

| | | | |
|---|--|---|--|
| Thème II | Chapitre B | Support de l'information génétique | |
| | Fiche de réussite | | |
| Notions et mots-clés (ce que je dois savoir) | | | |
| Caryotype, patrimoine génétique, lien entre le caryotype et le patrimoine génétique | Molécule d'ADN, lien entre ADN et chromosome, empreinte génétique, support du patrimoine génétique | Gène, génome (= patrimoine génétique) d'un individu | |
| Compétences et exemples de consignes (ce que je dois savoir faire) | | | |
| <input type="checkbox"/> Expliquer comment on réalise un caryotype d'une cellule. <input type="checkbox"/> Décrire un caryotype (structure, nombre de chromosomes, nombre de paires de chromosomes) et la structure d'un chromosome. <input type="checkbox"/> Identifier l'espèce, le sexe ou une maladie d'un individu à partir d'un caryotype. | | | |
| <input type="checkbox"/> Expliquer le protocole d'extraction de la molécule d'ADN. <input type="checkbox"/> Caractériser la molécule d'ADN (forme, fonction, lien avec les chromosomes). <input type="checkbox"/> Confondre (trouver) un coupable à partir d'empreintes génétiques (ADN). <input type="checkbox"/> Expliquer le lien entre la molécule d'ADN et les chromosomes. | | | |
| <input type="checkbox"/> Rédiger un texte avec des connecteurs logiques expliquant le lien entre les gènes et les caractères. <input type="checkbox"/> Expliquer l'origine d'une maladie et ou la présence d'un caractère chez une personne. | | | |

Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Formuler une hypothèse.

C2 : Lire et exploiter des caryotypes.

Situation de départ : Une enquête policière est en cours : « Un crime a été commis dans un entrepôt. La victime, Pascal Leroy, a une blessure à la gorge ressemblant à une morsure. On a retrouvé de la chair sous les ongles de la victime mais pas d'empreintes digitales, ainsi que du sperme humain sur le jean de la victime. De plus, on a retrouvé un bout de feuille verte sur le pull de Pascal. La chair est constituée de peau et de tissu mou formé d'une grande quantité de cellules. On veut étudier le patrimoine génétique de chaque échantillon. »



« On a interrogé plusieurs témoins qui ont aperçu et entendu différents individus dans la rue. Madame Tolet a vu passé un gros chien du genre cocker anglais dans la rue à 22h. Les voisins ont aperçu un homme d'une vingtaine d'années un peu plus tard dans la soirée puis une femme d'une trentaine d'année. Plusieurs suspects répondant aux témoignages, déjà fichés, ont été retenus par la police criminelle : 2 femmes, 2 hommes et le chien errant du quartier. On a extrait les chromosomes de l'ensemble des individus et de la victime. »

Problème : Comment l'étude des chromosomes peut aider à résoudre le crime ?

1 – À partir du document 1, **expliquer** comment on obtient un caryotype.

Pour obtenir un caryotype, on récupère les chromosomes dans des cellules en cours de division (qu'on bloque). Après on met en ordre les chromosomes par paire puis suivant leur taille du plus grand au plus petit qu'on numérote.

2 – À partir du document 2, **décrire** le caryotype des cellules de la chair retrouvée sous les ongles de la victime (nombre, agencement, type de chromosomes). (C2)

On constate qu'un caryotype d'une cellule humaine est composé de 46 chromosomes : chacun réuni en paire (23 paires). La dernière paire est particulière : on a 2 chromosomes différents appelés X et Y.

3 – À partir des caryotypes des fiches d'identité : (C2)

Attention la forme des chromosomes, ici, n'a aucun intérêt.

- **trouver** un point commun et deux différences à chaque personne humaine ;
- **trouver** les différences entre le blé, le chien et l'humain ;
- **comparer** le caryotype d'un spermatozoïde et le caryotype d'un humain.

On constate que le caryotype de chaque personne humaine possède toute 23 paires de chromosomes. Par contre, une personne possède un chromosome en plus au niveau de sa paire : on a 3 chromosomes 21. On appelle cela une trisomie (ici la trisomie 21). De plus, les femmes possèdent deux chromosomes X alors que les hommes ont chacun un chromosome X et un chromosome Y.

