

1ère PARTIE. Mobilisation des connaissances.

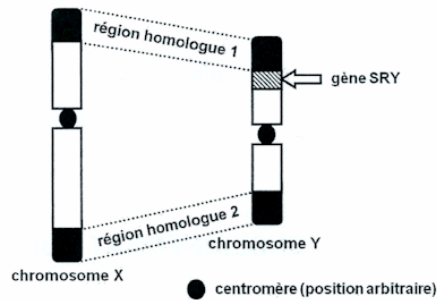
Des hommes sans chromosome Y

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 chromosome), dont le locus est normalement situé sur le chromosome Y.

La présence anormale de ce gène SRY explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin.

Schéma des chromosomes sexuels



Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2.

En tant que médecin, expliquer à ce couple comment :

- dans le cas général, la méiose et la fécondation conduisent à un caryotype XY chez un homme.
- 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 porteur du gène SRY comme chez Erwan.

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

1ère PARTIE. Mobilisation des connaissances.

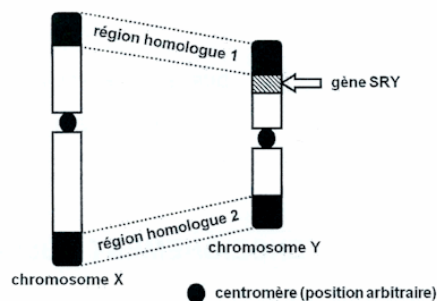
Des hommes sans chromosome Y

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 chromosome), dont le locus est normalement situé sur le chromosome Y.

La présence anormale de ce gène SRY explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin.

Schéma des chromosomes sexuels



Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2.

En tant que médecin, expliquer à ce couple comment :

- dans le cas général, la méiose et la fécondation conduisent à un caryotype XY chez un homme.
- 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 porteur du gène SRY comme chez Erwan.

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

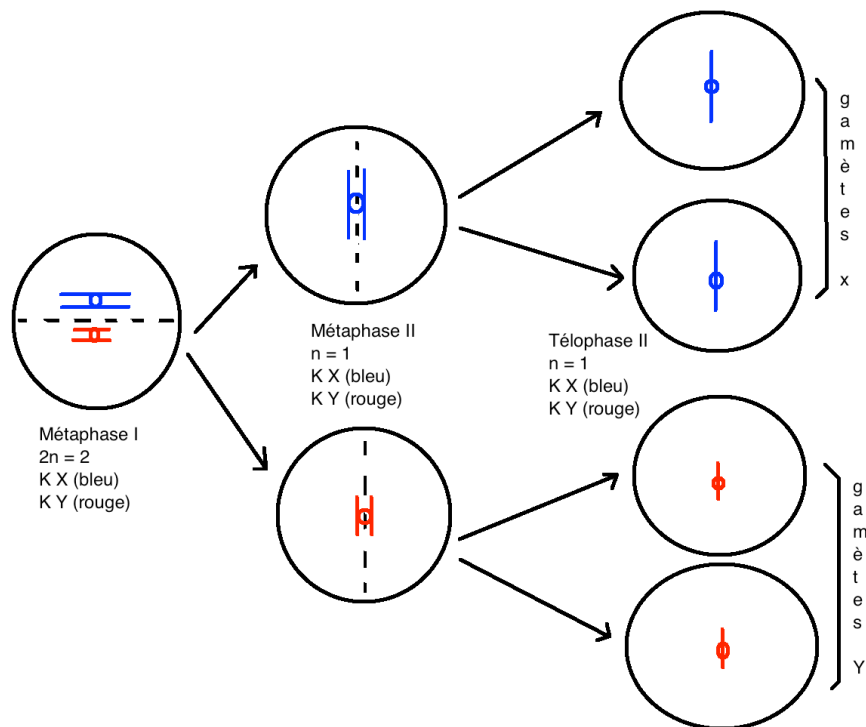
Correction.

La reproduction sexuée, CAD l'alternance méiose et fécondation introduit une diversité des êtres vivants : de ce fait, chaque individu est génétiquement unique. Par ailleurs, l'alternance méiose (ensemble de deux divisions inséparables précédées d'une unique phase de réplication de l'ADN) fécondation (union de deux gamètes) permet la stabilité du caryotype : en effet, suite à la méiose, les gamètes fabriqués sont haploïdes (nK), lors que la fécondation rétablit la diploïdie (paires de K). Nous allons voir ici comment cette stabilité est observée dans la paire de K sexuels (KX et Y). Par ailleurs, certaines anomalies de méiose peuvent conduire à des aneuploïdies (non conservation du nb de K), mais aussi à des échanges de gènes entre K non homologues (ou partiellement homologues). Nous allons montrer cela chez Erwan qui présente un phénotype masculin malgré des chromosomes sexuels XX (comme chez les femmes) suite à la présence d'un gène normalement présent sur le KY , mais porté par un des deux X chez ce dernier.

Comment M et F conduisent à un caryotype XY chez un homme ?

