

TP SV G3/F4 :

La reproduction des
Mammifères :
cellules reproductrices,
aspects génétiques

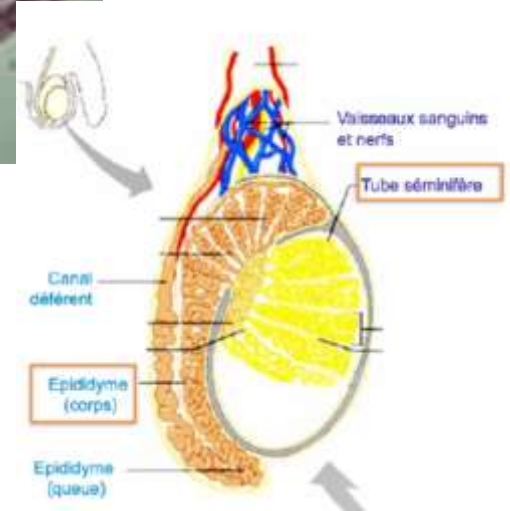
Localiser des cellules reproductrices sur des coupes histologiques de gonades de Mammifères

Rappel : l'appareil urogénital mâle



Structure d'ensemble du testicule

M.O. Grossissement x 40

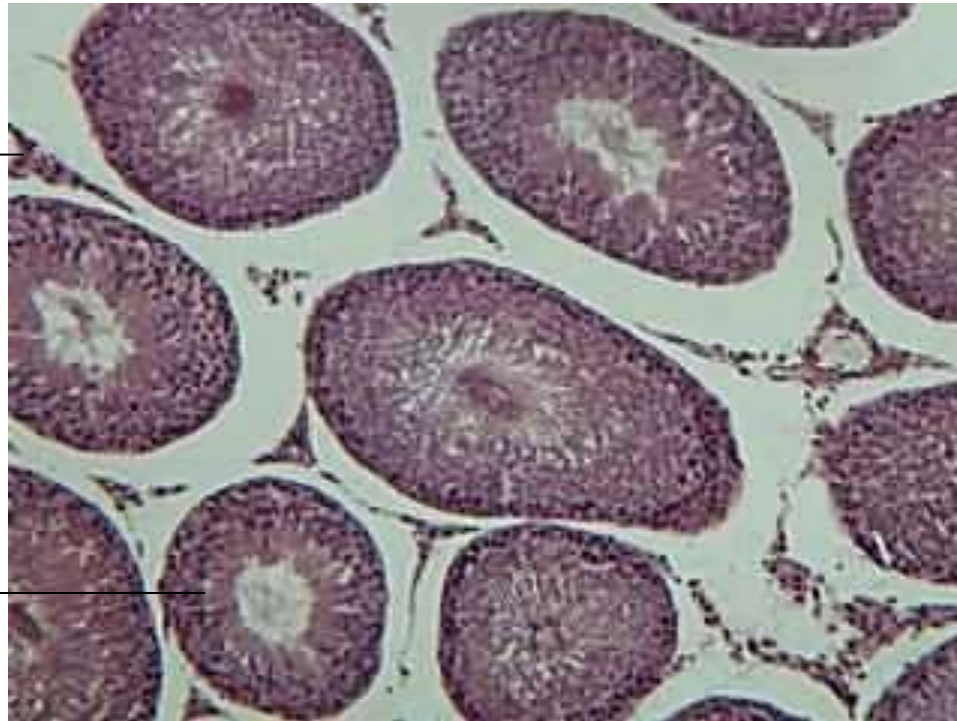


Double nature du testicule

M.O. Grossissement x 100

Tissu
interstitiel
endocrine

Tube séminifère
spermatogénèse

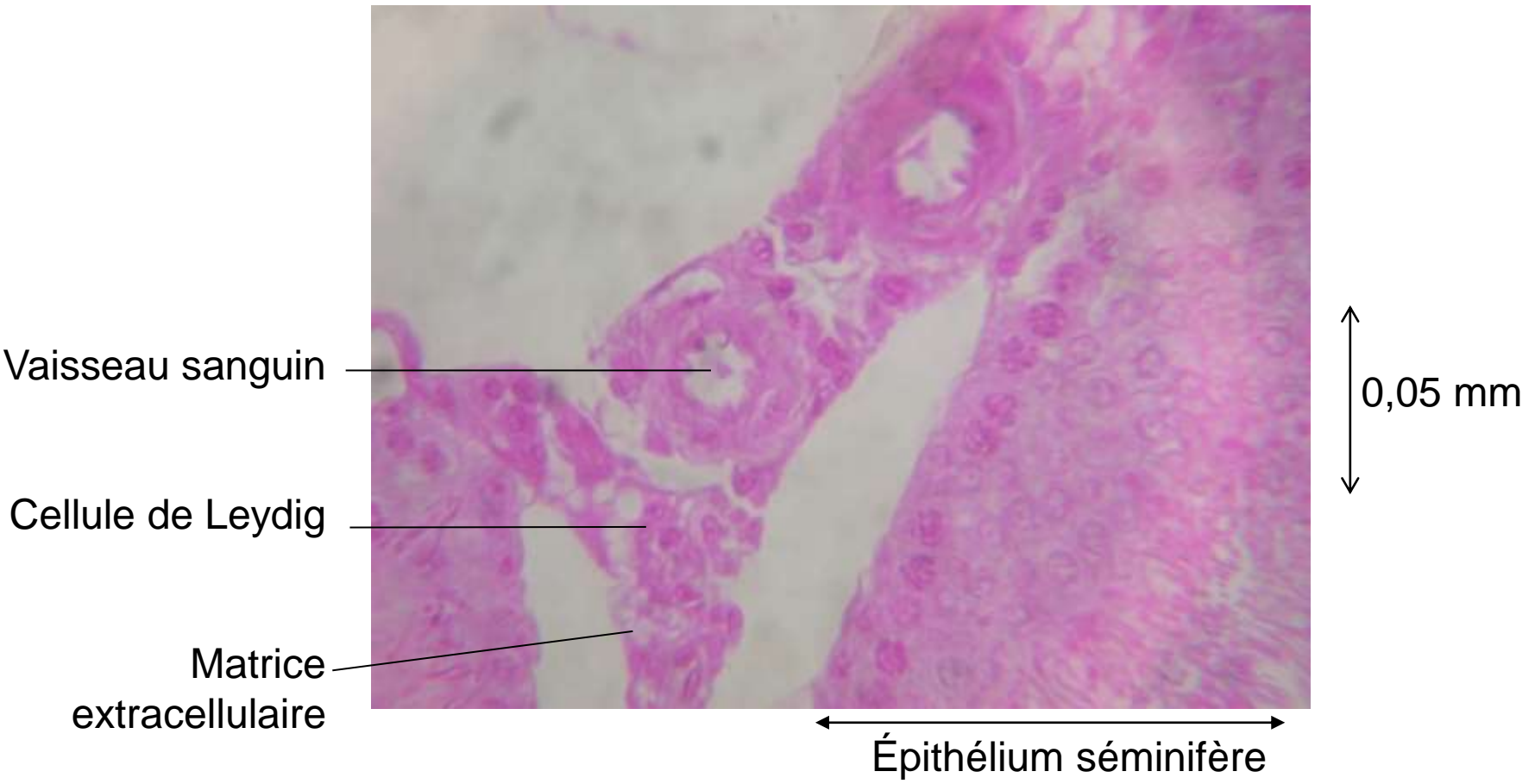


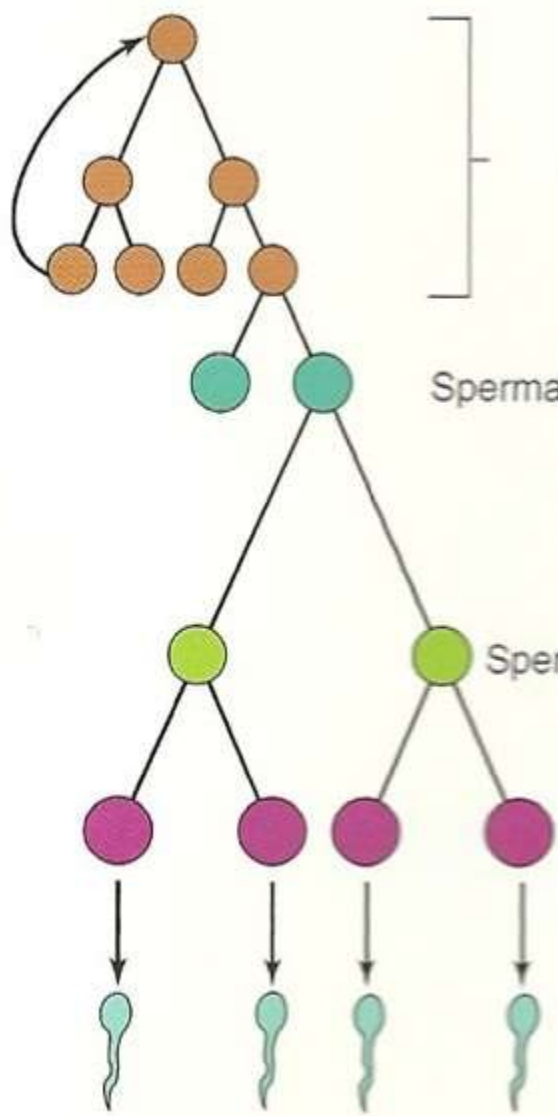
↔
0,1 mm

Dans le tissu interstitiel se trouvent les cellules de Leydig qui sécrètent la testostérone

