

Nous savons que (chapitre 2) : ce que ce qui est responsable des caractères s'appelle l'**information génétique**. Elle est présente dans le **noyau** des cellules. Cette information génétique est contenu **dans les chromosomes**. Les chromosomes sont composés **d'ADN**.

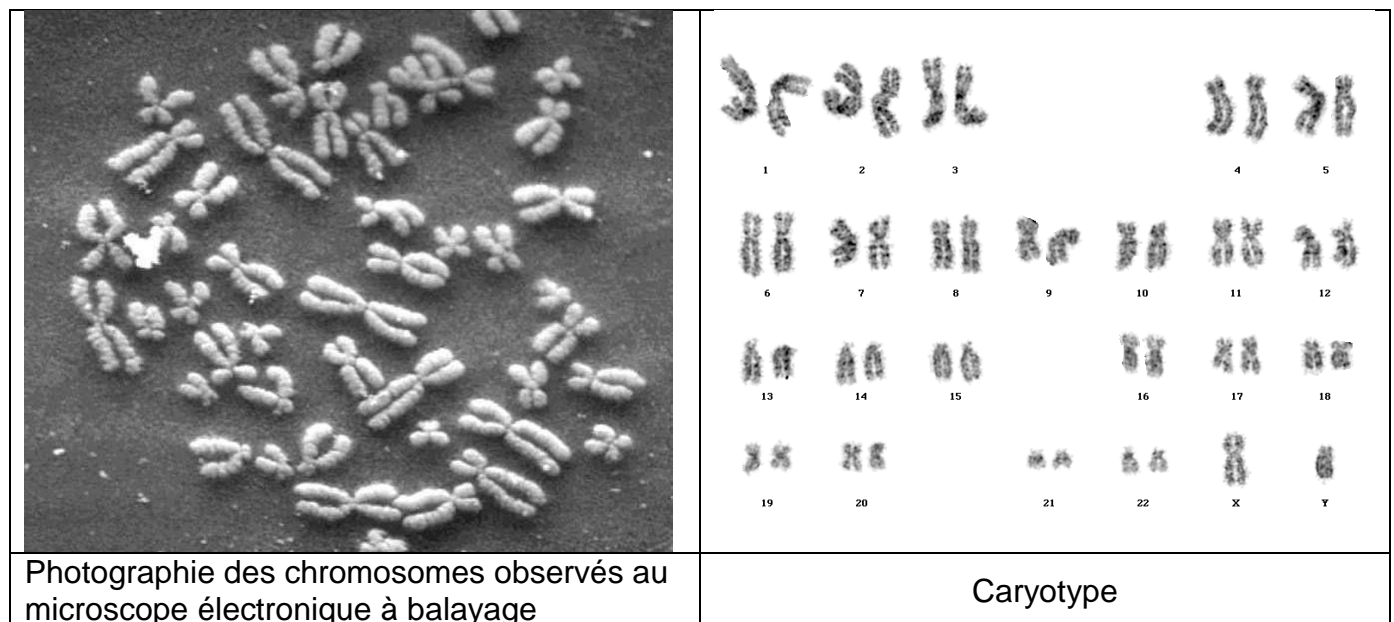
Constat : Cette information génétique est responsable de plusieurs milliers de caractères.

Problématique : Comment des chromosomes peuvent porter des milliers d'informations différentes ? Comment est organisée l'information génétique ?

