

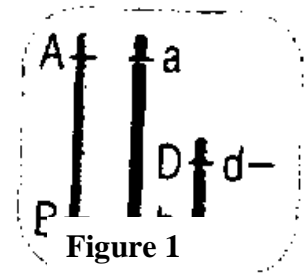
**Corrigé de l'examen de SVT**

**Partie I : Restituer des connaissances**

**Introduction**

Méiose et fécondation sont les phénomènes fondamentaux de la reproduction sexuée chez tous les êtres vivants. Chez les animaux la méiose a lieu lors de la gamétogenèse. A partir d'une cellule à  $2n$  chromosomes, elle aboutit, à la suite de deux divisions successives, à 4 cellules à  $n$  chromosomes, les futurs gamètes chez les animaux.

Lors du déroulement de la méiose, un brassage génétique important se produit et il conduit à des cellules génétiquement différentes. Nous allons étudier les mécanismes à l'origine du brassage allélique en considérant les méioses subies par des cellules hétérozygotes pour 3 gènes dont la localisation chromosomique est fournie par la figure ci-dessus



Toutes les cellules subissant la méiose ont le même génotype.

Nous étudierons le brassage allélique de façon chronologique : d'abord le brassage intrachromosomique qui se produit au cours de la prophase de la première division, puis le brassage interchromosomique qui a lieu au cours de l'anaphase de cette division.

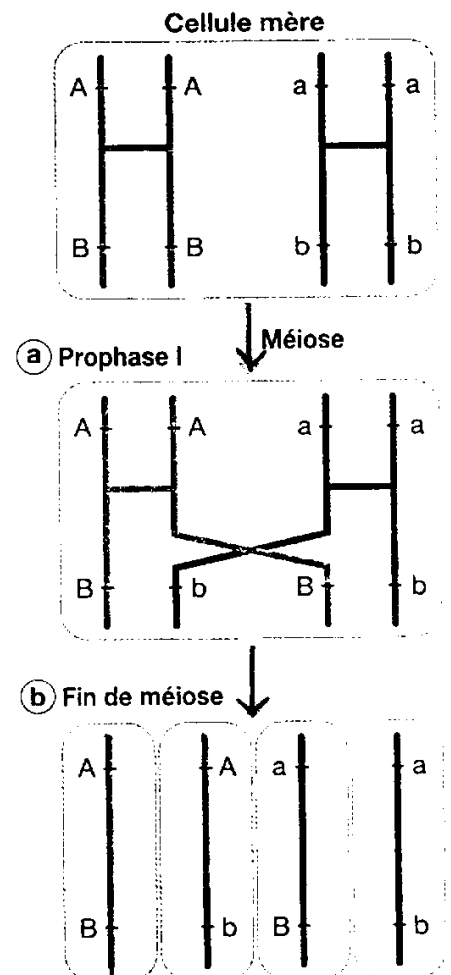
**A- Le brassage intrachromosomique**

Il se produit au cours de la première division de la méiose. Il ne concerne que les gènes situés sur le même chromosome. Aussi, pour l'illustrer, nous allons considérer uniquement la paire de chromosomes où sont localisés deux gènes (allèles  $A$  et  $B$  sur un chromosome, allèles  $a$  et  $b$  sur le chromosome homologue).

Au cours de la prophase, il y a eu, au niveau des chiasmas, des échanges de fragments entre chromatides homologues des chromosomes appariés (figure 2).

Si cet échange a lieu entre les loci des deux gènes, il aboutit à de nouvelles associations des allèles des deux gènes sur les chromatides remaniés.

La recombinaison génétique pour deux gènes considérés  $A$  et  $b$  ne se produit que si un crossing-over est localisé entre les loci de ces gènes. Des chromosomes remaniés naissent donc à chaque méiose avec recombinaison des allèles des gènes liés (portés par le même chromosome) considérés.



**Figure 2. Méiose avec crossing-over entre les loci des deux gènes**

## B- Le brassage allélique interchromosomique

Il concerne les gènes situés sur deux chromosomes différents.

Il est dû au comportement indépendant des paires de chromosomes homologues durant la métaphase – anaphase de la première division de la méiose. Les chromosomes d'une paire se placent de manière aléatoire de part et d'autre de l'équateur de la cellule et de façon indépendante par rapport à l'autre paire.