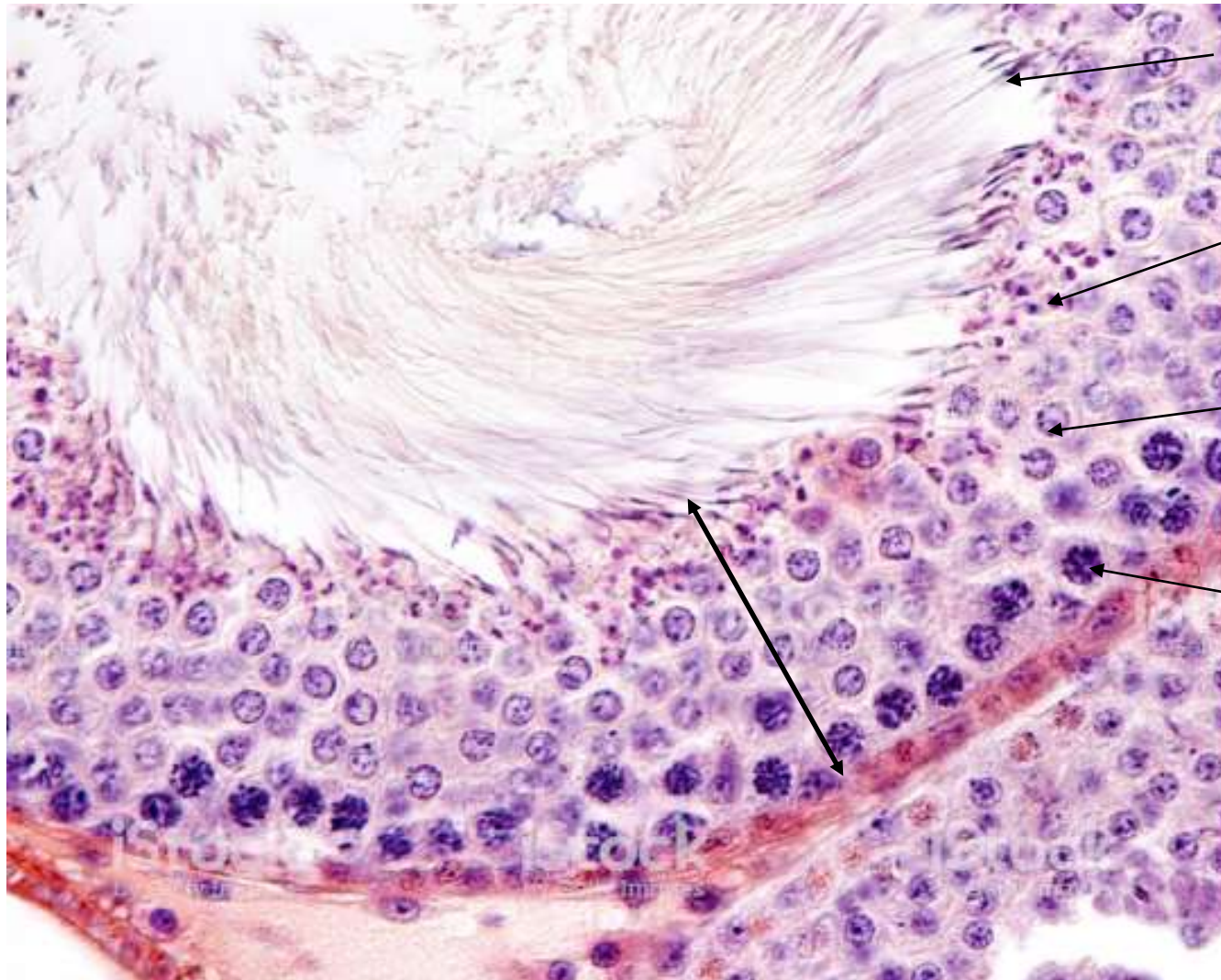
Détail du tissu interstitiel

M.O. Grossissement x 400





	<u>Chromosomes par cellule</u>	<u>Chromatides par chromosome</u>
Spermatogonie	46	2
↓ Différenciation mitotique		
Spermatocytes de premier ordre	46	2
↓ 1 ^{re} division méiotique		
Spermatocytes de deuxième ordre	23	2
↓ 2 ^e division méiotique		
Spermatides	23	1
↓ Différenciation		
Spermatozoïde	23	1



Noyau d'un spermatozoïde et flagelle

Noyau d'une spermatide

Noyau d'un spermatocyte

Noyau d'une spermatogonie

Épithélium séminifère

CT tube séminifère (Gx400)

L'épithélium séminifère et les étapes de la spermatogenèse.

