

SVT – T SP	Les accidents génétiques de la méiose	Durée 1h30
Activité C2-5		TP guidé

Objectifs de connaissance	Anomalies de la méiose
Objectifs de méthode	Schématiser les mécanismes expliquant certaines anomalies chromosomiques après méiose et fécondation.

Mise en situation et objectifs

Nous avons détaillé le fonctionnement normal de la méiose qui permet de créer diverses combinaisons d'allèles dans les gamètes. **On souhaite à présent montrer que des accidents peuvent survenir lors de la méiose, avec des conséquences considérables au le plan des individus mais aussi sur le plan plus général de l'évolution du monde vivant.**

Production attendue

Textes

Schémas de méiose/fécondation complétés

	Critères de réussite	Barème
<p><i>Étape 1</i> À partir de la ressource 1, identifiez l'anomalie chromosomique à l'origine du syndrome de Down.</p>	<p>Anomalie identifiée et déduite de la comparaison des caryotypes Rédaction claire et correcte</p>	/2
<p><i>Étape 2</i> À partir de la ressource 2, complétez la fiche-réponse pour montrer comment une méiose anormale peut aboutir à la naissance d'un enfant atteint du syndrome de Down</p>	<p>Respect des consignes Répartition correcte des chromosomes de la paire témoin Répartition des chromosomes de la paire « anormale » aboutissant au caryotype anormal du syndrome de Down</p>	/4
<p><i>Étape 3</i> À partir de la ressource 3, complétez la fiche-réponse pour montrer comment une méiose anormale peut aboutir à la naissance d'un enfant atteint du syndrome de Turner (monosomie X)</p>	<p>Respect des consignes Répartition correcte des chromosomes de la paire témoin Répartition des chromosomes de la paire « anormale » aboutissant au caryotype anormal du syndrome de Turner</p>	/2
<p><i>Étape 4</i> À partir de la ressource 4 (1 et 2), expliquez pourquoi on peut penser que l'apparition des moustiques résistants aux insecticides organophosphorés résulte d'accidents de la méiose</p>	<p>Identification des causes de la résistance Mise en relation avec les connaissances sur le déroulement de la méiose</p>	/2
<p><i>Étape 5 (pour les plus rapides)</i> À partir de la ressource 4 (doc. 3) expliquez le mode d'action des insecticides organophosphorés. Sachant que les estérases codées par les gènes est2 et est3 sont produites dans le tube digestif des moustiques, expliquez leur efficacité pour rendre l'insecte résistant.</p>	<p>Effet sur la transmission du message nerveux identifié Rôle des estérases dans le tube digestif identifié et mis en relation avec l'effet des insecticides Rédaction claire et correcte</p>	+1

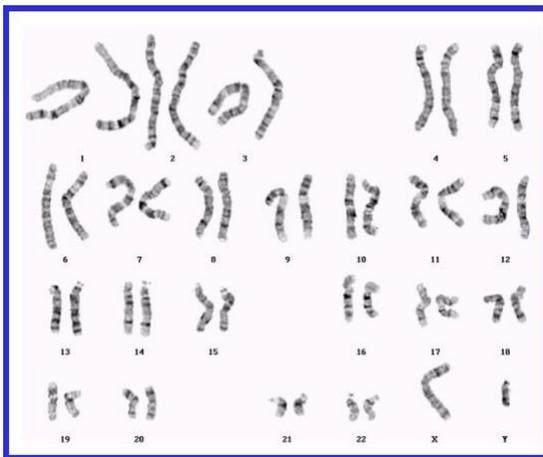
Ressource 1

En 1866, John Langdon Down, médecin britannique (1828 - 1896) publie la description d'un ensemble de signes particulier (syndrome) observé chez une série de patients : yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large que la moyenne, sensibilité particulière à diverses maladies (infections, maladies ORL), malformations cardiaques fréquentes, déficience mentale plus ou moins importante.