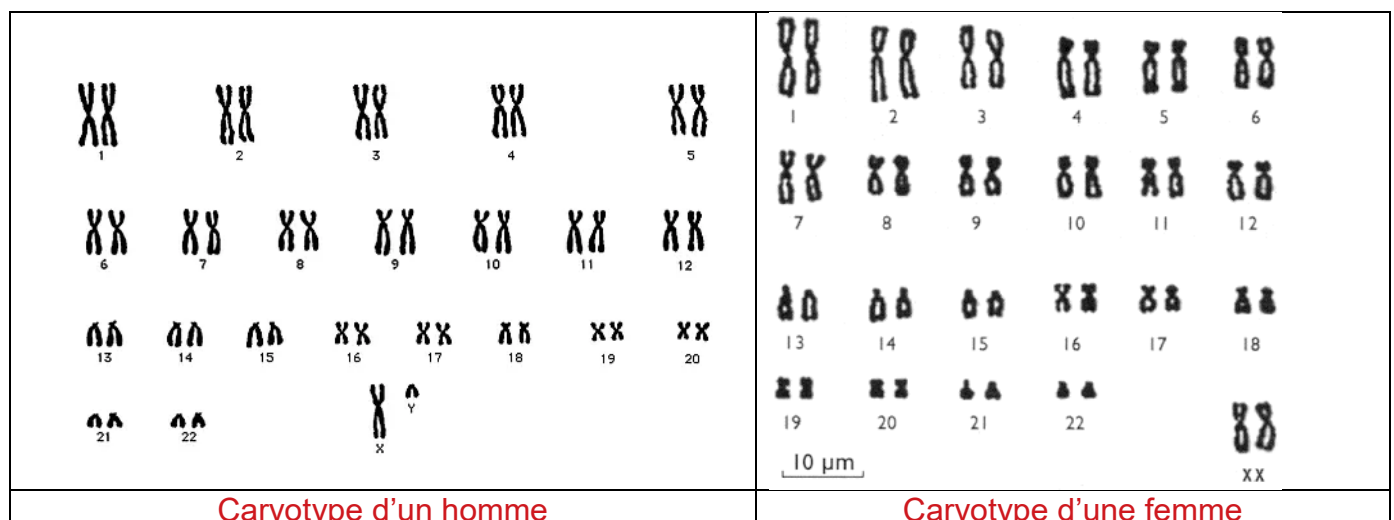
Chapitre 5 L'organisation de l'information génétique

Activité 1 : L'information génétique et les chromosomes

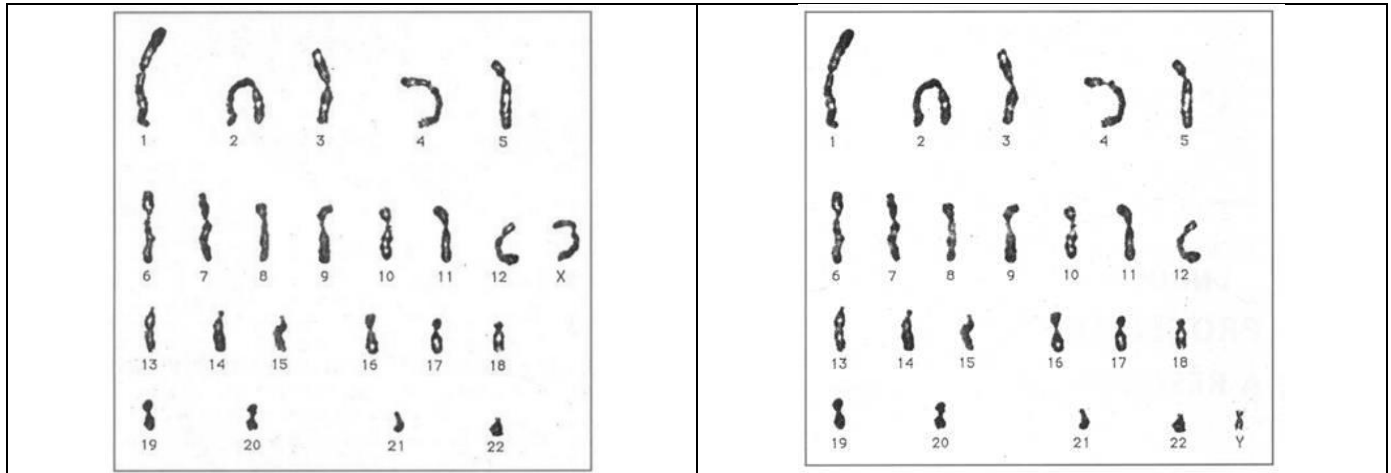
Bilan : Chaque cellule d'un individu de l'espèce humaine possède **46 chromosomes**. Il est possible, grâce à la taille des chromosomes, de les **ranger par paire**, cela forme un **caryotype** (document obtenu une fois que les chromosomes sont « rangés », dans la réalité ils sont dans le désordre), et une fois rangé, **on numérote les paires**. Les individus de l'espèce humaine possèdent **23 paires de chromosomes**.