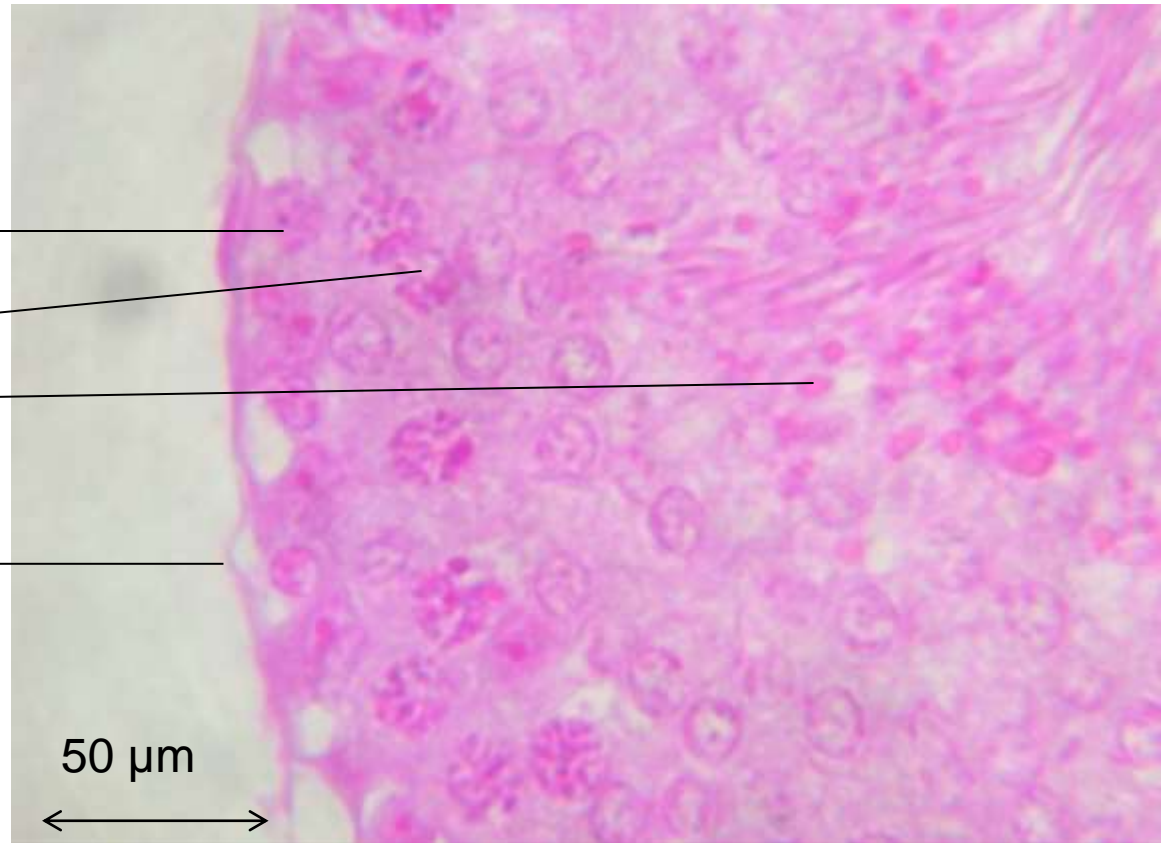
M.O. Grossissement x 1000

Noyau d'une spermatogonie

Noyau d'un spermatocyte

