

Tale S2

Devoir n° 1.

Le 20 septembre 2018

Nom :

Durée: 0^h45^{mn}*Répondre par des phrases simples et bien construites. BON COURAGE***Exercice I**

Le syndrome « triplo X », un exemple de diversité du vivant

Louise est une fillette de trois ans qui se distingue de ses camarades de classe par sa grande taille et un léger retard dans l'acquisition du langage.

Lorsque ses parents consultent le médecin traitant, celui-ci leur propose de déterminer le caryotype de Louise. Cet examen génétique révèle que la fillette possède une particularité chromosomique, le syndrome « triplo X ».

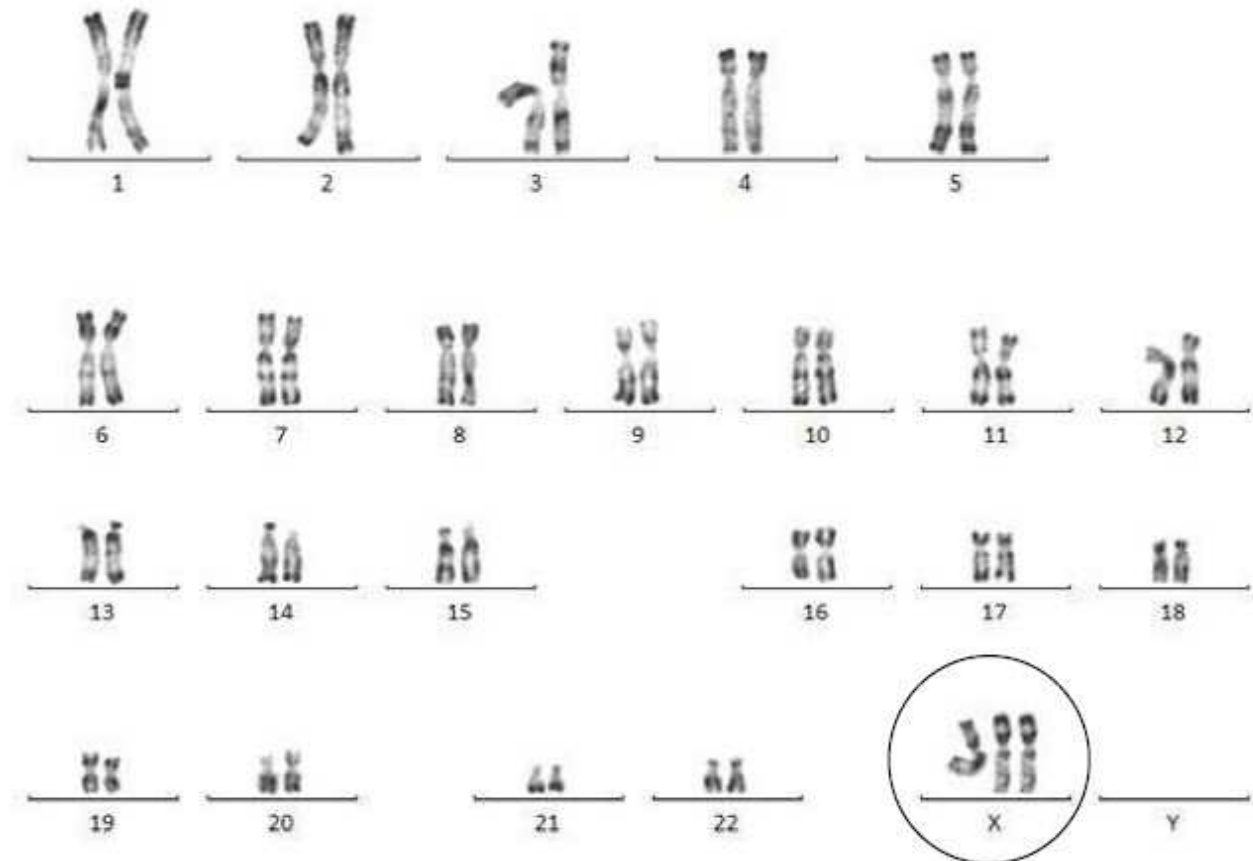


FIGURE 1: **Caryotype de Louise** : d'après Docteur Hélène Zattara, Unité de Génétique Chromosomique, Département de Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants de la Timone

En tant que généticien, expliquer aux parents de Louise comment méiose et fécondation maintiennent normalement la stabilité du caryotype. Préciser ensuite comment une perturbation au cours de la méiose d'un des parents peut aboutir à la présence de trois chromosomes X dans le caryotype de leur fille.

