

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

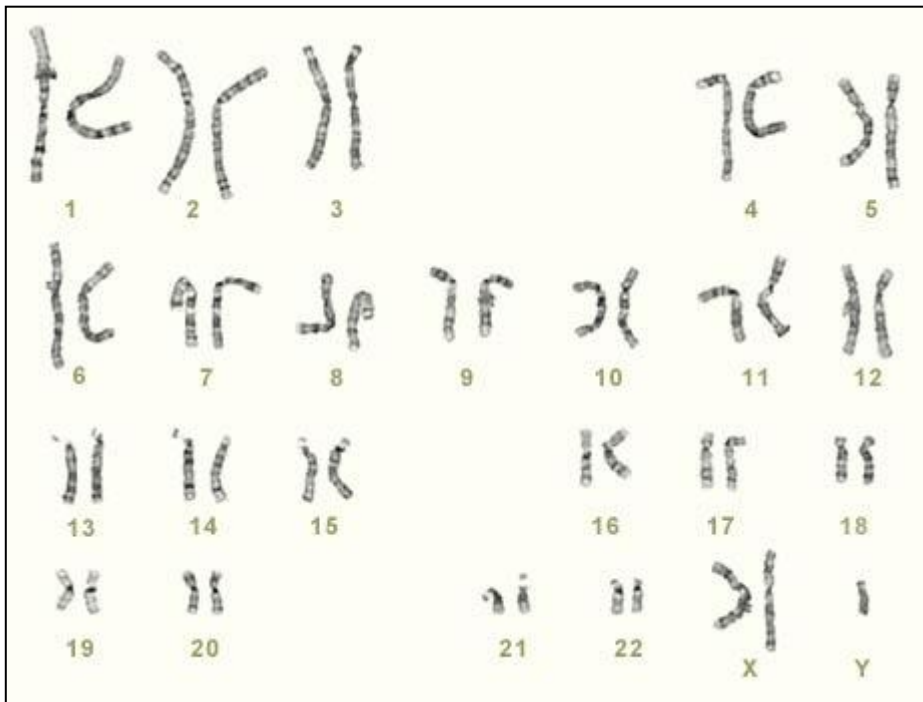
GÉNÉTIQUE ET ÉVOLUTION

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 d'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

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.