

**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, support du patrimoine génétique
- Gène, génome (= patrimoine génétique) d'un individu

**Compétences et exemples de consignes (ce que je dois savoir faire)**

- Expliquer comment on réalise un caryotype d'une cellule.
- Décrire un caryotype (structure, nombre de chromosomes, nombre de paires de chromosomes) et la structure d'un chromosome.
- Identifier l'espèce, le sexe ou une maladie d'un individu à partir d'un caryotype.
- Expliquer le protocole d'extraction de la molécule d'ADN.
- Caractériser la molécule d'ADN (forme, fonction, lien avec les chromosomes).
- Confondre (trouver) un coupable à partir d'empreintes génétiques (ADN).
- Expliquer le lien entre la molécule d'ADN et les chromosomes.
- Rédiger un texte avec des connecteurs logiques expliquant le lien entre les gènes et les caractères.
- 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.

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)

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.

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)

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

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

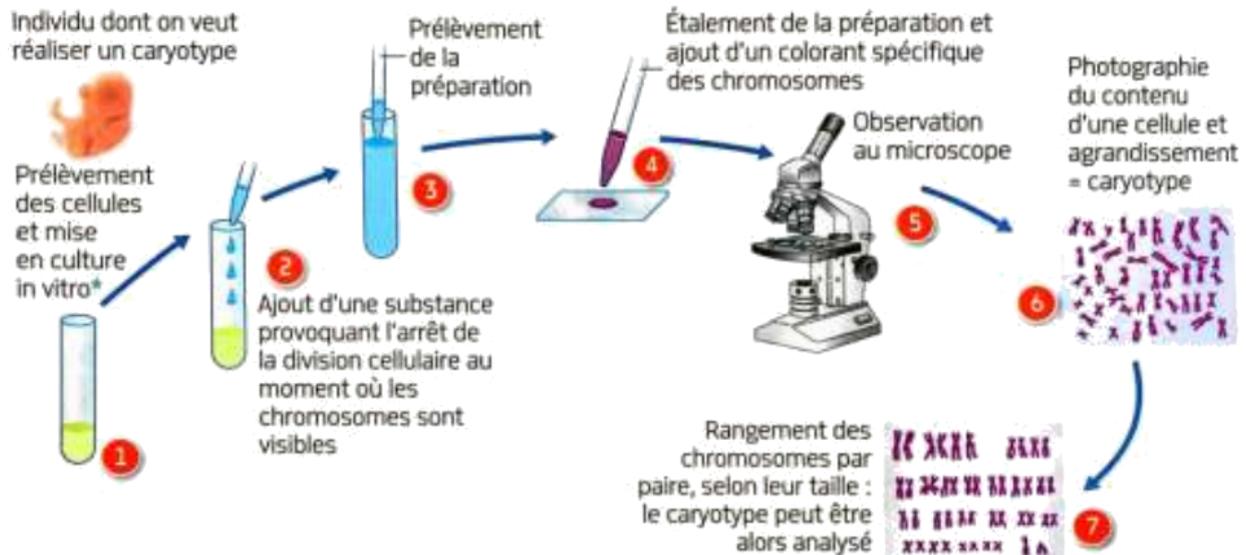
**Bilan 1 :** Les \_\_\_\_\_ sont des sortes de bâtonnets avec un bras court, un bras long et un centromère qui relie les deux. On peut extraire et organiser l'ensemble des chromosomes d'une cellule sous forme d'un \_\_\_\_\_ : les chromosomes sont par \_\_\_\_\_ qu'on range par \_\_\_\_\_ et qu'on \_\_\_\_\_.