On remarque que chaque espèce possède un nombre précis et différent de chromosomes (23 paires pour l'espèce humaine, 39 paires pour le chien et 14 [2x7] paires de chromosomes pour le blé dur).

Enfin, on observe que chez l'espèce humaine, une cellule de peau possède 23 paires mais un gamète mâle (spermatozoïde), il n'y a plus que 23 chromosomes (on a l'impression qu'il y a que la moitié des chromosomes de chaque paire).

4 – À partir du document 3, **identifier** le nom du morceau de plante retrouvé sur la victime. **(C2)**

5 – À partir de l'ensemble des documents, **formuler** une hypothèse sur l'éventuel coupable. **Justifier** la réponse. **(C1)**

On constate que le caryotype des cellules retrouvées sous les ongles de la victime est un caryotype d'homme sans anomalie (il y a 23 paires dont la paire XY, donc ce n'est pas une femme et ce n'est pas une personne qui possède une trisomie 21). De plus, on constate que le morceau de plante serait du blé (on a un caryotype avec 14 paires [2x7]). Donc on peut supposer que notre coupable serait Johann Turgy (le seul homme avec un morceau de feuille de blé venant de son lieu de travail).

6 – **Compléter** le bilan 1 avec les mots suivants :

- *taille, patrimoine génétique, chromosomes, spécifique, numérote, déterminer, paires, caryotype*

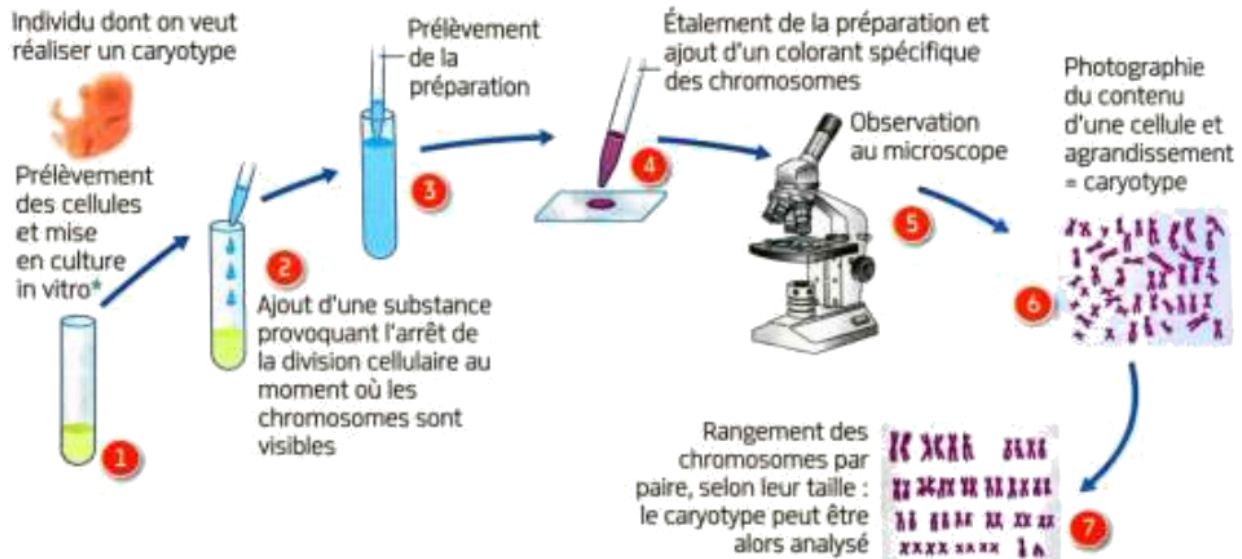
Bilan 1 : Les chromosomes sont des bâtonnets avec un bras court, un bras long et un centromère qui relie les deux. On peut extraire et organiser l'ensemble des chromosomes d'une cellule sous forme d'un caryotype : les chromosomes sont par paires qu'on range par taille et qu'on numérote.

Chaque espèce possède un caryotype spécifique (taille et nombre de chromosomes). Cet ensemble spécifique de chromosomes forme ce qu'on appelle le patrimoine génétique, c'est-à-dire l'ensemble de l'information génétique d'un individu.

