

CBSV TSTL	Thème 4 : Les systèmes vivants contiennent, échangent et utilisent de l'information génétique
Cours/TD	Partie 5 : La reproduction sexuée permet la rencontre de deux informations génétiques

I. Cellules haploïdes et diploïdes

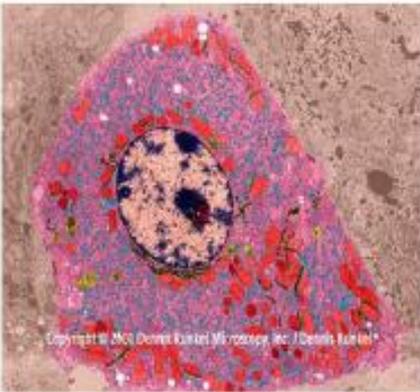
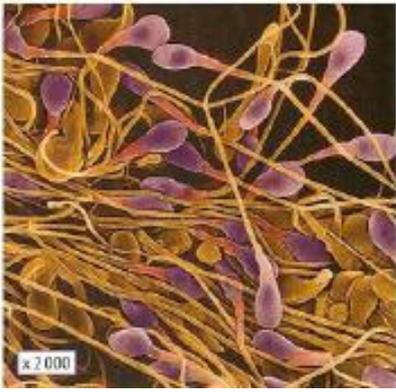
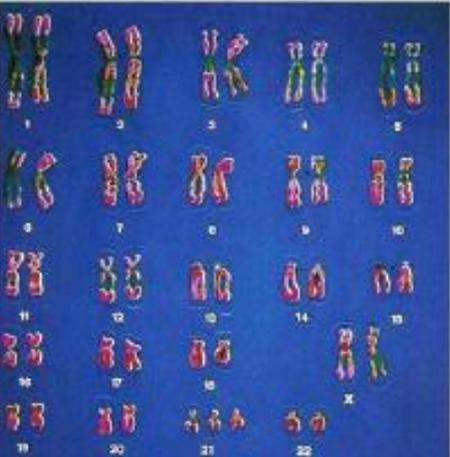
1/ Compléter le tableau en vous aidant du **document 1**.

	Nombre de chromosomes / cellule	Chromosomes sexuels présents	Cellule diploïde ou haploïde
Cellules de foie	$2n = 46$	XX => sexe féminin	diploïde
Spermatozoïde	$n = 23$	Y	haploïde
Ovocyte	$n = 23$	X	haploïde

2/ Quel est le nombre de chromosomes dans les cellules somatiques (toutes les cellules sauf les cellules sexuelles) ? $2n = 46$

3/ Quel est le nombre de chromosomes dans les cellules sexuelles ? n chromosomes = 23

Document 1 : Comparaison du caryotype de cellules somatiques et de cellules germinales

		
Cellule du foie et son caryotype	Spermatozoïde humain au microscope (MEB)	Ovocyte humain dans une trompe de l'utérus (MEB)
		

II. la méiose

II.1 Mise en évidence de l'importance de la méiose

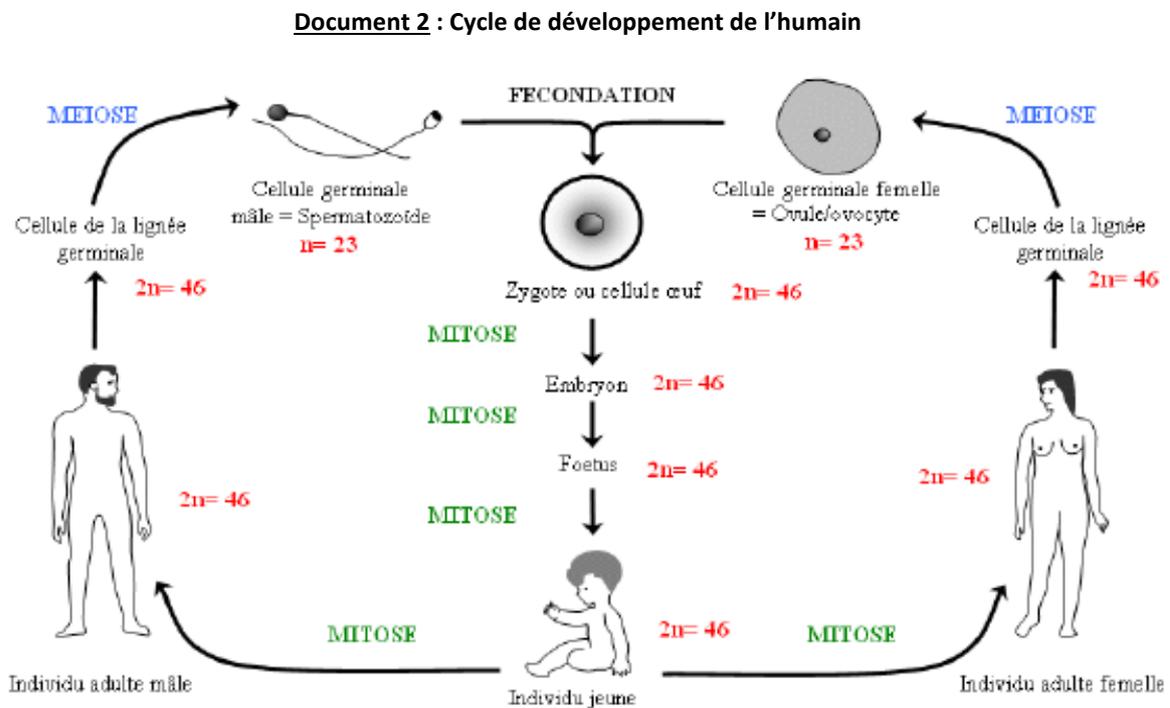
Au cours du cycle de développement des individus diploïdes, la production de nouveaux individus nécessite la création de gamètes haploïdes. La **méiose** est le mécanisme qui permet la formation des gamètes et donc le passage d'un état diploïde à l'état haploïde. (**Document 2**)

1/ Quelles cellules subissent la méiose ? Les cellules de la lignée germinale mâles et femelles.

2/ Quelle cellule obtient-on à l'issue de la méiose chez l'homme et chez la femme ? Spermatozoïde et ovocyte

3/ Que se passe-t-il au cours de la méiose quant au nombre de chromosomes dans la cellule ? Quel est l'intérêt de ce mécanisme ?

Réduction par 2 du nombre de chromosomes dans les gamètes. Ces gamètes fusionneront lors de la **fécondation** pour donner un nouvel individu diploïde.



II.2 Les différentes étapes de la méiose

La méiose est schématisée sur le **document 3**.

1/ De combien de divisions successives est constituée la méiose ? Comment nomme-t-on les différentes étapes de chaque division ? 2 divisions successives

1^{ère} division: prophase I, Métaphase I, Anaphase I, Télaphase I

2^{ème} division: prophase II, Métaphase II, Anaphase II, Télaphase II

2/ Quelle est la particularité de la prophase I par rapport à une prophase de mitose ?

Lors de la prophase I les chromosomes homologues s'apparient pour former des **tétrades** de 4 chromatides. Cela ne se produit pas au cours d'une prophase de mitose.