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

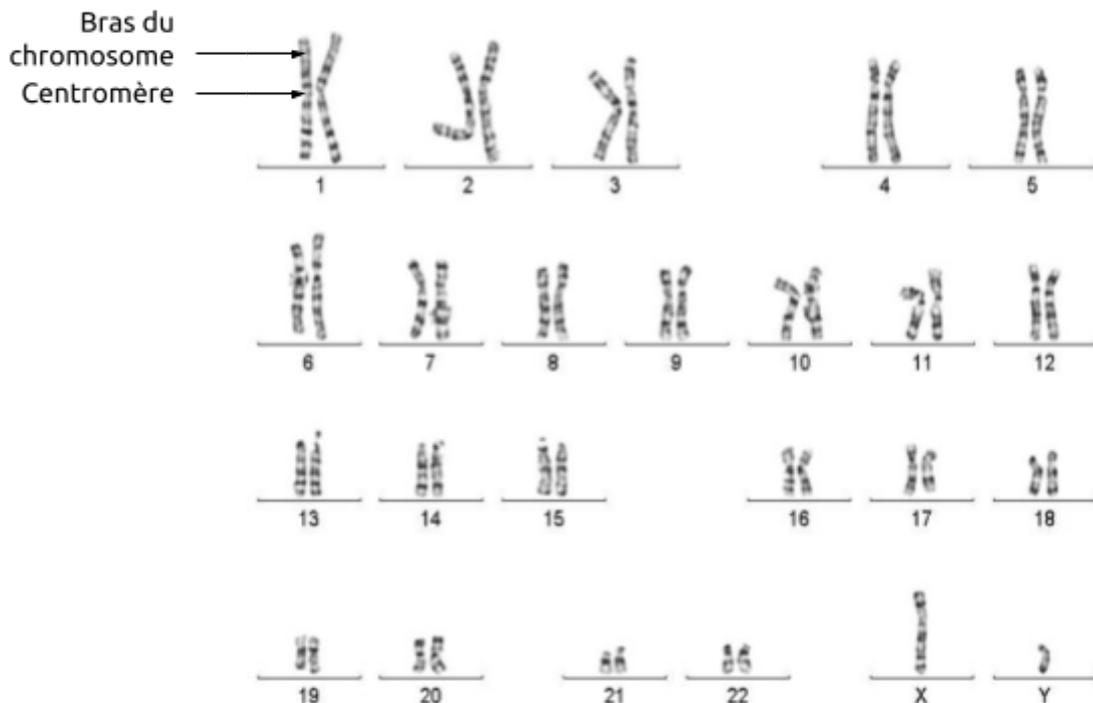
Le caryotype peut ainsi \_\_\_\_\_ l'espèce (ex : 23 paires de chromosomes chez l'humain), le sexe de l'individu (ex : femme = 22 + XX, homme = 22 + XY) ou encore des anomalies ou des maladies (ex : la trisomie 21 entraînant le syndrome de Down).

## Document 1 : Réalisation d'un caryotype

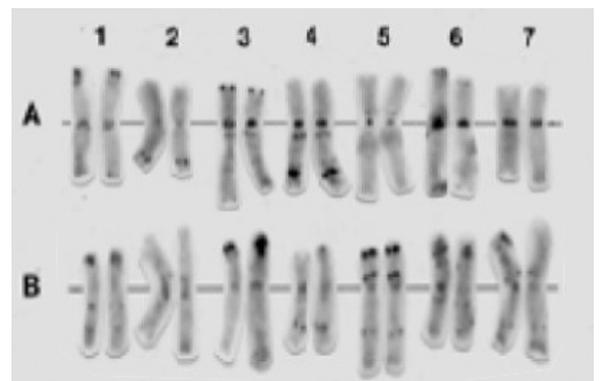
Un caryotype est un arrangement de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, à partir d'une prise de vue au microscope. Les chromosomes sont photographiés et disposés selon un format standard : par paire et classés par taille, et par position du centromère. Les chromosomes sont souvent de fins bâtonnets 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)**

