

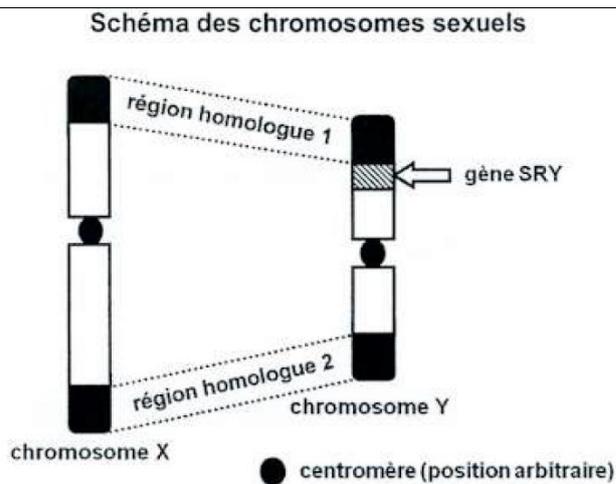
Contrôle SVT Référentiels 01 – 02 (Origine du génotype des individus – Complexification des génomes)

Exercice 1 : Des hommes sans chromosome Y

Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche 1 homme sur 20 000.

- son caryotype présente deux chromosomes X et une absence de chromosome Y.
- un des deux chromosomes X porte le gène SRY (Sex-determining Region of Y) dont le locus est, normalement, situé sur le chromosome Y.

La présence de ce gène explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin. Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2. La présence du gène SRY sur un chromosome X proviendrait donc en fait d'un transfert par crossing-over entre les chromosomes X et Y lors de la méiose du père d'Erwan.



Question : En tant que médecin, expliquer à ce couple :

- comment, dans un cas général, la méiose et la fécondation conduisent à un caryotype XY chez un homme.
- comment, dans de rares cas, un événement survenu au cours de la méiose, peut avoir pour conséquence la présence de deux chromosomes X, dont l'un est porteur du gène SRY comme chez Erwan.

Votre exposé comportera une introduction, un développement structuré illustré de schémas explicatifs et une conclusion.

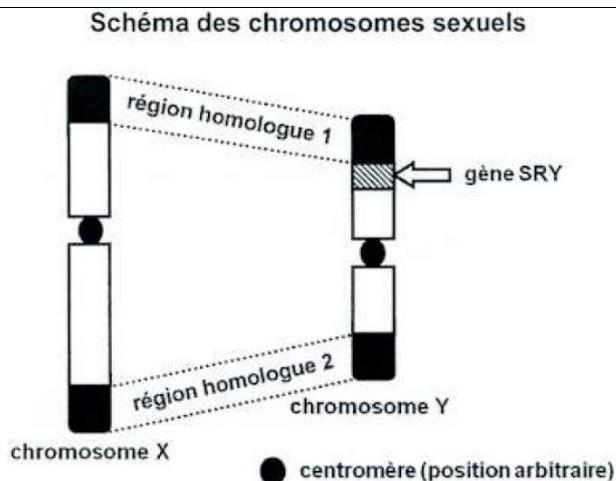
Contrôle SVT Référentiels 01 – 02 (Origine du génotype des individus – Complexification des génomes)

Exercice 1 : Des hommes sans chromosome Y

Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche 1 homme sur 20 000.

- son caryotype présente deux chromosomes X et une absence de chromosome Y.
- un des deux chromosomes X porte le gène SRY (Sex-determining Region of Y) dont le locus est, normalement, situé sur le chromosome Y.

La présence de ce gène explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin. Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2. La présence du gène SRY sur un chromosome X proviendrait donc en fait d'un transfert par crossing-over entre les chromosomes X et Y lors de la méiose du père d'Erwan.



Question : En tant que médecin, expliquer à ce couple :

- comment, dans un cas général, la méiose et la fécondation conduisent à un caryotype XY chez un homme.
- comment, dans de rares cas, un événement survenu au cours de la méiose, peut avoir pour conséquence la présence de deux chromosomes X, dont l'un est porteur du gène SRY comme chez Erwan.

Votre exposé comportera une introduction, un développement structuré illustré de schémas explicatifs et une conclusion.

Une introduction est présente :

- cerne le sujet

Chez les organismes eucaryotes, la méiose permet l'obtention de gamètes haploïdes. Lors de la reproduction sexuée, la fécondation entre un gamète mâle et un gamète femelle réunit deux génomes. La cellule-œuf qui en résulte est diploïde. Le caryotype est ainsi conservé de génération en génération. Cependant, il arrive que des erreurs surviennent au cours de la méiose. On étudie ici le cas d'un couple qui ne peut pas avoir d'enfant. Des examens montrent que c'est l'homme, Erwan, qui présente une stérilité : il est porteur de deux chromosomes sexuels XX.