1. La méiose ou la formation de gamètes X ou Y.

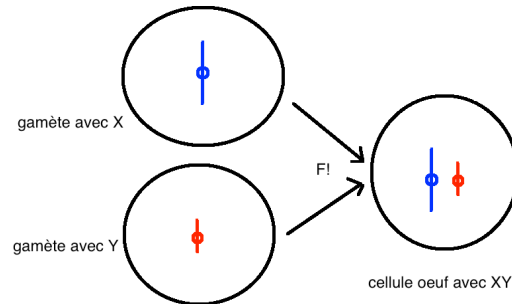
- Lors de la première division de méiose, les chromosomes de chaque paire dans les cellules à l'origine de la formation des gamètes, ou cellules germinales, se séparent (ici, si l'on ne considère que l'homme, les chromosomes sexuels bichromatidiens X et Y se séparent ; chez la femme, ce sont les deux chromosomes X bichromatidiens qui se séparent. En effet, les chromosomes de la paire de chromosomes sexuels migrent vers des pôles opposés). Les cellules passent de $2n$ à nK .
- Lors de la deuxième division de méiose les chromatides sœurs se séparent : on obtient alors des gamètes avec un chromosome X ou Y monochromatidien. Un gamète formé chez l'homme peut alors contenir soit un KX , soit un KY ; chez la femme, tous les gamètes produits contiennent un KX .
- Schémas explicatifs (chez l'homme, ici à partir de $2n = 2$ par exemple).



Méiose conduisant à deux catégories de gamètes chez l'homme : X ou Y .

2. La fécondation ou l'union des gamètes X et Y

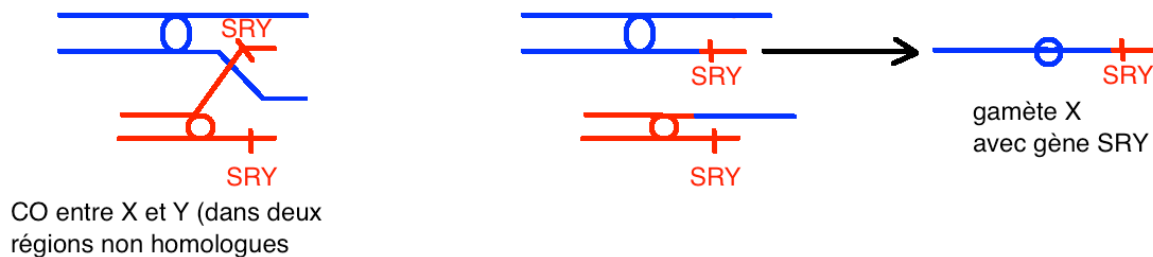
- La fécondation (union des gamètes de l'homme et de la femme) conduit au rétablissement de la diploïdie : les paires de chromosomes (ici la paire de K sexuels) se rétablissent. On revient à $2n$ K.
- Pour arriver à un caryotype X et Y, un gamète de la femme contenant X doit rencontrer un gamète de l'homme contenant Y.



Fécondation entre deux gamètes X et Y rétablissant la diploïdie.

Comment expliquer qu'Erwan soit un homme malgré deux K X ?

- En théorie Erwan devrait être de phénotype féminin puisque possédant deux chromosomes X.
- Un événement rare de méiose s'est donc produit lors de la formation des gamètes de son père : un CO entre deux régions non homologues.
- Normalement le CO est un échange de chromatides entre K homologues au cours de la prophase I. Ici le CO s'est produit entre deux régions non homologues de X et Y, provoquant le déplacement d'une portion de Y (dont le gène SRY) sur le K X.
- Le gène SRY présent sur le K Y a été déplacé (translocation) sur le K X.



CO entre X et Y (au niveau de SRY)

Conclusion.

L'alternance M + F permet la stabilité du caryotype, étudiée ici sur la paire de K sexuels X et Y. La méiose conduit à des gamètes ne renfermant qu'un seul des deux K sexuels (X ou Y). La fécondation rétablit la diploïdie. Un gamète produit par l'homme portant Y rencontre un gamète produit par la femme portant X. Un CO anormal entre deux régions non homologues de X et Y explique par ailleurs la translocation du gène SRY, normalement porté par Y, sur X. Ce gène explique le phénotype masculin d'Erwan malgré un caryotype XX. Ces CO anormaux peuvent par ailleurs expliquer la naissance de familles multigéniques, et peuvent être source d'enrichissement du génome.

Synthèse réussie (effort de mise en relation, d'articulation, des connaissances)	Éléments scientifiques suffisants à complets	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	8
		Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	7
Synthèse maladroite ou partielle (peu de mise en relation, d'articulation des connaissances)	Éléments scientifiques suffisants à complets	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	6
		Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	5
	Éléments scientifiques insuffisants	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	4
		Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	3
Aucune synthèse	Éléments scientifiques insuffisants	Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	2
		Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)	1
	Pas d'éléments scientifiques (connaissances) répondant à la question traitée		0

Cas particuliers : aucune synthèse mais contenu scientifique de qualité.

Rédaction et/ou schématisation correcte(s)	Rédaction et/ou schématisation maladroite (s)
4	3