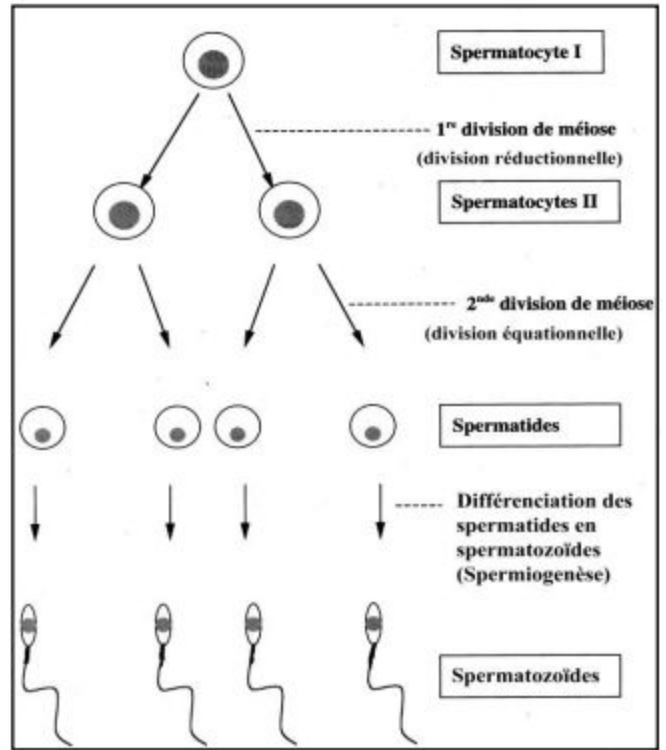


Fiche de révision

Document 1

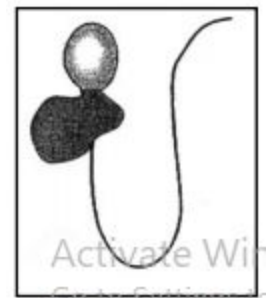
- I- Deux hommes M.X et M.Y adultes sont atteints de stérilité. Afin de préciser l'origine de cette affection, on effectue différents tests. Le document 1 montre certaines étapes de la spermatogenèse ; les cellules germinales, dont les noms sont encadrés, sont présentes dans la paroi des tubes séminifères des testicules.
- 1- Décrire les différentes étapes de la spermatogenèse représentées dans le document 1.



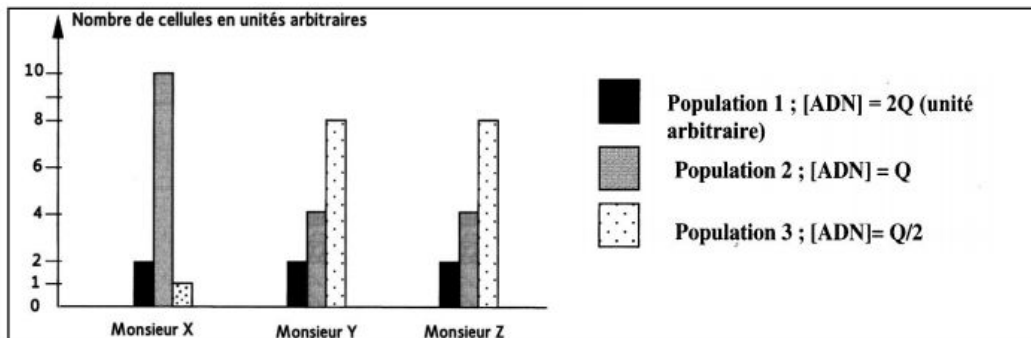
On réalise une étude quantitative du taux d'ADN de cellules germinales extraites directement, par biopsie, d'un fragment des testicules de ces deux hommes stériles et d'un homme fertile M.Z. On obtient trois populations différentes de cellules germinales dont le nombre ainsi que la quantité d'ADN correspondant à chacune d'elles, figurent dans le document 2.

- 2- Indiquer les cellules germinales correspondant à chacune des trois populations du document 2. Justifier la réponse.

Document 2



Document 3



- 3- Expliquer la variation du nombre des cellules germinales des trois populations chez l'homme fertile M.Z.
- 4- Déterminer, d'après le document 2, la cause de stérilité de M.X.
- Des observations microscopiques réalisées sur le sperme de M.Y, ont montré des spermatozoïdes dont la plupart ont un aspect identique à celui schématisé dans le document 3.
- 5- Expliquer l'origine de la stérilité de M.Y.

