

Situation : Les brassages lors de la méiose, puis la fécondation, permettent de créer de nouveaux génotypes en créant de nouvelles combinaisons à partir des allèles parentaux préexistants. La méiose peut également produire de la diversité dans les génomes par d'autres modes notamment lorsque des anomalies s'y produisent.

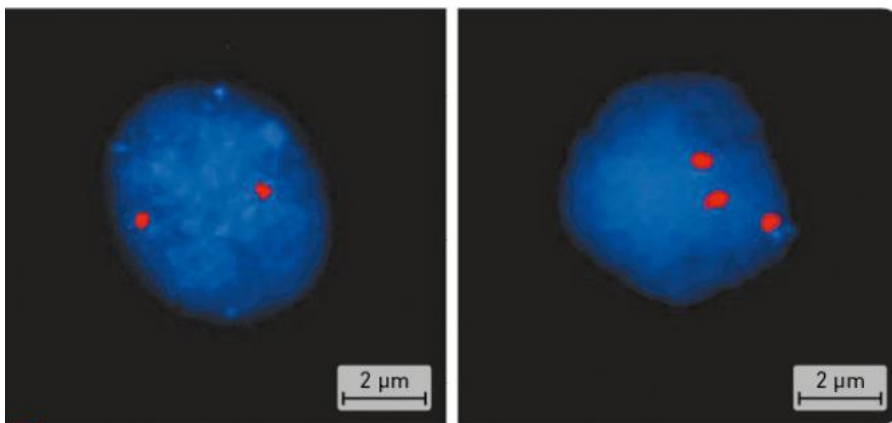
Le **syndrome de Klinefelter** est une **maladie d'origine génétique** qui n'affecte que les hommes. Il touche environ 1 homme sur 2500 et est souvent diagnostiqué à la puberté.

Les symptômes majeurs sont un retard pubertaire, un faible développement testiculaire, le développement de glandes mammaires et une fragilité osseuse. Le syndrome de Klinefelter porte le nom du médecin américain qui l'a découvert en 1942, Harry Klinefelter.

- 1- A partir de l'étude des documents 1 et 3, **proposez une explication génétique au phénotype du syndrome de Klinefelter**
- 2- Comment appelle-t-on ce type d'anomalie génétique ?
- 3- **Proposez un schéma de gamète** pouvant aboutir, par fécondation à un syndrome de Klinefelter
- 4- A partir du document 2 et de vos connaissances, **complétez les schémas des anomalies de méiose les plus fréquentes qui peuvent aboutir à des gamètes** provoquant un syndrome de Klinefelter.
- 5- Le syndrome de Turner est une autre maladie génétique qui ne touche que les femmes. Les femmes atteintes ont un caryotype de type $2n=44+X$. **Proposez une explication à ce syndrome**

Cellule d'individu sain

Cellule d'individu malade



1 Détection *in vivo* des chromosomes sexuels par la méthode FISH.

Technique de biologie moléculaire permettant de mettre en évidence certaines portions de l'ADN grâce à une sonde fluorescente.

	Chez le père	Chez la mère
Mauvaise disjonction de la paire de chromosomes sexuels en anaphase 1	5 %	70 %
Mauvaise disjonction des chromatides de la paire sexuelle en anaphase 2	5 %	20 %
Total	10 %	90 %

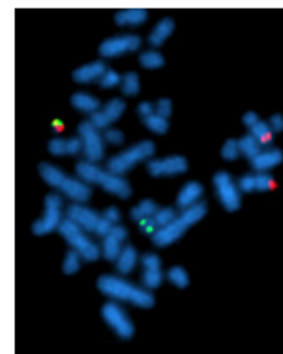
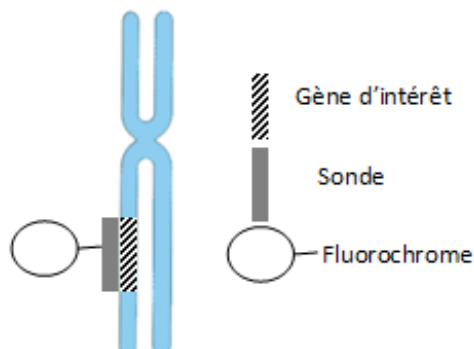
2 Pourcentages des origines de l'anomalie lors de la méiose.

DOCUMENT 3— Principe de L'hybridation in situ (technique FISH)

L'hybridation in situ (HIS) est une technique d'analyse en génétique qui consiste à localiser un gène précis sur les chromosomes. Pour cela, on utilise une sonde ADN, qui est une portion d'ADN complémentaire au gène à identifier. Cette sonde va pouvoir se lier au gène.

Cette sonde est également couplée à un fluorochrome, c'est-à-dire une molécule que l'on peut visualiser au microscope à fluorescence.

On réalise ensuite un caryotype sur lequel la sonde, donc le gène d'intérêt, et lui seul, va apparaître en fluorescence.



Exemple de résultat

