

Document 1 : le syndrome de Klinefelter

Le syndrome de Klinefelter est une anomalie chromosomique caractérisée par un caryotype comprenant 47 chromosomes, dont trois chromosomes sexuels XXY. Réponse 1

Ce syndrome affecte en particulier le développement physique d'individus de sexe masculin. Les individus atteints ont généralement des petits testicules qui ne produisent pas autant de testostérone que la normale [...]

La testostérone est l'hormone qui est impliquée dans le développement sexuel masculin avant la naissance. Pendant la puberté, elle intervient également en moyenne entre 10 et 18 ans chez les garçons. Le manque de testostérone chez les individus atteints va conduire à une puberté tardive et anormale. Chez eux, le développement des seins, la réduction des poils du visage et du corps seront associés à une incapacité à avoir des enfants (infertilité) [...]

Réponse 2

Réponse 3

D'après <https://www.nlm.nih.gov/> U.S. National Library of Medicine.

1. A partir le document 1, cocher pour chaque phrase la proposition exacte.

Ils 'agit d'un QCM:

- on coche bien **UNE** seule réponse

- Même si l'on ne sait pas ou l'on n'est pas sûr, on coche **UNE** réponse car les fautes aux QCM de SVT

Annexe A RENDRE AVEC LA COPIE

Question 1 : à partir du document 1, cocher pour chaque phrase la proposition exacte.

1.1. Le syndrome de Klinefelter :

- trouve son origine dans une infection bactérienne.
- est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire.
- est dû à l'absence totale de testicule.

1.2. La puberté :

- est anormale chez le garçon atteint du syndrome de Klinefelter.
- intervient avant 6 ans chez l'enfant atteint du syndrome de Klinefelter.
- ne s'accompagne pas de modification physique.

1.3. Un manque de testostérone peut conduire à :

- un développement des poils chez une fille.
- l'apparition de seins chez le garçon.
- une puberté avant l'âge de 5 ans.

Document 2 : évolution du taux de testostérone dans le sang en fonction de l'âge chez le garçon et l'adolescent (entre 5 et 18 ans)

Âge en années	Taux moyen de testostérone plasmatique en ng*/dL Individu non atteint du syndrome de Klinefelter	Taux moyen de testostérone plasmatique en ng*/dL Individu atteint du syndrome de Klinefelter	Comparaison
5 ans	Traces	Traces	=
10 ans	Traces	Traces	=
12 ans	10	3	$10/3 = 3,33$
13 ans	120	3	$120/3=40$
18 ans	520	4	$520/4= 130$

* ng : nanogrammes (10^{-9} grammes)

Sources : <http://accs.ens-lyon.fr/biotic/procreat/determin/html/puberHorm.htm> et

International journal of endocrinology : clinical presentation of Klinefelter's syndrome.

2. En s'appuyant sur des données chiffrées extraites du document 2, comparer l'évolution du taux de testostérone dans le sang, chez un individu atteint du syndrome de Klinefelter et chez un individu non atteint, au cours de la puberté. Rédiger la réponse sur la copie.

Dans cette question, les examinateurs souhaitent :

- des données chiffrées -> **CHIFFRER**
- la comparaison -> **CHIFFRER** en faisant une division ou une soustraction entre les deux valeurs à comparer.
- la rédaction de la réponse -> **faire une phrase de comparaison: plus...que, moins...que, ...**

BROUILLON

Exemple de réponse:

Le début de la puberté est marquée par l'augmentation du taux de testostérone dans le sang. La puberté débute vers 12 ans. Dès le début de la puberté, les enfants atteints du syndrome de Klinefelter présente un taux plus faible de testostérone que les garçons non atteints. Cette différence va augmenter au cours de leur adolescence puisque si à 12 ans, le taux de testostérone est 3 fois plus faible pour les enfants atteints de Klinefelter, il est 40 fois plus faible à 13 ans et 130 fois plus faible à 18 ans par rapport aux individus non atteints.

Document 3 : un traitement pour compenser le manque de testostérone

Il n'existe pas de traitement qui guérisse complètement les manifestations de ce syndrome. [...]

Dans la plupart des cas, le traitement consiste en une hormonothérapie* à base de testostérone qui devrait, de l'avis de certains médecins, être entreprise dès la puberté. [...] Ce traitement administré régulièrement contribue au développement des caractéristiques masculines secondaires (pilosité, voix grave, développement de la musculature) et peut éviter le développement des seins. [...]

* *Hormonothérapie : traitement par injection d'hormones.*

3. Des parents consultent un médecin spécialiste pour leur fils atteint du syndrome de Klinefelter. Le médecin prescrit le traitement décrit dans le document 3.

Préciser les éléments qui ont permis d'élaborer le diagnostic et justifier le traitement prescrit par le médecin.

Un texte construit est attendu, il devra s'appuyer sur des arguments tirés des trois documents.

Dans cette question, les examinateurs souhaitent vérifier:

- La prise d'informations dans un corpus de documents -> étudier document par document: quelle(s) information(s) en lien avec la question

- La mise en relation des informations -> montrer en quoi les informations trouvées permettent de répondre à la question.

- la question est en 2 partie:

- le diagnostic -> comment établit-on le diagnostic?

- et la justification du traitement -> expliquer en quoi le traitement permet d'atténuer les symptômes -> relever les symptômes et expliquer leur origine.

BROUILLON

Etudier document par document. NB: les études des documents 1 et 2 ont été faites dans les questions précédentes.

Exemple de réponse:

(Le diagnostic)

Le diagnostic d'un syndrome de Klinefelter s'effectue à partir d'un caryotype. En effet, le document 1 nous informe que les individus atteints de ce syndrome présentent une trisomie puisqu'ils possèdent trois chromosomes sexuels: 2 chromosomes X et un chromosomes Y au lieu de 2 (XX ou XY). (question 1). On peut confirmer ce diagnostic par l'observation de testicules petits, une puberté tardive et d'un taux de testostérone plus faible qu'un individu non atteint (30 fois plus faible à 13 ans).

(les symptômes)

Cette anomalie chromosomique entraîne des caractères différents. En particulier un mauvais développement des testicules qui restent petits (doc 1) et de ce fait produisent moins de testostérone que ceux d'une personne non atteinte dont les testicules se développent: 40 fois moins à 13 ans et 130 fois moins à 18 ans (doc2—question 2). Or la testostérone est une hormone qui intervient avant la naissance et à la puberté dans le développement des organes sexuels primaires et secondaires masculins (doc1). De ce fait, le taux faible de testostérone chez les individus atteints du syndrome de Klinefelter entraîne une puberté tardive et anormale: apparition de seins, peu de pilosité, stérilité (doc 1).

(Le traitement)

D'après le document 3, le traitement le plus utilisé est une hormonothérapie, c'est-à-dire une injection de testostérone qui doit commencer dès la puberté selon certains médecin (doc 3) donc entre 10 et 13 ans (doc 1 et 2). Ce traitement permet de rétablir un taux de testostérone suffisant pour permettre aux organes sexuels de se développer normalement s'il est pris régulièrement (doc 3).

(Conclusion)

Donc, si leur fils a XXY comme chromosomes sexuels, il est atteint du syndrome de Klinefelter et donc ses testicules sont petits et son taux de testostérone à 13 ans 30 fois plus faible qu'un individu sain. Si rien n'est fait, il ne développera pas de caractères sexuels secondaires. Lui injecter de la testostérone, hormone permettant le développement des caractères sexuels secondaires est un traitement qui lui permettra de développer des organes sexuels masculins et d'empêcher l'apparition d'organes sexuels secondaires féminins.