



Pas besoin d'imprimer cette feuille !

Madame A s'inquiète car elle est en couple depuis plusieurs années mais elle ne tombe pas enceinte. Son compagnon ayant déjà eu un fils, elle décide de consulter un gynécologue.



A l'aide des documents et de vos observations, **indiquer** l'origine des problèmes de fertilité rencontrés par Mme A.

Votre réponse devra présenter l'ensemble des caractéristiques génétiques de la patiente et leurs conséquences.

Document 1 : caryotype d'hommes et de femmes fertiles

Une observation au microscope permet de voir l'ensemble des chromosomes contenus dans le noyau d'une cellule. Les chromosomes sont comptés et classés en fonction de leur taille et de leur forme.

Caryotypes d'hommes								Caryotypes de femmes							
1	2	3	4	5	6	7	8	1	2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15	16	9	10	11	12	13	14	15	16
17	18	19	20	21	22	X Y		17	18	19	20	21	22	X X	
1	2	3	4	5	6	7	8	1	2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15	16	9	10	11	12	13	14	15	16
17	18	19	20	21	22	X Y		17	18	19	20	21	22	X X	
1	2	3	4	5	6	7	8	1	2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15	16	9	10	11	12	13	14	15	16
17	18	19	20	21	22	X Y		17	18	19	20	21	22	X X	

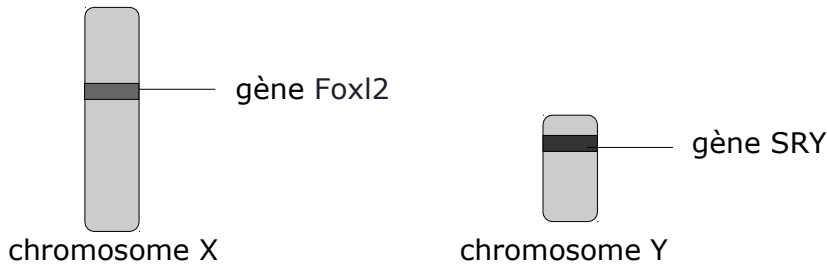
Document 2 : les gènes des chromosomes sexuels

Pendant le développement embryonnaire, le fœtus a des gonades indifférenciées c'est-à-dire qu'elles peuvent devenir soit des testicules soit des ovaires. Vers le 2ème mois de la grossesse, certains gènes des chromosomes sexuels orientent la différenciation des gonades :

- le gène SRY provoque leur masculinisation avec la formation notamment des testicules et des conduits les reliant au pénis, les canaux déférents.
- le gène Foxl2 féminise les organes génitaux avec la formation des ovaires, des trompes et de l'utérus.

Une activité trop faible d'un gène peut bloquer la formation d'une partie des organes génitaux. Un gène totalement inactif provoque l'absence des gonades.

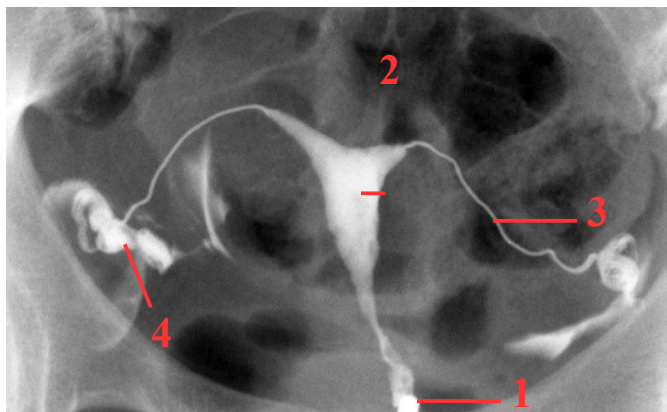
Schéma indiquant la répartition des gènes sur les chromosomes sexuels :



Document 3 : résultat des examens médicaux de la patiente

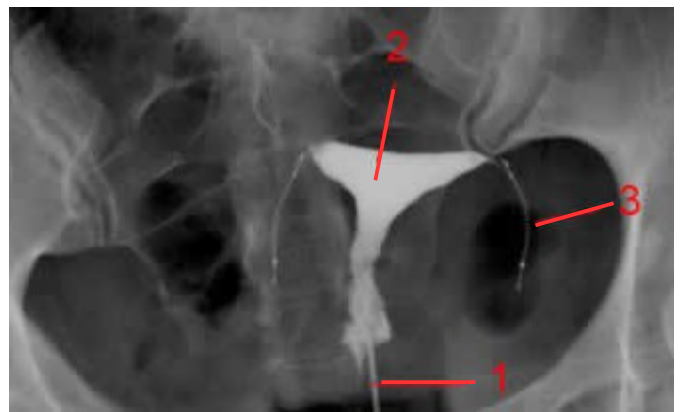
- L'entretien avec la patiente révèle qu'elle souffre d'aménorrhée : elle n'a jamais eu de règles.
- La patiente réalise une hystérogrophie. On lui injecte un produit dans le vagin et le produit se répand dans l'ensemble de l'appareil reproducteur. Une radiographie permet de voir le produit en blanc et de contrôler la présence et l'état de l'utérus, des trompes et des ovaires.

hystérogrophie d'une femme saine :



1 – sonde injectant le produit 2 – utérus

hystérogrophie de la patiente :



3 – trompe 4 – ovaire

- Une analyse génétique de la patiente a été réalisée :

analyse chromosomique (caryotype)



analyse génétique

Le gène Foxl2 de la patiente est identique à celle d'une femme saine.

Vous pouvez comparer avec Anagène le gène SRY : la séquence d'ADN et la protéine produite.

La séquence Y est celle d'un homme fertile et la séquence X est celle de la patiente.