

Exercice 1 : Des hommes sans chromosome Y

Tous les individus d'une même espèce ont normalement le même caryotype. Pour l'espèce humaine, les cellules diploïdes possèdent $2n=46$, à savoir 23 paires de chromosomes. Un de ces paires détermine le sexe de l'individu. Les femmes ont XX et les hommes XY. Mais il arrive que certains individus aient un caryotype anormal. C'est le cas d'Erwan qui possède 2 chromosomes X et pas de chromosome Y. Pourtant c'est un homme car un de ses chromosomes X porte le gène SRY dont le locus est normalement sur Y et seulement sur Y. Or c'est ce gène qui permet le développement d'un phénotype masculin, par son expression pendant la vie embryonnaire. Le couple Céline et Erwan n'arrive pas à avoir d'enfant et le problème semble lié au caryotype anormal d'Erwan.

La reproduction sexuée comprend 2 mécanismes complémentaires, la méiose et la fécondation. Elle nécessite des cellules reproductrices (ou gamètes) produites lors de la méiose et qui s'unissent au cours de la fécondation, pour donner naissance à un nouvel individu. Comment la méiose et la fécondation assurent-elles le maintien du caryotype masculin au cours des générations ? Comment expliquer la présence de 2 chromosomes X dont un avec SRY chez Erwan ?

I- La reproduction sexuée et la présence de XY chez un homme

1 - La méiose à l'origine des gamètes

La méiose est une succession de 2 divisions particulières, permettant d'obtenir 4 cellules haploïdes, les gamètes à partir d'une cellule mère diploïde.

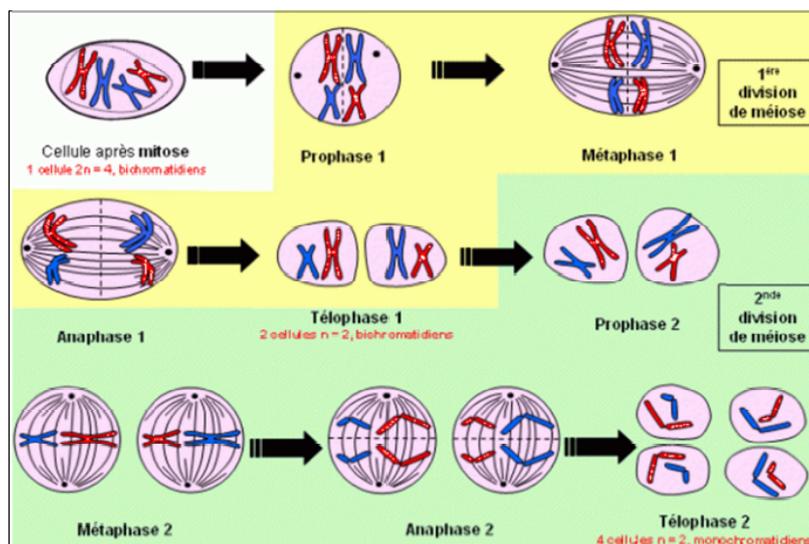
La première division est précédée d'une phase de réplication de l'ADN, et donc au début de la méiose, on a des paires de chromosomes homologues à 2 chromatides.

En prophase de 1ère division, les paires de chromosomes homologues s'apparient puis sont séparés en anaphase I. Chaque chromosome d'une paire migre vers un pôle de la cellule. La télophase I produit ainsi 2 cellules haploïdes, mais où chaque chromosome a 2 chromatides. Quand la méiose a lieu chez un homme, on obtient donc une cellule qui contient X et une cellule qui contient Y, alors que chez les femmes tous les gamètes contiennent un chromosome X.

La seconde division a lieu sans phase S. Elle sépare les chromatides de chaque chromosome et les répartit dans les 4 cellules filles à l'origine des gamètes.

Chacun est haploïde avec n chromosomes à 1 chromatide. On a donc alors 2 gamètes X et 2 gamètes Y chez les hommes, et uniquement des gamètes X chez les femmes.

