



## CORRIGES EXERCICES TYPE 2.1 « ANOMALIES CHROMOSOMIQUES »

### Syndrome de Klinefelter

#### Saisie des données et mise en relation:

- on note la présence de 3 chromosomes sexuels XXY au lieu de XX ou XY
- or, ce syndrome touche les garçons qui possèdent un Y : c'est donc un chromosome sexuel X qui est surnuméraire
- donc, soit il y a eu fécondation entre un ovocyte possédant XX et un spermatozoïde possédant Y, soit il y a eu fécondation entre un ovocyte possédant X et un spermatozoïde possédant XY (une seule des 2 solutions suffit)
- dans les 2 cas, cela s'explique par une non disjonction des chromosomes sexuels en anaphase I de méiose soit chez la mère (cas 1) soit chez le père (cas 2) (pour le premier cas, non disjonction des chromatides en anaphase II acceptée)
- schémas de méiose (prophase I, métaphase I, anaphase I, télophase I, anaphase II, télophase II)
- schéma de la fécondation permettant d'obtenir le caryotype considéré

### Famille multigénique des opsines

On cherche à montrer que le document permet de valider le modèle de l'histoire évolutive d'une famille de gènes codant pour les opsines.

Le document présente quelques caractéristiques de cette famille de gènes chez l'Homme :

- ▶ Il existe **3 gènes** : B, V et R codant pour des protéines : les opsines (*doc a*). Leur fonction est similaire : elles absorbent une partie du spectre lumineux. Le doc a nous renseigne sur la **localisation** de ces gènes :
- ▶ Le gène B est situé sur le chromosome 7 alors que les gènes R et V sont sur un autre chromosome, le X.

On peut penser que ces 3 gènes constituent une même famille donc qu'ils sont issus d'un **gène ancestral unique**. **Deux duplications** ont alors été nécessaires pour obtenir 3 gènes. De plus une copie a dû subir une **transposition** sur un autre chromosome.

Ceci est en accord avec le **doc de référence** qui propose un gène ancestral à l'origine de deux copies dont l'une apparaît sur un 2e chromosome. Cette copie subit à son tour une duplication. R et V sont bien placés sur le même chromosome.  
**Rq : les gènes d'une même famille ne codent pas toujours pour des protéines ayant la même fonction.**

- ▶ Le **doc b** est une matrice qui rend compte du pourcentage d'identité entre les séquences de ces gènes comparées deux à deux. Il montre que B et R sont identiques pour 43% de leur séquence, B et V pour 44% et R et V se ressemblent à 96%. Ces ressemblances confirment que B, V et R forment une **famille multigénique**. Les différences entre leurs séquences s'expliquent par les **mutations** qui ont affecté indépendamment les 3 gènes, faisant diverger les copies.

- ▶ Par ailleurs, R et V présentent **le plus fort pourcentage de ressemblances**.
- ▶ R et V ont accumulé un **faible nombre de mutations** depuis leur divergence. Ils sont issus d'une **duplication récente** de leur gène ancestral. (Ils sont issus d'un gène ancestral qu'ils ne partagent pas avec B)

Ces données sont en accord avec le doc de référence : après chaque duplication, les duplicatas subissent des mutations. La duplication à l'origine de R et V est plus récente que celle ayant conduit à B et au gène ancestral commun à R et V.

**Conclusion : La localisation chromosomique des gènes B, R et V ainsi que la comparaison de leur séquence confirme le modèle proposé de l'histoire de cette famille de gènes.**