Votre exposé comportera une introduction, un plan détaillé et une conclusion. Il sera illustré de schémas dans lesquels on ne représentera, pour chaque cellule, que les chromosomes sexuels et une autre paire de chromosomes (soit $n=2$).

Proposition de correction

Chère Madame, cher Monsieur, je tiens d'abord à vous rassurer. Louise n'est pas malade. Elle présente une particularité chromosomique comme 5 personnes sur 1000 et celle-ci précisément passe le plus souvent complètement inaperçue. Elle n'empêchera pas Louise de mener une vie tout à fait normale et d'avoir des enfants si elle le souhaite.

Le caryotype de Louise, comme vous pouvez le voir, présente un chromosome X surnuméraire dans la paire de chromosomes sexuels qui pour une fille sont XX.

Comme vous le savez peut-être, un **caryotype** est le tri par ordre de taille et leur classement par paires des images de chromosomes d'une cellule en cours de mitose bloquée en métaphase. Pour 99,5 % des humains, ce caryotype est constitué de 22 paires d'autosomes et d'une paire de chromosomes sexuels. Cette formule se retrouve avec une grande **stabilité** de génération en génération.

Comment rendre compte de la présence ici de 3 chromosomes X dans le caryotype de Louise ?

Dans un premier temps je vais vous expliquer le déroulement habituel des processus qui assurent cette stabilité du caryotype chez l'Homme.

Puis nous verrons ce qui s'est sans doute passé dans le cas de Louise.

Diploïdie et haploïdie

À l'exception des cellules de la lignée germinale, les 10^{17} cellules de notre organisme sont diploïdes ; elles sont issues des mitoses, divisions conservant la totalité de l'information génétique, de la cellule-œuf dont la formule chromosomique est $2n$ chromosomes.

Cette cellule-œuf provient de la fusion de deux gamètes, d'une cellule d'origine maternelle, l'ovule et d'une cellule d'origine paternelle, le spermatozoïde. Pour que la cellule-œuf soit diploïde, il faut que les gamètes disposent chacun d'un lot de n chromosomes. Les gamètes sont haploïdes. Lors de la gamétogenèse une cellule diploïde, après la réplication de l'ADN, (1 cellule à $2n$ chromosomes à 2 chromatides) donne 4 cellules haploïdes, les gamètes (4 cellules à n chromosomes à 1 chromatide). Cette succession de deux divisions cellulaires particulières est appelée la méiose.

