

### Exercice 1 : Des hommes sans chromosome Y

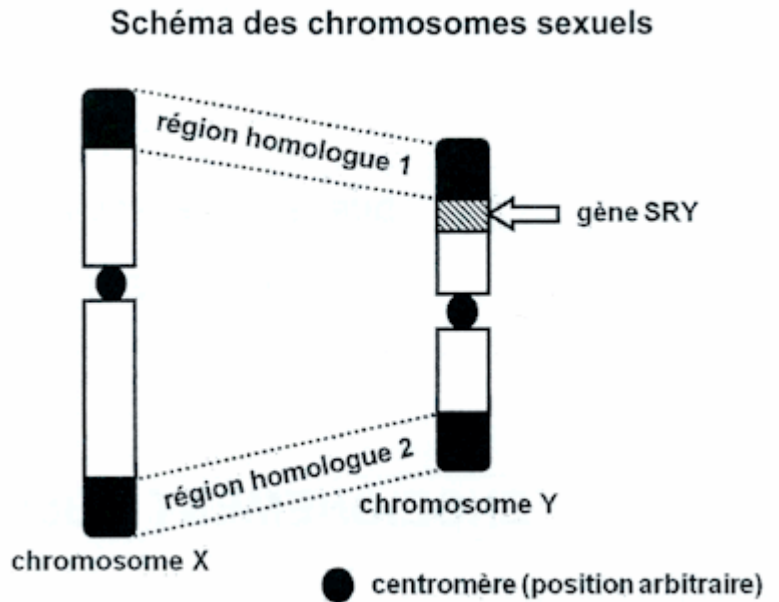
Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche 1 homme sur 20 000 :

- 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 chromosome) 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.



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

- **comment, dans le cas général de 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 porteur du gène SRY comme chez Erwan.**

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

### Exercice 2 – partie 1 : Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique

Chez la souris, comme chez tous les organismes à reproduction sexuée, la diversité génétique s'explique par le brassage génétique ayant lieu lors de la reproduction sexuée. On considère ici 4 caractères phénotypiques de la souris (appelés A, B, F et D) ; des croisements sont réalisés pour mettre en évidence ce brassage.

Deux étudiants analysent ces croisements. Ils s'accordent sur le fait qu'il y a bien eu brassage génétique entre ces deux gènes lors de ces deux croisements, mais leurs avis diffèrent concernant les mécanismes mis en jeu pour ce brassage. Le premier étudiant affirme qu'il y a eu à chaque fois uniquement un brassage interchromosomique, l'autre affirme qu'un brassage intrachromosomique a eu lieu, en plus, dans l'un des croisements.

- Exploitez les résultats expérimentaux proposés dans le document afin de :**
- **justifier le fait qu'il y a bien eu brassage génétique dans les deux croisements**
  - **préciser quel étudiant a finalement raison, en argumentant la réponse.**

*Aucun schéma explicatif n'est attendu.*

**Document : Résultats de 2 croisements-tests réalisés entre un individu F1 hétérozygote et un parent double récessif.**

Phénotypes des parents	Allèles de chaque gène	Résultats (nombre d'individus par phénotype)
<b>Croisement 1</b> F1 [AB] X Parent double récessif [ab]	Gène A : allèle A dominant allèle a récessif Gène B : allèle B dominant allèle b récessif	442 - AB 437 - ab 64 - Ab 59 - aB
<b>Croisement 2</b> F1 [FD] X Parent double récessif [fd]	Gène F : allèle F dominant allèle f récessif Gène D : allèle D dominant allèle d récessif	492 - FD 509 - fd 515 - Fd 487 - fd

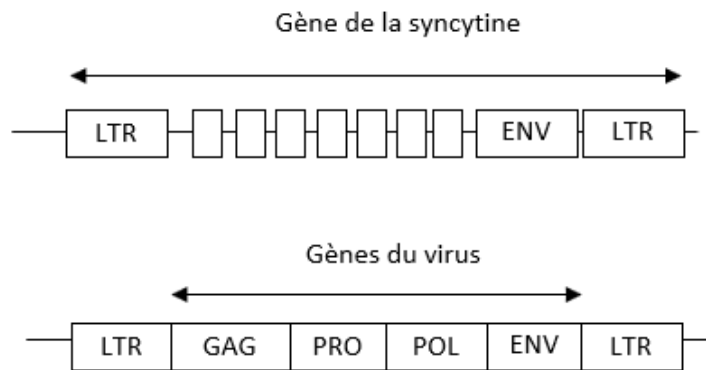
**Exercice 2 – partie 2 : La syncytine et les virus**

La syncytine est une protéine produite chez l'Homme dans certains tissus. Les chercheurs pensent que son existence témoigne d'un transfert de gènes par voie virale.