La paire de chromosomes n° 23 est différente selon le sexe de l'individu. Les femmes possèdent deux chromosomes de même taille que l'on appelle les chromosomes X alors que les hommes possèdent un chromosome X (identique à celui des femmes) et un chromosome plus petit que l'on appelle le chromosome Y. Les chromosomes de la paire n° 23 sont responsables (entre autres) du sexe de l'individu et sont appelés les chromosomes sexuels



Nous avons vu (chapitre 2) que lors de la **fécondation** le gamète mâle (spermatozoïde) apporte les chromosomes du père (et donc l'information génétique du père) et le gamète femelle (ovule) apporte les chromosomes de la mère (et donc l'information génétique de la mère). Lors de la formation des gamètes (cette étape s'appelle la **méiose**) les chromosomes de chaque paire se séparent. Chaque cellule reproductrice ne contient plus que 23 chromosomes, il n'y a plus de paires.



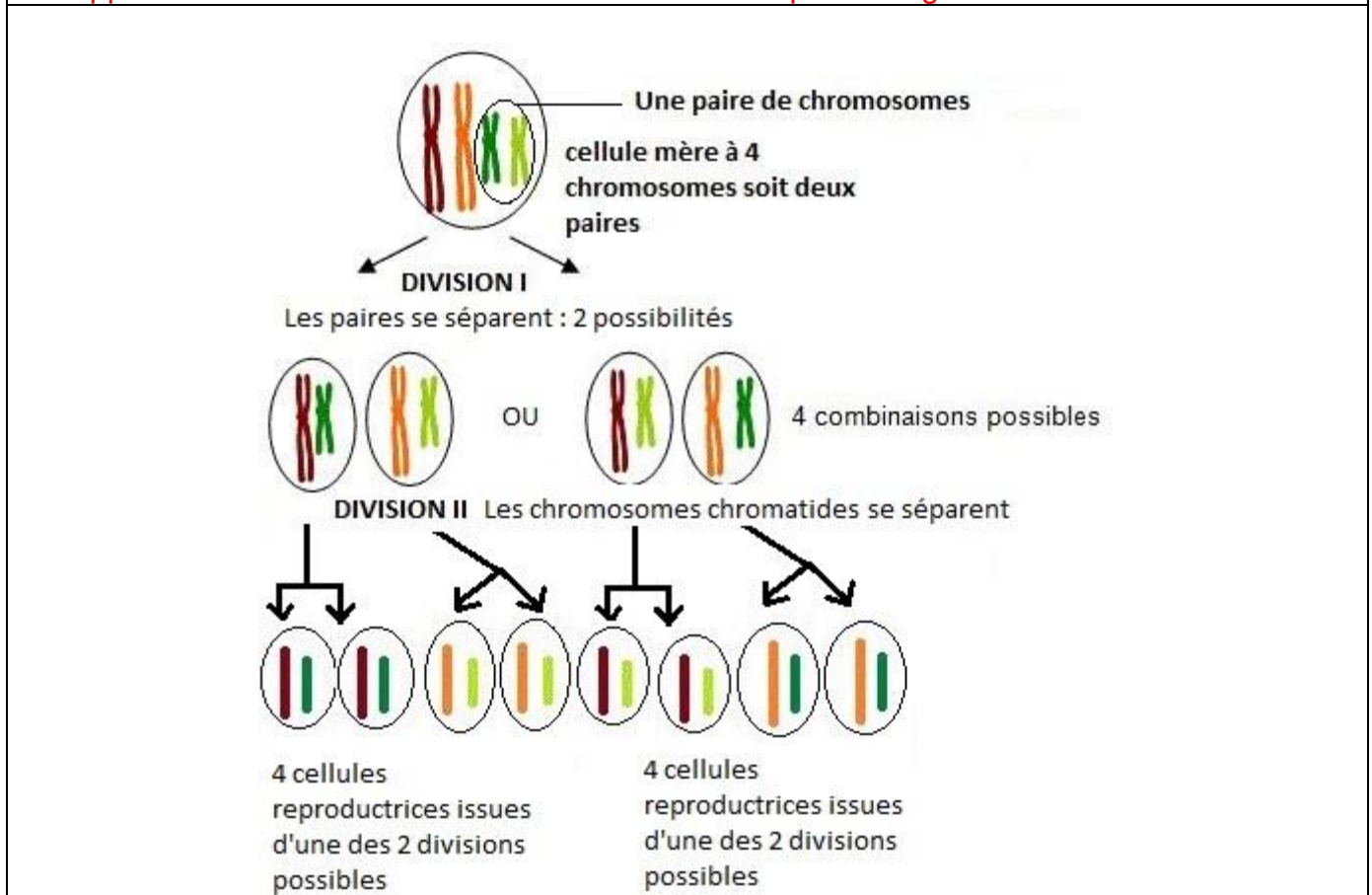
Caryotype de 2 cellules reproductrices : 23 chromosomes dans chacune (aucune paire)