- annonce la problématique :

Un médecin explique à ce couple comment, au cours de la méiose, un homme produit des gamètes contenant soit un chromosome X, soit un chromosome Y et explique pourquoi lors de la méiose, une erreur peut se produire expliquant le phénotype d'Erwan.

Quelles sont les étapes générales de la méiose ? Comment la fécondation conduit-elle à un caryotype XY chez un homme ?

Comment une erreur survenue au cours de la méiose peut-elle expliquer le caryotype XX d'Erwan alors qu'il a un phénotype masculin ?

Attention : le sujet ne porte pas sur les brassages interchromosomique et intrachromosomique. Seules la notion d'appariement de portions homologues ainsi que la notion de crossing-over doivent être développées.

Développement avec plan apparent

- le plan distingue les deux parties du sujet à traiter. La 2^{ème} partie fait bien référence au document. Il faut insister sur le fait que l'erreur provient bien d'une méiose anormale chez le père d'Erwan.

I Méiose et fécondation participe à l'établissement du caryotype d'un individu

- Définition méiose (la méiose, précédée d'une réplication, comprend la succession de deux divisions, l'une réductionnelle assurant le passage d'1 cellule diploïde $2n$ à deux cellules haploïdes n suivie d'une division équationnelle permettant d'obtenir 4 cellules haploïdes).

- On étudie une méiose normale chez l'homme

- Schéma présentant une cellule de gamète à $2n = 4$ chromosomes dont la paire de chromosomes sexuels XY ; (on peut ne présenter que la paire de gonosomes avec $2n = 2$)

- Les deux paires de chromosomes sont bien distingués : une paire d'autosome, 1 paire de gonosomes.

Tous les chromosomes sont à deux chromatides.

Le Schéma est légendé :

- Division réductionnelle : les 4 phases sont dessinées et légendées
 - avec Prophase 1 : appariement des chromosomes homologues ; l'appariement peut être indiqué entre les parties homologues du X et du Y. Possibilité de crossing-over avec échange équitable (le gène SRY n'est pas transloqué).
 - métaphase 1 : chromosomes homologues appariés réunis en plaque équatoriale ; les chromosomes appariés sont dessinés de part et d'autre de ligne de partage (ligne imaginaire !)
 - anaphase 1 : séparation des chromosomes de chaque paire et migration vers une des pôles de la cellule.
 - télophase 1 : obtention de deux cellules filles haploïdes à $n = 2$, l'une contenant un chromosome X et l'autre un chromosome Y (avec son gène SRY).
- Division équationnelle : les 4 phases sont dessinées et légendées : prophase 2, métaphase 2 avec chromosomes à deux chromatides réunis en plaque équatoriale, anaphase 2 avec séparation des chromatides sœurs qui migrent en sens opposé vers une des pôles de la cellule. Puis télophase 2 avec obtention de 4 gamètes mâles haploïdes : deux avec un chromosome X (50 %) et deux avec un chromosome Y (50%).

Lors de la fécondation avec un gamète femelle porteur d'un chromosome X uniquement on aura : (un échiquier de croisement peut être présenté) : 50 % avec un caryotype XX et 50 % avec XY. Dans le cas du caryotype XY, le Y est porteur du gène SRY, gène responsable du phénotype sexuel masculin, et dans ce cas l'individu de phénotype masculin ne serait pas stérile.

Pourquoi Erwan est-il porteur d'une anomalie ? Pourquoi est-il de phénotype masculin avec un caryotype XX ?

II Un accident génétique au cours de la méiose du père d'Erwan

A Une erreur en Prophase 1 de méiose

Des anomalies peuvent survenir au cours de la méiose comme un crossing-over inégal.

Le document montre qu'il existe entre le chromosome X et le chromosome Y, des portions homologues. Si un crossing-over a lieu de façon équilibré, chaque chromosome récupère une partie homologue de l'autre chromosome.

