

## Correction\_DNB\_Génétique\_Klinefelter

### Réponses Barème

Q1. Choix 2 → Le syndrome de Klinefelter est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire /2

Choix 1 → La puberté est anormale chez l'enfant atteint du syndrome de Klinefelter. /2

Choix 2 → Un manque de testostérone peut conduire à l'apparition de seins chez le garçon. /2

Q2. J'ai **comparé** l'évolution du taux de testostérone dans le sang **au cours de la puberté** chez les deux individus en traitant les valeurs du document (40 fois plus, 130 fois plus,...) et en utilisant un vocabulaire précis. /6 \_ ≤ 4 si pas de description des évolutions ou comparaison insuffisante). Exemple →

Le début de la puberté est marqué par l'augmentation du taux de testostérone dans le sang qui débute vers 12 ans **dans les deux cas**. Ce taux de 12 à 13 ans augmente considérablement (12 fois) chez un non atteint, **alors qu'**il est stable à 3 ng/dL chez un individu atteint. De 13 à 18 ans, ce taux augmente encore (environ 4 fois plus) chez un individu non atteint, **alors qu'**il reste presque constant chez l'individu atteint (on passe de 3 à 4 ng/dL).

Q3. **Éléments qui ont permis d'établir le diagnostique :**

A partir du doc. 1 → [/3]

- trisomie XXY donc diagnostic du syndrome de Klinefelter /2
- petits testicules, seins

A partir du doc. 2 → [/3]

- Pas assez de testostérone dès 12 ans, puis tout au long de la puberté comparé à un individu pubère /2

**Justification du traitement**

A partir du doc. 3 [/3]

- Le traitement prescrit est une hormonothérapie à base de testostérone pour compenser le manque de cette hormone chez ce patient à partir de 12 ans, qui a de trop petits testicules

A partir du doc. 1 et 3 [/4]

- La testostérone agit pendant la puberté sur les caractères sexuels masculins (muscles, voix, pilosité et pas de seins) et donc ce patient développera ainsi ses caractères sexuels masculins et ses seins ne se développeront plus.

## Correction\_DNB\_Génétique\_Klinefelter

### Réponses Barème

Q1. Choix 2 → Le syndrome de Klinefelter est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire /2

Choix 1 → La puberté est anormale chez l'enfant atteint du syndrome de Klinefelter. /2

Choix 2 → Un manque de testostérone peut conduire à l'apparition de seins chez le garçon. /2

Q2. J'ai **comparé** l'évolution du taux de testostérone dans le sang **au cours de la puberté** chez les deux individus en traitant les valeurs du document (40 fois plus, 130 fois plus,...) et en utilisant un vocabulaire précis. /6 \_ ≤ 4 si pas de description des évolutions ou comparaison insuffisante). Exemple →

Le début de la puberté est marqué par l'augmentation du taux de testostérone dans le sang qui débute vers 12 ans **dans les deux cas**. Ce taux de 12 à 13 ans augmente considérablement (12 fois) chez un non atteint, **alors qu'**il est stable à 3 ng/dL chez un individu atteint. De 13 à 18 ans, ce taux augmente encore (environ 4 fois plus) chez un individu non atteint, **alors qu'**il reste presque constant chez l'individu atteint (on passe de 3 à 4 ng/dL).

Q3. **Éléments qui ont permis d'établir le diagnostique :**

A partir du doc. 1 → [/3]

- trisomie XXY donc diagnostic du syndrome de Klinefelter /2
- petits testicules, seins

A partir du doc. 2 → [/3]

- Pas assez de testostérone dès 12 ans, puis tout au long de la puberté comparé à un individu pubère /2

**Justification du traitement**

A partir du doc. 3 [/3]

- Le traitement prescrit est une hormonothérapie à base de testostérone pour compenser le manque de cette hormone chez ce patient à partir de 12 ans, qui a de trop petits testicules

A partir du doc. 1 et 3 [/4]

- La testostérone agit pendant la puberté sur les caractères sexuels masculins (muscles, voix, pilosité et pas de seins) et donc ce patient développera ainsi ses caractères sexuels masculins et ses seins ne se développeront plus.