

	Rappel de méthodologie
<p>Monsieur Z est infertile malgré la présence d'organes génitaux masculins. Son infertilité est due à une azoospermie. Ce syndrome est lié à une perturbation du déroulement de la méiose chez son père.</p> <p>Il s'agit donc d'expliquer pourquoi un dysfonctionnement de la méiose chez le père de ce monsieur a pu engendrer chez son fils une azoospermie.</p>	Une courte rapide qui cerne le contexte et repose la question.
<p>Document 1:</p> <p>La carte des chromosomes X et Y d'un individu masculin apporte des renseignements sur les gènes présents sur ces chromosomes.</p> <p>On observe que les deux chromosomes sexuels X et Y ne sont pas de la même taille. Ces deux chromosomes ne sont donc pas homologues.</p> <p>D'autre part, certains gènes ne sont présents que sur le chromosome Y: c'est le cas du gène SRY qui intervient dans la différenciation de l'appareil génital mâle et des gènes clefs dans la production indispensable de spermatozoïdes.</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ On peut en déduire qu'un individu possédant le chromosome Y avec ces gènes présentera le phénotype masculin et produira des gamètes. ⇒ Mr.Z ayant des organes génitaux masculin on peut penser qu'il possède bien le gène SRY mais comme il ne produit pas de spermatozoïdes on peut supposer qu'ils ne possèdent pas les gènes clefs dans la production des gamètes(ou gènes "défectueux"). 	<p>Courte introduction du doc. (de quoi s'agit-il?)</p> <p>Description et extraction des informations importantes et comparaison avec le témoin.</p> <p>Puis déduction.</p>
<p>Document 2:</p> <p>On localise le gène SRY et le chromosome X sur le caryotype d'un homme et celui de Monsieur Z grâce à une technique dite FISH.</p> <p>Le caryotype de l'homme 46 XY sert de témoin: on observe qu'une sonde spécifique permet de repérer le centromère du chromosome X et une autre sonde a permis de repérer le gène SRY. Ces deux sondes ne sont pas sur les mêmes chromosomes.</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ On en déduit que chez ce monsieur, le gène SRY est situé sur un chromosome différent du chromosome X comme le montre par ailleurs le document 1. <p>Par contre, si chez Mr.Z, une sonde permet de localiser le centromère du chromosome X une deuxième sonde a permis de localiser le centromère d'un autre chromosome X. De plus, sur ce chromosome, une sonde permet de repérer la présence du gène SRY.</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ On en déduit que chez Mr.Z, il y aurait deux chromosomes X au lieu d'un seul et sur un de ces chromosomes X il y a présence du gène SRY, autrement dit un fragment de chromosome Y. ⇒ On peut déjà expliquer pourquoi le phénotype de Mr.Z est masculin: la présence du gène SRY a permis le développement des organes génitaux masculins. ⇒ On peut aussi émettre l'hypothèse que l'azoospermie de Mr. Z provient de l'absence des gènes clés de la production des spermatozoïdes sur le chromosome X. <p>On peut alors supposer que sur un des deux chromosomes X de Mr.Z: il y a bien le gène SRY mais pas les gènes clés de la production des gamètes. Mr.Z est donc dépourvu du chromosome Y.</p> <p>On peut alors émettre l'hypothèse d'une recombinaison intrachromosomique entre le chromosome X et le chromosome Y dans les cellules mères des gamètes du père de Mr.Z.</p> <p>Comment expliquer cette recombinaison intrachromosomique?</p>	<p>Courte introduction du doc. (de quoi s'agit-il?)</p> <p>Exploitation du doc. avec extraction des informations et déductions.</p> <p>Utilisation des connaissances</p>
<p>Document 3:</p> <p>Ce document présente les portions homologues entre le chromosome X et le chromosome Y.</p> <p>On observe ainsi, qu'il y a une région homologue (PAR1) entre la partie Yp, à proximité du gène SRY, du chromosome Y et l'extrémité du chromosome X.</p> <ul style="list-style-type: none"> ⇒ On en déduit qu'il peut y avoir pendant la méiose, en prophase 1, un appariement entre ces deux zones homologues suivi d'un échange de portion de chromatides 	Extraction d'information et déduction à l'aide des connaissances.

lors d'un crossing-over inégal. Le gène SRY serait ainsi transféré sur une des chromatides du chromosome X.

Synthèse:

Le syndrome de Mr.Z provient d'un crossing-over inégal pendant la prophase 1 de la méiose entre le chromosome X et le chromosome Y lors de la formation des gamètes de son père (doc.3).

Cet appariement est possible du fait de l'existence d'une région homologue entre ces deux chromosomes, la région PAR1 (doc.3). Ainsi, le père de Mr.Z a produit des spermatozoïdes porteurs d'un chromosome X présentant le gène SRY mais pas les gènes clés de la production des gamètes (doc.1). Mr.Z a donc hérité d'un chromosome X de sa mère et d'un chromosome X avec le gène SRY de son père (doc.2). Le caryotype de Mr.Z est donc 46 dont XX.

Mise en relation des informations

Schéma possible (non exigé par le sujet ici mais conseillé):

Cellule mère des gamètes du père de Mr.Z