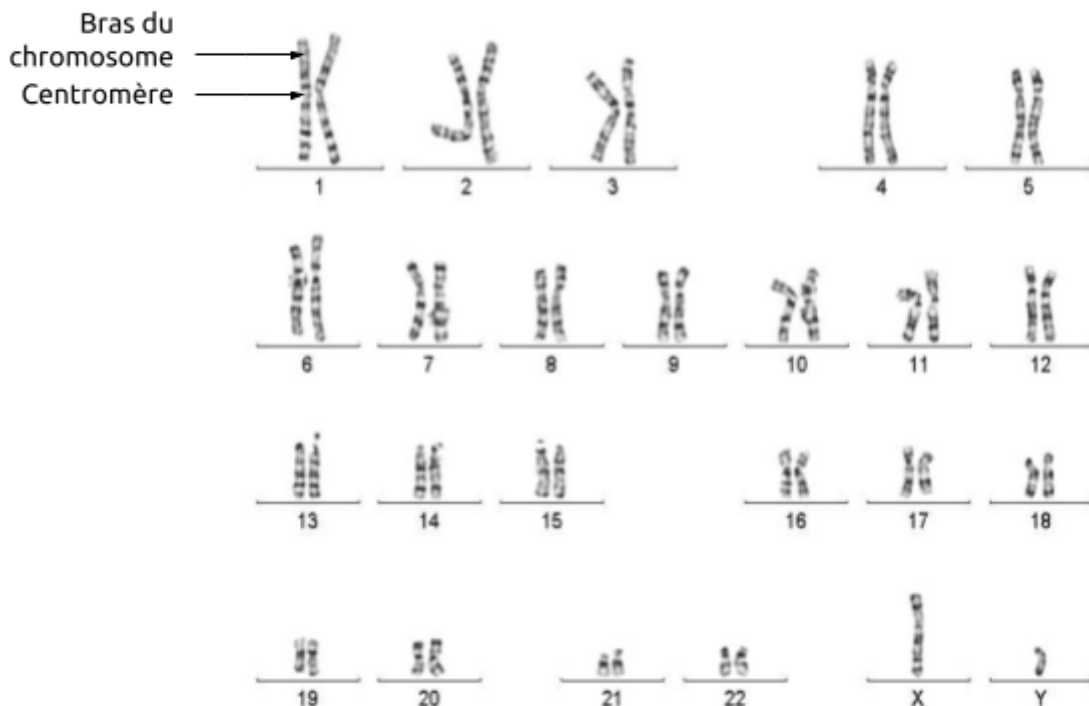
Le caryotype peut ainsi déterminer l'espèce (ex : 23 paires de chromosomes chez l'humain), le sexe de l'individu (ex : femme = 22 + XX, homme = 22 + XY) ou encore des anomalies ou des maladies (ex : la trisomie 21 entraînant le syndrome de Down).

Document 1 : Réalisation d'un caryotype

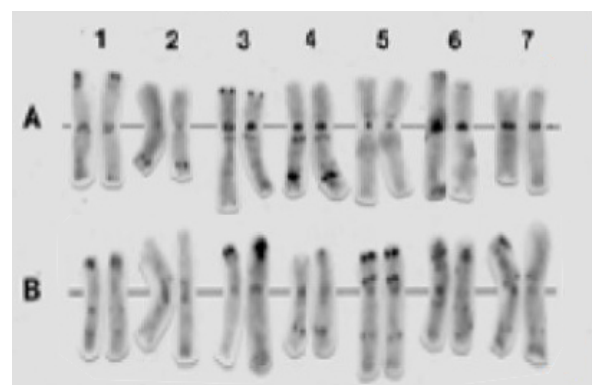
Un caryotype est un arrangement de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, à partir d'une prise de vue au microscope. Les chromosomes sont photographiés et disposés selon un format standard : par paire et classés par taille, et par position du centromère. Les chromosomes sont souvent de fins bâtonnets qu'on trouve à l'intérieur des cellules des êtres vivants de différentes tailles avec un nombre qui varie.



Document 2 : Caryotype venant des cellules de chair (peau) retrouvée sous les ongles de la victime



Document 3 : Caryotype du morceau de plante retrouvé sur la victime



Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Concevoir une stratégie afin d'extraire et d'identifier l'ADN.

