

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 ?

1 – **Rappeler** combien il y a de chromosomes dans un caryotype humain et ce qui distingue un caryotype d'une femme de celui d'un homme.

23 paires de chromosomes chez l'humain, femme = 22 + XX, homme = 22 + XY

2 – 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...

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.

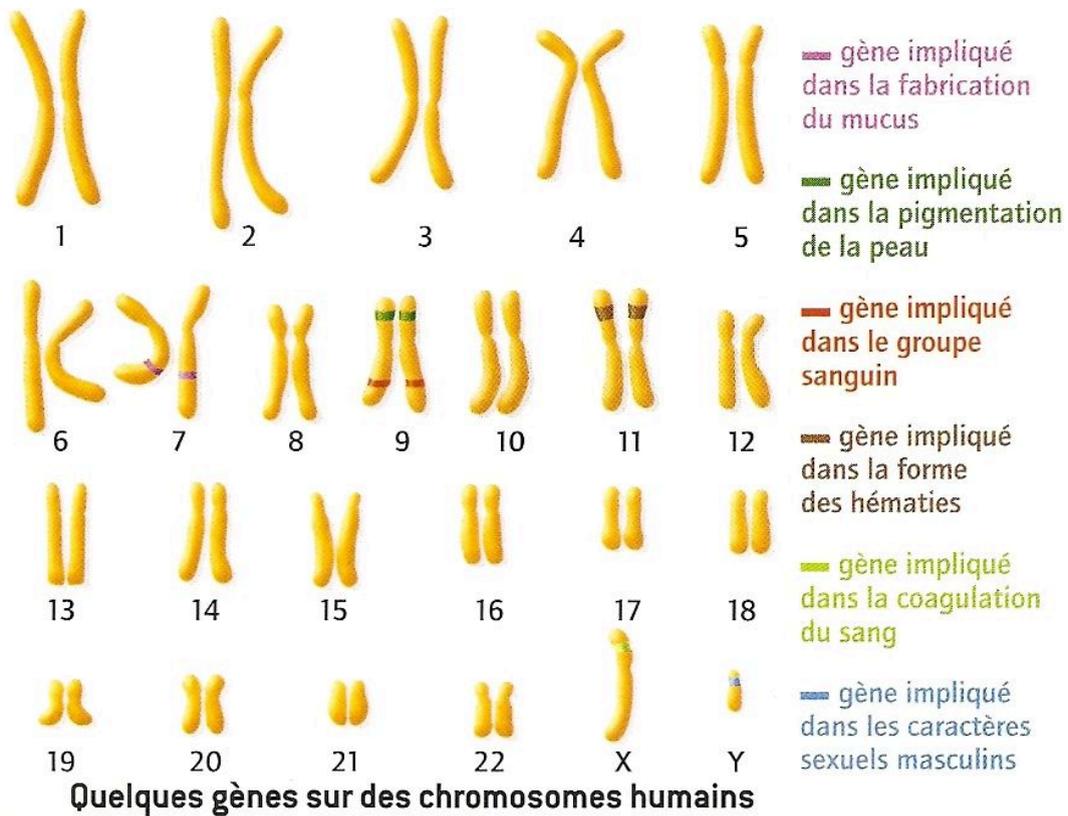
Donc cet homme mystérieux est un homme parce qu'il possède le gène SRY sur un de ces chromosomes X alors qu'il aurait dû être une femme.

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 génome et le gène, unité de l'hérédité

Les chromosomes sont des structures présentes dans le noyau des cellules. Chaque chromosome est présent en deux exemplaires (un de la mère, un du père). Ils sont porteurs des gènes, qui sont les unités de l'information génétique. 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. 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). L'ensemble des gènes d'un individu s'appelle le génome ou le patrimoine génétique.



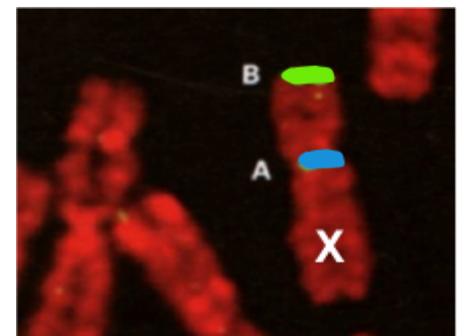
Document 2 : Schématisation des chromosomes sexuels chez un homme XY, une femme XX, un homme XX et une femme XY

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.