

1ère PARTIE : Mobilisation des connaissances (8 points).

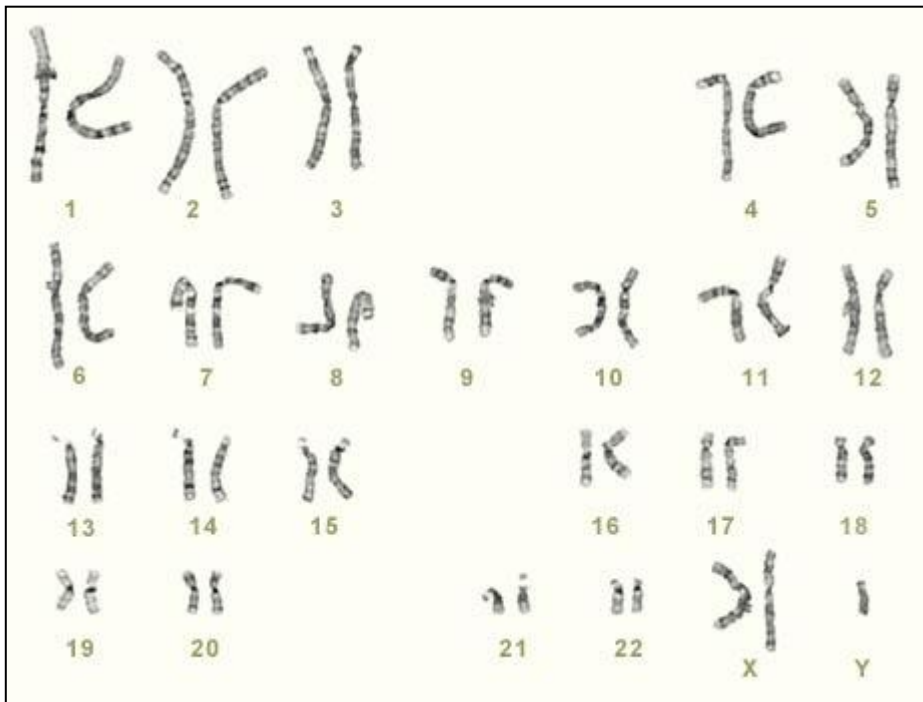
GÉNÉTIQUE ET ÉVOLUTION

Le syndrome de Klinefelter

Chez un couple qui n'arrive pas à avoir d'enfants, le mari présente une taille anormalement faible des testicules. Il a fait faire la réalisation de son caryotype à la demande du médecin. Il révèle un syndrome de Klinefelter.

C'est une maladie génétique qui affecte uniquement les hommes. Ils ont de petits testicules qui ne produisent pas assez d'hormone mâle (la testostérone) avant la naissance et pendant la puberté. Ce manque de testostérone signifie que pendant la puberté, les caractères sexuels mâles normaux n'apparaîtront pas entièrement. Il y a une faible quantité de poils au visage et au pubis, et certains tissus du sein se développent. Le manque de testostérone est aussi responsable d'autres symptômes, y compris l'infertilité. Le traitement comprend le remplacement de la testostérone. Cela peut aider à améliorer certains symptômes, mais n'a aucun effet sur la fertilité. Les hommes atteints de ce syndrome ont une durée de vie normale. 1 garçon sur 600 naît avec ce syndrome.

Caryotype du mari :



[http://www.embryology.ch/images/kimgchromaber/02abweichende/k2pop\\_karyoklinefelter.jpg](http://www.embryology.ch/images/kimgchromaber/02abweichende/k2pop_karyoklinefelter.jpg)

Question de synthèse (8 points)

**Décrivez** un des ensembles de mécanismes possibles pouvant aboutir à l'obtention de ce caryotype. *Votre travail sera structuré et comportera une introduction et une conclusion rédigées. Le développement sera réalisé sous la forme d'un schéma avec au départ une cellule à  $2n=46$  et présenté sur une double page.*