3/ Quelle est la particularité de la métaphase I par rapport à la métaphase II ?

Métaphase I : les chromosomes se placent de **part et d'autre** de la plaque équatoriale.

Métaphase II : les chromosomes alignent leur centromère **sur** la plaque équatoriale.

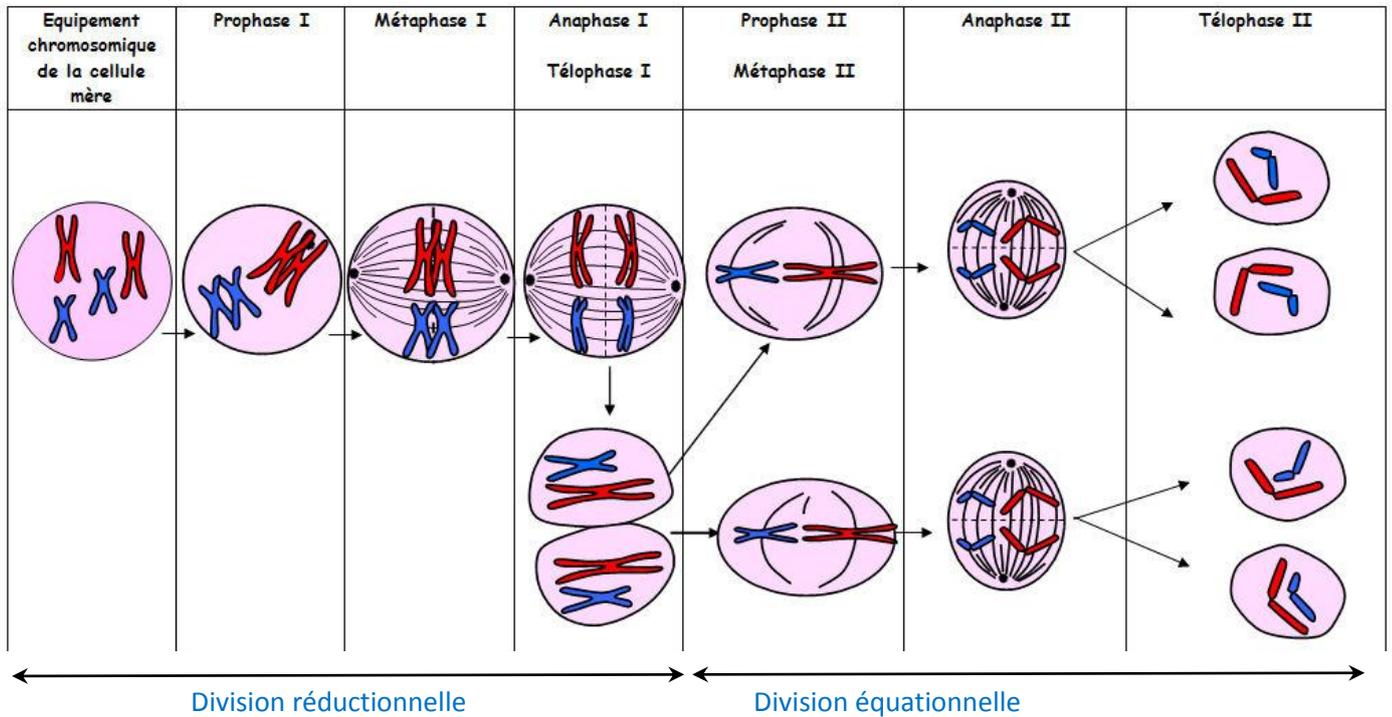
4/ Quel est le contenu chromosomique des cellules à l'issue de la 1^{ère} division ?

A l'issue de la 1^{ère} division, les cellules possèdent **n chromosomes à 2 chromatides**.

5/ Quel est le contenu chromosomique des cellules à l'issue de la 2^{ème} division ?

A l'issue de la 2^{ème} division, les cellules possèdent **n chromosomes à 1 chromatide**.

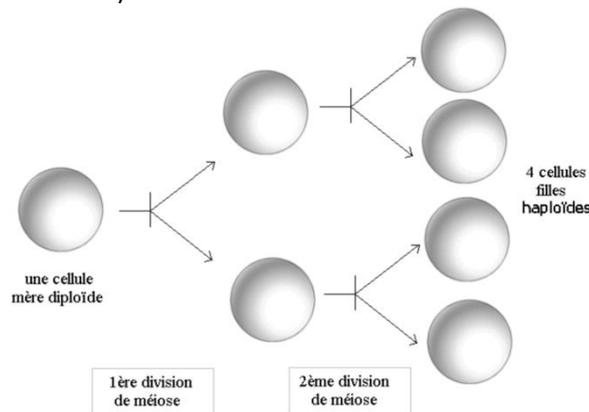
Document 3 : Schéma bilan des étapes de la méiose pour une cellule à $2n = 4$



Bilan : La méiose est une succession de 2 divisions à l'issue desquelles une cellule **diploïde** (à $2n$ chromosomes) donne 4 **cellules haploïdes** (à n chromosomes).

Le passage de $2n$ chromosomes à n chromosomes a lieu au cours de la 1^{ère} division de méiose : **division réductionnelle (annoter schéma)** (Division par 2 du nombre de **chromosomes**)

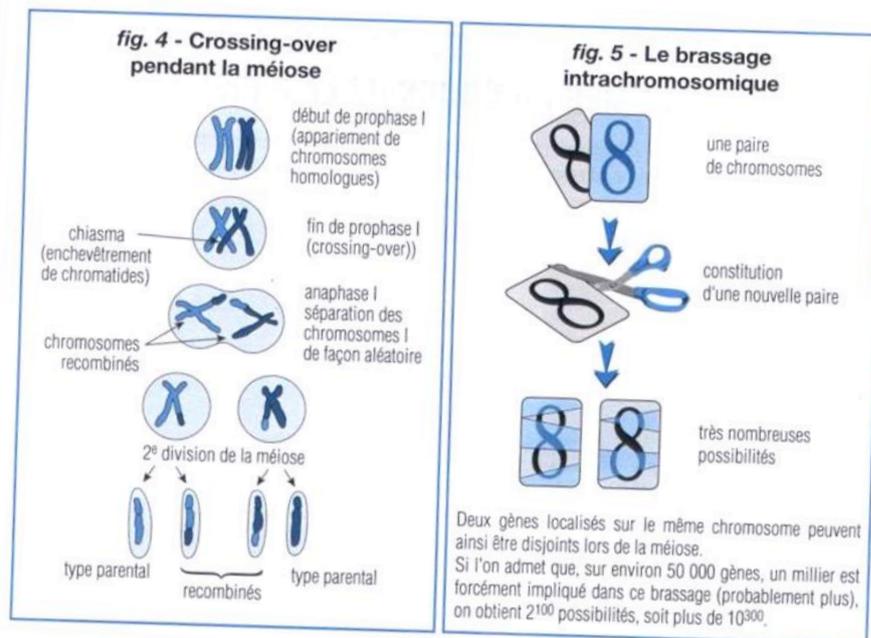
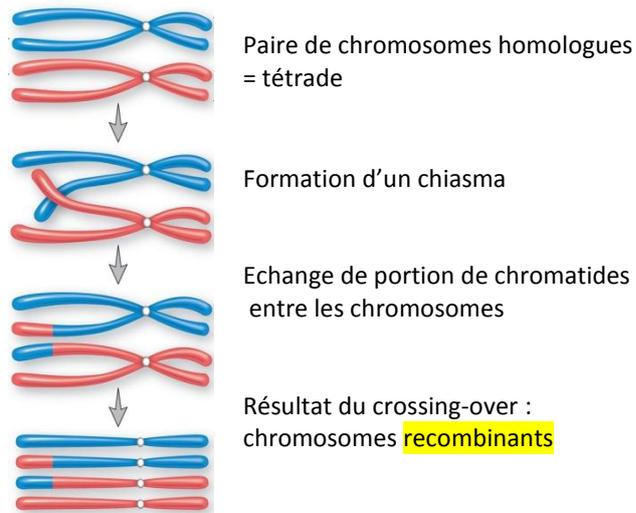
La 2^{ème} division concerne 2 cellules à n chromosomes à 2 chromatides. Elle est identique à une mitose, mais porte sur n chromosomes uniquement : **division équationnelle** (Division par 2 du nombre de **chromatides**)



