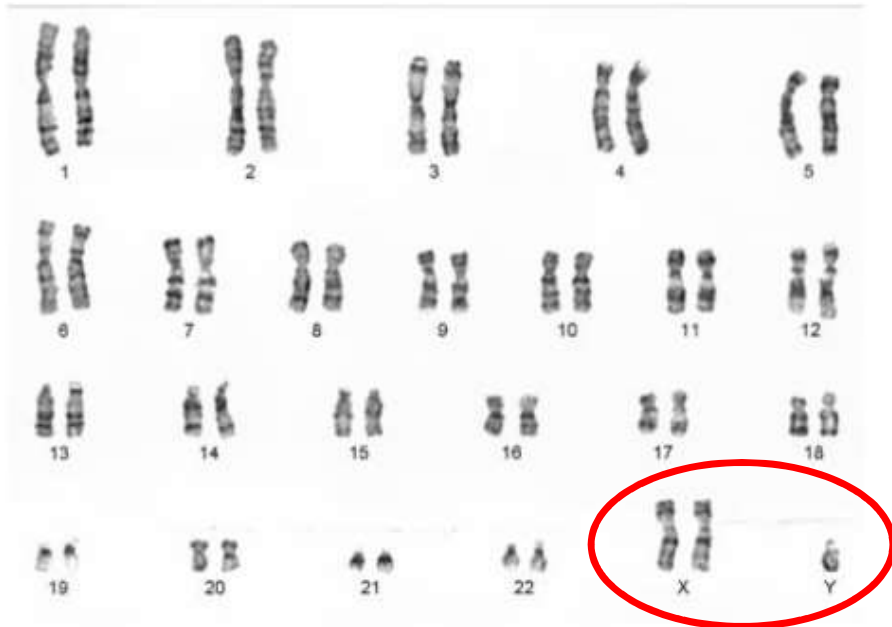


## Correction exercice n°7

### Extraire une information d'un document et utiliser ses connaissances

Le syndrome de Klinefelter est une cause de stérilité d'origine génétique. Dans 80 % des cas, les personnes atteintes présentent le caryotype ci-dessous.

D'après ce document, indiquez l'origine du syndrome de Klinefelter et, à l'aide de vos connaissances, précisez le sexe des personnes qui en sont atteintes.



#### Intro:

Il s'agit ici d'indiquer l'origine du syndrome de Klinefelter et, à l'aide de nos connaissances, précisez le sexe des personnes atteintes.

Je vois sur le document qu'il y a 3 chromosomes sexuels, dont 1 chromosome Y, je sais que, chez les embryons porteurs d'un chromosome Y le gène SRY (présent sur le chromosome Y) s'exprime et induit la différenciation de la gonade en testicule. Le testicule va alors produire de la testostérone qui provoque la différenciation de l'appareil génital interne et externe vers un type masculin.

je peux donc en conclure que le nombre anormal de 3 chromosomes sexuels est à l'origine du syndrome de Klinefelter et, que la présence du chromosome Y est l'origine du sexe de type masculin des personnes atteintes de ce syndrome.

## Correction exercice n°12

### Le déterminisme chromosomique du sexe biologique

En cours de SVT, deux élèves s'intéressent à l'origine génétique du sexe, d'après leurs connaissances sur les caryotypes.

Chloé affirme : « C'est la présence ou l'absence du chromosome Y qui détermine si l'on est garçon ou fille. »

Liam répond : « Mais non, c'est le nombre de chromosomes X qui est déterminant ! »

Leur professeur leur donne alors des données complémentaires : un tableau avec différents caryotypes, normaux ou présentant des anomalies, et leur phénotype sexuel correspondant.

■ Exploitez les données du tableau pour valider ou infirmer les propositions des deux élèves.

Caryotype	Apparence sexuelle	Gonades	Fréquence dans la population et observations cliniques
46, XX	féminine	ovaires fonctionnels	-
46, XY	masculine	testicules fonctionnels	-
47, XXX	féminine	ovaires fonctionnels	1 femme sur 500 / fertilité
45, X	féminine	régression des ovaires après leur différenciation	1 femme sur 2 700 / syndrome de Turner : absence de puberté, petite taille, stérilité
47, XXY	masculine	petits testicules sans spermatogonies	1 homme sur 700 / syndrome de Klinefelter : stérilité
47, XYY	masculine	testicules fonctionnels	1 homme sur 500 / fertilité

Pour chaque caryotype présentant un chromosome Y, le phénotype sexuel est de type masculin, l'affirmation de Chloé est donc vraie.