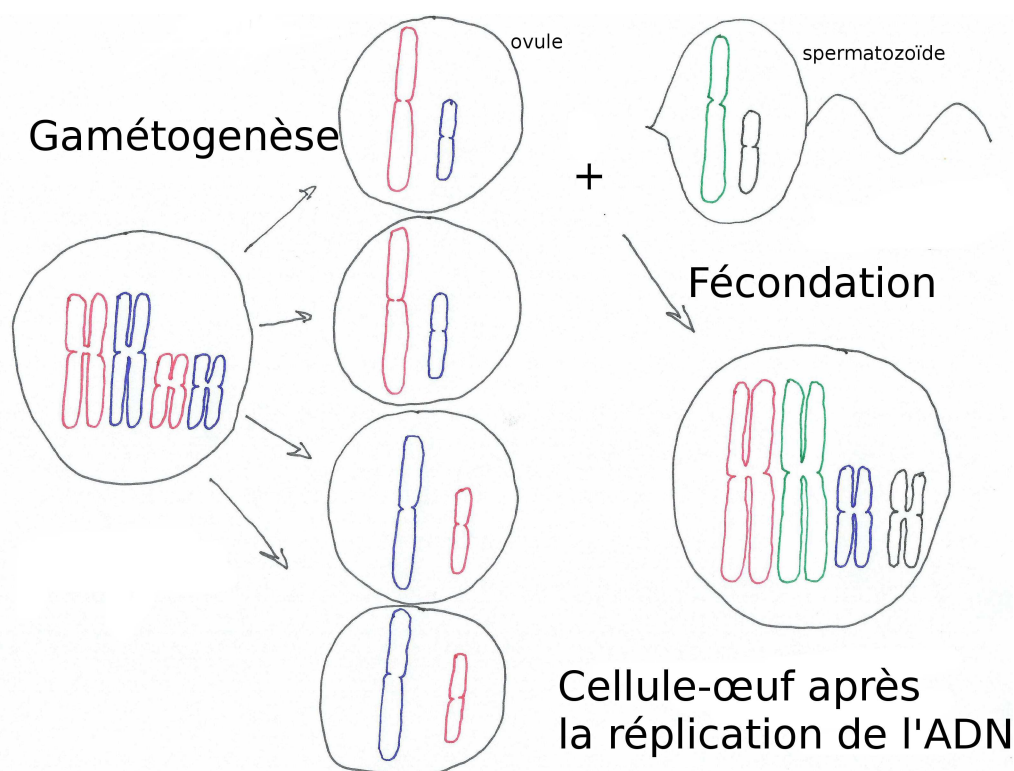


FIGURE 2: **Gamétogenèse et fécondation (la paire de petits chromosomes est la paire des chromosomes sexuels)** : lors de la gamétogenèse, une cellule diploïde est divisée en 4 cellules haploïdes ; la fécondation, fusion de 2 gamètes, permet de rétablir la diploïdie

Lors de la gamétogenèse les chromosomes de chaque paire de chromosomes se séparent et lors de la fécondation un chromosome provenant du gamète d'origine maternelle et un autre provenant du gamète d'origine paternelle, se regroupent pour former les nouvelles paires de chromosomes.

Le caryotype de l'espèce est ainsi maintenu de génération en génération pour 995 personnes sur 1000 mais pour ces 5 personnes, le caryotype présente une variation.

Cas de Louise

La méiose est constituée d'une succession de 2 divisions cellulaires, la division réductionnelle qui permet de passer d'une cellule diploïde, après la réplication de l'ADN, (1 cellule à $2n$ chromosomes à 2 chromatides) à 2

cellules haploïdes (2 cellule à n chromosomes à 2 chromatides) et la division équationnelle qui permet de passer de ces 2 cellules haploïdes à 4 gamètes haploïdes (4 cellules à n chromosomes à 1 chromatide).

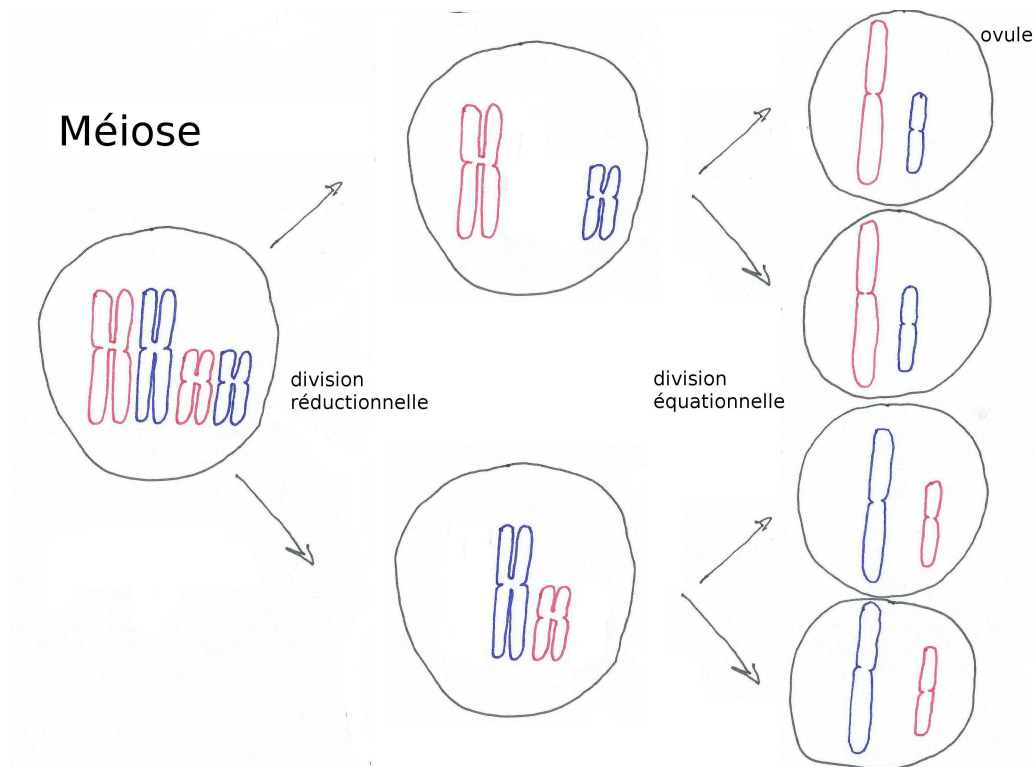


FIGURE 3: **La méiose** : lors de la gamétogenèse, une cellule diploïde est divisée en 2 cellules haploïdes suite à la séparation des chromosomes de chaque paires puis chacune de ces cellules haploïdes donne à son tour 2 cellules haploïdes, les chromatides de chaque chromosomes migrant indépendamment dans une des cellules-filles

Une mauvaise répartition des chromosomes lors de la méiose peut conduire à des anomalies du caryotype.

