

SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

Durée de l'épreuve : 30 min – 25 points

(22,5 points et 2,5 points pour la présentation de la copie
et l'utilisation de la langue française)

Le syndrome de Klinefelter

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.

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) [...]

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

Question 1 : compléter l'annexe page 7 (à rendre avec la copie).

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
5 ans	Traces	Traces
10 ans	Traces	Traces
12 ans	10	3
13 ans	120	3
18 ans	520	4

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

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

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

Question 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.**

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.*

D'après <http://klinefelter.valentin-apac.org/articles.php?lng=fr&pg=6>, lu et validé par le Dr Nicole MORICHON - DELVALLEZ (Hôpital Necker), Article écrit le 22 janvier 2007.

Question 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. **Rédiger la réponse sur la copie.**

ANNEXE (à 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.