Le caryotype XXY, qui possède deux chromosomes X correspond à un phénotype sexuel masculin, et un caryotype avec seul X correspond à un phénotype de sexe féminin. Ce n'est donc pas le nombre de chromosomes X qui est déterminant l'affirmation de Liam est fautive.

## Correction exercice n°14

### Comprendre un cas particulier : des « hommes XX »

Si l'on sait caractériser un caryotype masculin grâce à la présence des chromosomes sexuels X et Y, on connaît pourtant des hommes possédant deux chromosomes X. Ce cas particulier, identifié par De la Chapelle en 1964, est rare (une naissance sur 20 000). Il est le plus souvent détecté après la puberté.

■ En exploitant les documents et à l'aide de vos connaissances, expliquez l'origine de ce cas particulier.

#### Intro:

Il s'agit ici d'expliquer l'origine du cas particulier : « des hommes XX » à l'aide et des informations extraites des documents et de nos connaissances

**je sais que** le gène SRY présent sur le chromosome est à l'origine de la différenciation de l'appareil génital interne et externe vers un type masculin.

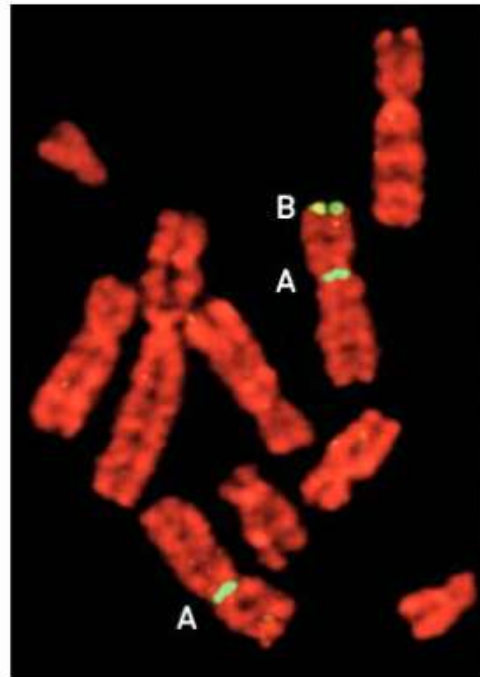
Chez les hommes XX, l'un des chromosomes X doit porter le gène SRY, normalement présent sur le Chromosome Y,

### DOC 3 Expérience d'hybridation in situ en fluorescence (FISH)

Cette technique permet de rendre fluorescent, grâce à des sondes moléculaires\*, un ou plusieurs gènes afin de visualiser leur localisation sur le chromosome. Elle a été appliquée ici sur les chromosomes d'un homme atteint du syndrome de De la Chapelle. Les chromosomes apparaissent en rouge, les zones repérées par la technique FISH apparaissent en vert.

**A** : sonde fluorescente verte spécifique du centromère\* du chromosome X.

**B** : sonde fluorescente verte spécifique du gène SRY.



#### Aides à la résolution

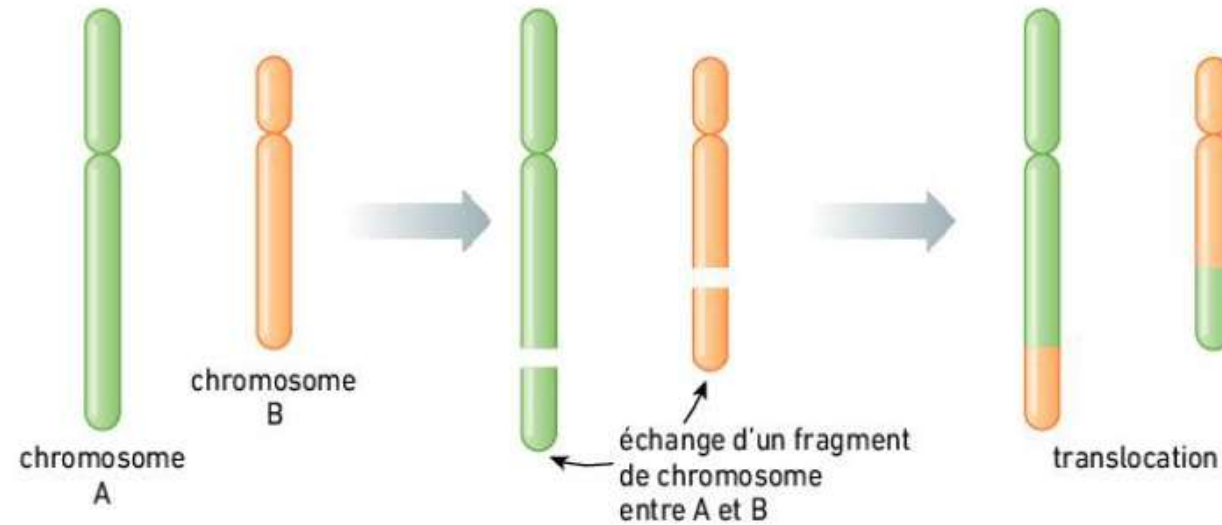
- Recherchez, dans les documents, ce qui montre que l'un des chromosomes reçu par la personne atteinte du syndrome de De la Chapelle possède une anomalie.
- À l'aide de vos connaissances, expliquez comment cette anomalie peut être responsable du phénotype masculin de cette personne. Reportez-vous si besoin au document 3 p. 225.
- Enfin, recherchez l'explication de l'origine de cette anomalie en montrant qu'elle s'est produite chez l'un des deux parents.