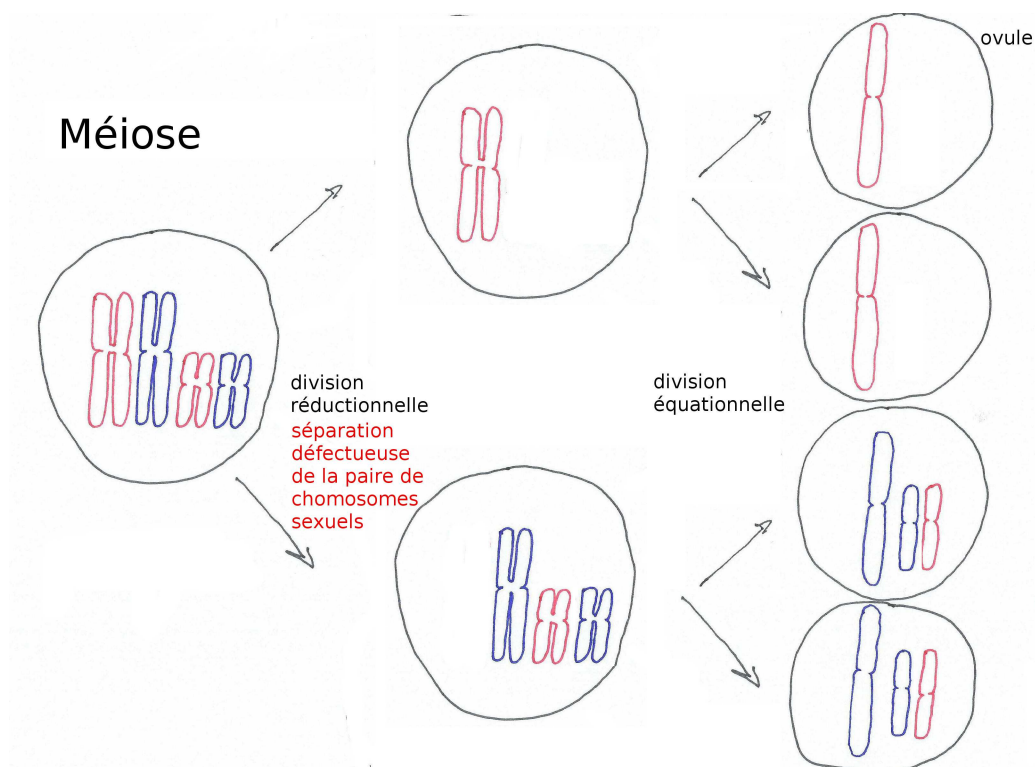


FIGURE 4: **premier cas, chez la mère** : problème de séparation de chromosomes sexuels lors de l'anaphase de la division réductionnelle

Cette anomalie du caryotype peut, chez la mère qui porte un couple de chromosomes XX, avoir pour origine, un problème de séparation des chromosomes lors de la division réductionnelle ou à une mauvaise séparation des chromatides lors de la division équationnelle.

