

## SVT Sujet de synthèse Exercice 1 :

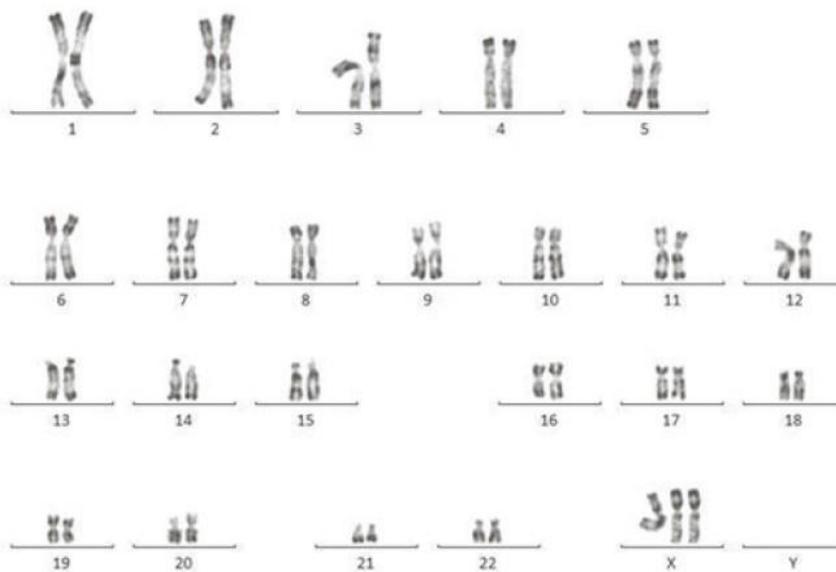
### **Le syndrome « triplo X », un exemple de diversité du vivant**

Louise est une fillette de trois ans qui se distingue de ses camarades de classe par sa grande taille et un léger retard dans l'acquisition du langage. Lorsque ses parents consultent le médecin traitant, celui-ci leur propose de déterminer le caryotype de Louise. Cet examen génétique révèle que la fillette possède une particularité chromosomique, le syndrome « triplo X ».

**Expliquez comment méiose et fécondation maintiennent normalement la stabilité du caryotype. Précisez ensuite comment une perturbation au cours de la méiose d'un des parents peut aboutir à la présence de trois chromosomes X dans le caryotype de leur fille.**

*Votre exposé comportera une introduction, un développement structuré et une conclusion. Il sera illustré de schémas dans lesquels on ne représentera, pour chaque cellule, que les chromosomes sexuels et une autre paire de chromosomes.*

#### **DOCUMENT 1 • Caryotype de Louise**



D'après Docteur Hélène Zattara, Unité de Génétique Chromosomique,  
Département de Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants de la Timone.

**Une introduction est présente :**

**- cerne le sujet :**

La reproduction sexuée est assurée par une fécondation entre un gamète mâle et un gamète femelle. Or, lors de la formation des gamètes à partir de cellules diploïdes, des erreurs de répartition des chromosomes au cours de la méiose peuvent survenir et modifier le caryotype attendu des gamètes haploïdes. Dans le cas étudié ici, les conséquences de ces erreurs ont eu pour résultat la présence de trois chromosomes X au lieu de deux chez la petite fille présentant alors le syndrome du « triplo X ».

**- annonce la problématique**

Nous allons expliquer aux parents l'origine de ce syndrome. Dans un premier temps, le déroulement normal de la méiose et le rétablissement de la diploïdie lors de la fécondation seront présentés. Dans un second temps, les erreurs chromosomiques lors de la méiose à l'origine du syndrome « triplo X » seront exposées.

**I Le rétablissement d'une diploïdie normale au cours de la reproduction sexuée**

Chez chaque parent, les gamètes se forment à partir de cellules diploïdes, c'est-à-dire des cellules dont chaque chromosome est en double exemplaire. La formule chromosomique est notée  $2n$ . Par exemple dans l'espèce humaine,  $2n = 46$  chromosomes signifie qu'il y a 23 paires de chromosomes.

Pour simplifier, on part de l'exemple d'une cellule à  $2n = 4$  chromosomes avec deux chromosomes sexuels et deux autosomes. Chez le père, il y a dans cette cellule un chromosome sexuel X et un Y. Chez la mère, il y a deux chromosomes X.