C2 : Mettre en œuvre un protocole expérimental avec du matériel donné.

C3 : Lire et exploiter des données présentées sur des empreintes génétiques et un schéma.

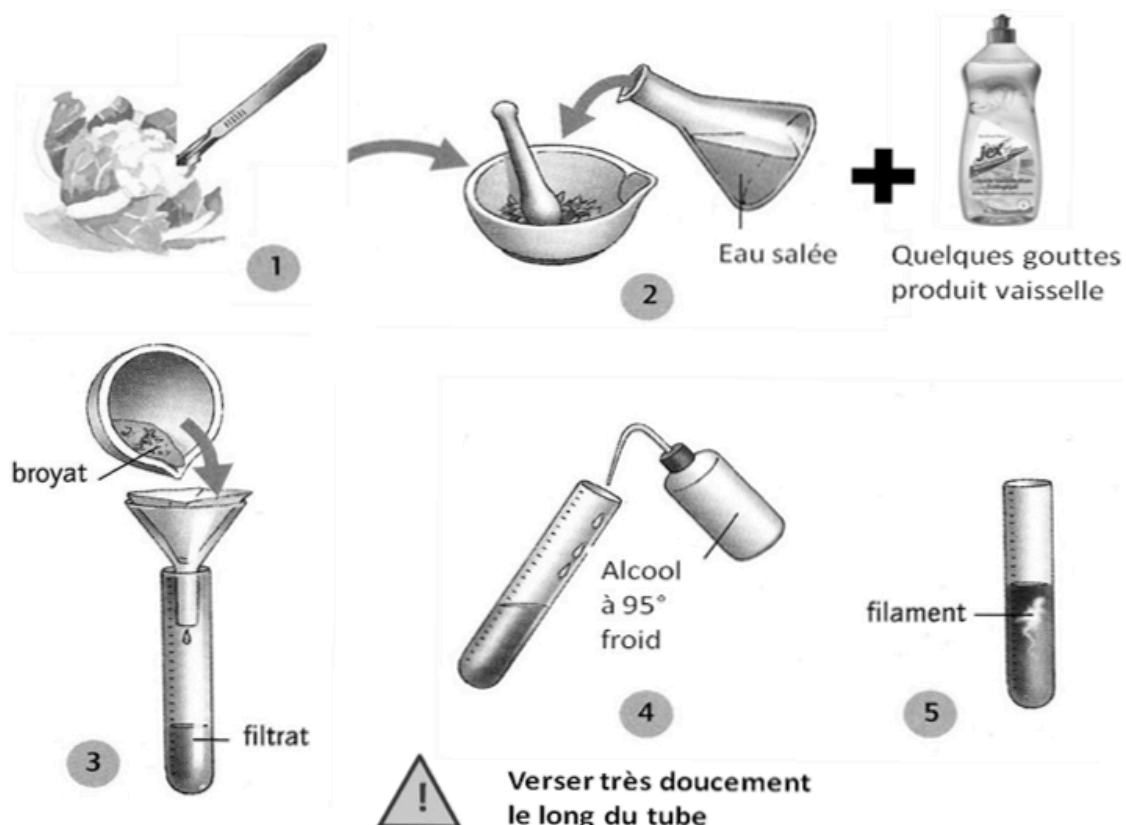
Situation de départ : Les caryotypes ne sont pas assez précis et fiables. Donc les enquêteurs préfèrent utiliser les empreintes génétiques que les caryotypes lors des enquêtes policières. Les empreintes génétiques utilisent en fait l'ADN des cellules. Il faut d'abord extraire l'ADN des cellules par exemple sous forme d'une pelote blanche, appelée aussi « méduse » d'ADN (voir ci-contre).



Problème : Comment se caractérise l'ADN ?

