

INFLUENCE DE LA VARIATION DU NOMBRE DE CHROMOSOMES Y SUR LE PHENOTYPE DE L'HOMME (*)

par

C. SUSANNE

(Laboratorium v. Antropogenetica, Vrije Universiteit Brussel)

Des sujets porteurs de deux chromosomes Y ont été trouvés par de nombreux auteurs avec des fréquences élevées dans les populations pénales : dans des échantillons de plus de 100 hommes examinés dans des institutions pénitentiaires, les sujets 47, XYY se rencontrent avec une fréquence variant de 0 à 3,6 % (Bartlett et coll., 1968 ; Court Brown, 1967 et 1968 ; Daly, 1967 ; Goodman et coll., 1967 ; Jacobs et coll., 1965 et 1968 ; Matsaniatos, 1970 ; Nielsen, 1970 ; Noël et coll., 1969). De même selon certains auteurs (Casey et coll., 1966), la fréquence des sujets XXYY serait plus grande dans les populations pénales.

De plus ces sujets se caractériseraient par une taille élevée et la plupart présenteraient un comportement violent et asocial. Ces critères sont-ils réellement caractéristiques des sujets possédant deux chromosomes Y ?

Ces changements phénotypiques qui affectent des caractères quantitatifs comme la taille et le développement psychosocial mais aussi la détermination des caractères sexuels, sont-ils contrôlés par les modifications de la quantité d'hétérochromatine du génome ? L'augmentation du nombre de chromosomes Y entraîne en effet uniquement une augmentation de la quantité d'hétérochromatine et non celle d'euchromatine dans la cellule (Hamerton, 1968). La présente étude tente de répondre à ces questions.

(*) Communication présentée le 18 décembre 1972.

1. Stature

Comparée à la taille des populations 46, XY correspondantes, la taille des sujets 47, XYY et 48, XXYY est en moyenne supérieure.

L'analyse des résultats publiés dans la littérature n'est pourtant pas facile car de nombreux sujets ont été caryotypés à cause de leur grande taille.

En retenant uniquement les sujets 47, XYY non sélectionnés pour une taille élevée, Susanne (1973) trouve pour les adultes les extrêmes suivants : 154 cm (Noël et coll., 1969) et 200 cm (Marinello et coll., 1969). La moyenne de taille des 32 cas relevés est de 180,44 cm et est donc nettement plus élevée que la taille de sujets 46,XY dont la moyenne fluctue dans nos populations européennes entre les valeurs 170 et 173 cm.

Quant aux sujets 48,XXYY publiés par D. S. Borgaonkar et coll. (1970), si on ne tient compte que des 28 sujets non sélectionnés pour leur taille, la taille moyenne est de 183,9 cm. D'autre part, pour 125 Klinefelter (47,XXY) nous avons calculé la taille moyenne à partir des résultats publiés par Stewart et coll. (1959), Court Brown et coll. (1964), Hambert (1966) et Zupping et coll. (1967). Nous avons obtenu 177,3 cm, soit en moyenne 6,6 cm de moins que chez les sujets qui sont également porteurs de deux chromosomes X mais avec un complément de deux chromosomes Y au lieu d'un seul.

En fait, la meilleure méthode de comparaison des mensurations de la taille serait celle où l'on comparerait la taille des sujets normaux de la même fratrie. Les données sont trop rares dans la littérature pour effectuer une telle comparaison sur un nombre de sujets suffisamment grand. Néanmoins dans les 15 familles que nous avons pu relever et où un des fils possédait l'aneuploidie 47,XYY, le sujet 47,XYY était plus grand que les frères 46,XY dans 8 des 15 cas cités ; il avait une taille équivalente dans 5 des cas et une taille plus petite dans 2 des cas cités.

Ces résultats confirment la différence de la taille moyenne observée entre les sujets 47, XYY et 46,XY ou entre les sujets 48,XXYY et 47,XYY. Mais ils indiquent également que les sujets possédant deux chromosomes Y ne sont pas nécessairement plus grands que les autres sujets masculins de leur fratrie.