La cellule diploïde entre en méiose. La méiose correspond à deux divisions cellulaires successives permettant le passage d'une cellule diploïde  $2n$  à quatre cellules haploïdes  $n$ . Chaque division est composée de 4 étapes (prophase, métaphase, anaphase et télophase). Les cellules haploïdes ne possèdent qu'un seul exemplaire de chaque chromosome. La formule chromosomique est notée  $n$ .

La méiose est précédée d'une duplication des chromosomes : après cette duplication, les chromosomes, composés au départ d'une seule chromatide, sont alors formés de deux chromatides.

**I-1 Première étape de la méiose : la division réductionnelle**

Cette première division permet de réduire de moitié le nombre de chromosomes car au cours de cette première division, il y a une séparation des paires de chromosomes homologues (durant l'anaphase 1). Ainsi à partir d'une cellule mère à  $2n = 4$  chromosomes à deux chromatides, on obtient deux cellules filles qui ne possèdent plus que  $n = 2$  chromosomes à deux chromatides. Ces cellules sont haploïdes.

**I-2 Deuxième division de méiose : la division équationnelle**

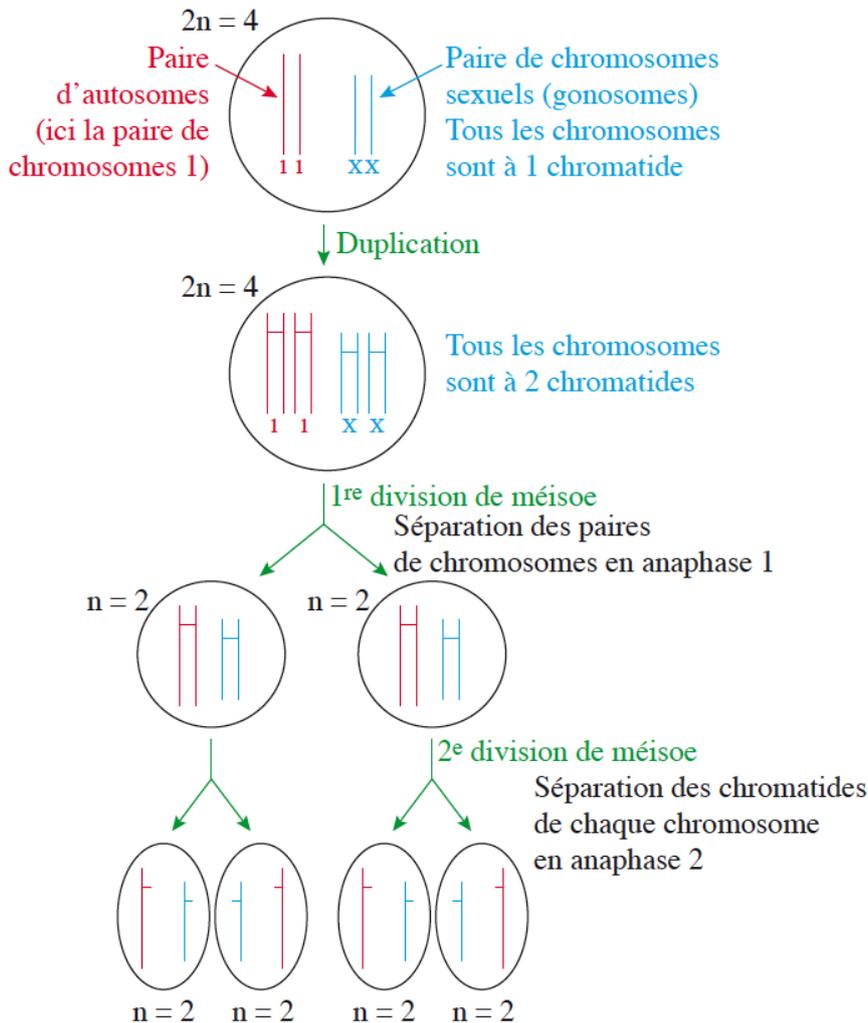
Cette deuxième division ne modifie pas le nombre de chromosomes, elle permet seulement de séparer les chromatides soeurs de chaque chromosome (durant l'anaphase 2) et entraîne ainsi le passage de cellules à

$n = 2$  chromosomes à deux chromatides à  $n = 2$  chromosomes à une chromatide.

Les cellules obtenues en fin de méiose ne possèdent plus qu'un seul chromosome de chaque paire.