À partir de l'étude des documents et de l'utilisation des connaissances :  
 – expliquer le rôle de la syncytine ;  
 – donner des arguments en faveur du transfert par voie virale du gène de la syncytine.

Document 1 : Organisation comparée du gène de la syncytine humaine et de la structure schématique d'une séquence d'ADN d'une catégorie de virus (exemple : virus MSRV)

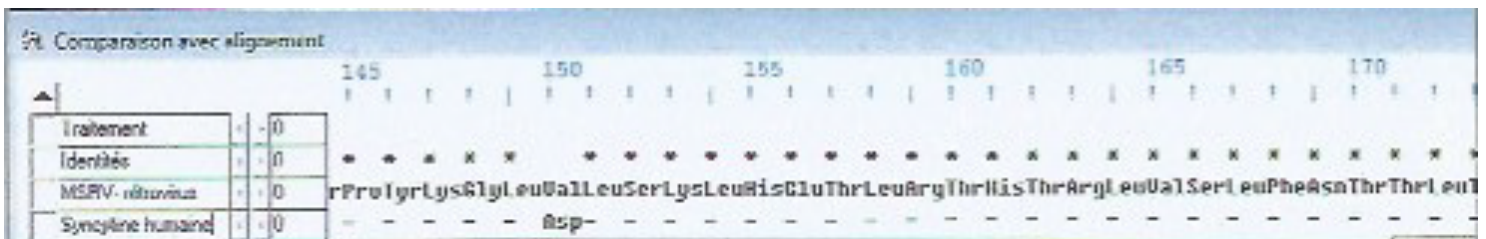
Les séquences LTR sont spécifiques de l'ADN de certaines catégories de virus. Elles sont nécessaires à l'intégration des gènes viraux dans le génome de la cellule hôte. Parmi les gènes viraux étudiés, la séquence ENV permet la synthèse de l'enveloppe virale.



*D'après Dupressoir et coll. 2005, PNAS, 102(3): 725-730 et Mayer 2013*

**Document 2 : Comparaison de deux protéines : la syncytine humaine et une protéine de l'enveloppe du virus MSRV.**

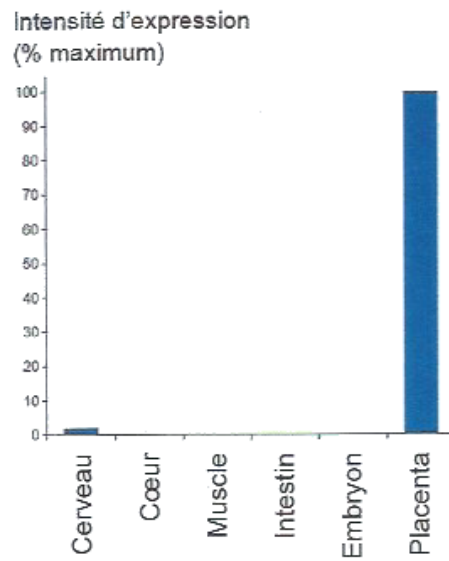
Les deux protéines sont constituées d'environ 542 acides aminés ; 473 acides aminés sont identiques, soit 87,3% d'identité. Le document ci-dessous montre la comparaison effectuée de l'acide aminé 145 à l'acide aminé 172.