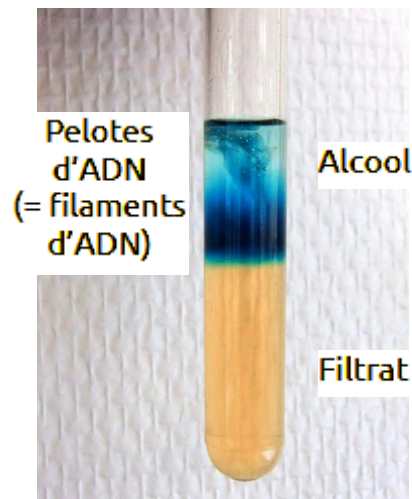
1 – À partir du document 1, **proposer** un protocole expérimental sous forme d'un schéma ou d'un texte pour **extraire, purifier** puis **identifier** l'ADN à partir d'un échantillon biologique. **Appeler** le professeur pour validation. **(C1)**

Voir le protocole ci-dessous :



On finit par mettre quelques gouttes de vert de méthyle pour bien identifier l'ADN.

2 – **Réaliser** alors le protocole puis **appeler** le professeur. **(C2)**



Résultat obtenu après extraction et identification d'ADN d'un fruit ou d'un légume

3 – À partir du document 2 et du résultat obtenu, **expliquer** le lien entre ADN et chromosome. **(C3)**

On observe des filaments très fins sous forme de pelotes. Il s'agit de molécule d'ADN car ces filaments sont colorés en vert par le colorant. De plus, on constate que les chromosomes dans les cellules se colorent de la même façon que l'ADN. Donc on peut dire que les chromosomes sont constitués de filaments d'ADN. Dans le document 2, on apprend d'ailleurs que les chromosomes sont effectivement constitués d'ADN. Quand l'ADN se pelotonne, on obtient des chromosomes visibles sous forme de bâtonnets.

4 – À partir du document 3, **décrire** les empreintes génétiques et **donner** alors le nom du couple. **Justifier** la réponse. **(C3)**

On observe que l'empreinte du suspect 1 correspond au spécimen or on sait que l'empreinte 1 correspond à celle de Yohann Turgy donc on peut en déduire que le coupable est Yohann Turgy.

2 et 3 – Voir schéma ci-dessous.

5 – **Compléter** le bilan 2 avec les mots suivants :

- *bâtonnets visibles, patrimoine génétique, se pelotonne, molécule d'ADN*

Bilan 2 : Les chromosomes sont constitués de molécule d'ADN (acide désoxyribonucléique). Lorsque l'ADN se pelotonne (= se compacte), les chromosomes deviennent des bâtonnets visibles. L'ADN de l'ensemble des chromosomes d'une cellule forme le support du patrimoine génétique.

Document 1 : Matériel à disposition

| | | | | |
|--|--|---|--|---|
| Matériels pour extraire l'ADN |  Mortier et pilon | Le broyage avec le mortier-pilon de séparer les cellules les unes des autres. |  Sel ou gros sel | Le sel permet de faire éclater les cellules. |
| |  Liquide vaisselle | Le liquide vaisselle dissout les membranes des cellules (constituées de lipides). |  Échantillon biologique | Fruits, légumes ou autres donnés par le professeur. |
| Matériels pour purifier l'ADN |  | Le filtrage permet d'éliminer les débris cellulaires. |  | Le tube à essai permet de récupérer le filtrat (= liquide qui a été filtré). |
| Matériels pour identifier l'ADN |  | Colorant qui a la caractéristique de colorer spécifiquement l'ADN. |  | L'alcool permet de faire précipiter (= faire apparaître) l'ADN (à verser délicatement). |

Document 2a : Micrographie de cellules en division, colorée au vert de méthyle

On peut observer les chromosomes lorsque les cellules se divisent.



x 600

Document 2b : La molécule à différentes échelles

« Chaque cellule humaine contient approximativement 2 mètres d'ADN si on l'étire d'un bout à l'autre ; cependant, le noyau d'une cellule humaine, qui contient l'ADN, ne mesure que 6 micromètres de diamètre en moyenne. Cela équivaut [...] à empaqueter 40 km d'un fil extrêmement fin dans une balle de tennis ! »

B. Alberts,
Biologie moléculaire de la cellule,
4^e édition, Flammarion, 2004.

L'ADN « en chiffres ».