Noyau d'une spermatide

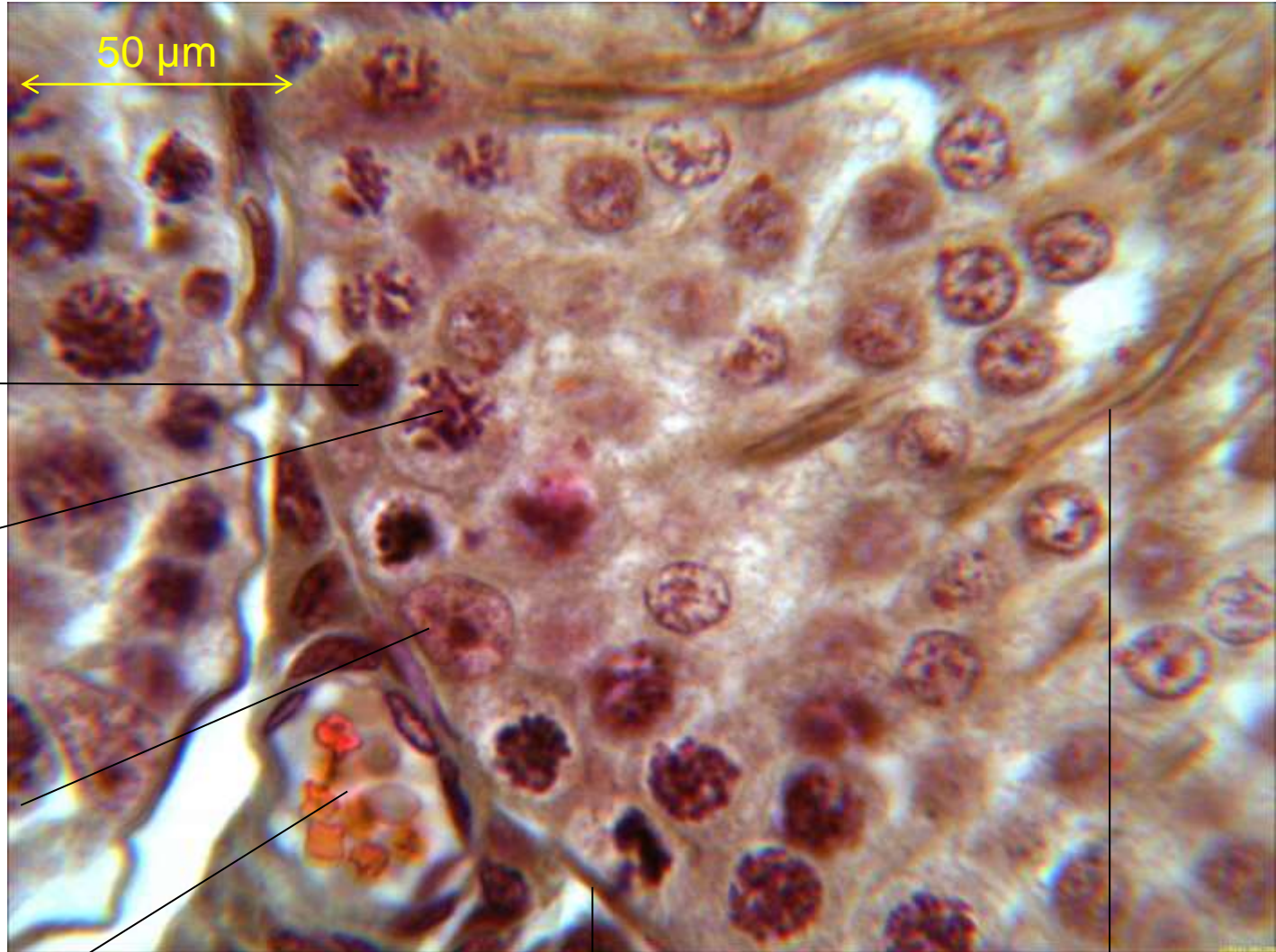
Lame basale



50 μm



L'épithélium séminifère