Comment se déroule la méiose ? La cellule initiale (ou cellule mère des spermatozoïdes ou des ovules) donne 4 gamètes à la suite de 2 divisions successives.

Lors de la première division ce sont les chromosomes des paires qui se séparent.

Lors de la deuxième division se sont les 2 bras (chromatides) de chaque chromosome qui se séparent.

On appelle ces 2 divisions successives la Méiose. Elle produit 4 gamètes.



Lors de la formation des cellules reproductrices, dans les testicules ou les ovaires, les chromosomes de chaque paire se séparent et se répartissent au hasard. Les cellules reproductrices produites par un individu sont toutes différentes (de l'individu et les unes par

rapport aux autres). Avec 23 paires de chromosomes on obtient plus de 8 millions de gamètes différents.

La fécondation, en associant pour chaque paire de chromosomes, un chromosome du père et un de la mère, rétablit le nombre de chromosomes de l'espèce. ($23 + 23 = 46$ chromosomes soit 23 paires)

Chaque individu est issu de la reproduction sexuée, il est donc formé par la fusion d'un des 8 millions de gamètes mâle et d'un des 8 millions de gamètes femelles. Les frères et sœurs se ressemblent mais sont donc forcément différents car ils ne reçoivent pas les mêmes informations de leur mère et de leur père : certaines sont communes et d'autres différentes.

Les vrais jumeaux : ils sont issus du même spermatozoïde et du même ovule. La cellule-œuf se divisera en deux cellules qui se diviseront indépendamment l'une de l'autre, donnant 2 individus identiques.

Les faux jumeaux : ils sont issus d'un spermatozoïde et d'un ovule différents. Dans la trompe utérine il n'y avait pas un mais deux ovules. Ils ont chacun été fécondé par un spermatozoïde différent.

Application des connaissances : Voici 2 sujets de brevet, l'un de 2014 et l'autre de 2017. Tous les deux portent sur le même thème et le bilan précédent. **Faire les 2 sujets dans l'ordre de préférence.**

SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

Durée 30 minutes – 25 points

Les essais et les démarches engagés, même non aboutis seront pris en compte

Les trois documents suivants se proposent d'étudier et de comprendre l'origine du Syndrome de Klinefelter affectant une naissance sur 1 200.

Document n°1 : Symptômes du Syndrome de Klinefelter

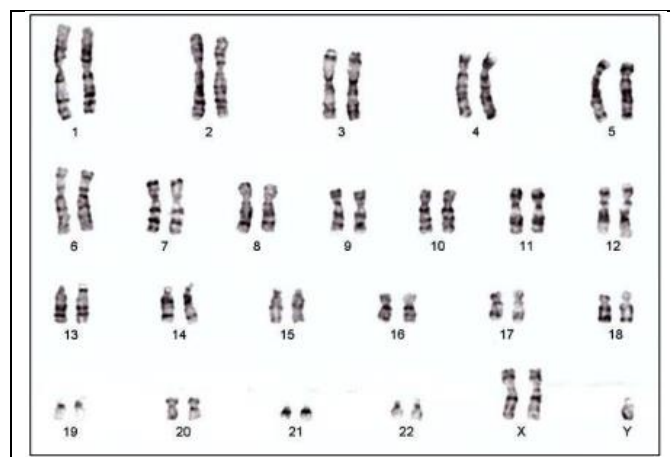
Les manifestations du Syndrome de Klinefelter sont variables d'un individu à l'autre et ne deviennent généralement visibles qu'à partir de la puberté. Ces manifestations sont par exemple :