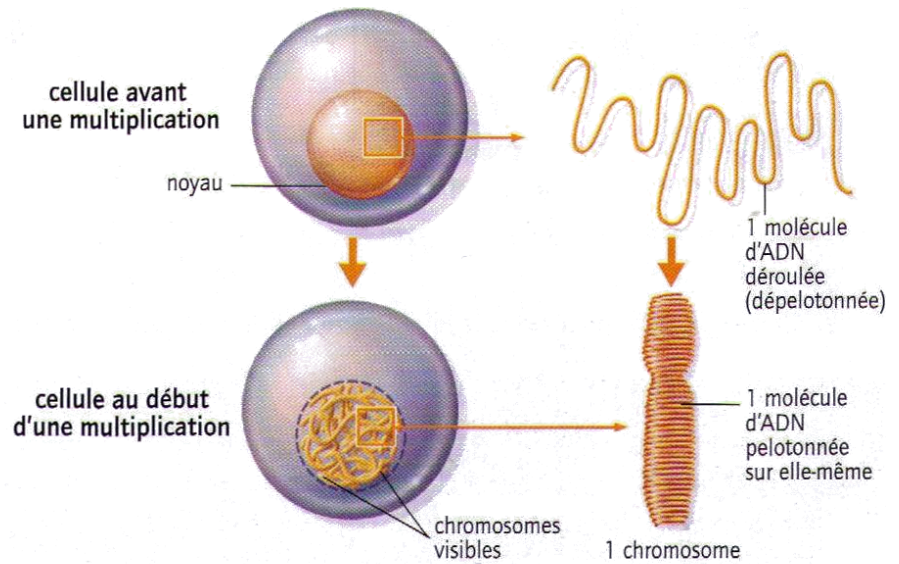
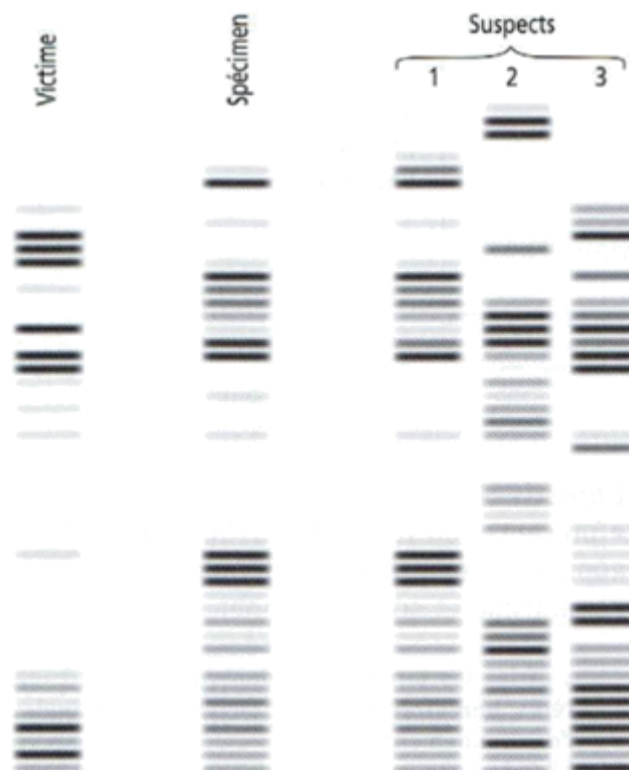


Schéma d'une cellule prête à se multiplier et de l'état de son ADN.

Document 3 : Analyse de l'ADN du coupable et empreintes génétiques

Grâce aux fragments de chair récoltés sur la victime, on a pu extraire précisément l'ADN du probable coupable. Pour cela, on a extrait l'ADN des cellules recueillies. On recopie en plusieurs copies cet ADN par des appareils (par PCR), on le découpe en plein de petits morceaux puis on le place dans un gel spécial. On obtient l'ADN en séquence : sous forme d'un « code-barres ». Cette séquence correspond à une signature unique de notre coupable qu'on ne pourra pas confondre avec une autre séquence : c'est une empreinte génétique.

Chaque ADN présente des bandes plus ou moins sombres dans des positions spécifiques (suivant les tailles des morceaux des ADN découpés). La séquence « spécimen » est l'ADN extrait sur la victime. La séquence 1 correspond à celle de Yohann, la 2 correspond à celle d'Adeline et le 3 à François :



Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Extraire les informations pertinentes d'un ou plusieurs documents et les mettre en relation pour répondre à une question.