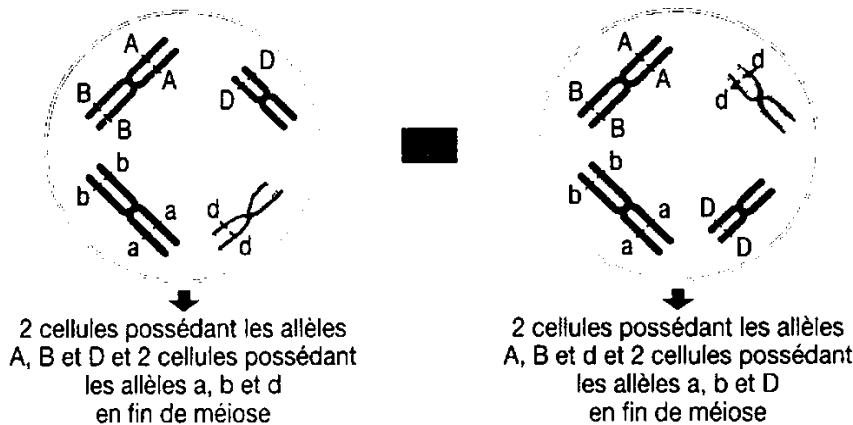


Figure 3

En considérant les résultats de plusieurs méioses, et en ne considérant que ces 2 paires de chromosomes, il y a 4 types de cellules génétiquement différentes qui résultent du brassage interchromosomique.

## C- Brassage intra et interchromosomique

Les brassages intra et interchromosomique ne sont pas exclusifs l'un de l'autre. Au contraire le brassage interchromosomique intervient sur des chromosomes remaniés par le brassage intrachromosomique (figure 4).

En ne tenant compte que de ces 3 gènes, les brassages alléliques intra et interchromosomiques conduisent à 8 types de cellules génétiquement différentes à partir de cellules ayant toutes le même génotype. La méiose est donc bien

« une machine à faire du différent » (voir figure 4).

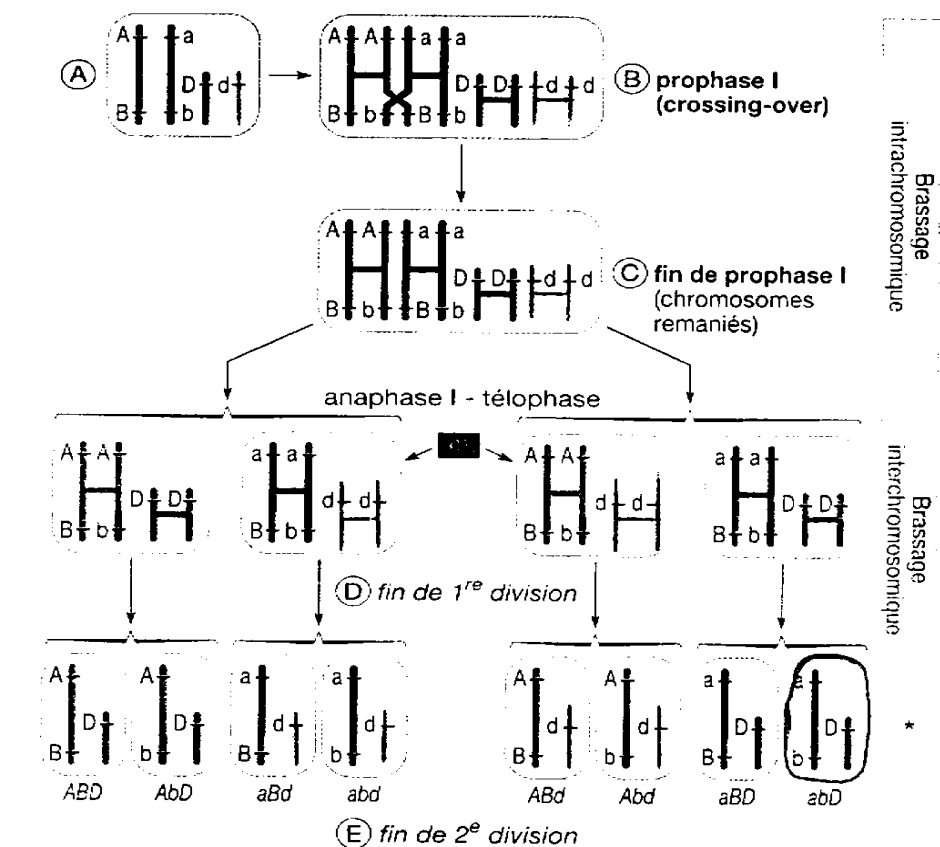


Figure 4. Brassages intra et interchromosomique

## Conclusion

Cet exemple illustre comment le brassage intrachromosomique et le brassage interchromosomique intervenant au cours des méioses conduisent à des cellules possédant des associations d'allèles des gènes différents, donc génétiquement différentes.

Si on considère non plus 2 paires de chromosomes mais 23 paires et 25000 à 30000 gènes (cas de l'espèce humaine), le nombre de combinaisons est considérable. Chaque cellule issue de la méiose est différente de toutes les autres génétiquement.

Ce brassage des gènes au cours de la méiose sera **amplifié** par la rencontre au hasard des différents types de gamètes, au cours de la **fécondation**.