- une augmentation du volume des glandes mammaires ;
- des testicules de petite taille ;
- une pilosité peu développée ;
- une taille des individus généralement supérieure à la normale ;
- une infertilité.

Ces symptômes sont liés à une mauvaise sécrétion de testostérone (hormone masculine). D'autres manifestations existent, comme une augmentation de la pulpe dentaire et une faible épaisseur de l'émail, entraînant un risque de caries accru. À l'âge adulte, une ostéoporose* précoce peut être observée.

* ostéoporose : maladie fragilisant les os et diminuant leur résistance.

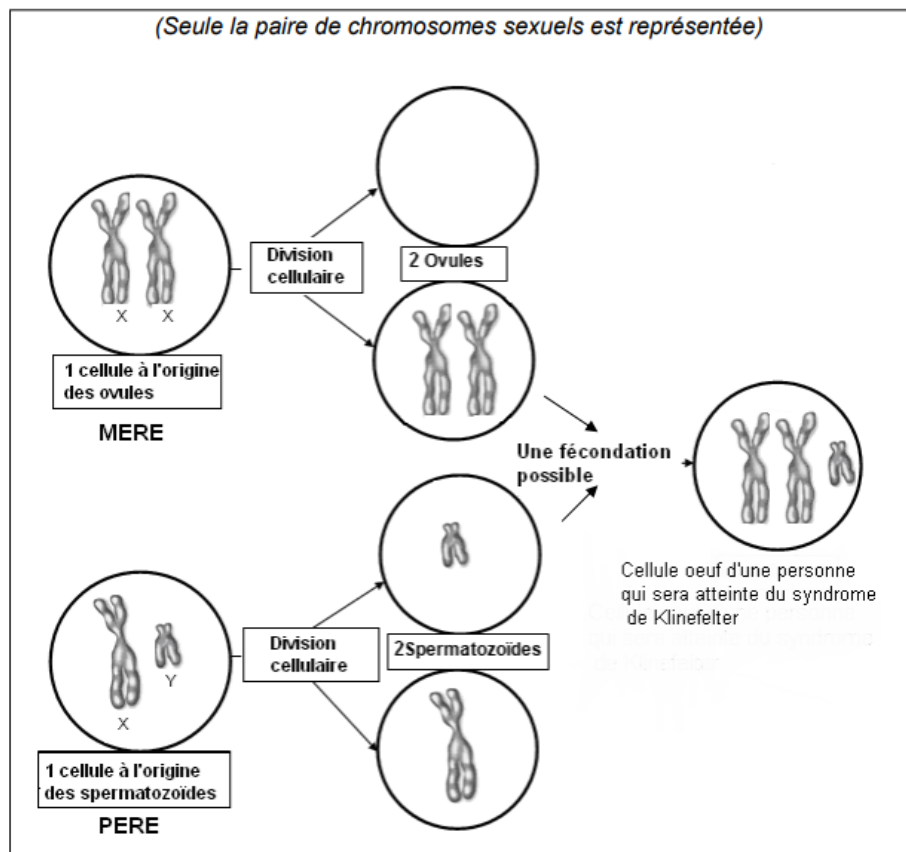
Document n°2 : Caryotype d'une personne atteinte du Syndrome de Klinefelter



Question 1

D'après le document 2, identifier l'anomalie à l'origine du syndrome de Klinefelter.

Document n°3 : Représentation schématique des répartitions des chromosomes sexuels lors de la formation des cellules reproductrices et de la fécondation, qui expliquent le caryotype du document 2



Question 2

A partir du document 3, identifier l'anomalie qui conduit au syndrome de Klinefelter. Justifier la réponse.

