

Amérique du Nord 2017 :

Le syndrome de Klinefelter

LES CLÉS DU SUJET

■ Comprendre les documents

- Le document 1 présente les symptômes et les causes du syndrome de Klinefelter.
- Le document 2 est un tableau donnant les dosages de la testostérone dans le sang chez un garçon non atteint et un autre atteint du syndrome de Klinefelter en fonction de leur âge.
- Le document 3 présente un traitement hormonal permettant de minimiser les symptômes de la maladie.

■ Répondre aux questions

- ▶ 1. Toutes les réponses sont dans le document 1. Ne te précipite pas : fais attention aux négations et aux relations de cause à effet.
- ▶ 2. Tu dois donner des valeurs prises dans le document 2, les mettre en parallèle pour comparer l'évolution du taux de testostérone chez l'individu atteint et non atteint par la maladie.
- ▶ 3. La question est double : tu dois donner les éléments qui ont permis de poser le diagnostic de la maladie, puis justifier le traitement par injection de testostérone proposé dans le document 3. Construis une argumentation à partir des trois documents proposés.

- ▶ 1. a) Le syndrome de Klinefelter est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire.
- b) La puberté est anormale chez le garçon atteint du syndrome de Klinefelter.
- c) Un manque de testostérone peut conduire à l'apparition de seins chez le garçon.

Conseil

Il est parfois plus facile de trouver la bonne réponse en enlevant les propositions fausses.

▶ 2. Avant la puberté, de 5 à 10 ans, il n'y a que des traces de testostérone chez les individus sains ou atteints par le syndrome de Klinefelter.

Ce taux reste très faible chez le malade après la puberté avec un maximum de 4 ng/dL de testostérone à 18 ans.

Par contre, la quantité de testostérone présente dans le sang de l'individu non atteint augmente fortement passant de 10 à 520 ng/dL en 6 ans.

Chez l'individu non atteint, la puberté s'accompagne d'une forte production de testostérone, ce qui n'a pas lieu chez le malade.

▶ 3. Des parents consultent un spécialiste pour leur fils afin de savoir s'il est atteint du syndrome de Klinefelter et de lui trouver un traitement approprié.

Le médecin diagnostique un porteur du syndrome de Klinefelter si :

- le caryotype est anormal avec trois chromosomes sexuels XXY ;
- les testicules sont petits ;
- la puberté est tardive et anormale avec développement des seins et réduction des poils du visage et du corps, les caractères sexuels secondaires masculins sont peu développés ;
- la production de testostérone est faible à partir de la puberté ;
- il est infertile.

Il peut donc faire un caryotype et un dosage de la testostérone dans le sang de l'enfant. L'anomalie du taux de testostérone est visible dès 12 ans, car l'enfant atteint a 4 fois moins de testostérone que celui qui ne l'est pas.

Le médecin prescrit un traitement basé sur des injections régulières de testostérone dès la puberté afin de compenser la faible production de cette hormone par les testicules du malade. Les caractères sexuels secondaires masculins (pilosité, mue de la voix, développement de la musculature) vont pouvoir se développer, car c'est la testostérone qui en est responsable. De plus le développement des seins n'aura pas lieu.

Si le diagnostic est posé dès le début de la puberté, le garçon pourra être traité par hormonothérapie. Il aura une apparence masculine, cependant il ne pourra pas avoir d'enfants.

Remarque

Tu dois donner les unités pour les valeurs que tu cites.

Conseil

Les éléments de diagnostic sont les symptômes liés à la maladie, tu les trouveras dans les documents 1 et 2. Le traitement est dans le document 3.