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

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

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

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

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

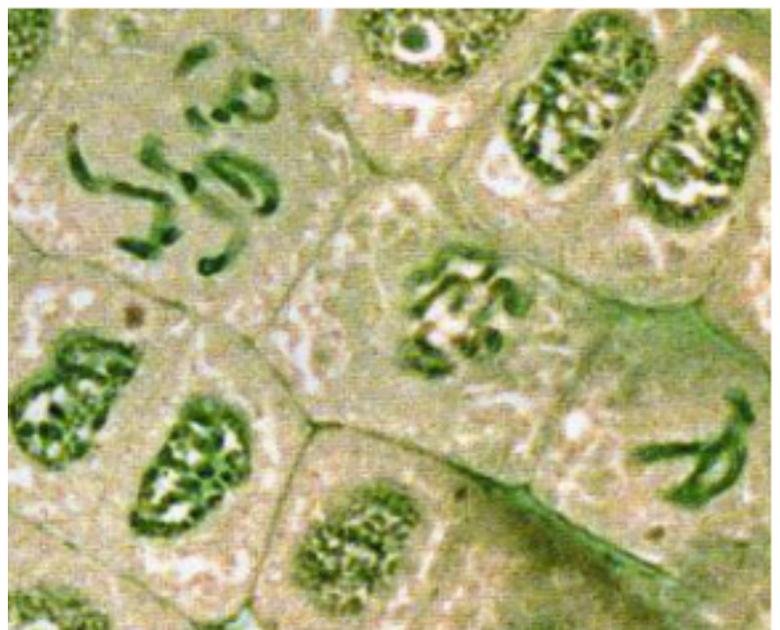
**Bilan 2** : Les chromosomes sont constitués de \_\_\_\_\_ (acide désoxyribonucléique). Lorsque l'ADN \_\_\_\_\_ (= se compacte), les chromosomes deviennent des \_\_\_\_\_. L'ADN de l'ensemble des chromosomes d'une cellule forme alors le support du \_\_\_\_\_.

Document 1 : Matériel à disposition

<b>Matériels pour extraire l'ADN</b>	 Mortier et pilon	Le broyage avec le mortier-pilon permet 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.
<b>Matériels pour purifier l'ADN</b>	 Filtre + entonnoir	Le filtrage permet d'éliminer les débris cellulaires.	 Tube à essai	Le tube à essai permet de récupérer le filtrat (= liquide qui a été filtré).
<b>Matériels pour identifier l'ADN</b>	 Colorant	Colorant qui a la caractéristique de colorer spécifiquement l'ADN.	 Pissette d'alcool	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.



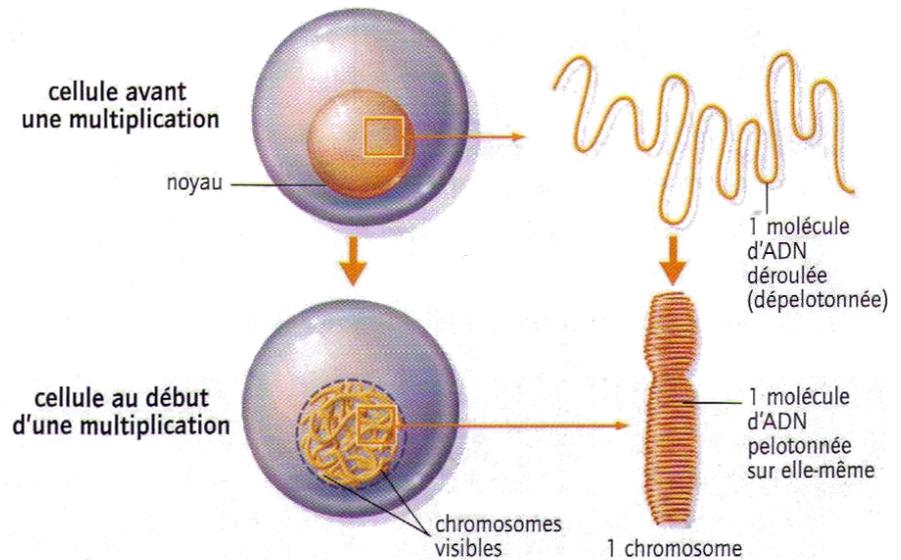
x 600

## 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 emballer 40 km d'un fil extrêmement fin dans une balle de tennis ! »

B. Alberts,  
*Biologie moléculaire de la cellule*,  
4<sup>e</sup> 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 mettre 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).