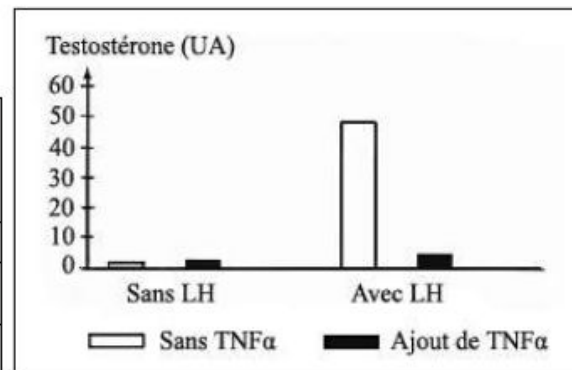
II- Relations entre hypophyse et testicule:

Le testicule produit de la testostérone de façon constante grâce à un système de régulation que l'on se propose de découvrir en réalisant les expériences suivantes.

Expérience 1 On injecte des gonadostimulines, hormones antéhypophysaires, à un animal mâle impubère ayant des cellules testiculaires normalement inactives. Les conséquences de ces injections sur trois types de cellules testiculaires sont représentées dans le document 1.

Hormones hypophysaires	Injection de LH	Injection de FSH
Cellules testiculaires		
Spermatogonies	inactives	activées
Cellules de Sertoli	non développées	développées
Cellules de Leydig	activées	inactives

Document 1



Document 2

- 1- Préciser le rôle : des cellules de Sertoli, des spermatogonies et des cellules de Leydig.
- 2- Analyser les résultats de l'expérience 1 et en dégager les cellules cibles de chacune des hormones hypophysaires LH et FSH.

Expérience 2 Des cellules de Leydig sont extraites de testicules de porc et cultivées in vitro. On ajoute, au milieu de culture, différentes molécules, LH et/ou TNF α , et on mesure en parallèle la production de testostérone. La TNF α est une molécule qui bloque l'action de la LH en se fixant sur les récepteurs de ses cellules cibles. Le document 2 montre les effets de la LH sur ces cellules.

- 3- Déterminer, d'après le document 2, comment les cellules de Leydig sont-elles activées.

Expérience 3 Afin d'étudier l'action de certains types de cellules sur l'activité des cellules hypophysaires, on réalise trois cultures dans des milieux appropriés et on mesure le taux de gonadostimulines libérées dans le milieu d'incubation (document 3).

Conditions expérimentales	Milieu 1	Milieu 2	Milieu 3
Activité des cellules hypophysaires	Cellules hypophysaires seules	Cellules hypophysaires + cellules de rein ou de rate	Cellules hypophysaires + cellules de Leydig
Libération de FSH	100%	100%	100%
Libération de LH	100%	100%	60%

Document 3

- 4- Interpréter les résultats de l'expérience 3.
- 5- Préciser le type de rétrocontrôle mis en évidence par l'expérience 3. Justifier la réponse

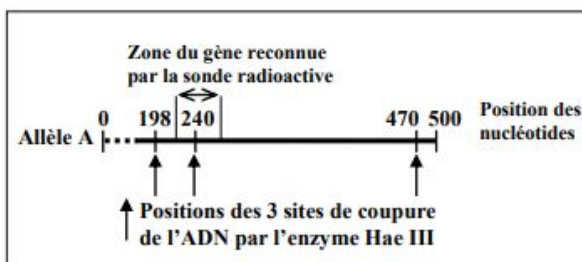
III- Transmission de l'albinisme:

L'albinisme correspond à une déficience héréditaire caractérisée par une absence de pigmentation de la peau, des yeux et des poils en raison de l'absence d'un pigment noir, la mélanine. La tyrosinase est une enzyme impliquée dans la biosynthèse de ce pigment. On connaît de nombreux allèles du gène de la tyrosinase (porté par un autosome). Seuls deux allèles sont pris en compte : l'allèle A code pour une tyrosinase active avec synthèse de mélanine et l'allèle B code pour une tyrosinase inactive ne permettant pas la synthèse de mélanine.

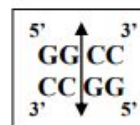
Le document 1 présente la carte des sites de restriction établie avec l'enzyme Hae III dans une portion de 500 paires de base (pb) de l'allèle A du gène de la tyrosinase.

Le document 2 montre le site de restriction de l'enzyme Hae III.

Le document 3 révèle la séquence monobrin partielle des deux allèles A et B du gène de la tyrosinase.