*D'après le site acces.ens-lyon.fr*

### Document 3 : Expression du gène de la syncytine

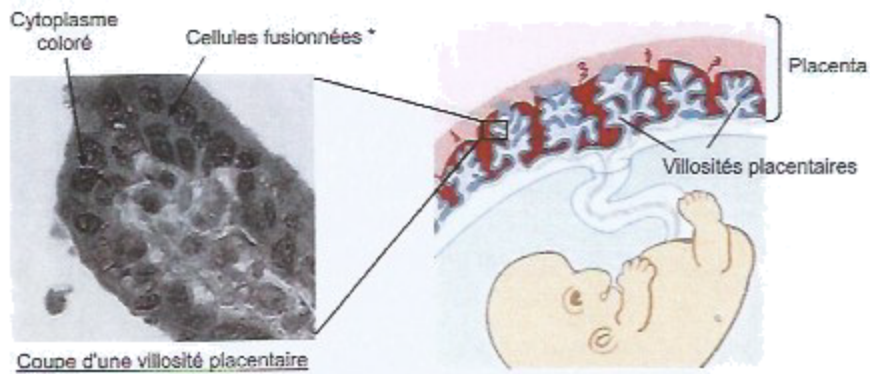
#### Document 3a : Dans différents organes chez la souris adulte



*D'après Dupressoir et coll., 2005, PNAS 102(3) : 725-730*

#### Document 3b : Au niveau du placenta humain

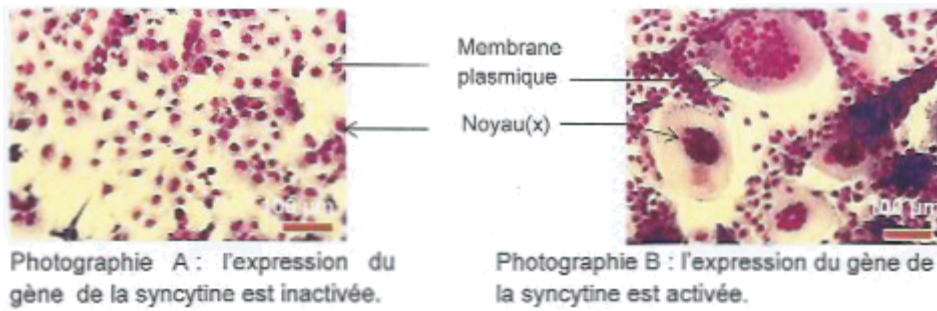
La zone d'expression de la syncytine est visualisée dans une villosité placentaire grâce à une coloration cytoplasmique sombre.



\*Dans le placenta, la présence de cellules fusionnées est indispensable à la mise en place des échanges placentaires entre la mère et le fœtus.

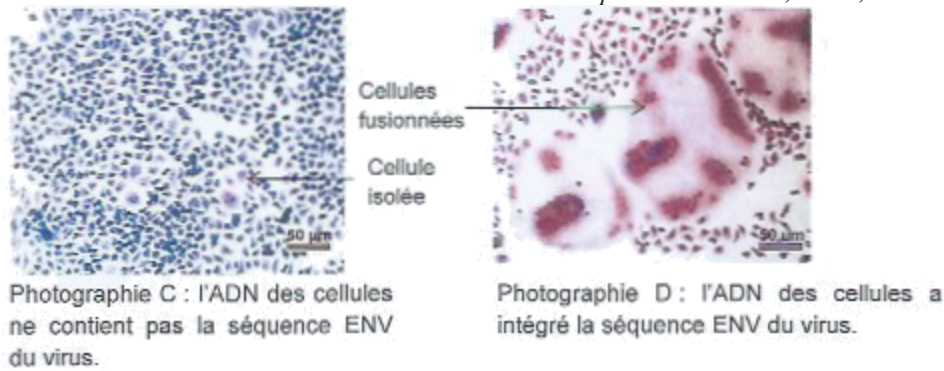
*D'après Dupressoir et coll., 2012, Placenta 33*

**Document 4 : Action de la syncytine et d'une séquence nucléotidique de virus sur des cultures cellulaires**



**Cellules de cultures humaines**

*D'après Mi et cool., 2000, Nature 403, 785-789*



**Culture de cellules humaines (lignée TELac2) :** pour cette souche de cellules humaines, le gène de la syncytine est inactif.

*D'après Blond et cool., J. Virol. 74, 3321-3323*