

## Correction rédigée de l'exercice d'entraînement méthodologique : le syndrome de Klinefelter

**Introduction :** Le syndrome de Klinefelter se caractérise par différentes anomalies uniquement chez les hommes : petits testicules, manque de testostérone, pilosité réduite, infertilité. D'un point de vue génétique, on remarque une trisomie des chromosomes sexuels XXY. Une trisomie a pour origine un problème de fabrication des gamètes lors de la méiose chez la mère ou chez le père de l'individu.

**Problématique :** quelles sont les anomalies qui ont eu lieu lors de la formation des gamètes qui expliquent l'obtention d'un tel caryotype ?

Nous verrons dans un premier temps une anomalie lors de la 1<sup>ère</sup> division de méiose puis dans un second temps une anomalie lors de la 2<sup>ème</sup> division de méiose.

*RQ. Le sujet précisait de ne développer qu'un des mécanisme possibles (ici je fais les deux pour la correction)*

### 1. Anomalie lors de la 1<sup>ère</sup> division de méiose.

Cette anomalie se caractérise par une non-disjonction (ou non séparation) des chromosomes d'une même paire lors de l'anaphase 1. On obtient alors des gamètes comportant soit : 2 chromosomes X dans un ovule, soit X et Y dans un spermatozoïde.

Les schémas doivent comporter 2n=4 comme l'indique le sujet

Schéma : Anomalie de 1<sup>ère</sup> division de méiose chez la mère.

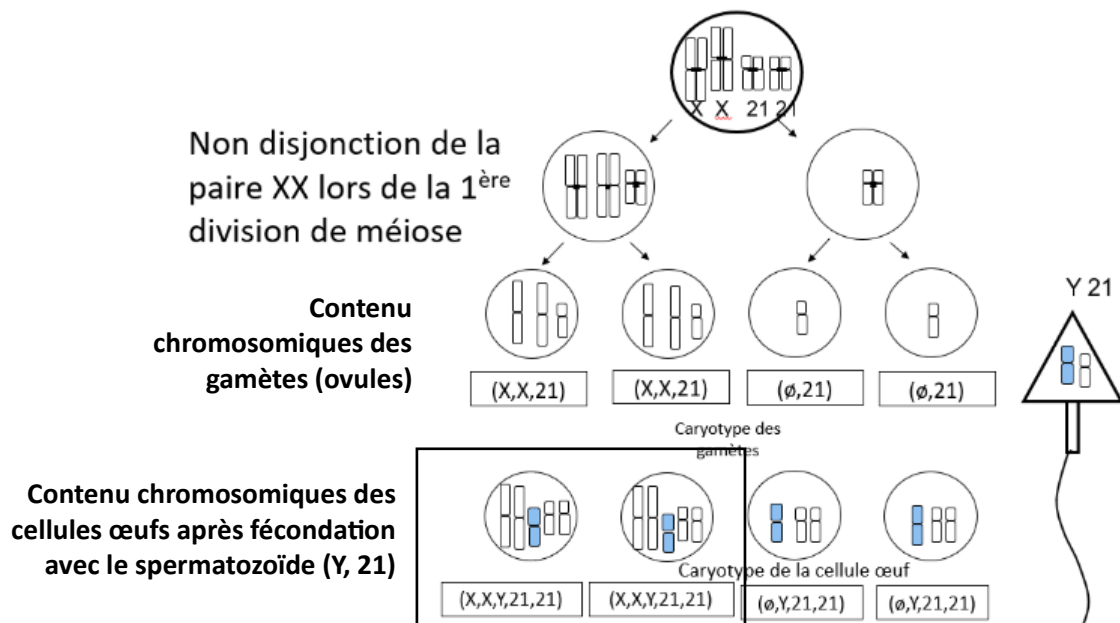
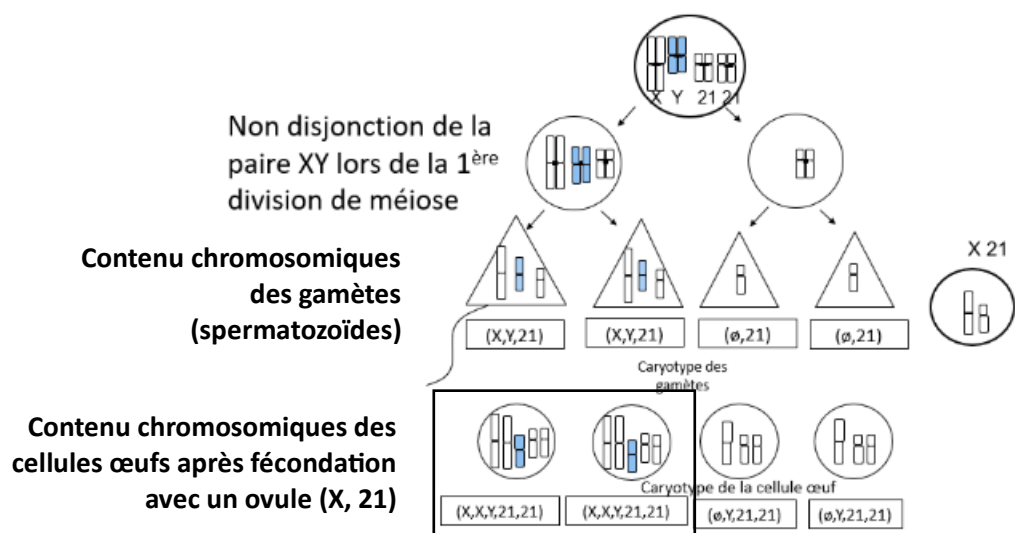


