**ARC Module endocrinologie. Ulg. Janvier 2011 .**

**Révélation du motif de la consultation**

Un homme de 26 ans consulte pour gynécomastie bilatérale. La gynécomastie s’est installée de façon insidieuse depuis l’adolescence, associée à une prise de poids de 6 kg depuis quelques années. Asthénie. Perte de libido.

**Première élaboration d’une liste d’hypothèses précoces**

1. Discuter des différentes causes de gynécomastie par altération de la balance testostérone/œstradiol):

Médicaments (aldactone, cimétidine, œstrogènes, etc). Toxicomanie (cannabis héroïne), paranéoplasique (sécrétion de hCG pulmonaire, testiculaire), causes endocriniennes (hyperthyroïdie, hypogonadisme congénital, hypogonadisme acquis : orchite, BK , insuffisance hépatique, idiopathique).

2. Discuter des différentes causes de perte de libido :

- les mêmes étiologies que les précédentes (pouvant être responsables d’un hypogonadisme secondaire).

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |

**Reconstitution des données cliniques**

**ATCD**

- Pneumonie à 8 ans

- Parotidite ourlienne à 14 ans

- Appendicectomie

- Actuellement aucune prise de médicaments.

- Il ne fume pas, ne se drogue pas. Il ne consomme pas d’alcool.

-Son père mesure 1.75m et sa mère 1.68m, deux frères en bonne santé

**Examen physique**

La taille est de 188 cm, soit une taille supérieure à la cible génétique. L’envergure est de 194 cm. Le poids est de 85 kg (Indice de Masse Corporelle = 24 ).PA=110/70 mmHg. FC=65 /min. La thyroïde est palpée, homogène, de volume normal. Examen abdominal, respiratoire et cardiaque sans particularités. Distribution gynoïde de la graisse. Les testicules ont un volume de 6 ml et ont une consistance ferme. Absence de pilosité au niveau du visage. Absence d’adénopathies.

**Formulation du problème**

1. L’hypogonadisme congénital s’associe à un phénotype eunuchoïde.
2. Asthénie d’étiologie… endocrinienne**.**

**Evaluation des hypothèses**

Exclure d’emblée l’examen physique (*aspect eunucoïde,* testicules de petite taille, distribution de la graisse gynoïde) et orienter de manière pertinente la demande des examens complémentaires en fonction des hypothèses restantes**.**

**Examens complémentaires**

***Biologie :***

Bilan hématologique et hépatique normal. Créatinine normale. Glycémie normale

Cholestérol 2.2 g/l (valeur normale <2g/l)

***Biologie spécialisées:***

Testostérone =2 ng/ml (3-10), LH=16mUI/l (1-10), FSH=20 (1-12), TSH 2 mUI/L (0.3-4), FT4: 9 pg/ml (8-14), ATPO= 10 UI/L(<50) , IGF-1=240 ng/ml (220-300), PRL=10 ng/ml(N<20), ACTH =20 pg/ml (8-70), cortisol 200 ng/ml (150-250).

Test au LHRH : LH et FSH stimulables.

***Caryotype :*** *47, XXY*.

**Mammographie :** gynécomastie bilatérale, absence de micro-calcifications suspectes.

**Spermogramme :** oligospermie.

***L’ostéodensitométrie*** retrouve une ostéopénie avec un T score rachidien à – 1.5 et un T score fémoral à – 0,65.

**Réévaluation des hypothèses et diagnostic le plus probable :**

Hypogonadisme hypergonadotrope congénital sporadique (Syndrome de Klinefelter).

* Un déficit en testostérone et des troubles de la spermatogénèse associés à une élévation des gonadotrophines caractérisent *l’hypogonadisme hypergonadotrope*. Le caractère *congénital* est suggéré par l’aspect eunuchoïde (envergure plus grande que la taille et petits testicules). La grande taille est due principalement à la croissance des os longs (les cartilages de croissance fusionnent tardivement en l’absence de stéroïdes sexuels). La gynécomastie survient avec la diminution de testostérone et la modification de la balance testostérone/œstradiol. On observe une redistribution de la graisse gynoïde (hanches), une perte de force musculaire et une asthénie. La perte de libido et la diminution de la pilosité sont associées à la diminution de la testostérone.

**Traitement**

1 Substitution par testostérone : par ex Sustanon 250 mg IM/ 3 semaines ou Nebido 1000mg IM/ 3 mois. La fertilité est compromise chez ces patients. A discuter chez certains : la biopsie testiculaire pour *ICSI (IntraCytoplasmic Sperm Injection*) et fertilisation *in vitro.*

2 La gynécomastie de longue évolution ne répond pas au traitement médical/ A discuter : la mastectomie bilatérale.

**Synthèse**

- Le syndrome de Klinefelter est un hypogonadisme congénital avec atrophie-hypotrophie testiculaire. Les anomalies testiculaires sont attribuées au chromosome X excédentaire. Alors que les cellules germinales testiculaires sont affectées depuis la vie fœtale, la fonction leydigienne et sertolienne s’altèrent à partir de l’enfance et de façon plus marquée à partir de l’adolescence. Le syndrome de Klinefelter est l’anomalie chromosomique la plus fréquente chez l’homme (1/1000 naissances). Certaine formes mosaïque XXY/XY peuvent conserver une spermatogénèse à degré variable.

- Les patients avec Klinefelter ont un risque augmenté de cryptorchidie, d’ostéoporose, de cancer du sein, d’insuffisance veineuse des membres inférieurs.