Question 3

A l'aide de vos connaissances et des documents 1 et 2, expliquer pourquoi dit-on que les chromosomes sont le support de l'information génétique ?

SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

Durée 30 minutes – 25 points

Les essais et les démarches engagés, même non aboutis seront pris en compte

Le syndrome de Klinefelter

Document 1 : le syndrome de Klinefelter

Le syndrome de Klinefelter est une anomalie chromosomique caractérisée par un caryotype comprenant 47 chromosomes, dont trois chromosomes sexuels XXY. Ce syndrome affecte en particulier le développement physique d'individus de sexe masculin. Les individus atteints ont généralement des petits testicules qui ne produisent pas autant de testostérone que la normale [...]

La testostérone est l'hormone qui est impliquée dans le développement sexuel masculin avant la naissance. Pendant la puberté, elle intervient également en moyenne entre 10 et 18 ans chez les garçons. Le manque de testostérone chez les individus atteints va conduire à une puberté tardive et anormale. Chez eux, le développement des seins, la réduction des poils du visage et du corps seront associés à une incapacité à avoir des enfants (infertilité) [...]

D'après <https://www.nlm.nih.gov/> U.S. National Library of Medicine. Question 1 : compléter l'annexe page 7 (à rendre avec la copie).

Question 1

A partir du document 1, cocher pour chaque phrase la proposition exacte.

1.1. Le syndrome de Klinefelter :

- trouve son origine dans une infection bactérienne.
- est dû à la présence d'un chromosome sexuel supplémentaire.
- est dû à l'absence totale de testicule.

1.2. La puberté :

- est anormale chez le garçon atteint du syndrome de Klinefelter.
- intervient avant 6 ans chez l'enfant atteint du syndrome de Klinefelter.
- ne s'accompagne pas de modification physique.

1.3. Un manque de testostérone peut conduire à :

- un développement des poils chez une fille.
- l'apparition de seins chez le garçon.
- une puberté avant l'âge de 5 ans.

Document 2 : évolution du taux de testostérone dans le sang en fonction de l'âge chez le garçon et l'adolescent (entre 5 et 18 ans)

Âge en années	Taux moyen de testostérone plasmatique en ng*/dL Individu non atteint du syndrome de Klinefelter	Taux moyen de testostérone plasmatique en ng*/dL Individu atteint du syndrome de Klinefelter
5 ans	Traces	Traces
10 ans	Traces	Traces
12 ans	10	3
13 ans	120	3
18 ans	520	4

* ng : nanogrammes (10^{-9} grammes)

Sources : <http://acces.ens-lyon.fr/biotic/procreat/determin/html/puberHorm.htm> et International journal of endocrinology : clinical presentation of Klinefelter's syndrome

Question 2

En s'appuyant sur des données chiffrées extraites du document 2, comparer l'évolution du taux de testostérone dans le sang, chez un individu atteint du syndrome de Klinefelter et chez un individu non atteint, au cours de la puberté.

Document 3 : un traitement pour compenser le manque de testostérone

Il n'existe pas de traitement qui guérisse complètement les manifestations de ce syndrome. [...] Dans la plupart des cas, le traitement consiste en une hormonothérapie* à base de testostérone qui devrait, de l'avis de certains médecins, être entreprise dès la puberté. [...] Ce traitement administré régulièrement contribue au développement des caractéristiques masculines secondaires (pilosité, voix grave, développement de la musculature) et peut éviter le développement des seins. [...]

* Hormonothérapie : traitement par injection d'hormones.

D'après <http://klinefelter.valentin-apac.org/articles.php?lng=fr&pg=6>, lu et validé par le Dr Nicole MORICHON - DELVALLEZ (Hôpital Necker), Article écrit le 22 janvier 2007.

Question 3

Des parents consultent un médecin spécialiste pour leur fils atteint du syndrome de Klinefelter. Le médecin prescrit le traitement décrit dans le document 3.

Préciser les éléments qui ont permis d'élaborer le diagnostic et justifier le traitement prescrit par le médecin.

Un texte construit est attendu, il devra s'appuyer sur des arguments tirés des trois documents.