II.3 Crossing-over et brassage intrachromosomique

Les crossing-over se produisent lors de la prophase I de méiose. Le **document 4** illustre ce mécanisme.

Document 4 : Crossing-over lors de la prophase I de méiose



1/ Qu'est-ce qu'un crossing-over ?

C'est un **enjambement** qui permet des échanges de fragments de chromosome entre **chromosomes homologues**.

2/ A quel moment de la méiose peuvent se dérouler les crossing-over ? Pourquoi ?

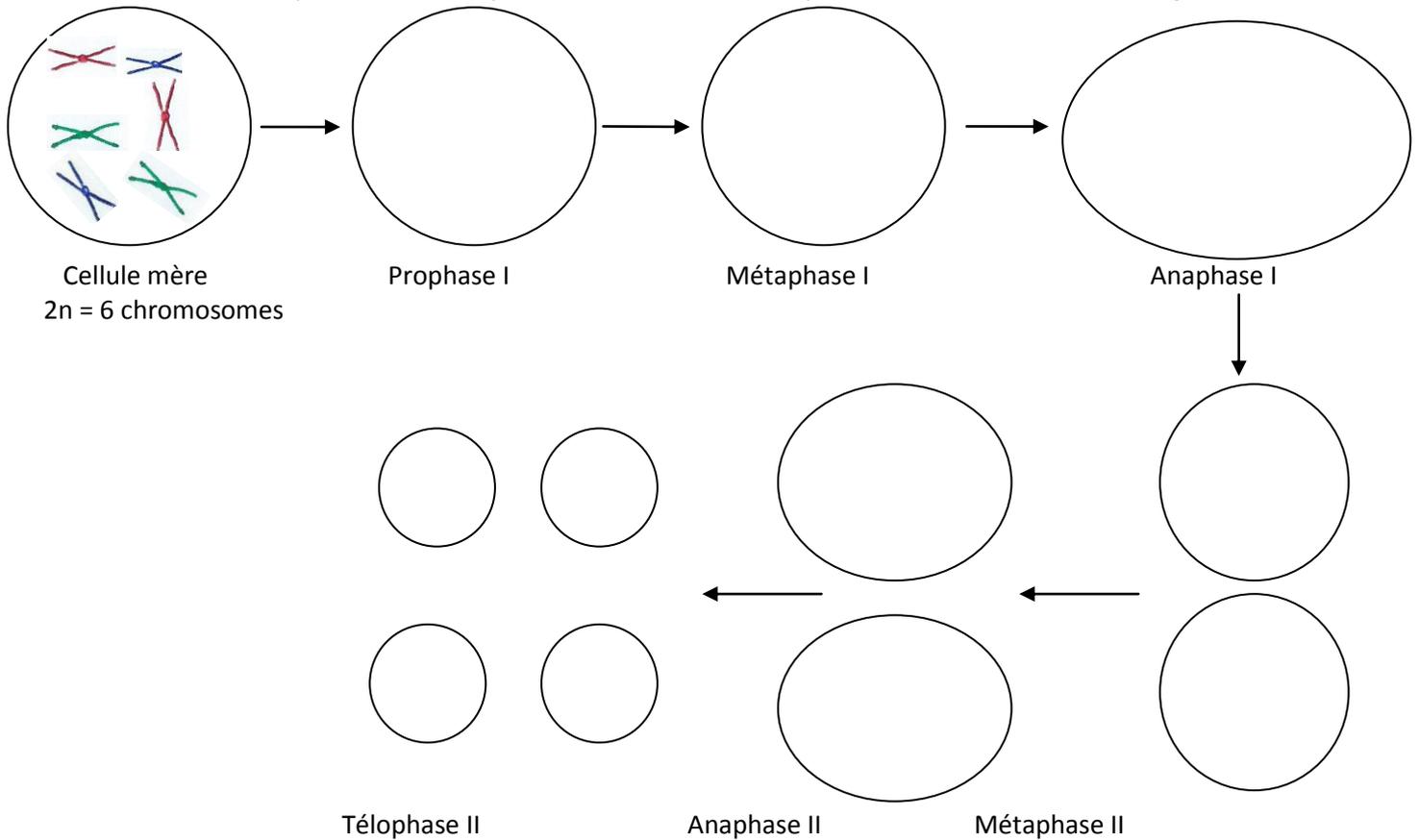
Durant la **prophase I** de méiose, lorsque les chromosomes homologues sont appariés.

3/ Pourquoi qualifie-t-on ce brassage d'intrachromosomique ? Qu'est-ce qui est échangé entre les chromosomes ?

Brassage intrachromosomique car les modifications concernent « **l'intérieur** » des chromosomes.

Il y a échange de fragment de chromatides donc **d'allèles**.

4/ Schématiser les étapes de la méiose pour une cellule initiale à 3 paires de chromosomes homologues.



Animation méiose 2n = 4
Ou diaporama 2n = 6

II.4 La méiose et le brassage interchromosomique

1/ D'après le **Document 3**, compléter le texte suivant :

La séparation des chromosomes homologues en 1^{ère} division de méiose est à l'origine d'un brassage de l'information génétique. En effet, les chromosomes homologues se placent de façon de façon **aléatoire** de part et d'autre de la **plaque équatoriale** lors de la **métaphase I**.

=> un chromosome d'origine maternelle migre vers un pôle, et le chromosome d'origine paternelle migre vers le pôle opposé.

Au cours de la 2^{ème} division de méiose, les chromatides recombinés se répartissent de façon aléatoire dans les gamètes. Ceci conduit à une **ségrégation des allèles**.