Les étapes de la méiose :



2 - La fécondation à l'origine d'un zygote

Un gamète mâle va fusionner avec un gamète femelle et donner un zygote diploïde à l'origine d'un nouvel individu. Si la fusion a lieu entre un ovule contenant X et un spermatozoïde contenant Y, le zygote sera XY.

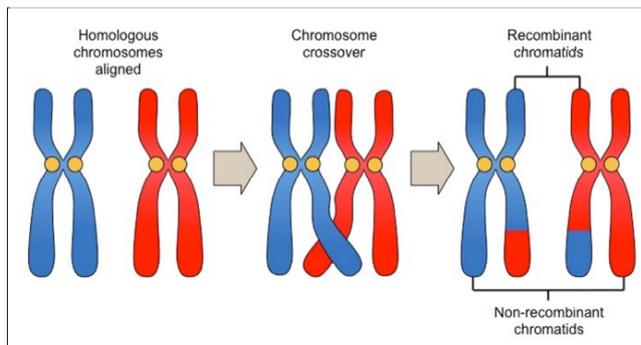
Comment expliquer qu'Erwan soit un homme avec 2 chromosomes X. Une anomalie est donc intervenue au cours de la méiose.

II- Une méiose anormale chez Erwan

1 – Les crossing-over

Lors de l'appariement des chromosomes homologues en prophase I de méiose, des remaniements intrachromosomiques peuvent avoir lieu. Les chromatides s'enchevêtrent et forment des **chiasmata**. Des échanges de portions de chromatides peuvent se produire entre les 2 chromosomes homologues. C'est le phénomène de **crossing-over** qui est l'origine de chromosomes recombinés et donc de la diversité des individus.

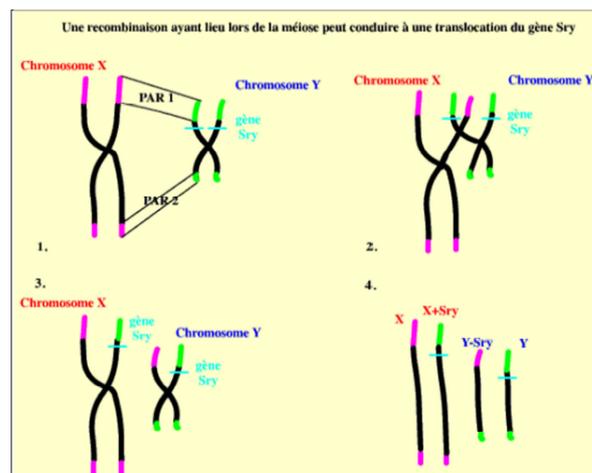
Le crossing-over normal en prophase I de méiose :



2 – Des anomalies au cours des crossing-over

Des anomalies peuvent se produire au cours de cet appariement. Les chromosomes X et Y ne sont homologues que sur leurs extrémités. Lors de l'appariement, un échange de portion de chromatide entre X et Y peut aboutir à un chromosome X portant le gène SRY.

Crossing-over entre X et Y lors de l'appariement en prophase I :



Les 4 gamètes produits lors de cette méiose seront différents : l'un contiendra un chromosome X « normal », un autre un chromosome X « remanié », un autre contiendra un chromosome Y « normal » et un autre un chromosome Y « remanié ».

Si la fécondation a lieu avec le spermatozoïde contenant le X « remanié », le zygote sera XX mais avec le gène SRY.

En conclusion, la méiose et la fécondation assurent le maintien du caryotype au cours des générations, mais des anomalies au cours de la prophase de première division de méiose peuvent expliquer l'anomalie du caryotype d'Erwan.

Exercice 2 - Partie 1 : Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique

Exploitation des résultats du premier croisement

Les individus F1 sont issus d'un croisement entre deux souris de lignée pure car il y a uniformité de la génération F1.