# CORRECTION

Exercice de type I /8 points

Critères	Indicateurs (éléments de correction)
Problématique posée par le sujet comprise	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Identification de la présence de deux chromosomes sexuels X</li> <li>• Son origine : anomalie de la méiose (la situation est exigée : soit une anomalie en anaphase 1, soit une anomalie en anaphase 2) explique un gamète diploïde pour le chromosome X et une fécondation avec un gamète normal explique l'existence de XXY et la diploïdie pour toutes les autres paires de chromosomes.</li> </ul>
Des éléments scientifiques pertinents, complets, utilisés à bon escient en accord avec le sujet	<p><b>Connaissances exigibles</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalie en première division de méiose (anaphase 1 non exigée) : non-disjonction (absence de séparation) des chromosomes sexuels hétérologues soit chez le père (non séparation de X et de Y) soit chez la mère (non séparation des deux X).</li> <li>• <b>OU</b> anomalie en deuxième division de méiose (anaphase 2 non exigée) : absence de séparation des chromatides du chromosome X (les 2 chromatides migrent dans la même cellule) chez le père ou la mère.</li> <li>• A la fécondation, union d'un gamète normal et d'un gamète diploïde pour la paire de chromosomes sexuels (soit ovule avec deux X soit spermatozoïde avec X et Y).</li> </ul> <p><b>Schéma exigible</b></p> <p>Le schéma doit suivre les consignes du sujet et traiter le cas de cellules <math>2n = 4</math>. Doivent être représentés :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• La cellule mère <math>2n = 4</math> avec une paire de chromosomes homologues et la paire de chromosomes sexuels bien identifiés soit XX soit XY</li> <li>• La première division de méiose avec ou sans anomalie affectant la paire de chromosomes sexuels</li> <li>• La deuxième division de méiose avec ou sans anomalie affectant le chromosome sexuel</li> <li>• Le caryotype du gamète anormal.</li> <li>• Le caryotype du gamète normal.</li> <li>• Le caryotype de la cellule œuf montrant 3 chromosomes sexuels et deux chromosomes pour une autre paire (caryotype <math>2n = 4 + 1</math>)</li> </ul> <p><b>Sont considérées comme connaissances insuffisantes :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tout schéma qui ne présenterait pas les caractéristiques détaillées ci-dessus</li> <li>• Tout schéma qui omettrait une connaissance exigible</li> </ul>
Une mise en œuvre scientifique cohérente et apparente	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Introduction décrivant l'anomalie de caryotype</li> <li>• Schéma avec deux parties : la méiose anormale et la fécondation</li> <li>• Conclusion.</li> </ul> <p><b>Est considérée comme maladroite :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- une synthèse sous forme de schéma <b>complet</b> mais à laquelle il manque l'introduction ou la conclusion</li> </ul> <p><b>Est considérée comme partielle :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- une synthèse qui ne traite qu'un mécanisme sur deux (<i>méiose et fécondation</i>)</li> </ul> <p><b>Est considérée comme une absence de synthèse :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- le non respect de la consigne à savoir la rédaction de paragraphes argumentés au lieu du schéma.</li> <li>- Un schéma non appliqué au cas médical, même si introduction et</li> </ul>

	conclusion sont présentes.
L'expression écrite Qualité du texte Qualité de la rédaction Qualité de la schématisation	<b>La schématisation est considérée comme correcte si :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Absence d'erreurs orthographiques, grammaticales...</li> <li>• Le schéma est clair, grand, coloré</li> <li>• S'il est légendé et titré.</li> </ul>

### Barème

Synthèse pertinente (effort de mise en relation, d'articulation, des connaissances)		Synthèse maladroite ou partielle (peu de mise en relation, d'articulation des connaissances)				Aucune synthèse		
Éléments scientifiques complets				Éléments scientifiques partiels				Pas d'éléments scientifiques (connaissances) répondant à la question traitée
Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	- Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	- Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	
<b>8</b>	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