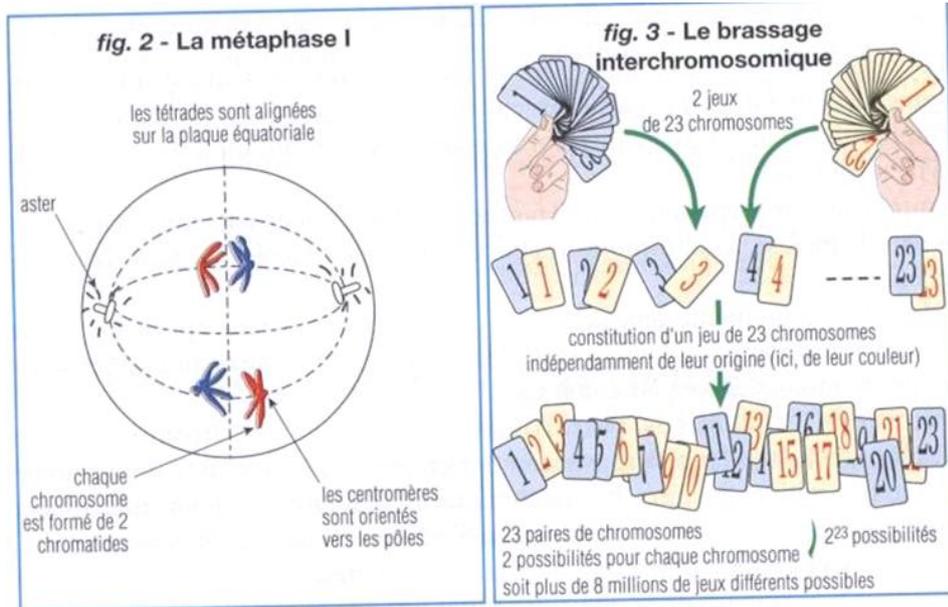
2/ Pourquoi qualifie-t-on ce brassage d'interchromosomique ?

Brassage interchromosomique car l'intérieur des chromosomes n'est pas modifié. Le brassage s'effectue entre les chromosomes.

3/ Pour une cellule à 2n = 4, combien de combinaisons possibles le brassage interchromosomique permet-il ?

Il permet d'obtenir $2^2 = 4$ combinaisons possibles

Document 5 : Le brassage interchromosomique



II.5 Intérêt du brassage chromosomique

Document 6

Chaque cellule qui s'engage dans la méiose dispose de 22 paires d'autosomes et d'une paire de chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme. Lors de la première division de la méiose, ces chromosomes sexuels se séparent. En fin de méiose, chaque gamète haploïde produit par l'homme contient un chromosome X ou un chromosome Y, ce qui va déterminer le sexe du fœtus s'il

y a fécondation. La femme va produire des gamètes qui contiendront tous un chromosome X. La méiose détermine donc, durant la spermatogenèse, la séparation des chromosomes sexuels qui va définir le sexe du fœtus. La variabilité qui résulte de ces brassages génétiques constitue un puissant facteur d'évolution chez les êtres vivants. Elle garantit la diversité des individus de l'espèce humaine.

1/ A l'aide du **document 6** compléter le tableau :

	Homme	Femme
Nombre de chromosomes / cellule s'engageant dans la méiose	46	46
Nature des gonosomes dans les cellules s'engageant dans la méiose	XY	XX
Nom des gamètes	Spermatozoïde	Ovocyte
Nature des gonosomes dans les gamètes (en fin de méiose)	X ou Y	X

2/ Quel gamète détermine le sexe de l'individu ?

Le spermatozoïde car il apporte soit : le chromosome X => fille (XX)

Le chromosome Y => garçon (XY)

L'ovocyte apportant toujours un chromosome X.

3/ De quel parent provient le chromosome X d'une jeune fille ?

Chaque chromosome X provient de chacun des parents.

Conclusion : La méiose conduit, dans les gonades, à l'élaboration des gamètes :

- Ovocyte dans les ovaires
- Spermatozoïdes dans les testicules

III. La gamétogénèse

- ❖ Gamétogénèse : ensemble des étapes qui conduit à la fabrication des gamètes
- ❖ Spermatogénèse : formation des gamètes mâles = les spermatozoïdes

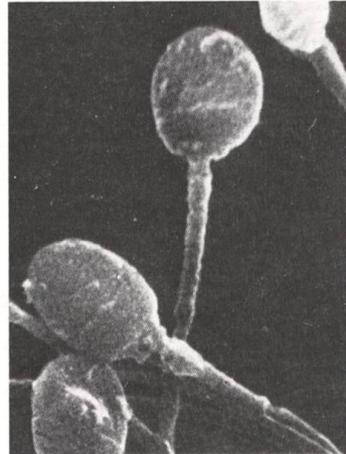
Localisation ? Dans les testicules, dans la paroi des tubes séminifères

Document 7



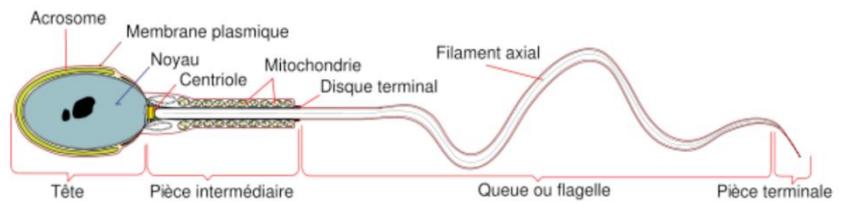
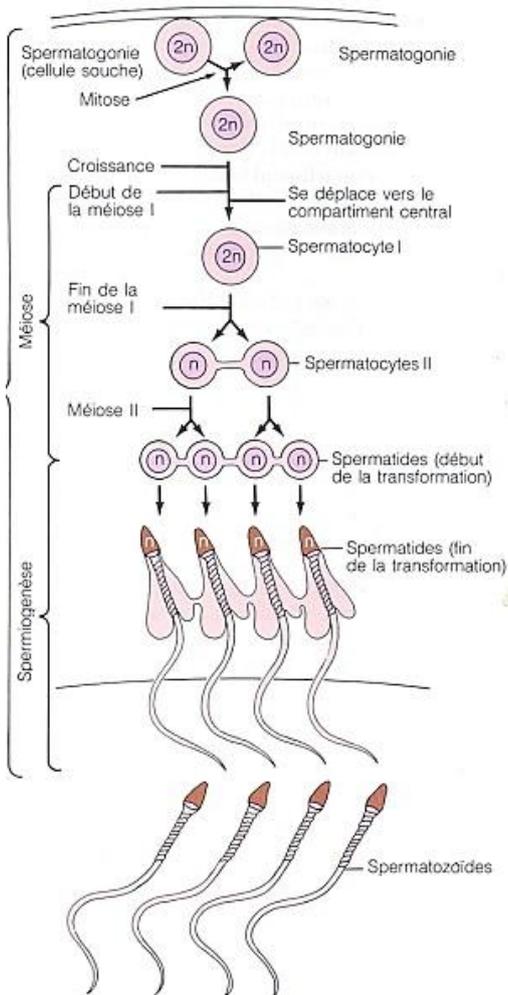
Observation de sperme