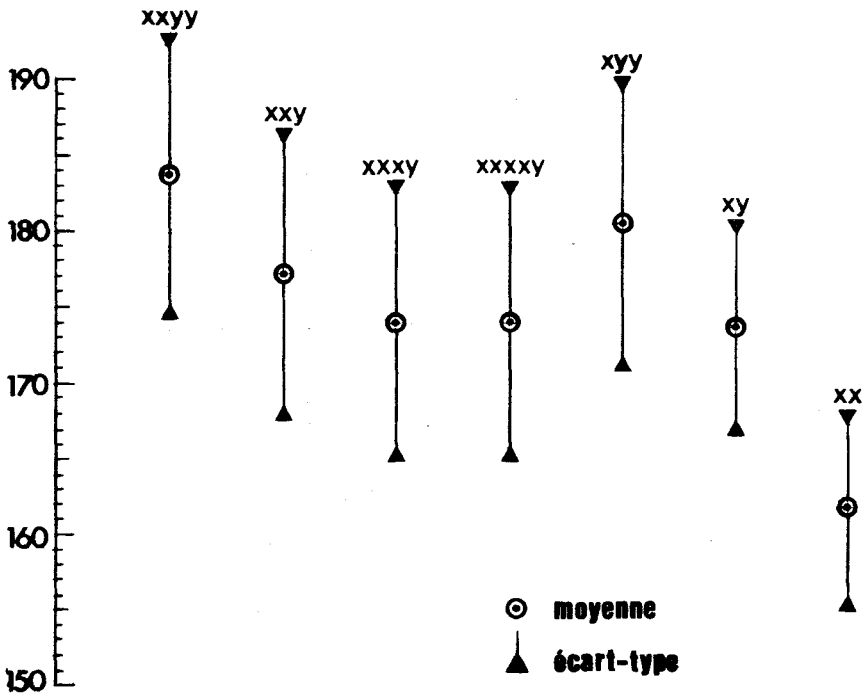


FIG. 1. — Moyenne de taille et écart-type relatifs à différentes aneuploïdies des chromosomes sexuels.

La figure 1 où sont portées, pour chaque formule caryotypique, la moyenne de taille et la variation d'un écart-type, schématise les modifications du phénotype observées dans les cas d'aneuploïdie des chromosomes sexuels examinés dans notre étude.

2. Développement sexuel

Les caractères sexuels primaires et secondaires ne sont pas différents, chez les sujets possédant deux chromosomes Y, de ceux qui n'en possèdent qu'un seul.

Il est bien connu que les sujets 47, XXY (syndrome décrit par Klinefelter et coll., 1942) se caractérisent par les signes cliniques suivants : gynécomastie (25 cas sur 89 chez Court Brown, 1964, 27 cas sur 34 chez Wilkins, 1965, cité par Hamerton, 1971) ;

pilosité faciale et du pubis tardive et réduite ; testicules généralement de grandeur normale avant la puberté mais absence de croissance pubertaire des testicules et donc dimensions petites, voire très petites, des testicules chez les sujets adultes (Stewart et coll., 1959 : longueur des testicules 1,8 cm pour 5,1 cm chez des sujets témoins) ; histologie testiculaire anormale avec, notamment, des conduits séminifères non fonctionnels et la présence d'amas de cellules de Leydig. Ces caractères se retrouvent chez les sujets 48, XXYY (Borgaonkar et coll., 1970).

De même, le phénotype sexuel des hommes 46, XY ne peut se distinguer de celui des hommes 47, XYY. Il nous est, en effet, apparu (Susanne, 1973) que les cas d'hypogonadisme et même de pseudohermaphrodisme mâle cités dans la littérature étaient fortuits chez les sujets 47, XYY : Balodimos et coll. (1966) ainsi que Sandberg et coll. (1963) décrivent notamment des familles où l'hypogonadisme se présente aussi bien chez le sujet 47, XYY que chez des apparentés 46, XY.

3. Développement psychosocial

Selon Hamerton (1971) les sujets, possédant deux chromosomes Y (chromatine positive et négative) présentent un degré peu élevé d'intelligence, ils seraient mentalement instables et pourraient être agressifs.

Les travaux de Jacobs et coll. (1968) et Casey et coll. (1968) ont suggéré, en effet, que des fréquences élevées de sujets XXYY et XYY s'observaient dans des établissements d'internement pour criminels à l'intelligence subnormale.

L'étude de leur comportement est cependant biaisée du fait que l'échantillonnage ne se fait jamais au hasard : ils sont examinés pour leurs troubles psychiatriques ou leurs troubles de comportement.