Situation de départ : Un employé dans une clinique a malencontreusement fait tomber les dossiers de patients. Il essaye de remettre de l'ordre dans les dossiers et tombe sur un dossier qu'il trouve étrange : un caryotype 22 chromosomes + XX correspondant à un homme. On veut essayer d'expliquer comment un homme peut avoir un caryotype de femme (XX).

Problème : Comment expliquer qu'un caryotype XX ne détermine pas une femme mais un homme ?

À partir de l'ensemble des documents, **expliquer** en rédigeant un texte comment on peut être un homme (des caractères sexuels masculins) alors qu'on possède deux chromosomes X. **(C1)**
Penser à utiliser des connecteurs logiques : J'observe que..., or je sais que..., donc j'en déduis...

Exemple de rédaction : On constate qu'une portion du chromosome Y peut se retrouver sur l'un des chromosomes X ce qui permet même avec deux chromosomes X de devenir un homme. Cela est lié à une portion précise du chromosome Y (voir marqueur).

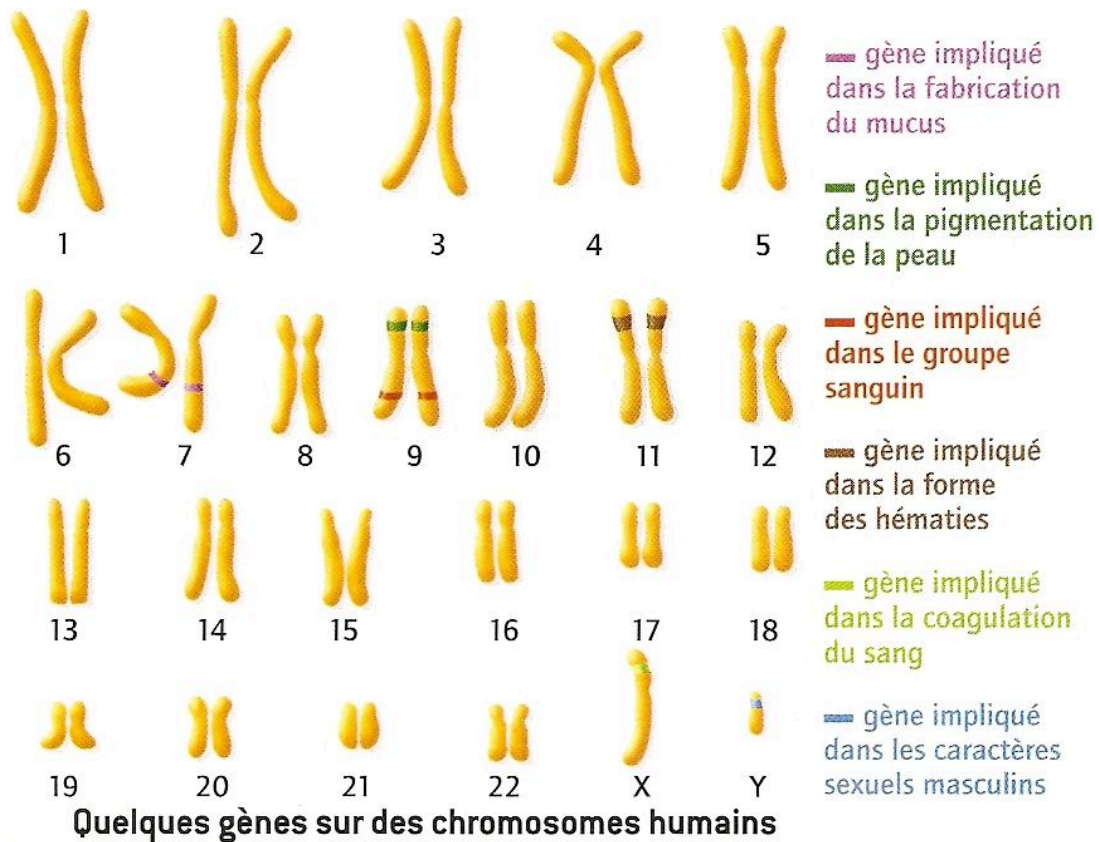
Un gène est une portion d'un chromosome qui détermine un caractère et qui existe sur chacun des chromosomes de la paire. Sur le chromosome Y, il y a un gène appelé gène SRY, qui permet de déterminer les caractéristiques d'un homme, donc de devenir un homme. Dans la portion du Y qui se trouve sur le X, on y trouve en fait le gène SRY. Ainsi un gène est important pour déterminer un caractère héréditaire (une information génétique) et se trouve sur un caractère.