au microscope photonique



Spermatozoïdes observés

au microscope électronique



Structure d'un spermatozoïde

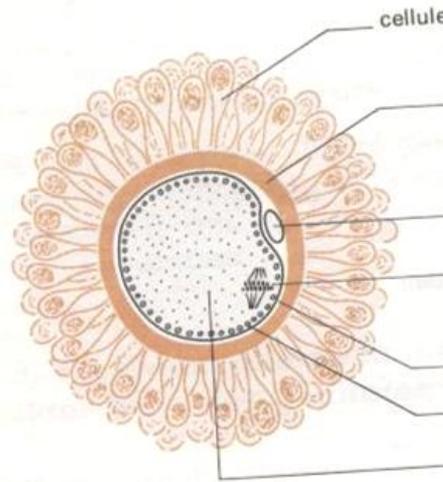
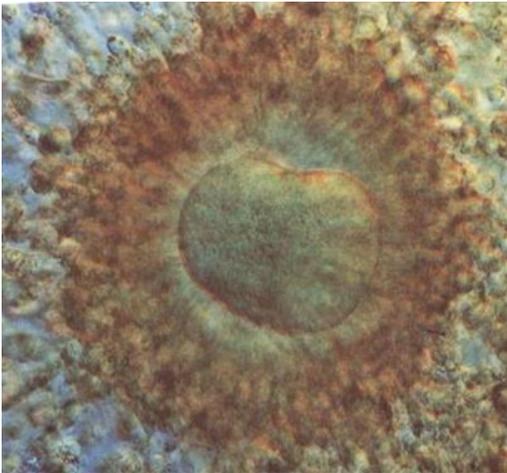
❖ Ovogénèse : formation des gamètes femelles = les ovocytes

Localisation ? Dans les ovaires, au niveau des follicules ovariens (rappel : doc 9 5 chap 3.2)

Où est libéré l'ovocyte ? Dans la trompe utérine

A quelle fréquence est libéré l'ovocyte ? 1/cycle soit 1/28jour

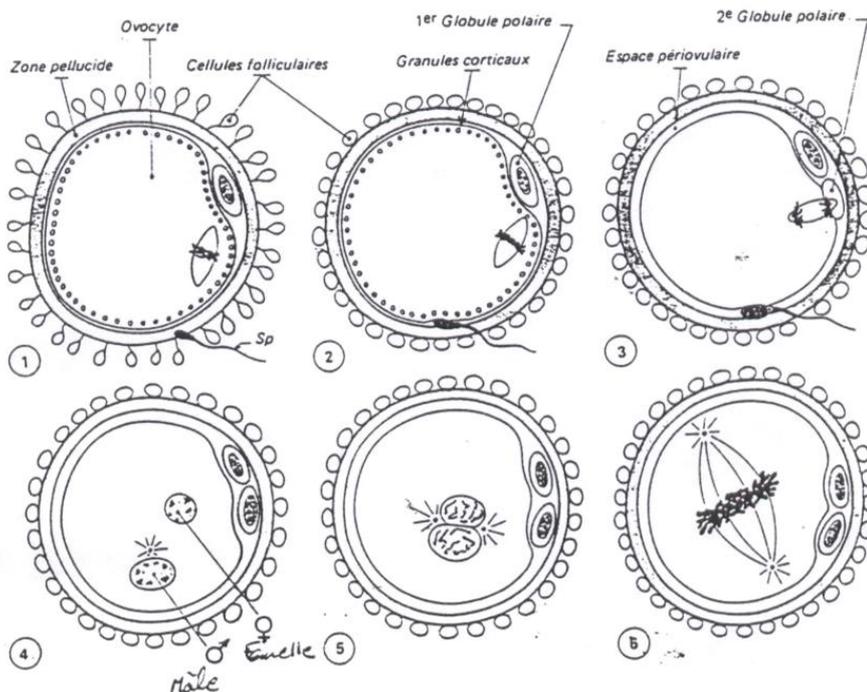
Document 8 : un ovocyte



IV. La fécondation

La fécondation est la fusion d'un gamète mâle (le spermatozoïde) et d'un gamète femelle (l'ovocyte). Cette fusion donne naissance à une cellule œuf (ou zygote) à l'origine d'un nouvel organisme.

Document 9 : Les étapes de la fécondation



- ② Il y a fusion de la membrane plasmique du spermatozoïde avec la membrane plasmique de l'ovocyte.
- ③ La fusion provoque un réveil physiologique de l'ovocyte bloqué en métaphase II. La méiose reprend, avec apparition du deuxième globule polaire. L'ovocyte devient un ovotide puis un ovule.

Le cytoplasme se rétracte, l'espace péri-ovulaire devient plus important.

Les granules corticaux se fondent avec la membrane et ils déversent leur contenu dans l'espace péri-ovulaire, ce qui évitera une polyspermie (fécondation par plusieurs spermatozoïdes).

- ④ Gonflement des noyaux du spermatozoïde et de l'ovotide. Ils deviennent des PRONUCLEUS mâle et femelle.

Duplication de l'ADN des chromosomes dans chaque pronucléus. Formation de l'aster (qui servira pour la première mitose).

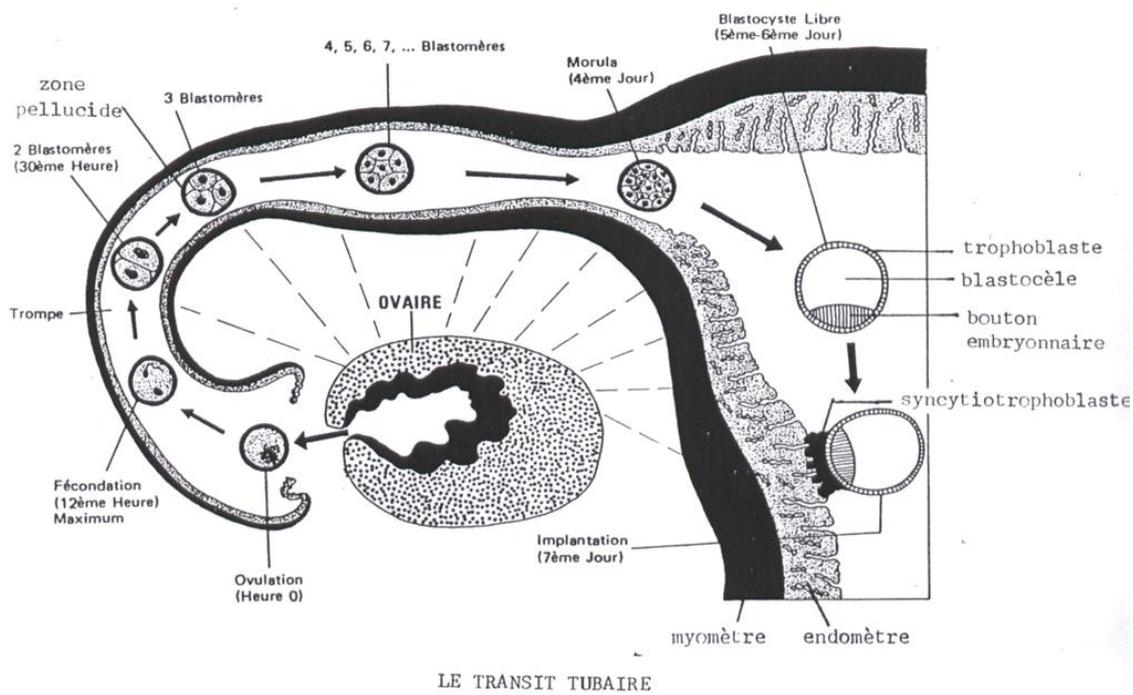
- ⑤ Les deux pronucléus fusionnent = **CARYOGAMIE** (mise en commun des chromosomes parentaux).