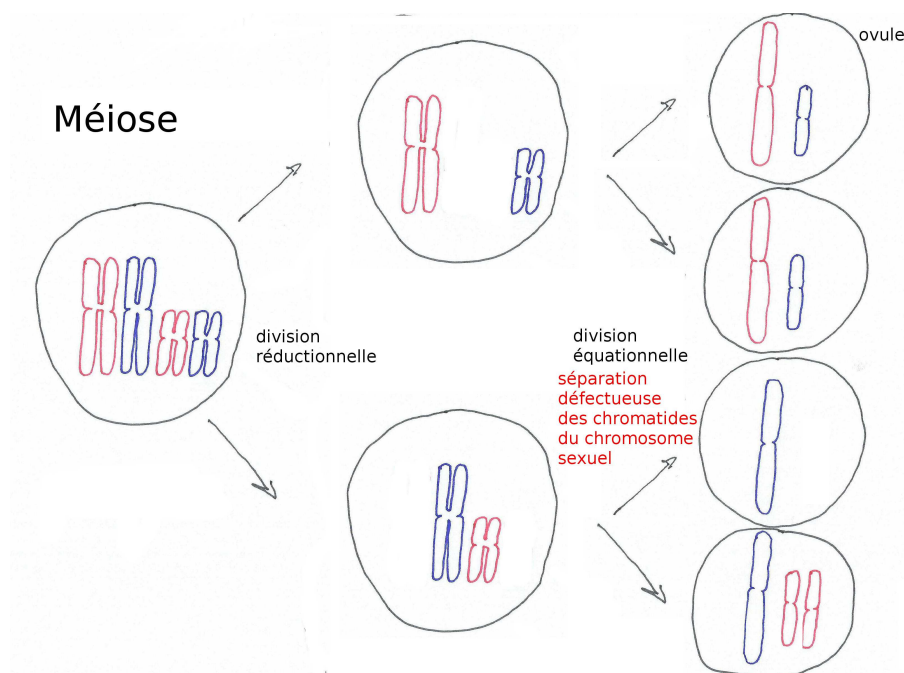


FIGURE 5: **deuxième cas, chez la mère** : problème de séparation des chromatides de l'un des chromosomes sexuels lors de l'anaphase de la division équationnelle

Chez le père, porteur du couple de chromosomes XY dans la paire de chromosomes sexuels, le seul cas possible, pour produire un spermatozoïde porteur de XX est la séparation déficiente des chromatides lors de la division équationnelle.

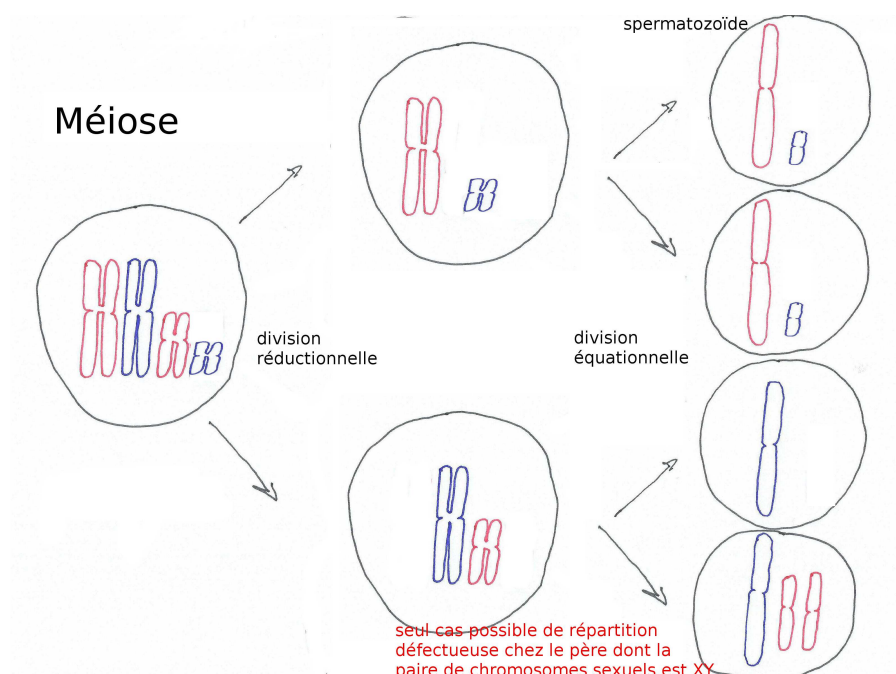


FIGURE 6: **Troisième et dernier cas, chez le père** : problème de séparation des chromatides du chromosome sexuel X lors de l'anaphase de la division équationnelle

La rencontre d'un de ces gamètes porteur de 2 chromosomes X avec un gamète normal également porteur d'un chromosome X lors de la fécondation entraîne la formation d'un zygote TriploX à l'origine de chacune des 10^{17} cellules de Louise par des mitoses successives. Méiose et fécondation permettent ainsi généralement la stabilité du caryotype humain sans pour autant entraîner une uniformité des individus. Les variants existants nous rappellent que ce caryotype s'inscrit dans une histoire évolutive complexe des chromosomes. De plus, au cours du temps, des anomalies de méiose sont parfois à l'origine d'**innovations génétiques** (dont des réplifications de gènes débouchant sur des familles multigéniques), sources de diversification du vivant.