est fréquemment observée (Lorda-Sanchez *et al.*, 1992).

Dans plus des deux tiers des cas, le SK se présente selon un caryotype XXY sur le 47^e chromosome (Smyth & Bremner, 1998). Il existe toutefois des variantes complexes et plus rares du syndrome. D'abord, des études ont démontré des aberrations chromosomiques comportant parfois trois et même quatre chromosomes X (p.ex.: 48 XXY, 48 XXXY, 49 XXXXY, etc.) (Marquet, Beckers & Verloes, 1998; Peet, Weaver & Vance, 1998). D'autres études indiquent que l'anomalie peut être formée en mosaïque (p.ex.: 46XY-47 XXY), dans quel cas certaines cellules du corps sont normales et d'autres sont constituées de chromosomes XXY (David, 1994; Lim *et al.*, 1999). La majorité des personnes possédant une structure chromosomique en mosaïque n'arboreront pas les mêmes caractéristiques sur le plan phénotypique, en démontrant souvent une variante plus sévère du syndrome.

MODES DE DÉTECTION

Techniques et tests permettant le diagnostic

Plusieurs techniques et indices permettent de détecter le SK. Avant la naissance, le diagnostic peut être posé grâce à une amniocentèse ou une biopsie du chorion (Meschede *et al.*, 1998). Puis, en période postnatale, l'identification du SK repose sur l'étude cytogénétique classique (Woods *et al.*, 1997). Il s'agit alors, par un

échantillon de sang, d'élaborer la constitution génétique de l'individu (Smyth & Bremner, 1998).

Évolution du syndrome

Il est difficile de diagnostiquer le SK précocement, car aucune manifestation significative n'apparaît avant la puberté (Celebic *et al.*, 1997). La plupart des personnes présentant le SK naissent et se développent normalement jusqu'à l'adolescence (Czauderna, Stoba, Wysocka & Lliszko, 1998; Smyth & Bremner, 1998). Toutefois, Fryns et Devriendt (1997) rapportent que 9,1 % d'entre elles sont diagnostiquées avant l'âge de 12 ans. La découverte d'anomalies physiques mineures et de certaines caractéristiques cliniques entraîne l'identification du SK chez les enfants: de petits testicules, une petite stature, un poids inférieur à la moyenne, une hypotonie persistante, la présence d'un retard mental et des difficultés d'apprentissage (Czernichow, 1997; Fryns & Devriendt, 1997; Rossodivita & Colabucci, 1994). D'autre part, Bertelloni, Baroncelli, Battini & Saggese (1996) rapportent que le SK peut parfois être diagnostiqué avant l'âge de neuf ans grâce à l'apparition précoce de la puberté chez le garçon. Ces chercheurs constatent que certains garçons atteints du SK auraient une puberté précoce à cause de leur chromosome X additionnel. Celui-ci amène le début de leur puberté au même moment que les filles (Mühlendahl & Heinrich, 1994). Ce constat permet alors, dans certains cas, d'identifier le SK dès l'enfance.

Le syndrome est de nature progressive, c'est-à-dire que les caractéristiques associées deviennent plus évidentes à mesure que la personne vieillit (Graham, Bashir, Stark, Silbert & Walza, 1998). C'est à l'adolescence que le diagnostic du SK est sérieusement considéré, surtout lorsqu'un homme se plaint de symptômes reliés à l'hypogonadisme, incluant fatigue, faiblesses, gynécomastie, infertilité et ostéoporose (Smyth & Bremner, 1998).

Quelle que soit la période de développement, le diagnostic du SK ne devrait être définitivement donné qu'à partir d'une analyse identifiant un chromosome X surnuméraire (Smyth & Bremner, 1998) et après avoir investigué l'infertilité de la personne (Reagan, 1996).