C'est à partir de cette étape que l'on parle de cellule **œuf = ZYGOTE** : cellule diploïde à 2 n chromosomes.

Les deux asters sont maintenant présents et la première mitose peut commencer.

- ⑥ Métaphase de la première division mitotique. Conservation d'une cellule diploïde à 2 n chromosome.

Document 10 : De l'ovulation à la nidation



1/ Où a lieu la fécondation ?

Dans le 1er tiers de la trompe utérine.

2/ Combien de chromosomes possède la cellule œuf ? Pourquoi ?

2n chromosomes : car résulte de la fusion du noyau mâle et du noyau femelle.

3/ Comment évolue la cellule œuf 30h et 4 jours après l'ovulation ?

La cellule œuf migre dans la trompe tout en se divisant : en 2 cellules puis 4,8,16 ...

On obtient alors un embryon qui se présente comme une masse cellulaire : stade **MORULA** (16 à 32 cellules)

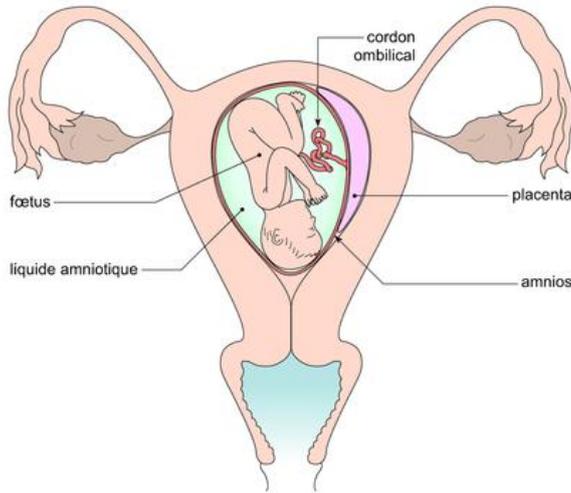
4/ Quelle modification observe-t-on au stade 4.5-5 jours ?

La couche cellule externe se décolle, on obtient alors le stade **BLASTOCYTE**.

5/ Qu'est-ce que la nidation (entre 5.5 et 6 jours)

Nidation : la fixation du **BLASTOCYTE** dans la muqueuse utérine. La muqueuse va se refermer sur lui en 10 jours. La nidation sera terminée après 2 semaines.

Document 11 : La gestation



Les cellules périphériques du blastocyste seront à l'origine du **placenta** permettra les échanges entre la mère et le fœtus. Le placenta sécrète de l'**HCG** (hormone chorionique gonadotrophique) qui passe dans le sang et dans les urines de la mère. L'HCG est mis en évidence dans les urines par les tests de grossesse.

V. Origines génétiques de certaines pathologies

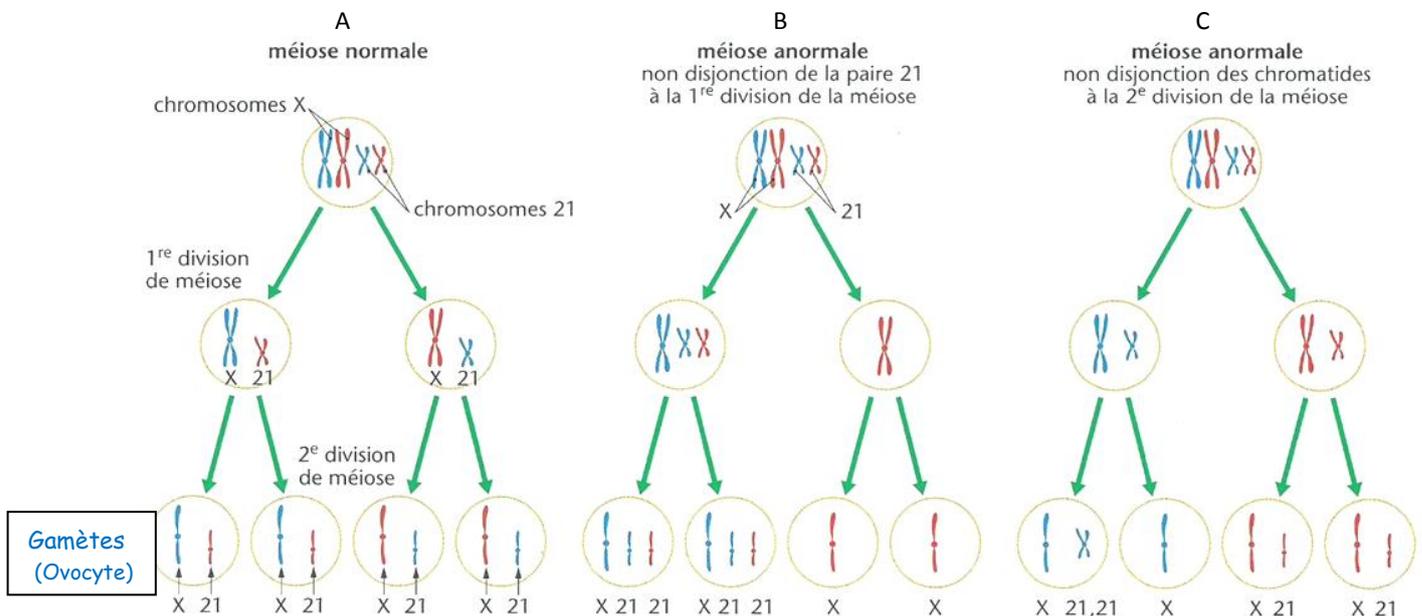
V.1 Origine chromosomique

Un certain nombre d'anomalies peuvent se produire durant la méiose et conduire à la formation de gamètes génétiquement anormaux.

V.1.1 Anomalie chromosomique de nombre

La non-disjonction des chromosomes au cours de la méiose, lors de la 1^{ère} ou de la 2^{ème} division, provoque une anomalie du nombre de chromosomes. (**Document 12**)

Document 12 : Non-disjonction des chromosomes au cours de la méiose



1/ Cas 1 : Quels chromosomes sont considérés sur ce schéma ? Quel le sexe de l'individu ?

Autosomes de la paire 21

Gonosomes ou chromosomes sexuels XX => fille

2/ Cas B :

Quelle anomalie observe-t-on au niveau de la méiose ?

1^{ère} division de méiose : non-disjonction des chromosomes de la paire 21.

Conséquence sur les gamètes de l'individu ?