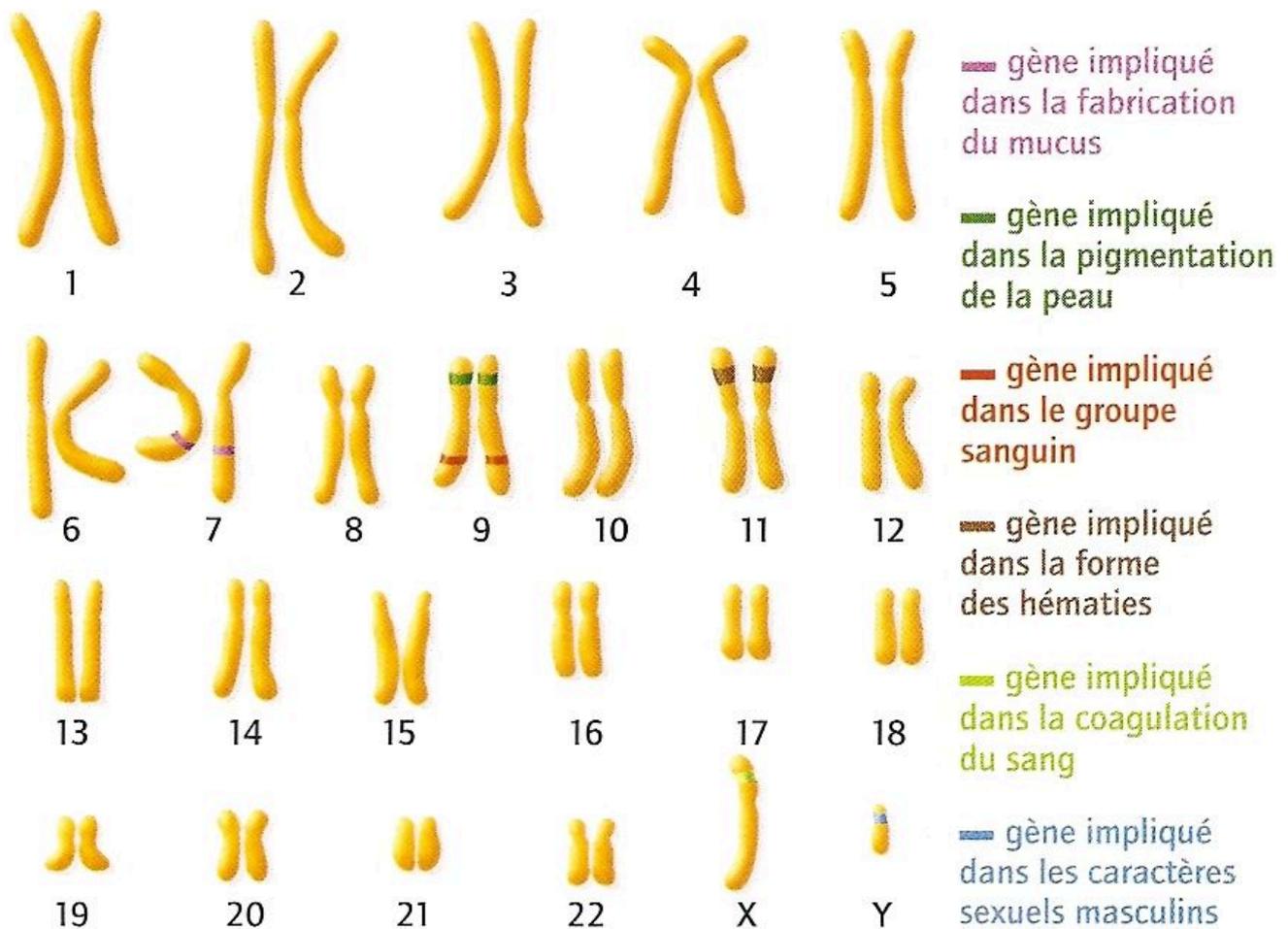
**Problème** : Comment expliquer qu'un caryotype XX ne détermine pas une femme mais un homme ?