PRÉVALENCE

Le SK constitue l'aberration chromosomique la plus fréquente chez l'homme (David, 1994). En effet, le caryotype XXY sur le 47^e chromosome a été identifié dans 82 % des cas d'anomalies reliées au chromosome X (Mark *et al.*, 1999). La prévalence du SK est estimée à 1 pour 1000 nouveau-nés masculins, par certains auteurs (Czernichow, 1997; Mandoki & Sumner, 1991; Woods *et al.*, 1997) et à 1 pour 500, par d'autres (Smyth & Bremner, 1998; Herzog & Money, 1993). La variabilité de cette estimation peut s'expliquer par le fait que les caractéristiques cliniques du SK ne conduisent pas nécessairement à une analyse chromosomique (Meschede *et al.*, 1998). Plusieurs personnes demeurent donc sans diagnostic tout au long de leur existence.

CARACTÉRISTIQUES CLINIQUES

L'un des effets principaux du chromosome X supplémentaire est de produire un déséquilibre hormonal important (David, 1994). Ce dernier entraîne un éventail de caractéristiques cliniques s'observant sur les plans physique, physiologique, moteur, comportemental et cognitif. L'ensemble de ces particularités s'observe surtout à l'adolescence et à l'âge adulte.

Caractéristiques physiques et physiologiques

Il existe une grande variation phénotypique entre les individus présentant le SK. Il est donc difficile d'en dresser un tableau clinique précis. Par contre, il est possible de déterminer quelques caractéristiques physiques et physiologiques plus souvent associées au syndrome.

La principale particularité physiologique du SK est l'hypogonadisme, c'est-à-dire l'absence de production de testostérone à la puberté (David, 1994). Ce déficit entraîne la plupart des caractéristiques cliniques associées au SK. Au début de l'adolescence, le taux de testostérone sanguin est normal mais, il se met à régresser vers l'âge de 14 ans (Smyth & Bremner, 1998). Le volume testiculaire devient alors plus petit

et le niveau de testostérone diminue (Czernichow, 1997; David, 1994).

À l'adolescence, les testicules sont généralement de moins de deux centimètres de longueur, d'un centimètre de largeur et de quatre millilitres de volume, en comparaison avec les grandeurs habituelles de 4 centimètres, 2,5 centimètres et au moins 15 millilitres respectivement (Smyth & Bremner, 1998). Étant donné l'atrophie des testicules, les tubes séminifères (responsables de la formation des spermatozoïdes) subissent une malformation ou sont complètement absents (David, 1994). Cette condition entraîne l'absence de spermatozoïdes et est liée à la stérilité, présente chez la majorité des hommes atteint du SK (Czernichow, 1997). Seuls ceux possédant une constitution chromosomique en mosaïque sont fertiles. Leurs enfants démontrent généralement un développement normal, mais s'avèrent pour la plupart infertiles à l'âge adulte (Smyth & Bremner, 1998).

Généralement, le pénis des hommes présentant le SK est de grandeur normale. Cependant, certaines anomalies des organes génitaux, telles une verge de petite taille et une prostate plus volumineuse, ont déjà été rapportées (David, 1994; Smyth & Bremner, 1998).

Chez 50 % des cas de SK, la gynécomastie uni ou bilatérale est présente (David, 1994). Cet attribut vient du développement incomplet des caractéristiques masculines. En effet, lorsque la production de testostérone cesse, l'adolescent développe des caractéristiques sexuelles féminines telles l'arrondissement des hanches, une masse musculaire peu élevée, une voix plus aiguë et une pilosité moins forte (Reagan, 1996; Rovet, Netley, Keenan, Bailey & Stewart, 1996). Il semble que 30 à 60 % de ces hommes montrent peu de poils pubiens et 60 à 80 %, peu de pilosité faciale (Smyth & Bremner, 1998). La gynécomastie débute, elle aussi, à cet âge et tend à augmenter à mesure que l'homme vieillit (Czernichow, 1997). À l'âge adulte, les caractéristiques cliniques s'accroissent, surtout si un traitement hormonal de testostérone n'est pas effectué.