Ainsi la méiose permet la formation de gamètes (cellules haploïdes). Chez le père, on obtiendra des spermatozoïdes et chez la mère, on aura la formation d'ovocytes.

### Méiose chez la mère



### I-3 La fécondation rétablit la diploïdie

La fécondation est l'union de deux cellules haploïdes possédant dans notre exemple  $n = 2$  chromosomes à une chromatide.

La cellule issue de cette fécondation se nomme « cellule oeuf » et constitue la première cellule de l'organisme. Cette cellule oeuf possède donc ici 2 paires de chromosomes homologues  $2n = 4$ .

Cette cellule-oeuf sera à l'origine d'un nouvel individu par mitoses successives. La fécondation a permis de rétablir la diploïdie.

Dans le cas d'une petite fille, c'est un spermatozoïde porteur d'un chromosome X qui féconde un ovocyte porteur d'un chromosome X. La petite fille hérite donc de deux chromosomes X. Le caryotype est normal.

La méiose et la fécondation sont complémentaires dans le maintien du caryotype d'une espèce.

### II Les perturbations de la méiose qui conduisent au syndrome « triplo X »

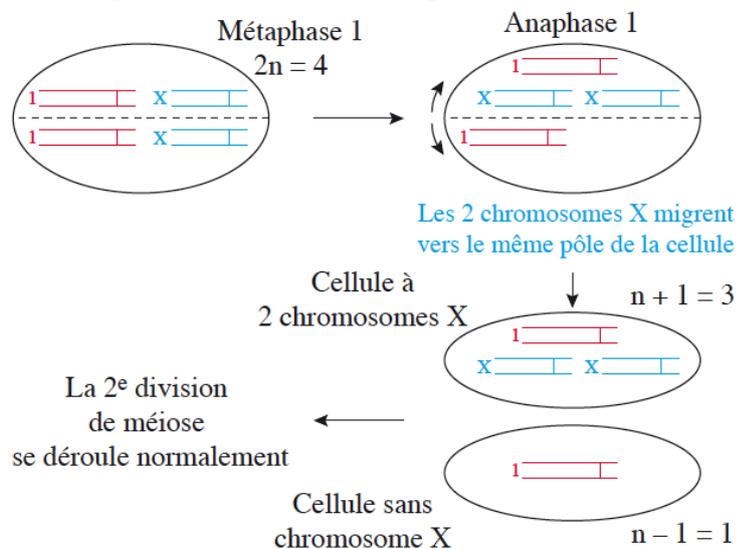
Dans le cas de Louise, il y a eu une perturbation au cours de la méiose chez l'un des deux parents.

Ces perturbations peuvent intervenir soit durant la première soit durant la deuxième division de méiose. Il s'agit d'anomalies de la séparation du matériel chromosomique durant une étape appelé l'anaphase. On gardera ici pour la schématisation une cellule à  $2n = 4$  avec une paire de gonosomes (les deux chromosomes X chez la cellule mère des ovocytes de madame) et une paire d'autosomes.

### II-1 Les perturbations durant la première division de méiose

Elles consistent en la non-séparation des paires de gonosomes (chromosomes X) lors de l'anaphase 1. Une des deux cellules filles hérite ainsi des deux chromosomes X (à deux chromatides) au lieu d'un seul. La deuxième division de méiose dans ce cas va se dérouler normalement.

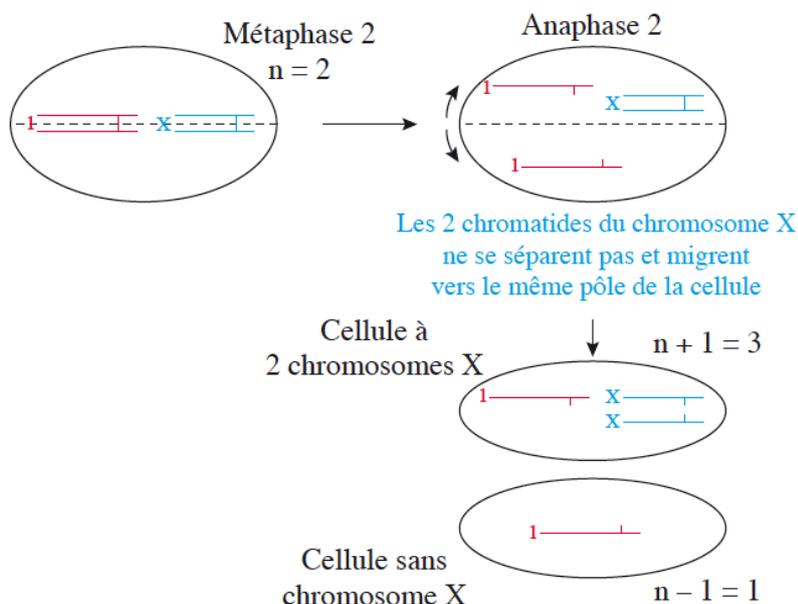
#### Schéma des perturbations durant la première division de méiose