Borgaonkar et coll. (1970) qualifient l'intelligence des sujets 48, XXYY de très basse : en effet 26 sujets ont un Q.I. compris entre 51 et 80, 3 seulement ont un Q.I. supérieur à 80, 4 ont un Q.I. inférieur à 51. On peut cependant se demander si cette distribution des Q.I. est différente de celle observée pour les Klinefelter 47, XYY sélectionnés dans les mêmes conditions.

D'autre part, Susanne (1973), dans un examen des sujets XYY non sélectionnés pour leur comportement asocial, relève seulement 6 cas de sujets à l'intelligence qualifiée de subnormale sur un total de 17 sujets. L'existence d'une débilité mentale ne ressort donc nullement de cette étude : l'intelligence de nombreux sujets est normale, mais une intelligence subnormale tend à apparaître chez certains. De plus, un seul cas présentait des problèmes d'ajustement social sur un total de 20 sujets non sélectionnés pour leur comportement.

Discussion

Aucun critère phénotypique ne semble permettre de distinguer à coup sûr les sujets possédant deux chromosomes Y de ceux n'en possédant qu'un seul.

Naturellement, une augmentation de la taille est observée, en moyenne, entre les sujets XYY et les sujets XY aussi bien qu'entre les sujets XXYY et XXY. Cependant, cette augmentation de la taille ne s'observe pas dans tous les cas où l'on compare le sujet présentant une aneuploïdie du chromosome Y à des apparentés ne présentant pas cette aneuploïdie.

Si l'on ne sélectionne pas les sujets XYY en raison de leur comportement asocial, mais si on relève les cas examinés dans la population générale soit en raison de leur caractère hypogonadique soit encore pour d'autres critères tels que cardiopathie ou anomalies orthopédiques, il apparaît que l'attitude antisociale et la débilité mentale ne caractérisent pas les sujets 47,XYY. Or dans les institutions pénales, la fréquence des sujets XYY et des sujets XXYY est très élevée en comparaison de celle qu'on observe dans la population à la naissance.

De plus, ne constate-t-on pas, chez les sujets XYY, plus de délits commis avec violence et un âge moyen du premier délit moins élevé que chez des sujets 46,XY et 47,XXY (Nielsen, 1970) ?

N'y a-t-il pas là contradiction ?

Il nous paraît néanmoins raisonnable d'émettre l'hypothèse qu'en examinant uniquement des sujets 47,XYY et 48,XXYY dans les institutions pénales, on sélectionne une majorité de sujets psycho socialement inadaptés. Par conséquent on sélectionne

tionne les sujets à l'intelligence subnormale, c'est-à-dire une partie limitée de l'ensemble des sujets XYY et une partie relativement plus importante de l'ensemble des sujets XXYY. Dans les conditions mésologiques et culturelles défavorables, ils développeront, en effet, plus facilement des attitudes antisociales.

Les données publiées par Court Brown (1968) démontrent d'ailleurs que les sujets XYY recensés dans les populations pénales ne constituent qu'une faible proportion du total des sujets XYY que l'on devrait trouver dans la population générale : l'auteur, après un recensement complet des sujets 47,XYY des populations pénales écossaises, ne retrouve que 2 % des quelque 1800 sujets 47,XYY que devrait compter la population écossaise si l'on considère que la fréquence de l'aneuploïdie 47,XYY est de 1 % à la naissance (Court Brown, 1968 ; Hsia, 1968 ; Jacobs, 1969).

BIBLIOGRAPHIE

- BALODIMOS, M. C., L. HERMANN, I. IRWIN, W. MERRIL, et J. F. DINGMAN.
1966 XYY karyotype in a case of familial hypogonadism.
J. clin. Endocrin., **26** : 443-452.
- BARTLETT, D. J., W. P. HURLEY, C. R. BRAND, et E. W. POOLE.
1968 Chromosomes of male patients in a security prison.
Nature, **219** : 351-354.
- BORGAONKAR, D. S., E. MULES, et F. CHAR.
1970 Do the 48,XXYY males have a characteristic phenotype ? A review.
Clin. Genet., **1** : 272-293.
- CASEY, M. D., L. J. SEGALL, D. R. STREET et C. E. BLANK.
1966 Sex chromosome abnormalities in two state hospitals for patients requiring special security.
Nature, **209** : 641-642.
- CASEY, M. D., D. STREET, L. J. SEGALL et C. E. BLANK.
1968 Patients with sex chromatin abnormality in two state hospitals.
Ann. hum. Genet., **32** : 53-63.
- COURT BROWN, W. M.
1967 Genetics and crime.
J. roy. Coll. Physicians London, **1** : 311-318.
1968 Males with an XYY sex chromosome complement.
J. med. Genet., **5** : 341-359.