Le SK est également reconnaissable à d'autres attributs physiques. Plusieurs de ces personnes sont de grande

taille, mesurant fréquemment plus de 1,84 mètre. Les membres supérieurs et inférieurs dépassent souvent la longueur habituelle de 2 cm ou plus (Smyth & Bremner, 1998). Les muscles des bras et des jambes sont généralement moins développés (Reagan, 1996) et le poids des hommes présentant le SK est fréquemment inférieur à la moyenne (Czernichow, 1997). La circonférence de la tête est également plus petite (Graham *et al.*, 1998) et ils exhibent des anomalies faciales mineures : la base du crâne et le maxillaire sont plus petits, tandis que le mandibule est plus grand que chez les hommes en général (Bertelloni *et al.*, 1996; Brkic *et al.*, 1994a, cité dans Celebic *et al.*, 1997).

Caractéristiques motrices

Les hommes atteints du SK démontrent une performance motrice diminuée. En effet, une maladresse, une incoordination des membres et un trouble de l'équilibre sont souvent identifiés (David, 1994). Ils possèdent également quelques difficultés sur la plan de l'acquisition de la motricité fine, de la vitesse et de la force (Mandoki & Sumner, 1991). Ainsi, ils préfèrent garder un taux d'activité plus faible que la population générale. Les recherches rapportent qu'aucun cas d'hyperactivité n'a été retrouvé parmi eux (Graham *et al.*, 1998).

Caractéristiques langagières

Le SK est associé à des problèmes auditifs et langagiers concomitants (Reagan, 1996). Ces personnes présentent des difficultés à comprendre les longues phrases ou celles ayant des constructions grammaticales complexes. De plus, des problèmes auditifs et de mémoire à court terme altèrent le langage expressif (déficits d'abstraction verbale, de productions syntaxiques, d'articulation, etc.) (Graham *et al.*, 1998; Rovet *et al.*, 1996). Ainsi, le langage expressif est davantage touché que le langage réceptif. Suite à leur étude, Graham *et al.* (1998) concluent que les conséquences des difficultés langagières sont significatives sur le plan personnel et social : elles perturbent le développement social, limitent l'expression des émotions et compromettent le développement des habiletés adaptatives.

Caractéristiques comportementales

Au plan social, les hommes ayant le SK entretiennent peu de relations avec leurs pairs (Smyth & Bremner, 1998). Comparés à des garçons de leur âge, ils se considèrent plus sensibles, introvertis, inquiets, timides, immatures et insécures (Mandoki & Sumner, 1991). La combinaison de ces traits de personnalité avec les caractéristiques physiques féminines peut susciter des moqueries de la part des pairs. Le SK est également associé à un faible degré d'estime de soi, à de l'apathie, à peu d'émotions et à un manque d'intérêt sexuel (Smyth & Bremner, 1998). Malgré leur libido peu élevée et leur stérilité, ils sont en mesure de pratiquer des activités sexuelles, car ils ont des érections et des éjaculations normales (Lim *et al.*, 1999).

D'autre part, des comportements agressifs, antisociaux et impulsifs sont rapportés, surtout à la puberté (David, 1994; L'Abbé & Morin, 1999; Mandoki & Sumner, 1991). Dans les institutions pénales et psychiatriques, la prévalence d'hommes ayant le SK est estimée à 1 %, ce qui est cinq fois plus élevé que dans la population générale (Smyth & Bremner, 1998). Le grand nombre d'incarcérations est expliqué par les difficultés d'apprentissage et par un faible contrôle de l'impulsion. Toutefois, les recherches qui démontrent ceci sont considérées biaisées de nos jours, car elles ont été effectuées à partir de populations se trouvant exclusivement dans les institutions psychiatriques ou carcérales.