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...*

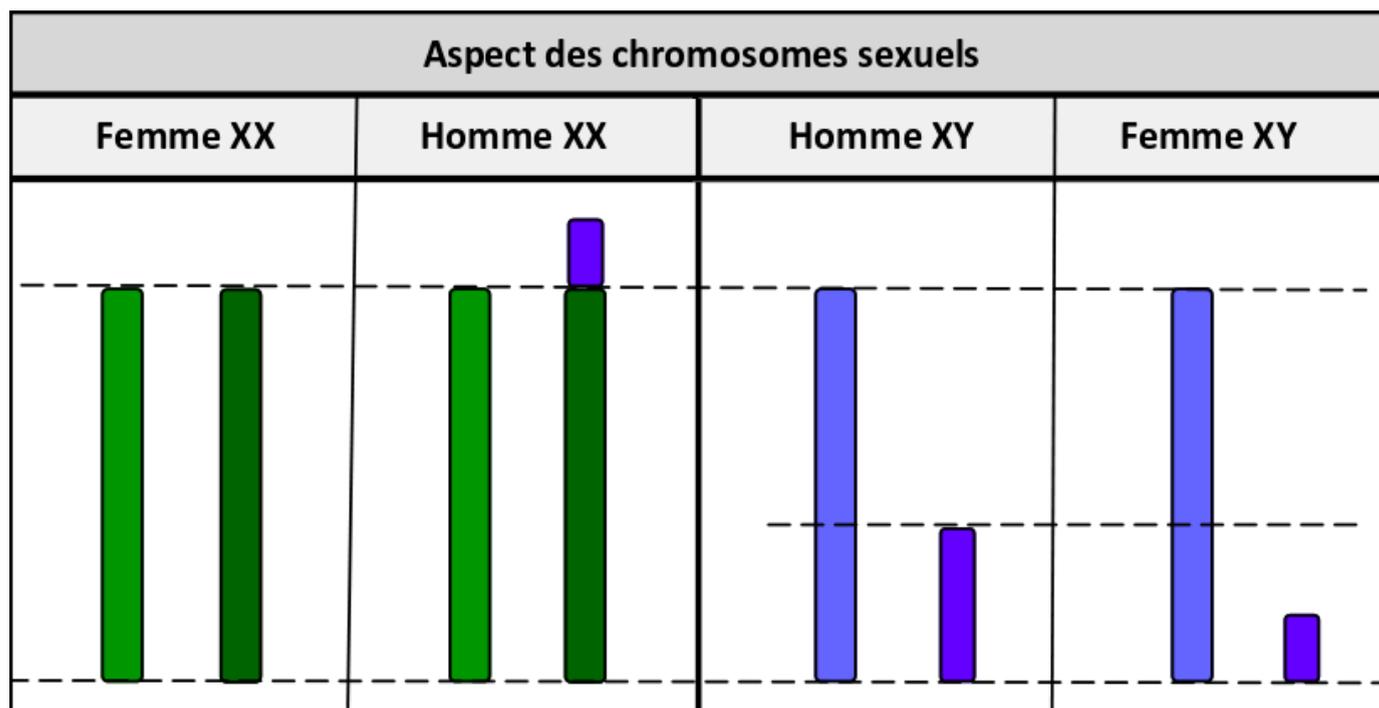
Document 1 : Le gène, unité de l'hérédité

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).