## Exercice II-A

### Introduction

Un garçon de dix ans a une organisation normale de l'appareil génital et il a un utérus dans la partie médiane de son abdomen

**Quelle hypothèse peut-on proposer pour expliquer l'origine de cette anomalie ?**

### Exploitation du document 1

- Le caryotype du garçon révèle la présence de 46 chromosomes, dont deux chromosomes sexuels X et Y  
Ce caryotype est normal
- Les dosages hormonaux de la testostérone et de l'AMH montrent des valeurs situées dans la fourchette des valeurs normales. (testostérone : 30 nanomol/L et AMH : 350 picomol/L) (0.5)  
Les sécrétions hormonales sont normales

### Exploitation du document 2

- Les cellules ayant reçu le gène du récepteur à l'AMH provenant du sujet témoin révèlent une grande radioactivité à leur surface ; l'AMH a été fixée par les récepteurs)
- Les cellules ayant reçu le gène du récepteur à l'AMH provenant du garçon anormal révèlent une radioactivité non localisée à leur surface ; AMH non fixée sur les récepteurs.

### Hypothèse

- Le garçon possède un gène muté exprimant le récepteur à AMH
- Le récepteur exprimé est non fonctionnel et donc il ne permet pas la fixation de l'AMH
- L'AMH ne se fixe pas suffisamment sur les canaux de Müller ; leur non régression les a transformés en utérus

### Conclusion

- L'origine de l'anomalie est génétique. Le garçon possède un gène muté codant pour des récepteurs membranaires anormaux. L'AMH est inefficace, par absence de récepteurs suffisants. Les canaux de Müller ne régressent pas et se transforment en utérus.

## Exercice II-B

### Transmission de l'albinisme au sein d'une famille

#### Exploitation du document 1

##### Evaluation du risque pour l'enfant à naître

- Dans cette famille de 14 personnes, il y a deux individus (II.3 et II.7) albinos soit une fréquence de 1/7. Dans la population, la fréquence est de 1/20 000.

La fréquence très élevée de l'albinisme dans cette famille indique qu'il s'agit d'une famille à risque.

- L'albinisme est une anomalie autosomique récessive. Désignons par **N** l'allèle permettant la synthèse de mélanine et par **a** l'allèle ne permettant pas cette synthèse.

Les individus II.3 et II.7, albinos, ont pour génotype **N//a**, puisque ce phénotype est récessif, **a//a**. **En conséquence tous les parents de la génération I, non albinos, sont hétérozygotes de génotype N//a.**

L'échiquier prévisionnel de croisement (*figure 1*) de la descendance des deux couples parentaux I.1, I.2 et I.3, I.4 indique que la probabilité pour que II.2 ou II.5 soient hétérozygotes est de 2/3. La probabilité est bien de 2/3 et non de 2/4 (1/2) car ils ont un phénotype non albinos, ce qui élimine la possibilité du phénotype a//a.

Gamètes de I.1 (ou I.3) ⇒	N (50 %)	a (50 %)
Gamètes de I.2 (ou I.5) ⇓		
N (50 %)	<b>N//N (25 %)</b> <b>[non albinos]</b>	<b>N//a (25 %)</b> <b>[non albinos]</b>
a (50 %)	<b>N//a (25 %)</b> <b>[non albinos]</b>	<b>a//a (25 %)</b> <b>[albinos]</b>

Figure 1

- Pour que le couple II.2-II.5 non albinos ait un enfant albinos a//a il faut qu'ils soient tous les deux hétérozygotes N//a. La probabilité pour qu'ils le soient est de  $\frac{2}{3} \times \frac{2}{3} = \frac{4}{9}$ .

S'ils sont tous deux hétérozygotes, l'échiquier de croisement (*figure 1*) montre qu'il y a une possibilité sur quatre qu'ils aient un enfant albinos.

En définitive, la probabilité pour que l'enfant III.3 soit albinos est donc de  $\frac{4}{9} \times \frac{1}{4} = \frac{4}{36} = \frac{1}{9}$ .

**L'enfant à naître a un risque sur neuf (1/9) d'être albinos.**

#### Exploitation du document 2

##### Utilisation d'enzymes de restriction

- L'enzyme Xho II reconnaît trois sites de restriction sur les allèles TYRCOD 2 (= T2) et TYRALBA 3 (= T3) et deux sur TYRCOD 1 (T1). En conséquence elle découpe T1 en 3 fragments et T2 et T3 en 4. **Xho II permet d'identifier T1 par rapport à T2 et T3 mais ne permet pas de distinguer T2 de T3.**
- L'enzyme Xba I reconnaît un site de restriction uniquement sur l'allèle TYRALBA 3 qu'elle découpe en deux fragments. **Xba I permet donc de distinguer cet allèle T3 des deux allèles fonctionnels T1 et T2.**

#### Exploitation du document 3

##### Génotype de l'enfant à naître

L'électrophorégramme de la mère II.2 montre :

- que sous l'action de Xho II n'apparaissent que trois fragments qui correspondent à l'allèle fonctionnel TYRCOD 1 : **elle est donc homozygote T1//T1** ;
- que sous l'action de Xba, un seul fragment de 1 590 bases est mis en évidence, ce qui **confirme** qu'elle ne possède pas l'allèle TYRALBA 3.

**Puisque la mère est homozygote et possède deux allèles fonctionnels, l'enfant III.3 à naître ne peut pas être albinos.**