Donc cet homme mystérieux est un homme parce qu'il possède le gène SRY sur un de ces chromosomes X alors qu'il aurait dû être une femme.

Bilan 3 : Chaque chromosome est porteur de nombreux gènes. L'ensemble des gènes portés par les chromosomes d'un individu est appelé patrimoine génétique ou génome (exemple : environ 20 000 gènes recensés dans le génome humain, 55 000 gènes pour le maïs ou 2 600 pour la bactérie *Staphylocoque doré*). En général, dans une cellule, un gène existe en deux exemplaires, occupant la même position sur chacun des deux chromosomes de la paire. De plus, chaque gène est porteur d'une information génétique. Il est donc une portion d'ADN qui détermine un caractère héréditaire précis (voire plusieurs).

Document 1 : Le gène, unité de l'hérédité

Un gène est une toute petite portion d'un chromosome (ou morceau d'un chromosome). Un gène peut déterminer un caractère héréditaire précis chez un individu. Comme on a une paire pour chaque chromosome, les deux chromosomes d'une même paire portent donc les mêmes gènes. Chaque chromosome porte de nombreux gènes (environ 20 000 gènes chez l'espèce humaine et seulement 46 chromosomes).



Document 2 : Schématisation des chromosomes sexuels chez un homme XY, une femme XX, un homme XX et une femme XY

| Aspect des chromosomes sexuels | | | |
|--------------------------------|----------|----------|----------|
| Femme XX | Homme XX | Homme XY | Femme XY |
| | | | |

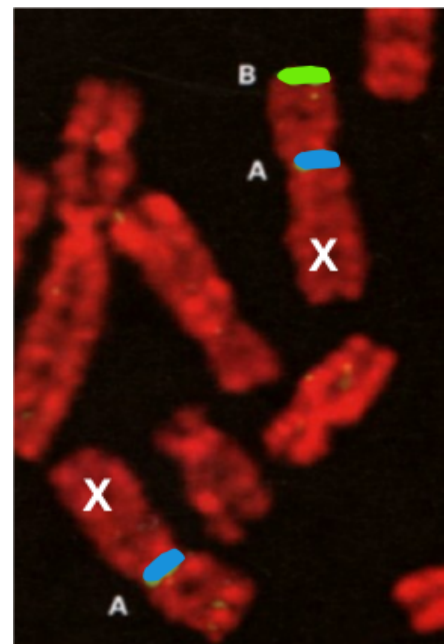
Tout comme il existe des hommes dont les chromosomes sexuels sont XX, il existe des femmes dont les chromosomes sexuels sont XY.

Document 3 : L'utilisation de marqueurs de l'ADN

On peut utiliser des marqueurs colorés qui peuvent se fixer spécifiquement sur certaines portions ou parties d'un chromosome. Ces marqueurs sont colorés par une substance fluorescente qui permet de voir les portions des chromosomes au microscope.

Sur la micrographie ci-contre, on peut voir :

- En rouge : marqueur de l'ADN ;
- En bleu (A) : marqueur d'une région spécifique du chromosome X ;
- En vert (B) : marqueur spécifique du chromosome Y ;



Document 4 : La découverte du gène SRY

En 1989, grâce à l'étude de ces individus dont le sexe apparent n'est pas en accord avec les chromosomes sexuels (homme XX ou femme XY), on s'est aperçu que les hommes XX possédaient un morceau du haut du chromosome Y accroché à un de leur chromosomes X.

Des expériences ont été faites chez la souris : un morceau du haut du chromosome Y a été introduit dans une cellule-œuf contenant les chromosomes XX, ce qui a entraîné le développement de testicules chez le souriceau. La région du chromosome Y responsable de cette inversion sexuelle a été appelé SRY pour **S**ex **d**etermining **R**egion of **Y** chromosome (région du chromosome Y déterminant le sexe). Des analyses ont montré que cette région SRY correspond à un gène, que l'on appelle le gène SRY et qui est responsable de la mise en place des caractéristiques sexuelles masculines.