- COURT BROWN, W. M., D. G. HARNDEN, P. A. JACOBS,
N. MACLEAN et D. J. MANTLE.
1964 Abnormalities of the sex chromosome complement in man.
Spec. Rep. Ser. med. Councl., **305** : 105.
- DALY, R.
1967 The frequency and characteristics of XYY males in selected populations.
Am. Soc. hum. Genet. Abst., **67**.
- GOODMAN, R. M. et W. S. SMITH.
1967 Sex chromosome abnormalities.
Nature, **216** : 943.
- HAMBERT, G.
1966 Males with positive sex chromatin. An epidemiologic investigation followed by psychiatric study of seventy-five cases.
Scand. Univ. Books, Göteborg.
- HAMERTON, J. L.
1968 The significance of sex chromosome derived heterochromatin in mammals.
Nature, **219** : 910-914.
1971 Human cytogenetics (vol. 2).
Acad. Press, New York, 545 p.
- HSIA, D. Y.
1968 Human developmental genetics.
Chicago, Year Book medical Publishers, 400 p.
- JACOBS, P. A.
1969 3d international conference on congenital malformations.
Excerpta medica Foundation, Amsterdam.
- JACOBS, P. A., M. BRUNTON, M. M. MELVILLE,
R. P. BRITAIN, W. F. Mc. CLEMEONT.
1965 Aggressive behavior, mental sub-normality and the XYY male.
Nature, **208** : 1351-1352.
- JACOBS, P. A., W. H. PRICE, W. M. COURT BROWN,
R. P. BRITAIN, P. B. WHATMORE.
1968 Chromosome studies on men in a maximum security hospital.
Ann. hum. Genet., **31** : 339.
- KLINEFELTER, H., E. C. REIFENSTEIN, F. ALBRIGHT.
1942 Syndrome characterized by gynecomastia, aspermatogenesis without A-Leydigism, and increased secretion of follicle-stimulating hormone (gynecomastia).
J. clin. Endocr., **2** : 615-627.
- MARINELLO, M. J., R. A. BERKSON, J. A. EDWARDS et R. M. BANNERMAN.
1969 A study of the syndrome in tall man and juvenile delinquents.
J. Am. med. Ass., **208** (2) 321-325.
- MATSANIATOS, N., C. TSENGHI et C. STAWRIDAKI.
1970 The XYY syndrome in young Greek detainees.
Helv. paediat. Acta, **25** : 253-257.

- NIELSEN, J.
1970 Criminality among patients with Klinefelter's syndrome and the XYY syndrome.
Brit. J. Psychiat., **117** : 365-369.
- NOEL, B., B. QUACK, J. DURAND et M. O. RETHORE.
1969 Les hommes 47,XYY.
Annales de Génétique, **12** (4) : 223-236.
- SANDBERG, A. A., T. ISHIHARA, L. H. CROSSWHITE, G. F. KOEPEL.
1963 XYY genotype — Report of a case in a male.
New Engl. J. Med., **268** : 585-589.
- STEWART, J. S., W. S. MACK, A. GOVAN, M. A. FERGUSON-SMITH et B. LENNOX.
1959 Klinefelter's syndrome. Clinical and hormonal aspects.
Quart. J. Med., **28** : 561-571.
- SUSANNE, C.
1974 Phénotype de l'aneuploïdie 47, XYYY. Essai d'analyse.
Homo, **24** : 73-87.
- ZUPPINGER, K., E. ENGEL, A. P. FORBES, L. MANTOOTH et J. CLAFFEY.
1967 Klinefelter's syndrome, a clinical and cytogenetic study in twenty-four cases.
Acta endocrinol., **54** : 113.

Adresse de l'auteur : C. SUSANNE
Laboratorium voor Antropogenetica
Vrije Universiteit Brussel.
Ad. Buylaan, 105
B 1050 Brussel.