

Sciences de la vie et de la Terre

Epreuve de spécialité du second groupe

THEME 1-1 TYPE C EXERCICE 4

Thématique : Génétique et évolution

Chapitre : L'origine du génotype des individus

On cherche à comprendre comment des anomalies survenant au cours des divisions cellulaires de méiose et de mitose peuvent aboutir au syndrome de Klinefelter.

Décrit pour la première fois en 1942 par H. Klinefelter, le syndrome de Klinefelter est dû à une anomalie chromosomique qui consiste en la présence d'un chromosome X supplémentaire. Le nombre total de chromosomes est alors de 47 avec une formule 47, XXY, au lieu de 46 avec une formule 46, XY (formule « habituelle » chez l'individu de sexe masculin). Alors que leurs parents présentent des caryotypes à 46 chromosomes.

Les personnes atteintes ont un phénotype masculin. Ce syndrome est présent dès la naissance mais souvent les manifestations ne sont visibles qu'à la puberté. A la puberté, dans 50% des cas, le volume des glandes mammaires augmente (gynécomastie). Les testicules restent petits (hypogonadisme) mais le pénis est de taille normale la plupart du temps ainsi que les bourses (scrotum). La pilosité peut être peu développée.

On a identifié deux types de syndrome de Klinefelter.

- Dans 80 à 90 % des cas, toutes les cellules de l'individu ont le caryotype 47, XXY. On parle alors d'une forme homogène de ce syndrome.
- Dans 10% à 20% des cas, ce chromosome X supplémentaire n'est pas présent dans toutes les cellules. Certaines cellules possèdent 46 chromosomes (formule 46, XY) et d'autres cellules en ont 47 (formule 47, XXY) : on parle alors d'une forme mosaïque du syndrome.

Quelques caractéristiques du syndrome de Klinefelter

Modifié d'après www.orpha.net

À l'aide de vos connaissances sur les divisions cellulaires et en vous appuyant sur des schémas que vous commenterez, expliquez l'origine possible du syndrome de Klinefelter pour chacune des deux situations :

- forme homogène : toutes les cellules de l'individu possèdent le caryotype 47, XXY ;
- forme mosaïque : seule une partie des cellules possèdent le caryotype 47, XXY.

Éléments de correction.

Données issues des documents	Syndrome Klinefelter dû à anomalie caryotype (1 chromosome X surnuméraire). Forme homogène plus fréquente touche toutes les cellules de l'individu Forme mosaïque plus rare ne touche qu'une partie des cellules de l'individu.
Données issues des connaissances	Caryotype. Déroulement de la méiose et de la mitose. Mécanismes assurent stabilité caryotype de l'espèce.
Interprétation des données	Forme homogène : anomalie de répartition des gonosomes soit en 1ère, soit en 2ème division de méiose. Puis fécondation, suivie de mitoses → toutes les cellules de l'individu possèdent caryotype 47, XXY. Forme mosaïque : anomalie de répartition des gonosomes pendant 1 mitose → toutes les cellules qui en dérivent possèdent caryotype 47, XXY
Conclusion	Anomalie du déroulement des divisions cellulaires à l'origine d'une diversification du génome.