Gamètes (Ovocyte) : 1^{er} cas : (1 cas/2) 2 chromosomes de la paire 21 au lieu de 1 (chromosomes à 1 chromatide).

2^{ème} cas : (1 cas/2) 0 chromosomes de la paire 21

Après la fécondation quel sera le nombre de chromosomes dans la cellule œuf en considérant que la méiose s'est déroulée normalement chez l'autre parent ?

1^{er} cas : La mère apporte 2 chromosomes de la paire 21 } 3 chromosomes de la paire 21 (au lieu de 2)
Le père apporte 1 chromosome de la paire 21 } => trisomie 21

Total : 47 chromosomes => 1 chromosome en excès = TRISOMIE

2^{ème} cas : La mère apporte 0 chromosomes de la paire 21 } 1 chromosomes de la paire 21 (au lieu de 2)
Le père apporte 1 chromosome de la paire 21 } => Monosomie 21

Total : 45 chromosomes => 1 chromosome manquant = MONOSOMIE

3/ Cas C :

Quelle anomalie observe-t-on au niveau de la méiose ?

2^{ème} division de méiose : non-disjonction du chromosome de la paire 21.

Conséquence sur les gamètes de l'individu ?

Gamètes (Ovocyte) : 1^{er} cas : (1 cas sur 4) 1 chromosome de la paire 21 à 2 chromatides

2^{ème} cas (1 cas /4) 0 chromosomes de la paire 21

Après la fécondation quel sera le nombre de chromosomes dans la cellule œuf en considérant que la méiose s'est déroulée normalement chez l'autre parent ?

1^{er} cas : La mère apporte 2 chromatides de la paire 21 } 3 chromatides de la paire 21 (au lieu de 2)
Le père apporte 1 chromatide de la paire 21 } => trisomie 21

Total : 47 chromosomes => 1 chromosome en excès = TRISOMIE

2^{ème} cas : La mère apporte 0 chromosomes de la paire 21 } 1 chromosomes de la paire 21 (au lieu de 2)
Le père apporte 1 chromosome de la paire 21 } => Monosomie 21

Total : 45 chromosomes => 1 chromosome manquant = MONOSOMIE

Les trisomies et les monosomies portant sur les chromosomes sexuels sont relativement fréquentes :

- Syndrome de Turner XO
- Syndrome de Klinefelter XXY, XYY

Ces syndromes sont tout à fait viables à partir du moment où un chromosome X est présent, et certains comme XXX ou XYY donnent des individus normaux.

Les monosomie portant sur les autosomes sont létales, ainsi que la plupart des trisomies, à l'exception de la trisomie 21.

V.1.2 Anomalie chromosomique de morphologie

Des mutations de chromosomes peuvent porter sur des fragments de chromosomes.

Elles résultent de cassures des chromosomes durant la méiose. Le fragment cassé peut être :

- Perdu par un chromosome : **délétion**
- Ajouté sur un autre chromosome : **translocation**
- Recollé à l'envers sur le même chromosome : **inversion**

V.2 Origine allélique

Une maladie génétique peut être due à un allèle anormal. (partie 4.2 : le phénotype d'un individu est lié à l'expression de son génotype)

Une mutation touche un seul gène. L'expression du gène donne une protéine anormale à l'origine de la maladie.

VI. La procréation médicalement assistée (PMA)

La procréation peut être assistée à différents stades de la reproduction sexuée.

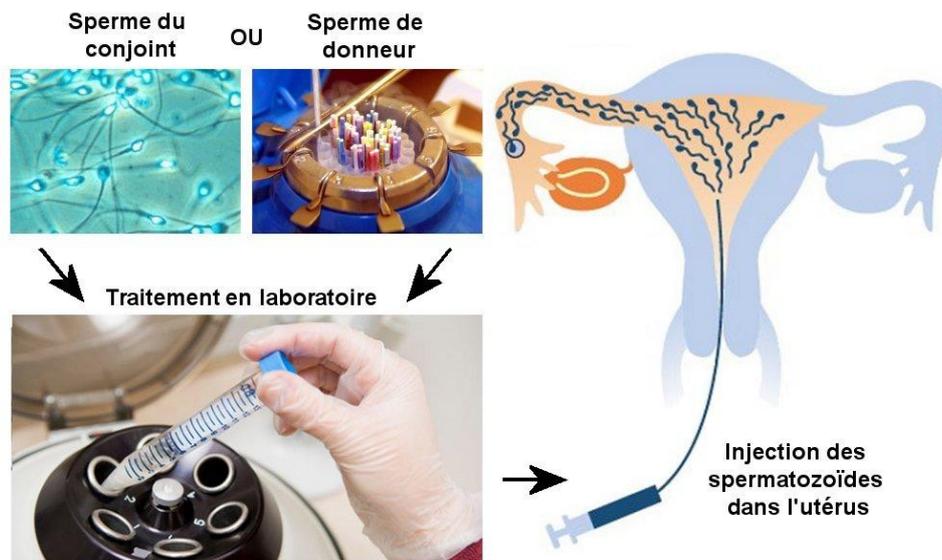
Le but de ces différentes techniques est d'obtenir une grossesse chez des couples stériles.

L'infertilité concerne plus d'un couple sur 10. Ses causes sont multiples :

- féminine (35 % des cas) : **absence d'ovulation**,
obstruction des trompes ...
- masculine (20 % des cas) : **spermatozoïdes en nombre insuffisant**
spermatozoïdes anormaux (diminution de leur mobilité...)
- inexplicé (10 à 20 % des couples).

Les 2 principales méthodes utilisées sont l'insémination artificielle et la fécondation in vitro.

VI.1 L'insémination artificielle



Cette technique simple permet de pallier certaines stérilités en déposant des spermatozoïdes dans la cavité utérine. Elle n'est utilisée que si l'appareil génital de la femme ne présente pas d'anomalie.

L'insémination artificielle s'effectue soit avec le sperme du conjoint (IAC), soit avec celui d'un donneur anonyme (IAD).

VI.1.1 Le don de sperme

Ce don, anonyme et bénévole, s'effectue dans un **C**entre d'**E**tude et de **C**onservation du **S**perme (CECOS), qualifié de « banque de sperme ».

Le donneur, marié, père de famille et âgé de 25 à 45 ans, doit subir différents examens afin d'éliminer tout risque de transmission d'un germe pathogène (virus de l'hépatite, du sida ...) ou d'une anomalie chromosomique. Le

sperme est recueilli et conditionné dans de fins tubes de plastiques, les paillettes, puis référencé et congelé dans le l'azote liquide à -195°C .

