Le syndrome de Klinefelter

Brevet 2017 Amérique du Nord · SVT **25 points** **Durée conseillée 30 min**

1.1 À partir du document 1, cocher la proposition exacte : le syndrome de Klinefelter…

Données utiles document 1 : « caryotype comprenant 47 chromosomes, dont trois chromosomes sexuels XXY »

D'après le document 1, le caryotype de la personne atteinte compte 47 chromosomes au lieu de 46, avec trois chromosomes sexuels (XXY) au lieu de deux (XY chez un garçon). Elle a donc un chromosome sexuel en trop.

Case cochée : « est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire ».

PIÈGE
Le document parle de « petits testicules », pas d'une absence de testicules. Une seule case par phrase : deux cases cochées annulent la réponse.

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.

1.1 · Annexe à rendre : la case cochée pour la phrase 1.1

1.2 À partir du document 1, cocher la proposition exacte : la puberté…

Données utiles document 1 : « Le manque de testostérone chez les individus atteints va conduire à une puberté tardive et anormale. »

Le document 1 indique que la puberté des individus atteints est « tardive et anormale ». Elle ne commence donc pas avant 6 ans, et elle s'accompagne de modifications physiques (développement des seins, moins de poils).

Case cochée : « est anormale chez le garçon atteint du syndrome de Klinefelter ».

MÉTHODE
Pour un QCM sur document, retrouver dans le texte la phrase qui confirme la proposition choisie, puis vérifier que le texte contredit les deux autres.

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.

1.2 · Annexe à rendre : la case cochée pour la phrase 1.2

1.3 À partir du document 1, cocher la proposition exacte : un manque de testostérone peut conduire à…

Données utiles document 1 : chez les individus atteints, le manque de testostérone est associé au « développement des seins » et à « la réduction des poils du visage et du corps »

D'après le document 1, le manque de testostérone entraîne chez le garçon atteint un développement des seins. Il entraîne aussi une puberté tardive, donc pas une puberté avant 5 ans.

Case cochée : « l'apparition de seins chez le garçon ».

PIÈGE
Le document ne décrit que des individus de sexe masculin, et il parle d'une réduction des poils : la première proposition ne peut pas être retenue.

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.

1.3 · Annexe à rendre : la case cochée pour la phrase 1.3

2 Avec des données chiffrées 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.

Données utiles document 2, taux en ng/dL (non atteint / atteint) : 10 ans : traces / traces ; 12 ans : 10 / 3 ; 13 ans : 120 / 3 ; 18 ans : 520 / 4 ; document 1 : puberté en moyenne entre 10 et 18 ans

Avant la puberté (5 ans et 10 ans), les deux individus n'ont que des traces de testostérone dans le sang : il n'y a pas de différence.

Individu non atteint : le taux augmente fortement pendant la puberté. Il passe de 10 ng/dL à 12 ans à 120 ng/dL à 13 ans, puis à 520 ng/dL à 18 ans. Entre 12 et 18 ans, il est multiplié par $\frac{520}{10} = 52$.

Individu atteint : le taux reste très faible et presque constant. Il vaut 3 ng/dL à 12 ans et à 13 ans, puis 4 ng/dL à 18 ans.

Comparaison : à 18 ans, le taux de l'individu atteint est $\frac{520}{4} = 130$ fois plus faible que celui de l'individu non atteint.

Pendant la puberté, le taux de testostérone augmente fortement chez l'individu non atteint (de 10 à 520 ng/dL), alors qu'il reste très bas chez l'individu atteint (de 3 à 4 ng/dL).

PIÈGE
Recopier tout le tableau sans conclure, ou donner des valeurs sans l'unité ni l'âge. « Traces » signifie une quantité très faible, pas zéro.

MÉTHODE
Comparer deux évolutions : décrire chacune avec deux ou trois valeurs et leur unité, puis les opposer avec un mot de liaison (« alors que », « tandis que ») et un calcul.

3 Un médecin prescrit le traitement du document 3 à un garçon atteint du syndrome de Klinefelter. Préciser les éléments qui ont permis d'élaborer le diagnostic et justifier le traitement prescrit, avec des arguments tirés des trois documents.

Données utiles document 1 : caryotype à 47 chromosomes dont XXY, signes physiques ; document 2 : 4 ng/dL à 18 ans contre 520 ng/dL (question 2) ; document 3 : hormonothérapie à base de testostérone

Le diagnostic. Le médecin s'appuie sur trois éléments.

- Les signes physiques (document 1) : le garçon atteint a de petits testicules, une puberté tardive et anormale, un développement des seins et peu de poils sur le visage et le corps.
- Le dosage de la testostérone dans le sang (document 2) : pendant la puberté, le taux reste très bas, 3 à 4 ng/dL entre 12 et 18 ans, alors qu'il atteint 120 ng/dL à 13 ans et 520 ng/dL à 18 ans chez un garçon non atteint.
- Le caryotype (document 1) : il montre 47 chromosomes, dont trois chromosomes sexuels XXY. C'est cette anomalie chromosomique qui confirme le syndrome de Klinefelter.

Le traitement. Les signes du syndrome viennent du manque de testostérone : les petits testicules n'en produisent pas assez (document 1), alors que cette hormone commande le développement sexuel masculin à la puberté. Le médecin prescrit donc une hormonothérapie, c'est-à-dire des injections régulières de testostérone, à commencer dès la puberté (document 3). La testostérone apportée remplace celle que le corps ne fabrique pas. Elle permet le développement des caractères masculins (pilosité, voix grave, musculature) et peut éviter le développement des seins (document 3).

Limite. Ce traitement compense le manque d'hormone mais ne guérit pas complètement le syndrome (document 3) : le chromosome supplémentaire reste présent dans les cellules.

Diagnostic : caryotype XXY à 47 chromosomes, signes physiques et taux de testostérone très bas. Traitement justifié : les injections apportent la testostérone manquante et permettent une puberté plus proche de la normale.

PIÈGE
Oublier un des trois documents, ou écrire que le traitement guérit. Il agit sur les conséquences (manque d'hormone), pas sur la cause (anomalie du caryotype).

MÉTHODE
Texte construit : une partie par verbe de la consigne (préciser le diagnostic, justifier le traitement). Chaque argument est suivi du numéro du document entre parenthèses.