Caractéristiques cognitives

Le retard mental est rarement rapporté chez les personnes présentant le SK (Reagan, 1996). Meschede *et al.* (1998) rapportent qu'en moyenne, leur quotient intellectuel global se situe autour de 90. Bender, Linden et Robinson (1993) ajoutent que les hommes atteints du SK présentent 10 à 15 points de moins aux échelles d'intelligence que leurs pairs. Leur intelligence se situe alors dans la limite de la normale.

En général, le risque de retard mental augmente lorsque le chromosome X est anormal ou qu'il a subi une mutation (Rovet *et al.*, 1996). Étant donné que,

dans le cas du SK, le chromosome X a seulement été ajouté (et non modifié), il ne rend pas la personne à risque de présenter un retard mental. Il semble cependant que la probabilité d'avoir un retard mental soit plus élevée parmi les personnes qui possèdent une variante de ce syndrome (p.ex.: 48 XXXY, 49 XXXXXY, etc.) (Smyth & Bremner, 1998).

Lors d'évaluations intellectuelles, les scores aux échelles non verbales ne présenteraient aucune différence significative de ceux de la population générale tandis que les scores aux échelles verbales seraient généralement plus faibles (Graham *et al.*, 1998; Marquet, Verloes & Beckers, 1998; Reagan, 1996). Les difficultés langagières tendent donc à diminuer le niveau de fonctionnement intellectuel global. De plus, les hommes atteints du SK ont des déficits au niveau de la mémoire à court terme. Ils démontrent aussi des problèmes de rappel de l'information (Smyth & Bremner, 1998).

Difficultés d'apprentissage

Les personnes présentant le SK possèdent certaines difficultés d'apprentissage, surtout dans les domaines qui requièrent des habiletés langagières. Vers l'âge de sept ou huit ans, il arrive que l'enfant ait des difficultés modérées à sévères en lecture, épellation et écriture tandis que les habiletés d'arithmétiques ne sont pas touchées. Ce n'est qu'après l'âge de dix ans que les difficultés dans ce domaine s'ajoutent aux autres. La dyslexie serait rencontrée chez plus de 50 % des garçons (Rovet *et al.*, 1996). De ces difficultés d'apprentissage résulte une faible performance scolaire (Smyth & Bremner, 1998).

Étant donné leurs déficits, les individus présentant le SK ont besoin de services de soutien individualisés. Entre 60 % et 80 % d'entre eux fréquentent des classes spéciales pour élèves en difficultés d'apprentissage (Rovet *et al.*, 1996). Malgré une pauvre performance scolaire, plusieurs d'entre eux réussissent à compléter le secondaire et certains, à fréquenter des institutions d'enseignement post secondaire (Rovet *et al.*, 1996).

DÉSORDRES ASSOCIÉS

Le SK est associé à un risque élevé de cancer du sein, de maladies auto-immunes, d'ostéoporose et de taurodontie.

Cancer du sein

Le cancer du sein est extrêmement rare chez les hommes avec une incidence de moins d'un cas par 100 000 hommes par année. Chez les individus atteints du SK, cette probabilité augmente de plus de vingt fois (Czauderna *et al.*, 1998; Yenamandra *et al.*, 1998). Ceux-ci représentent en fait 4 % de tous les cas de cancer du sein chez les hommes, soit 1 cas pour 5000 hommes ayant le SK (Smyth & Bremner, 1998). La gynécomastie est considérée comme un des facteurs prédisposants. Plusieurs auteurs ont tenté d'examiner la relation entre le SK et le cancer du sein, mais les échantillons s'avèrent trop petits pour en arriver à des résultats concluants (Hasle, Mellemsgaard, Nielsen & Hansen, 1995).

Maladies auto-immunes

Certaines maladies auto-immunes telles les rhumatismes, l'arthrite, l'asthme et le diabète se retrouvent plus fréquemment chez les personnes atteintes du SK que dans la population générale (Smyth & Bremner, 1998). Certains auteurs suggèrent que ces maladies peuvent être causées par un faible niveau de testostérone et à celui élevé d'oestrogènes (Smyth & Bremner, 1998). En effet, ce sont ces derniers qui tendent à promouvoir les maladies auto-immunes alors que les androgènes (comme la testostérone) protègent le corps.