Chez les hommes XX, l'un des chromosomes X doit porter le gène SRY, normalement présent sur le Chromosome Y,

Je vois sur le document 3 en effet la présence de deux chromosome X, caractérisé par la sonde A, mais la sonde fluorescente verte B spécifique de gène SRY a réussi à s'hybrider sur un seul des chromosomes X

## DOC 2 L'existence d'anomalies chromosomiques

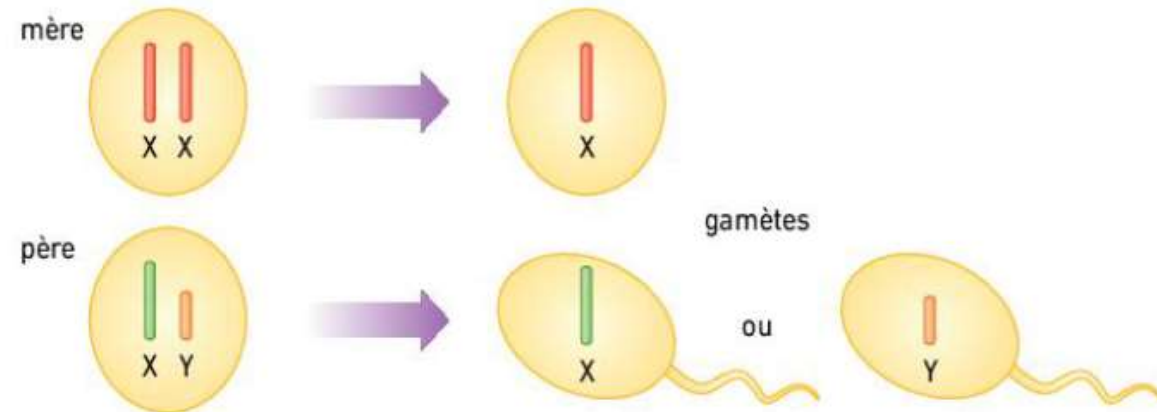
Lors de la formation des gamètes, il peut parfois se produire des anomalies. Il arrive par exemple qu'un ovule ou un spermatozoïde apporte un chromosome en trop (entraînant alors une trisomie\*). Il est également possible qu'un ou plusieurs gènes soient accidentellement échangés entre des chromosomes : c'est ce qu'on appelle une translocation.



Le gène SRY est donc passé d'un chromosome Y à un chromosome X, Je vois sur le document 2 que le mécanisme de cette anomalie est une translocation: un échange de fragments de chromosomes a pu se produire entre les deux chromosomes sexuels ( lors de la division cellulaire),

### DOC 1 L'origine du sexe chromosomique

Le sexe chromosomique est déterminé lors de la fécondation : en effet, chaque ovule apporte un chromosome X, tandis qu'un spermatozoïde apporte soit un chromosome X, soit un chromosome Y.



### Conclusion

Puisque le chromosome Y n'est présent que chez le père (document 1), cette translocation s'est produite chez le père, qui a donc transmis un chromosome X issu porteur du gène SRY, conduisant à un individu XX.

Comme le gène SRY est responsable de la différenciation des gonades en testicules, et qu'ensuite la testostérone produite par ceux-ci oriente la différenciation des organes génitaux vers le sexe masculin, l'individu est donc anatomiquement un garçon, bien qu'étant « chromosomiquement » une fille.