### II-2 Les perturbations durant la deuxième division de la méiose

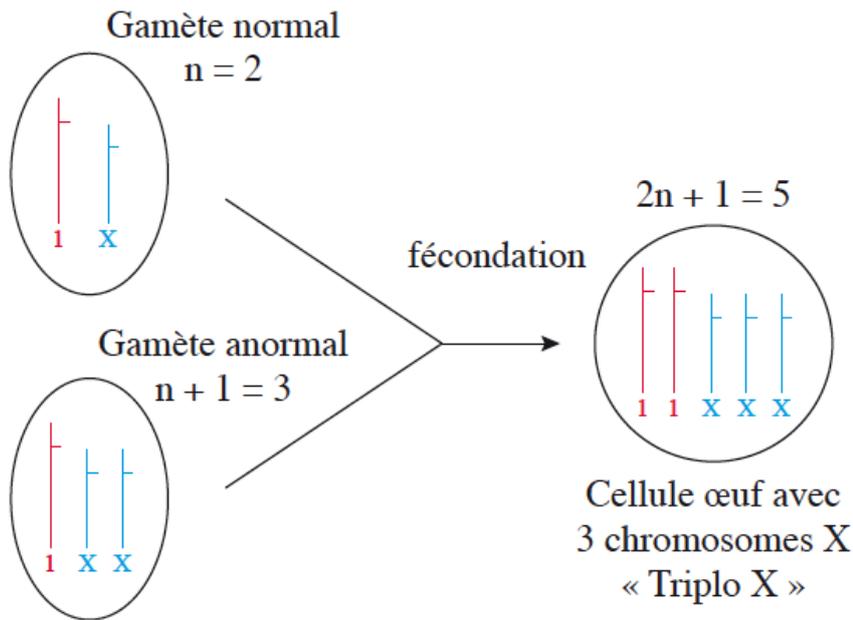
Dans ce cas, la première division de méiose se déroule normalement, puis au cours de l'anaphase 2, il y a une non-séparation des chromatides d'un chromosome X. Une des deux cellules filles hérite alors d'un chromosome X avec deux chromatides au lieu d'une.

#### Schéma des perturbations durant la deuxième division de méiose (La première s'est déroulée normalement)



Dans les deux situations, certains gamètes chez la femme auront ainsi deux chromosomes X (avec donc un chromosome X en trop). La formule chromosomique est donc  $n + 1 = 3$  au lieu de  $n = 2$ . Lorsque ces gamètes sont fécondés avec un spermatozoïde à  $n = 2$  (avec un chromosome sexuel X), on obtient une cellule-oeuf à  $2n + 1 = 5$  avec trois chromosomes X d'où le syndrome « triplo X » constaté chez Louise.

## Schéma du résultat de ces perturbations



Cette anomalie de la méiose peut aussi intervenir au cours de la deuxième division de méiose chez le père pour les cellules possédant le chromosome X. Certains spermatozoïdes auront donc comme formule chromosomique  $n + 1 = 3$ . Dans ce cas, l'union de ce spermatozoïde avec n'importe quel ovule à  $n$  chromosomes entraînera le « triplo X ».

### Conclusion

L'alternance méiose fécondation contribue à la stabilité du caryotype de l'espèce. La méiose produit des gamètes haploïdes et la fécondation rétablit la diploïdie. Cependant des perturbations durant la première ou la deuxième division de méiose peuvent conduire à la formation de gamètes avec un chromosome supplémentaire (dans le cas de Louise, il s'agit d'un chromosome X) et après fécondation de ces gamètes anormaux, à l'apparition d'une cellule-œuf avec trois chromosomes X au lieu de deux, d'où le syndrome « triploX ». La fillette aura alors une formule chromosomique  $2n + 1 = 47$  au lieu de  $2n = 46$ .