Ostéoporose

La probabilité de développer des problèmes d'ostéoporose est plus élevée chez les hommes atteints du SK. L'hypogonadisme en serait responsable, car elle facilite le développement de tissus adipeux féminins (Rolland, Mazières & Laroche, 1999). Lorsque comparés à un groupe de contrôle, il semble que 25 % ou

plus de ces personnes ont subi une perte de 12 à 15 % de leur densité osseuse (Smyth & Bremner, 1998). Seul le traitement de testostérone débutant avant l'âge de 20 ans peut augmenter la masse osseuse jusqu'à un niveau normal.

Taurodontie

La taurodontie («taurodontism») est une autre problématique souvent associée au SK. Cette affection des dents touche 0,5 à 3,0 % de la population générale et consiste à posséder des gencives plus larges et une surface dentaire plus mince que la normale. Cette condition augmente le risque de caries dentaires (Smyth & Bremner, 1998). Ce désordre se retrouve chez plus de 40 % des personnes ayant le SK et apparaît encore plus fréquemment à mesure que le nombre de chromosomes X augmente (Smyth & Bremner, 1998).

L'INTERVENTION

Afin d'améliorer la qualité de vie des personnes présentant le SK, il est important de mettre en place des services répondant à l'ensemble de leurs besoins et ce, le plus tôt possible dans leur développement. Un traitement hormonal, des services d'orthophonie, du counseling ainsi qu'un support éducatif adéquat font partie des interventions à envisager.

Orthophonie

L'objectif principal des services d'orthophonie devrait être d'aider la personne à développer des habiletés langagières complexes d'expression et de compréhension. Graham *et al.* (1998) proposent d'enseigner un vocabulaire plus riche et d'accentuer la compréhension en sollicitant le dialogue, en racontant des histoires ainsi qu'en exprimant des phrases de plus en plus complexes.

Le traitement hormonal

Une thérapie à base de testostérone semble avoir des effets positifs sur le développement des caractéristiques sexuelles secondaires (Smyth & Bremner, 1998).

Toutefois, il n'existe, à ce jour, aucun traitement efficace pour traiter l'infertilité.

La prise de testostérone devrait débuter vers 11-12 ans (Reagan, 1996). Le traitement le plus fréquemment utilisé consiste à effectuer une injection intramusculaire de testostérone. Au début, les doses sont d'environ 50 à 100 mg, puis elles sont augmentées de 50 à 100 mg toutes les 2 ou 4 semaines jusqu'à ce que la dose maximale soit atteinte: 200 mg toutes les deux semaines (Smyth & Bremner, 1998). Lorsque ce traitement est commencé, il doit être poursuivi tout au long de la vie.

La thérapie à base de testostérone favorise la progression normale du développement physique et sexuel de l'homme: augmentation de la pilosité, développement du pénis et du scrotum (mais non des testicules), mue de la voix, etc. (Smyth & Bremner, 1998). Elle possède également des effets bénéfiques sur l'humeur, l'estime de soi, l'irritabilité, la fatigue, la libido et prévient l'ostéoporose (Smyth & Bremner, 1998).

Le traitement n'a toutefois pas d'effets sur la grosseur des testicules, le nombre de spermatozoïdes produits, l'infertilité et la gynécomastie (Reagan, 1996). Afin de diminuer les moqueries des pairs et d'augmenter l'estime de soi, la gynécomastie peut être corrigée en recourant à une chirurgie plastique (Smyth & Bremner, 1998).

D'autre part, un traitement à l'aide d'un bêta-bloqueur, tel le propranolol, vise à éliminer le tempérament colérique souvent associé au SK et réduit significativement les comportements agressifs (Mandoki & Sumner, 1991).

