



**HAL**  
open science

## Syndrome de Klinefelter, rôle du chromosome Y dans l'espérance de vie humaine ?

Jordan Teoli, Claire Bardel, Marie Fablet, Gabriel Marais, François Gueyffier, Jean-François Lemaître, Jean-Michel Gaillard, Damien Sanlaville, Cristina Vieira, Ingrid Plotton

### ► To cite this version:

Jordan Teoli, Claire Bardel, Marie Fablet, Gabriel Marais, François Gueyffier, et al.. Syndrome de Klinefelter, rôle du chromosome Y dans l'espérance de vie humaine ?. 36ème Congrès de la Société Française d'Endocrinologie (SFE Marseille 2020), Oct 2020, Marseille, France. pp.194, 10.1016/j.ando.2020.07.150 . hal-03060317

**HAL Id: hal-03060317**

**<https://hal.science/hal-03060317>**

Submitted on 15 Jul 2024

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

## Endocrinologie de la reproduction et pédiatrie<sup>☆</sup>

---

### Endocrinologie de la reproduction et pédiatrie

---

Déclaration de liens d'intérêts Les auteurs n'ont pas précisé leurs éventuels liens d'intérêts.

<https://doi.org/10.1016/j.ando.2020.07.150>

POP-016

#### Syndrome de Klinefelter, rôle du chromosome Y dans l'espérance de vie humaine ?

J. Teoli<sup>a,\*</sup>, Dr C. Bardel<sup>a</sup>, Dr M. Fablet<sup>b</sup>, Dr G. Marais<sup>b</sup>,  
Pr F. Gueyffier<sup>a</sup>, Dr J.F. Lemaitre<sup>b</sup>, Dr J.M. Gaillard<sup>b</sup>,  
Pr D. Sanlaville<sup>a</sup>, Pr C. Vieira<sup>b</sup>, Dr I. Plotton<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospices Civils de Lyon, Bron, France

<sup>b</sup> Laboratoire de biométrie et biologie évolutive, Villeurbanne, France

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [jordan.teoli@chu-lyon.fr](mailto:jordan.teoli@chu-lyon.fr) (J. Teoli)

**Objectif** L'espérance de vie des patients atteints du syndrome de Klinefelter est en moyenne diminuée de 2,1 ans par rapport aux sujets 46,XY eux-mêmes vivant moins longtemps que les sujets 46,XX. L'objectif était de tester l'hypothèse du rôle du chromosome Y dans la longévité par son action sur l'expression des gènes.

**Matériel et méthodes** Dix neuf patients répartis en 4 groupes selon le nombre de gonosomes X et Y : 2 XYY, 5 XXY, 6 XY et 6 XX. Analyse en whole RNAseq par NGS (Illumina technologies) suivi d'une analyse d'expression différentielle des gènes (AED-G) (package DESeq2 du logiciel R).

**Résultats** L'AED-G a montré la formation de clusters de patients en fonction de leur caryotype avec un impact plus important de l'ajout d'un chromosome Y que celui d'un chromosome X (XXY vs XX : 0,23% de gènes différentiellement exprimés, XYY vs XY : 0,30%, XXY vs XY : 0,05%). En moyenne, deux tiers des gènes différentiellement exprimés étaient surexprimés. Cet impact du chromosome Y se retrouvait à la fois pour les gènes gonosomiques et autosomiques. Parmi les gènes surexprimés, une analyse d'ontologie a montré un enrichissement pour ceux impliqués dans le processus de sénescence, plus particulièrement pour le caryotype XYY.

**Discussion** Ces résultats préliminaires montrent que le chromosome Y tend à induire une surexpression de gènes impliqués dans le processus de sénescence pouvant être mis en lien avec les pathologies cancéreuses et le vieillissement tissulaire en faveur d'un effet potentiellement délétère du chromosome Y sur la longévité.

---

<sup>☆</sup> Résumés présentés lors du 36<sup>e</sup> congrès de la Société française d'Endocrinologie SFE Marseille 2020.