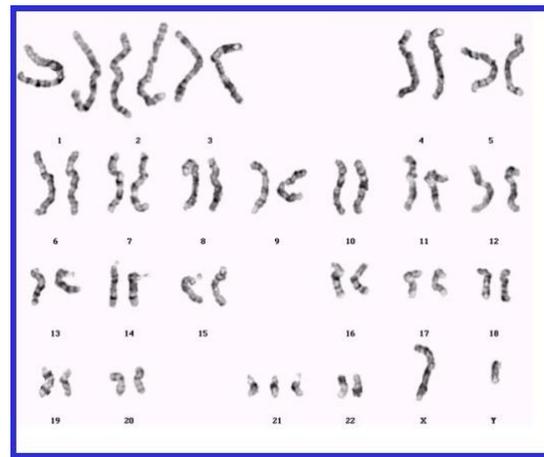
Il faut attendre 1958 pour que le médecin Français Jérôme Lejeune (1926-1994) identifie la cause de ce syndrome en étudiant les caryotypes des personnes « atteintes ».



John Langdon Down



Caryotype d'un individu de sexe masculin normal



Caryotype d'un individu de sexe masculin atteint du syndrome de Down

Ressource 2

Chez les sujets atteints du syndrome de Down, l'anomalie chromosomique est présente dans toutes les cellules : elle a donc été apportée par l'un des gamètes parentaux qui est par conséquent le résultat d'une méiose anormale. L'anomalie de la méiose concerne seulement la paire de chromosome mise en cause dans le syndrome de Down et peut avoir lieu selon les cas lors de la première ou de la deuxième division méiotique.

Origine du syndrome de Down (sur 167 cas étudiés)			
Maternelle		Paternelle	
Division I réductionnelle	Division II équationnelle	Division I réductionnelle	Division II équationnelle
61,7%	15,3%	11,8%	11,2%

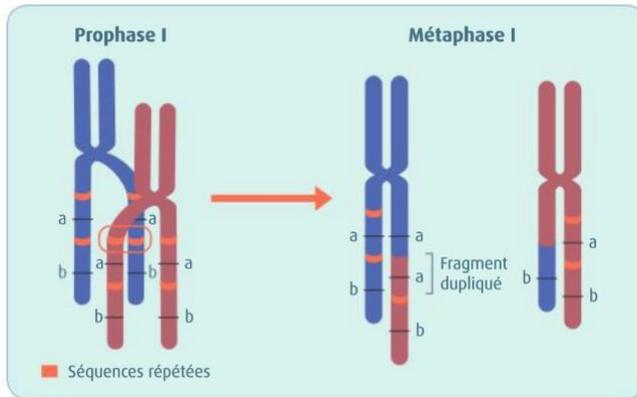
Ressource 3 (manuel p.52)

Particularité chromosomique	Prévalence en France à la naissance	Phénotype
Trisomie 21	1/500	Retard mental, visage rond, petit nez, yeux bridés, troubles cognitifs, petite taille, stérilité.
Trisomie X	1/1 000	Grande taille, difficultés d'apprentissage et parfois de langage, fertilité.
Trisomie XXY	1/1 200	Testicules atrophiés, pas de production de spermatozoïdes (stérilité), pilosité peu développée.
Trisomie XYY	1/1 000	Grande taille, difficultés d'apprentissage et parfois de langage, fertilité.
Monosomie X	1/5 000	Petite taille, ovaires non fonctionnels (stérilité), absence de règles, non développement des seins et de la pilosité.

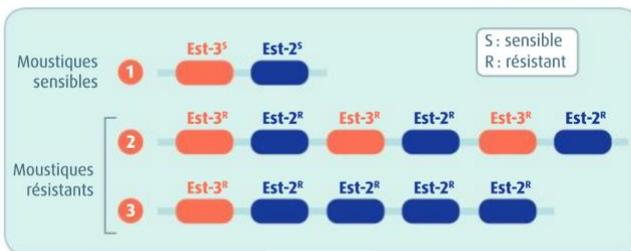
3 Diversité de certaines particularités chromosomiques viables.