Le counseling

Certains auteurs conseillent la rencontre régulière d'un sexologue en combinaison avec le traitement hormonal (Herzog & Money, 1993). Le counseling est considéré comme bénéfique aux hommes qui ont des problèmes émotionnels reliés aux dysfonctions sexuelles, qui veulent renforcer leur identité masculine ou qui ont tout simplement plusieurs questions et inquiétudes concernant leur traitement.

Services à mettre en place dans le milieu scolaire

Afin d'acquérir une certaine autonomie, la prise en charge des difficultés d'apprentissage est importante. Pour ce faire, le milieu scolaire doit être sensibilisé aux particularités des enfants atteints du SK. Ainsi, Graham *et al.* (1998) suggèrent de donner une structure à l'élève en divisant les tâches en séquences et en aidant l'enfant à passer d'une activité à une autre. Il importe aussi de leur parler lentement, de répéter, d'utiliser des mots concrets, des phrases courtes et de réduire les bruits ambiants (Rovet *et al.*, 1996).

Il s'avère primordial de mettre en place une équipe multidisciplinaire autour de l'enfant afin de répondre autant à ses besoins développementaux et éducationnels, qu'émotionnels et médicaux (Mandoki & Sumner, 1991).

PRONOSTIC

La plupart des hommes présentant le SK mènent une vie productive, active et socialement bien ajustée (Meschede *et al.*, 1998). De même, leur espérance de vie ne diffère généralement pas de celle des hommes de la population générale (Celebic *et al.*, 1997; David, 1994).

Les études portant sur l'étiologie et les caractéristiques cliniques associées au SK permettent de tracer un portrait global de cette condition génétique. Des recherches supplémentaires sont toutefois nécessaires afin de proposer des modalités d'intervention encore plus adaptées et spécifiques au SK.

THE KLINEFELTER'S SYNDROME

Klinefelter syndrome is the most frequent chromosomal disorder reported in men. This genetic condition stems from a sexual chromosomes anomaly with the presence of an extra X chromosome. This state causes a certain number of physical and behavioral features. This article brings light to different aspects of Klinefelter syndrome. First, etiology, detection modes and prevalence of this syndrome will be covered. Then, following a literature review of the main clinical features and associated disorders, a brief review of possible intervention modes is presented.

BIBLIOGRAPHIE

BENDER, B. G., LINDEN, M. G. & ROBINSON, A. (1993) Neuropsychological impairment in 42 adolescents with sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics*, 48, 169-173.

BERTELLONI, S., BARONCELLI, G. I., BATTINI, R. & SAGGESE, G. (1996) Central precocious puberty in Klinefelter syndrome: a case report with longitudinal follow-up of growth pattern. *American Journal of Medical Genetics*, 65, 52-55.

CELEBIC, A., BRKIC, H., KAIC, Z., VOJVODIC, D., POJE, Z. & SINGER, Z. (1997) Occlusal plane orientation in Klinefelter syndrome (47,XXY males). *Journal of Oral Rehabilitation*, 24, 942-946.

CZAUDERNA, P., STOBA, C., WYSOCKA, B. & LLISZKO, M. (1998) Association of Klinefelter syndrome and abdominal teratoma: a case report. *Journal of Pediatric Surgery*, 33, 774-775.