Les souris F1 étant croisées avec des individus doubles récessifs, il s'agit d'un croisement-test (*test-cross*). Puisque les souris présentant les deux phénotypes récessifs ne produisent que des gamètes (a,b), les phénotypes de la descendance traduisent donc les génotypes des gamètes produits par les souris F1, soit : (A,B), (a,b), (a,B) et (A,b).

Dans ce premier croisement, les gamètes parentaux (A,B) et (a,b) représentent environ 88 % du nombre de gamètes totaux alors que les gamètes recombinés ne représentent que 12 %. Cette inégalité entre le nombre de gamètes parentaux et le nombre de gamètes recombinés ne peut s'expliquer par le seul brassage interchromosomique et implique donc l'intervention d'un brassage génique intrachromosomique en PI : les gènes sont liés.

Exploitation des résultats du deuxième croisement

Un raisonnement analogue au précédent conduit à dire que les individus F1 ont également produit des gamètes recombinés (Fd) et (fD).

Dans ce deuxième croisement, au contraire, l'individu F1 a produit autant de gamètes recombinés que de gamètes parentaux ce qui s'explique simplement par un brassage interchromosomique en AI : les gènes sont indépendants.

Synthèse

Il y a bien eu brassage génétique lors des deux croisements : un brassage intrachromosomique lors du premier croisement et un brassage interchromosomique au cours du second croisement. C'est donc le deuxième étudiant qui a raison.

Exercice 2 - Partie 2 : La syncytine et le 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 nous expliquerons le rôle de la syncytine et donnerons des arguments en faveur du transfert par voie virale du gène de la syncytine.

I - Rôle de la syncytine

Le doc 3 présente l'expression du gène de la syncytine

- le doc 3a montre que le gène est exprimé principalement dans le placenta d'une souris adulte (intensité d'expression proche de 100%) et très faiblement au niveau du cerveau.
- le doc 3b précise le lieu d'expression du gène au niveau du placenta : C'est au niveau des villosités placentaires.

Dans la coupe histologique, on remarque la présence de cellules fusionnées indispensable à la mise en place des échanges placentaires entre la mère et le fœtus.

- le doc 4 montre que des cultures de cellules humaines génétiquement modifiées
 - Si le gène de la syncytine est activé → on observe des cellules géantes avec plusieurs noyaux → elles ont donc fusionné
 - Si le gène de la syncytine est inactivé → les cellules possèdent un seul noyau → pas de fusion cellulaire

→ le gène de la syncytine codant pour la protéine semble nécessaire à la fusion des cellules embryonnaires indispensable à la formation du placenta.

Quelle est l'origine du gène dans les cellules humaines ?

II- Le gène humain de la syncytine aurait une origine virale.

Le doc1 permettant la comparaison du gène de la syncytine humaine et de la structure schématique d'une séquence d'ADN du virus MSR(V), montre que le gène de la syncytine comporte des séquences LTR et ENV spécifiques des virus. Chez les virus, les premières sont nécessaires à l'intégration des gènes viraux dans le génome de la cellule hôte. Les séquences ENV permettent la synthèse de l'enveloppe virale.

Le doc2 qui est la comparaison d'une partie de la séquence de la protéine syncytine humaine et de la protéine d'enveloppe d'un virus MSR(V) montre une identité en acides aminés supérieure à 80 % entre les 2 protéines.

→ On sait que des transferts de gènes sont possibles entre deux espèces différentes.

Le gène de la syncytine humaine et le gène viral ont donc une origine commune. On peut supposer que le gène de la syncytine humaine dériverait d'un gène viral s'étant inséré dans le génome par transfert horizontal.

Conclusion

On a donc montré la forte similitude de séquence entre la protéine de l'enveloppe du virus et la syncytine humaine. Ce gène humain de la syncytine aurait donc une origine virale. Il y aurait une intégration du gène viral dans le génome d'une espèce ancestrale par transfert horizontal de gène.

L'expression de ce gène aurait conduit à l'apparition du placenta chez certains Mammifères et conduit ainsi à une diversification du vivant. Le processus de transfert horizontal de gène est donc un processus important dans l'évolution du vivant.