Document 1



Document 2

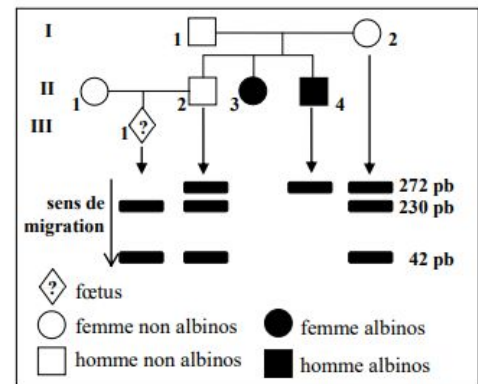
Position des nucléotides	190	200	210	220	230	240	250
Allèle A	5' ↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓ 3'
	CCACTTGGGCCT	CAATTTCCCTT	CACAGGGGTGGAT	GACCGGGAGTC	CGTGGCCTT	CCGTCT....
Allèle B	5' ↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓ 3'
	CCACTTGGGCCT	CAATTTCCCTT	CACAGGGGTGGAT	GACCGGGAGTC	CGTGGCCTT	CCGTCT....

Document 3

- 1- Déterminer le nombre et la longueur des fragments de restriction obtenus par le découpage de l'allèle A par l'enzyme Hae III.

- 2- Comparer ces deux séquences. En dégager la position et le type de la mutation qui a eu lieu.
- 3- Déterminer la conséquence de la mutation sur les fragments de restriction obtenus lors de l'utilisation de l'enzyme Hae III sur l'allèle B.

Le document 4 représente l'arbre généalogique d'une famille qui présente des cas d'albinisme et les résultats de l'électrophorèse des fragments de restriction obtenus par l'action de l'enzyme Hae III sur une portion du gène de la tyrosinase. Ces fragments sont obtenus par la technique du Southern blot pour quatre membres de la famille.



- 4- Préciser les allèles respectifs des individus I2 et II4. Justifier la réponse en se référant aux résultats de l'électrophorèse.
- 5- Indiquer, en se référant au document 4, si l'allèle de l'albinisme est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
- 6- Établir un diagnostic prénatal de l'albinisme chez le fœtus III1.

IV- Origine hormonale d'une maladie:

Une jeune fille Sara de 16 ans consulte un médecin à cause des symptômes suivants : Absence de développement des seins, et absence de menstruation. Le médecin demande des dosages hormonaux ainsi qu'une biopsie des ovaires pour savoir l'origine de ces symptômes. Les résultats du dosage de la concentration sanguine de l'œstradiol, effectué durant 28 jours, figurent dans le document 1.

	Sara	File normale de 16 ans (Témoïn)
Concentration sanguine d'œstradiol (œstrogènes) en pg/mL	Environ 15	Phase folliculaire : 30 à 90 Pic ovulatoire : 90 à 400 Phase lutéale : 50 à 20.

Document 1

- 1- Dégager en se référant au document 1 une cause possible des symptômes observés.

La biopsie des ovaires de Sara à diverses reprises montre seulement des follicules primaires.

- 2- Comment les résultats des biopsies expliquent-ils la concentration d'œstrogènes de Sara ?

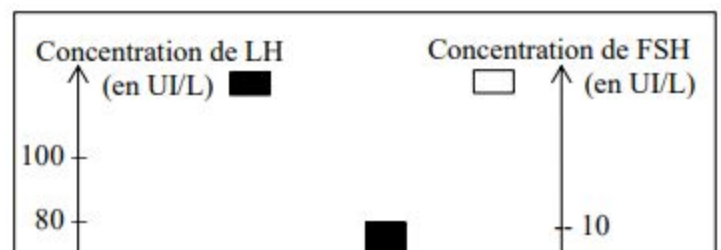
On mesure les concentrations sanguines des hormones FSH et LH durant 28 jours. Les résultats figurent dans le document 2.

Concentration sanguine des hormones	Sara	File normale de 16 ans (Témoïn)
LH en UI/L	5 à 7	Phase folliculaire : 1,5 à 10 Pic ovulatoire : 18 à 90 Phase lutéale : 1 à 16
FSH en UI/L	< 0,5	Phase folliculaire : 2 à 17 Pic ovulatoire : 9 à 26 Phase lutéale : 2 à 8

Document 2

- 3- Indiquer les rôles de la FSH et de la LH.
- 4- Analyser les résultats obtenus.

Ces résultats peuvent avoir comme origine un défaut de sécrétion de la GnRH par l'hypothalamus



ou un défaut de récepteurs spécifiques de la GnRH au niveau de l'hypophyse.

Afin de déterminer l'origine de ces troubles hormonaux, on mesure les taux de LH et de FSH chez Sara avant et après 30 minutes de l'injection de GnRH. Les résultats figurent dans le document 3.

5- Relever les hypothèses formulées.

6- Quelle hypothèse est validée par les résultats du document 3? Justifier la réponse.