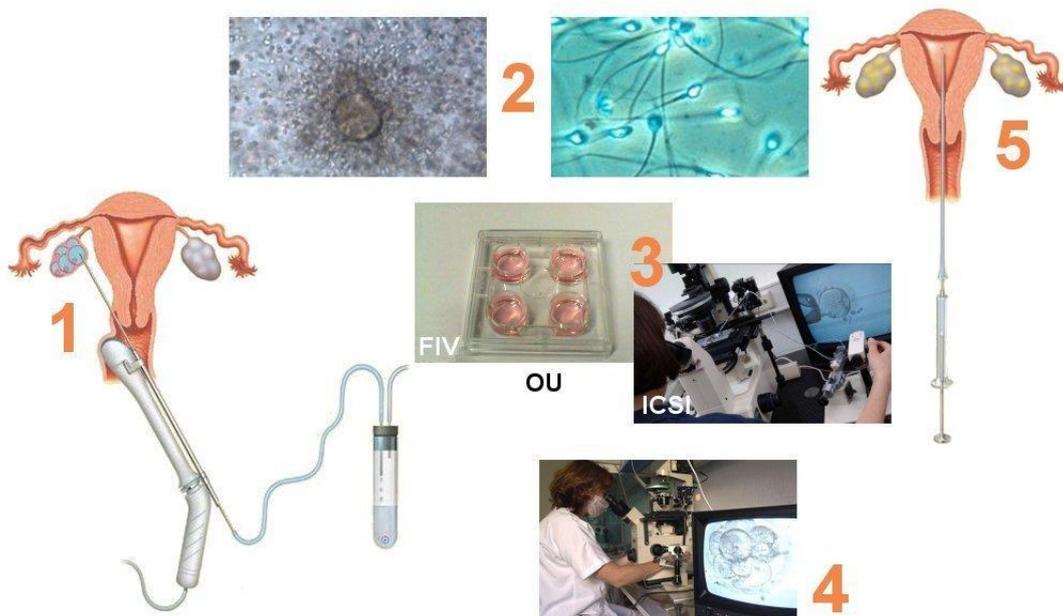
Les caractères du donneur (couleur de la peau, taille, groupe sanguin ...) sont repérés mais constituent des éléments confidentiels qui ne sortent jamais du fichier. La femme ne doit pas connaître l'identité du géniteur.

VI.1.2 La technique d'insémination

La paillette est décongelée à température ambiante quelques minutes avant l'insémination et le sperme est alors déposé, à l'aide d'un cathéter, près du col de l'utérus, ou directement dans la cavité utérine.

Le sperme est choisi de façon à éviter d'apporter un caractère absent chez le couple. L'intervention s'effectue au moment du cycle le plus propice à la fécondation. A raison d'un essai par cycle, le taux de réussite est d'environ 60% dans les six mois qui suivent la première insémination. Il augmente si l'ovulation est stimulée par des injections hormonales, mais dans ce cas le risque de grossesse multiple est majoré.

VI.2 La fécondation in vitro et transfert d'embryon : FIVETE



Le plus souvent, la FIVETTE s'adresse aux femmes stériles par obstruction des trompes. Mais elle concerne aussi les stérilités immunologiques (destruction des spermatozoïdes dans l'organisme féminin par des cellules phagocytaires) ou les stérilités masculines (diminution anormale du nombre de spermatozoïdes dans le sperme), (diminution de la mobilité des spermatozoïdes).

1- Aspiration des ovocytes sous contrôle échographique, par voie vaginale le plus souvent, et après stimulation ovarienne. Celle-ci assure la croissance de plusieurs follicules ovariens simultanément.

2- préparation des ovocytes (une dizaine prélevée) et des spermatozoïdes.

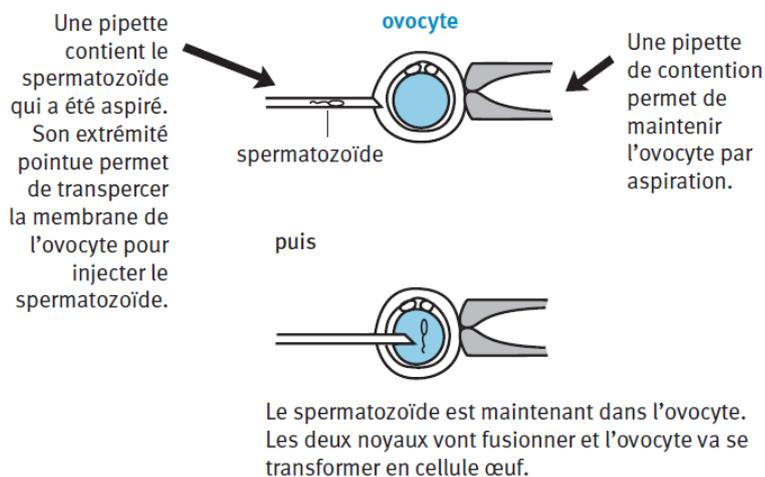
3- Fécondation dans une boîte de FIV, ou injection intracytoplasmique de spermatozoïdes (ICSI = Intra-Cytoplasmic Sperm Injection).

ICSI : Sous observation microscopique, un spermatozoïde est directement transféré dans un ovocyte.

4- Examen des embryons.

5- Transfert de 2 ou 3 embryons dans l'utérus, les autres sont conservés dans l'azote liquide en vue d'une tentative ultérieure.

Méthode	Principe de la technique	Taux de réussite
I.A. (Insémination Artificielle)	Dépôt de sperme du conjoint (IAC) ou d'un donneur anonyme (IAD) dans le vagin	9,8 %
FIVETE	Technique décrite p. 257	18 %
GIFT (Gametes Intrafallopian Transfer)	Recueil des gamètes comme pour une FIV puis transfert de ces gamètes dans la trompe de Fallope	22 %
ZIFT (Zygote Intrafallopian Transfer)	Transfert dans la trompe de Fallope de l'œuf fécondé 24 heures après une FIV	
SUZI (Subzonal Insemination)	Variante de la FIV : plusieurs spermatozoïdes sont placés sous l'enveloppe pellucide de l'ovocyte (risque de polyspermie)	De bons résultats dans certaines équipes
ICSI (Intracytoplasmic Sperm Injection)	Autre variante de FIV : injection d'un seul spermatozoïde dans l'ovocyte (pour éviter la polyspermie)	



VI.3 Les limites la PMA

Exemples 1 : en Inde

Le 28 novembre 2008, grâce notamment à la FIVETE, Rajo Devi a donné naissance en Inde à son premier enfant à l'âge de 70 ans. Cette naissance pose un **problème éthique**.

En 2010 le gouvernement indien a proposé de légaliser la gestation pour autrui rémunérée.

La loi française :

Si la PMA a radicalement transformé la prise en charge de l'infertilité, ses enjeux sont lourds, ce qui rend nécessaire un encadrement réglementaire. Il peut cependant y avoir contradiction entre les convictions des individus et les règles fixées par la société. Cela entraîne que des pratiques, interdites en France, ne le sont pas dans de pays voisins.

=> Le développement de ces techniques pose de nombreux **problèmes éthiques**.

En France, les médecins n'agissent qu'avec l'accord des parents et dans le cadre légal (loi du 7 juillet 2011). De plus, un **Comité consultatif national d'éthique** (CCNE) est chargé de « *donner des avis sur les problèmes éthiques et les questions de société soulevées par les progrès de la connaissance dans les domaines de la biologie, de la médecine et de la santé* ».

Le CCNE est composé de scientifiques, de médecins, de philosophes, de juristes, de théologiens de toutes confessions, et de journalistes