

Activité V6	Un garçon mystérieux
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 : Après étude du caryotype et de l'analyse de sang de la maman, le médecin rassure les parents. Leur futur bébé a très peu de risque de développer une anomalie. Cependant, il précise que le caryotype ne permet pas de détecter toutes les anomalies génétiques. Certaines concernent une très petite partie de l'ADN. Pour les comprendre, il faut étudier plus précisément les chromosomes. Il prend l'exemple d'un patient, un jeune garçon, qui possède le caryotype d'une femme (22 + XX).

Problème : Comment expliquer qu'un caryotype XX détermine un garçon ?

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).

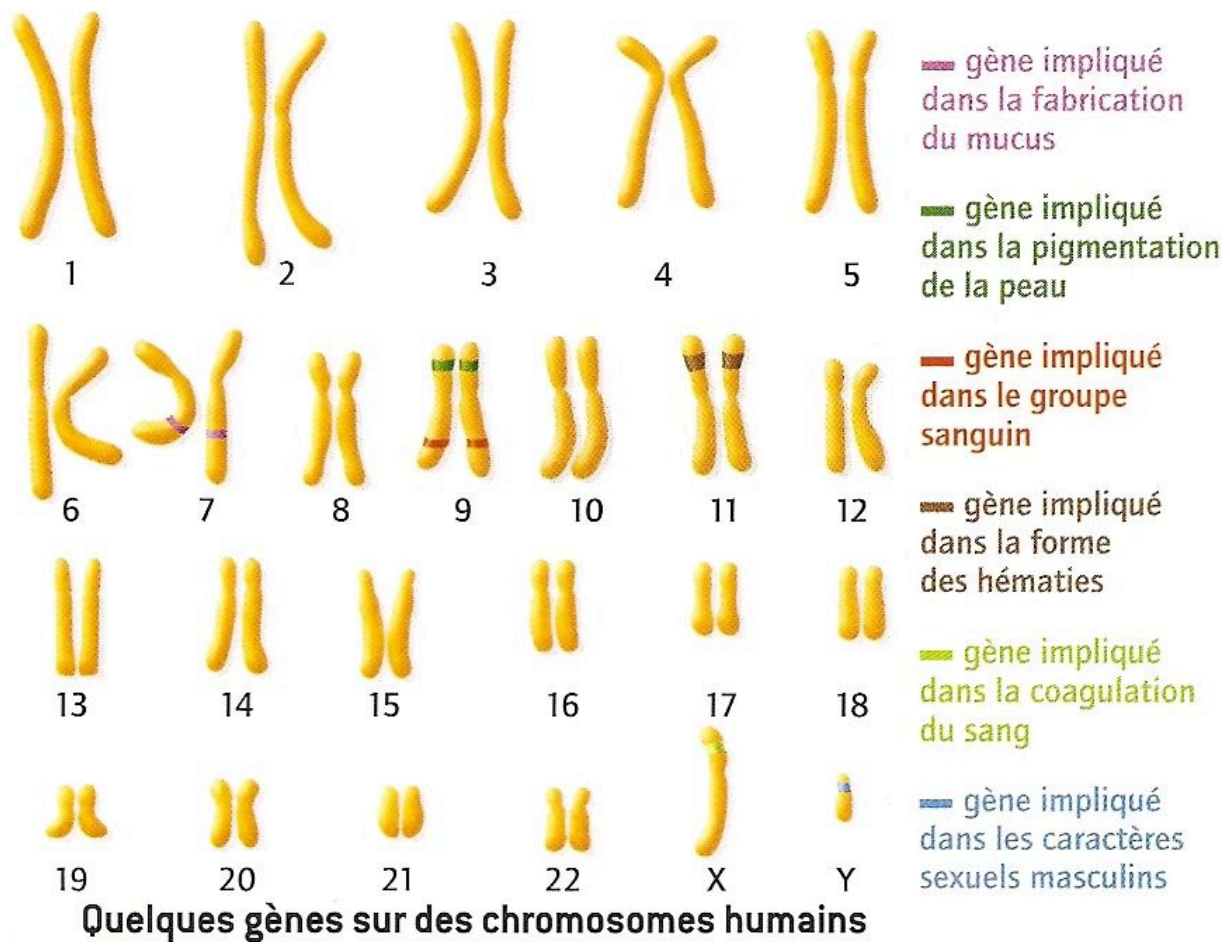
Un gène est une portion d'un chromosome qui détermine un caractère et qui existe sur chacun des chromosomes de la paire. Sur le chromosome Y, il y a un gène appelé gène SRY, qui permet de déterminer les caractéristiques d'un homme, donc de devenir un homme. Dans la portion du Y qui se trouve sur le X, 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 6 : 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).

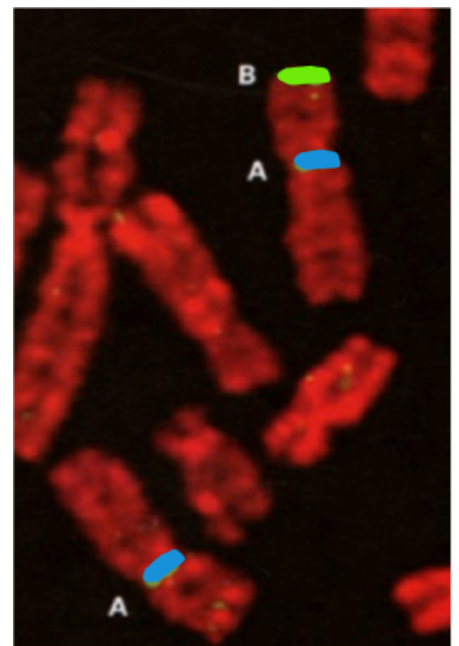


Document 2 : L'utilisation de marqueurs de l'ADN

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 3 : 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.