Quelques gènes sur des chromosomes humains

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



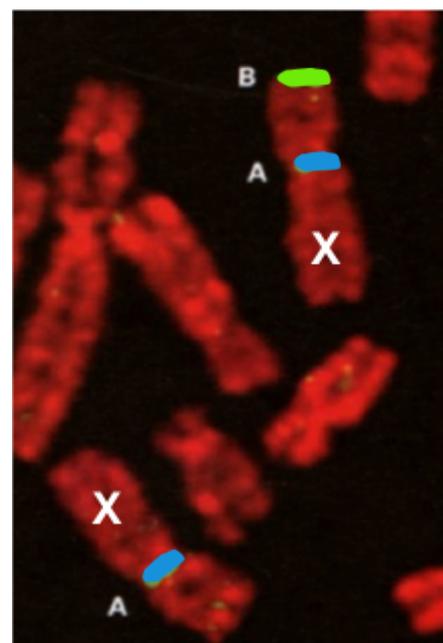
Tout comme il existe des hommes dont les chromosomes sexuels sont XX, il existe des femmes dont les chromosomes sexuels sont XY.

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.

## Fiche méthode sur l'extraction d'informations de plusieurs documents et leur mise en relation

### Étapes d'analyse des documents :

- Bien lire la consigne pour cibler ce qu'on doit chercher (trouver le verbe d'action et les mots-clés).
- Lire tous les documents (sans en oublier) et sélectionner les informations utiles pour répondre au problème en surlignant ou en entourant.
- Écrire sous forme d'une liste les informations sélectionnées au brouillon.

### Étapes de mise en relation et de rédaction :

- Regrouper les informations qui semblent avoir un lien entre elles par couleurs : le plan ou les parties de la réponse sont faites.
- Organiser le texte par partie (les informations par couleur) en faisant attention à l'expression écrite et en utilisant le vocabulaire scientifique précis.
- Rédiger la réponse avec des connecteurs logiques :
  - « J'/on observe/constate/remarque/vois(t) que... » = informations tirées des documents.
  - « Or, je/on sais(t) que... » = éléments des connaissances ou d'un autre document (cette étape n'est pas toujours nécessaire).
  - « Donc, j'/on en déduit(t) que... » = réponse à une partie de la question posée.
  - « Donc j'/on en conclus(t) que... » = réponse à la question posée sous forme d'une petite conclusion (phrase finale).

Remarque : Attention, chaque document ne répond peut-être qu'à une partie du problème, et toutes les informations présentées dans le document ne sont peut-être pas intéressantes pour répondre au problème.

Compétences	Extraire les informations pertinentes d'un ou plusieurs documents et les mettre en relation pour répondre à une question.	
Critères de réussite	<i>Intégralité et exactitude</i>	<i>Cohérence et conformité</i>
<u>Niveau 4</u> : Très bonne maîtrise	J'ai relevé toutes les informations nécessaires sans erreur de lecture.	J'ai mis en relation dans un ordre logique des informations utiles en rapport avec le problème avec des connecteurs logiques.
<u>Niveau 3</u> : Maîtrise satisfaisante	J'ai relevé quelques informations nécessaires <b>ET/OU</b> avec quelques erreurs de lecture.	J'ai mis en relation maladroitement (ordre peu logique) <b>ET/OU</b> pas assez de connecteurs logiques sont utilisés.
<u>Niveau 2</u> : Maîtrise fragile		
<u>Niveau 1</u> : Maîtrise insuffisante	J'ai relevé très peu d'informations avec trop d'erreurs de lecture.	Il n'y a aucune relation logique entre les informations et sans utiliser de connecteurs logiques.

### Aides à la résolution de la démarche : Niveau 1

- Comprendre les problèmes liés aux chromosomes X et Y.
- Comprendre la notion de gène.
- Comprendre le fonctionnement du gène SRY.
- Comprendre le lien entre le gène SRY et les problèmes des chromosomes X et Y.
- Mettre en lien toutes les informations pour comprendre le lien entre le gène SRY et les problèmes des chromosomes X et Y.

### Aides à la résolution de la démarche : Niveau 2

<b>Analyse et extraction des informations</b>	<b>Mise en relation des informations</b>
Qu'est-ce qu'un gène (doc 1) ?  Comment expliquer qu'il y ait des différences de taille des chromosomes X et Y (docs 2 et 3) ?  Comment fonctionne le gène SRY (doc 4) ?	Qu'il y a eu sur le l'un des X ?  Que deviendra alors l'individu s'il est XX ?