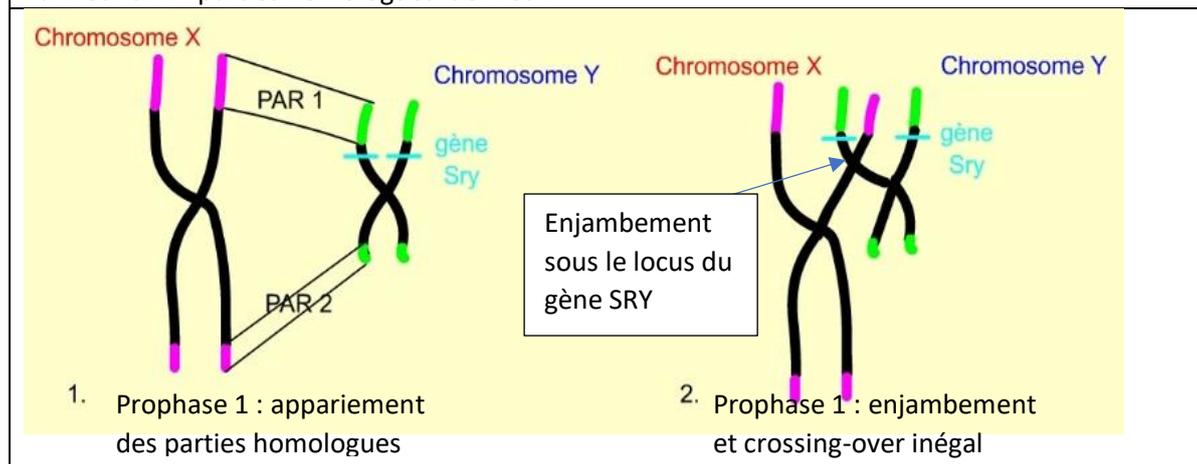
Cependant, si un appariement anormal de chromatides homologues a lieu, dans ce cas, un échange inégal de portions de chromatides s'effectue aboutissant à une chromatide présentant une portion supplémentaire. Cette erreur explique la présence du gène SRY sur une chromosome X d'Erwan. Ce chromosome X avec le gène SRY est hérité du père d'Erwan. Ce gène n'existe pas chez la mère d'Erwan.

B Crossing-over inégal et conséquence

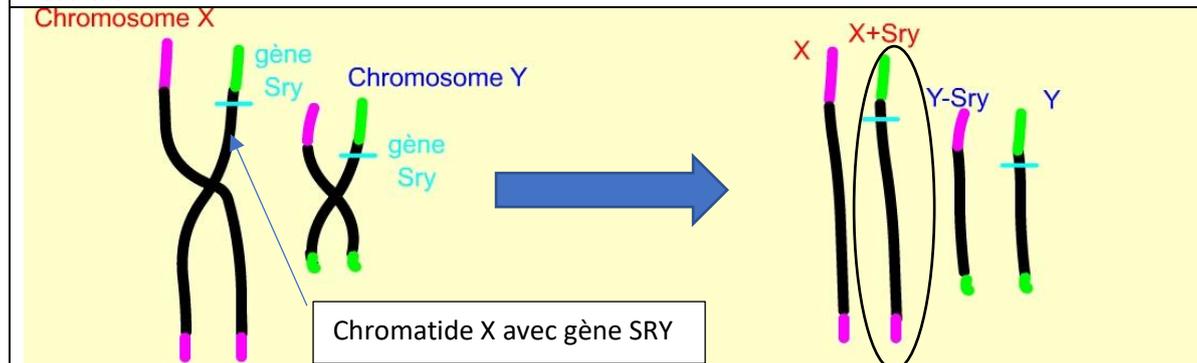
Schéma montrant, lors de la prophase 1, un crossing-over inégal entre les deux chromosomes X et Y d'une cellule mère d'un gamète du père d'Erwan : un enjambement a lieu « sous le locus du gène SRY ».

Crossing-over à l'origine d'une translocation du gène SRY :

Par1 et Par 2 : parties homologues de X et Y



Résultat :



Obtention de 4 gamètes mâles haploïdes dont un gamète avec X porteur du gène SRY et un gamète avec Y sans gène SRY.

Lors de la fécondation entre un gamète X femelle et un gamète mâle X avec SRY, la cellule-œuf hérite d'un caryotype XX mais la présence du gène SRY sur un des chromosomes X permet l'expression d'un phénotype masculin. C'est le cas d'Erwan.

Conclusion :

La stérilité d'Erwan a pour origine une anomalie dans la position du crossing-over au cours de la prophase 1 d'une méiose chez son père. Ce gamète mâle qui présente un chromosome X porteur du gène SRY a ensuite fécondé un ovule normal avec un chromosome X.

La possession du gène SRY a suffi pour réaliser un phénotype masculin au cours du développement d'Erwan, mais ne permet la production de gamètes mâles chez Erwan qui est donc stérile.