- CZERNICHOW, P. (1997) Syndromes de Turner et de Klinefelter. *Revue du Praticien*, 47, 1379-1381.
- DAVID, L. (1994) Syndrome de Turner et de Klinefelter. *Revue du Praticien*, 44, 1123-1126.
- FRYNS, J.-P. & DEVRIENDT, K. (1997) Precocious puberty in Klinefelter syndrome: non-specific result of neurological deficit? *American Journal of Medical Genetics*, 72, 122.
- GRAHAM, J. M., BASHIR, A. S., STARK, R. E., SILBERT, A. & WALZER, S. (1988) Oral and written language abilities of XXY boys: implications for anticipatory guidance. *Pediatrics*, 81, 795-806.
- HASLE, H., MELLEMGAAARD, A., NIELSEN, J. & HANSEN, J. (1995) Cancer incidence in men with Klinefelter syndrome. *British Journal of Cancer*, 71, 416-420.
- HERZOG, D. & MONEY, J. (1993) Sexology and social work in a case of Klinefelter (47, XXY) syndrome. *Mental Retardation*, 31, 161-162.
- L'ABBÉ, Y. & MORIN, D. (1999) *Les comportements agressifs chez les personnes présentant un retard mental: compréhension et intervention*. Eastman, Québec: Behaviora.
- LIM, A. S. T., FONG, Y. & YU, S. L. (1999) Estimates of sperm sex chromosome disomy and diploidy rates in a 47, XXY-46, XY mosaic Klinefelter patient. *Human Genetics*, 104, 405-409.
- LORDA-SANCHEZ, I., BINKERT, F., MAECHLER, M., ROBINSON, W. P. & SCHINZEL, A. A. (1992) Reduced recombination and paternal age effect in Klinefelter syndrome. *Human Genetics*, 89, 524-530.
- MANDOKI, M. W. & SUMNER, G. S. (1991) Klinefelter syndrome: the need for early identification and treatment. *Clinical Pediatrics*, 30, 161-164.
- MARK, H. F. L., ALTER, D. & MOUSSEAU, P. (1999) Klinefelter syndrome. *Archives of Pathology and Laboratory medicine*, 123, 261.
- MARQUET, F., BECKERS, A. & VERLOES, A. (1998) Aspects génétiques du mâle 46, XX. *Revue médicale de Liege*, 53, 738-740.
- MARQUET, F., VERLOES, A., BECKERS, A. (1998) Le cas clinique du mois: un homme à caryotype 46, XX. *Revue médicale de Liege*, 53, 515-517.
- MESCHEDE, D., LOUWEN, F., NIPPERT, I., HOLZGREVE, W., MINY, P. & HORST, J. (1998) Low rates of pregnancy termination for prenatally diagnosed Klinefelter syndrome and other sex chromosome polysomies. *American Journal of Medical Genetics*, 80, 330-334.
- MÜHLENDAHL, K. E. & HEINRICH, U. (1994) Sexual precocity in Klinefelter syndrome: report on two new cases with idiopathic central precocious puberty. *European Journal of Pediatrics*, 153, 322-324.
- PEET, J., WEAVER, D. D. & VANCE, G. H. (1998) 49, XXXXY: a distinct phenotype. Three new cases and review. *Journal of Medical Genetics*, 35, 420-424.
- REAGAN, L. (1996, mai) *Angelman ou X Fragile? Les syndromes associés à la déficience intellectuelle: bien connaître pour mieux intervenir*. Conférence du chapitre québécois de l'Association américaine du retard mental, Université du Québec à Montréal: Montréal.
- ROLLAND, Y., MAZIÈRES, B. & LAROCHE, M. (1999) Association d'une maladie de Steinert et d'un syndrome de Klinefelter. *Revue neurologique*, 155, 229-230.
- ROSSODIVITA, A. & COLABUCCI, F. (1994) Short stature in a patient with Klinefelter syndrome and growth hormone deficiency. *American Journal of Medical Genetics*, 49, 244-246.
- ROVET, J., NETLEY, C., KEENAN, M., BAILEY, J. & STEWART, D. (1996) The psychoeducational profile of boys with Klinefelter syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 29, 180-196.
- SMYTH, C. M. & BREMNER, W. J. (1998) Klinefelter syndrome. *Archives of Internal Medicine*, 158, 1309-1314.
- WOODS, C. G., NOBLE, J. & FALCONER, A. (1997) A study of brothers with Klinefelter syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34, 702.
- YENAMANDRA, A., ZHOU, X., TRINCHITELLA, L., SUSIN, M., SASTRY, S. & MEHTA, L. (1998) Renal cell carcinoma with X;1 translocation intervenant a child with Klinefelter syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 77, 281-284.