En dehors de ces cas, les trisomies 13 et 18 ne sont viables que quelques mois alors que toute autre particularité chromosomique est létale.

Ressource 4

**1 Duplication génique et crossing-over inégal.**

Au cours de la prophase I de la méiose, les chromosomes homologues s'apparient sur des régions semblables. Or il existe des régions constituées des mêmes séquences répétées de nucléotides à différents endroits au sein des chromosomes. Cela peut entraîner un appariement anormal et donc un échange inégal de fragments de chromosomes : on parle de crossing-over inégal. Une partie de l'ADN de l'un des deux chromosomes homologues est transférée sur l'autre, entraînant potentiellement une perte de gènes sur un chromosome et une duplication de gènes sur l'autre.

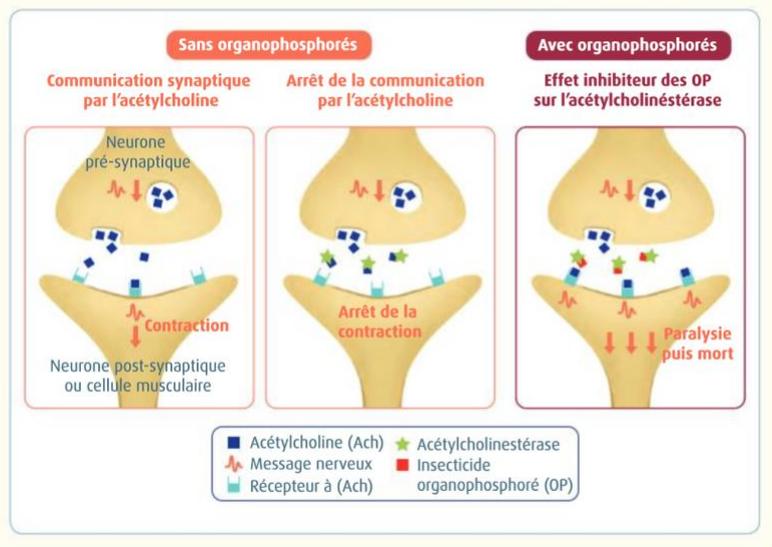
**2 La résistance aux insecticides organophosphorés chez *Culex Pipiens*.**

Dès le début des années 1970, sont apparues des populations de moustiques résistants aux insecticides organophosphorés. Une analyse génétique de différentes populations de moustiques a été effectuée. Chez ces insectes, il existe deux gènes *Est-2* et *Est-3* qui comportent chacun un allèle dit sensible et un allèle dit résistant ; ce dernier est dominant par rapport à l'allèle sensible. L'allèle résistant code une enzyme qui accélère l'élimination des organophosphorés.



Depuis fin des années 1960, la population de moustiques *Culex Pipiens* dans le sud de

la France est contrôlée par l'épandage d'insecticides organophosphorés sur les grandes étendues d'eau favorables au développement des larves (voir p. 78). Ces insecticides perturbent le fonctionnement normal des synapses impliquées dans la communication des messages nerveux moteurs aux muscles (voir chapitre 15). Ils empêchent l'acétylcholinestérase de détruire le neurotransmetteur (l'acétylcholine) une fois son action effectuée. Cela induit une prolongation anormale des messages nerveux. L'animal est paralysé puis meurt.

**3 L'action des insecticides organophosphorés.**

Aides envisagées

Étape 1	Rappel de la formule chromosomique de l'espèce humaine
Étape 2	Schéma du devenir de la paire témoin -Idée : partir « à l'envers » depuis la cellule-œuf
Étape 3	-
Étape 4	Recherche des particularités des chromosomes de l'insecte / lors de la méiose
Étape 5	Explication du fonctionnement de la synapse