Schéma : Anomalie de 1<sup>ère</sup> division de méiose chez le père.

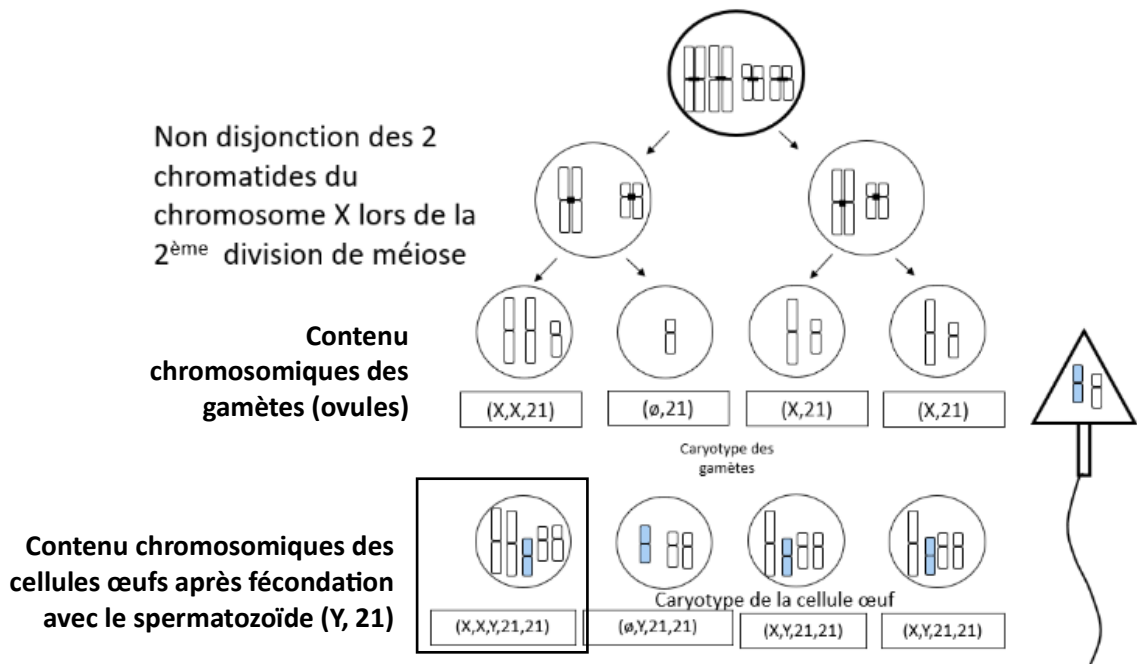


Dans les deux cas, on obtient une trisomie des chromosomes sexuels XXY

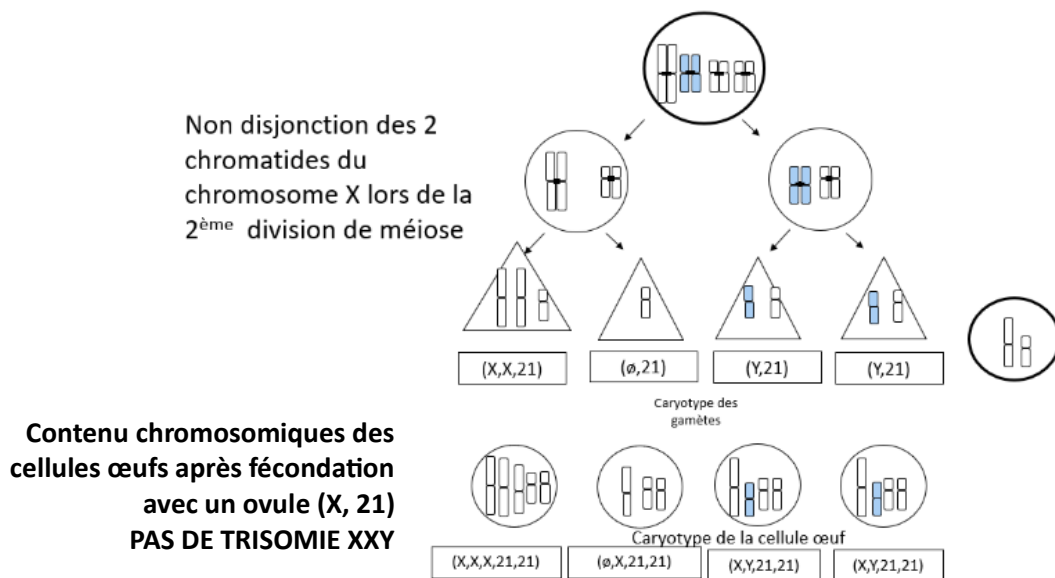
## 2. Anomalie lors de la 2<sup>ème</sup> division de méiose

Cette anomalie se caractérise par une non-disjonction des chromatides lors de l'anaphase 2. On obtient alors des gamètes comportant là aussi soit : 2 chromosomes X dans un ovule, mais pas X et Y dans un spermatozoïde.

Schéma : Anomalie de 2<sup>ème</sup> division de méiose chez la mère.



En revanche, chez le père, une anomalie en 2<sup>ème</sup> division de méiose sépare les chromatides du chromosome X (ou du Y) dans la même cellule et la mère ne fournit qu'un chromosome X donc XXY n'est pas possible. (Sauf si l'on estime possible que 2 spermatozoïdes effectuent une fécondation...) De même pour le chromosome Y, on aurait 2 chromatides Y et un X apporté par la mère soit YYX ce qui ne correspond pas à ce que l'on cherche.



**Conclusion** : Les anomalies en 1<sup>ère</sup> division de méiose ou en 2<sup>ème</sup> division de méiose sont à l'origine d'une trisomie possible XXY à l'origine du syndrome de klinefelter.

Le risque est plus grand chez la mère que chez le père d'effectuer une méiose anormale et donc d'obtenir ce type de caryotype qui reste heureusement assez rare.

Ce type d'anomalie est également à l'origine d'autres trisomies (comme la trisomie 21) avec des caractéristiques différentes.