

Correction DNB Svt Washington

Cette année, le sujet proposé relève du programme de 3ème en **génétique** et plus particulièrement des **anomalies génétiques visibles sur les caryotypes d'individus atteints d'une maladie**.

L'analyse et la compréhension des 3 documents proposés permettent de répondre assez facilement aux questions à condition de les lire attentivement.

Par exemple : Il est bien précisé dans l'annexe qu'une seule proposition est exacte.

Ou bien encore qu'il faut s'appuyer sur des données chiffrées pour la question 2.

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.

QUESTION 2

A cours de la puberté, c'est-à-dire à partir de 10 ans, la quantité de testostérone d'un individu normal est très supérieure à celle d'un individu atteint du syndrome de Klinefelter.

En effet, elle passe de 10 ng/dl de sang à 520 ng/dl entre 10 ans et 18 ans chez un individu normal.

Par contre, elle reste faible chez un individu atteint du syndrome de Klinefelter puisqu'elle passe de 3 ng/dl à 4 ng/dl entre 10 ans et 18 ans (soit près de 130 fois moins à l'âge de 18 ans).

QUESTION 3

Le diagnostic est basé sur :

- La présence de testicules de taille anormalement petites chez l'individu atteint du syndrome de Klinefelter comme indiqué sur le document 1 :
« Les individus ont généralement des petits testicules » qui provoque une « puberté tardive, la réduction des poils du visage et un développement des seins » voire « l'infertilité ».
- Le document 2 nous indique que la quantité de testostérone produite par les individus atteints du syndrome de Klinefelter est très inférieure à celle d'un individu non atteint puisqu'elle est de 4 ng/dl au lieu de 500 ng/dl.
- Le document 3 nous apprend qu'une hormonothérapie à base de testostérone permet de réduire les effets du syndrome en développant les caractères sexuels secondaires : pilosité, voix grave, etc. ... et évite le développement des seins.

Les testicules produisent une hormone appelée testostérone responsable des caractères sexuels secondaires.

Par conséquent, la petite taille des testicules, liée au syndrome de Klinefelter et dû à une anomalie génétique des chromosomes sexuels explique la faible production de testostérone.

Ce manque d'hormone est responsable du faible développement des caractères sexuels secondaires que l'on peut compenser en injectant de la testostérone au patient dès la puberté.