Noyau d'une spermatogonie

Noyau d'un spermatocyte

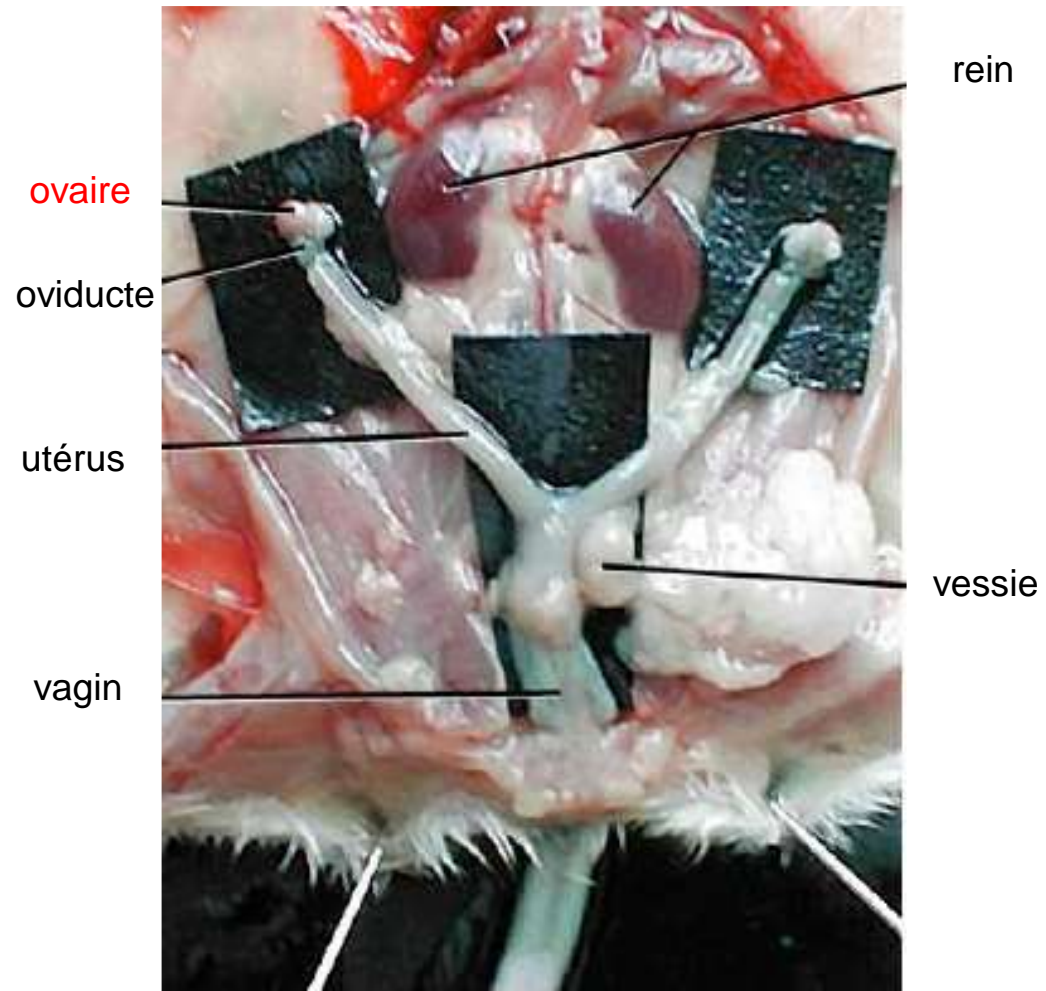
Noyau d'une cellule de Sertoli

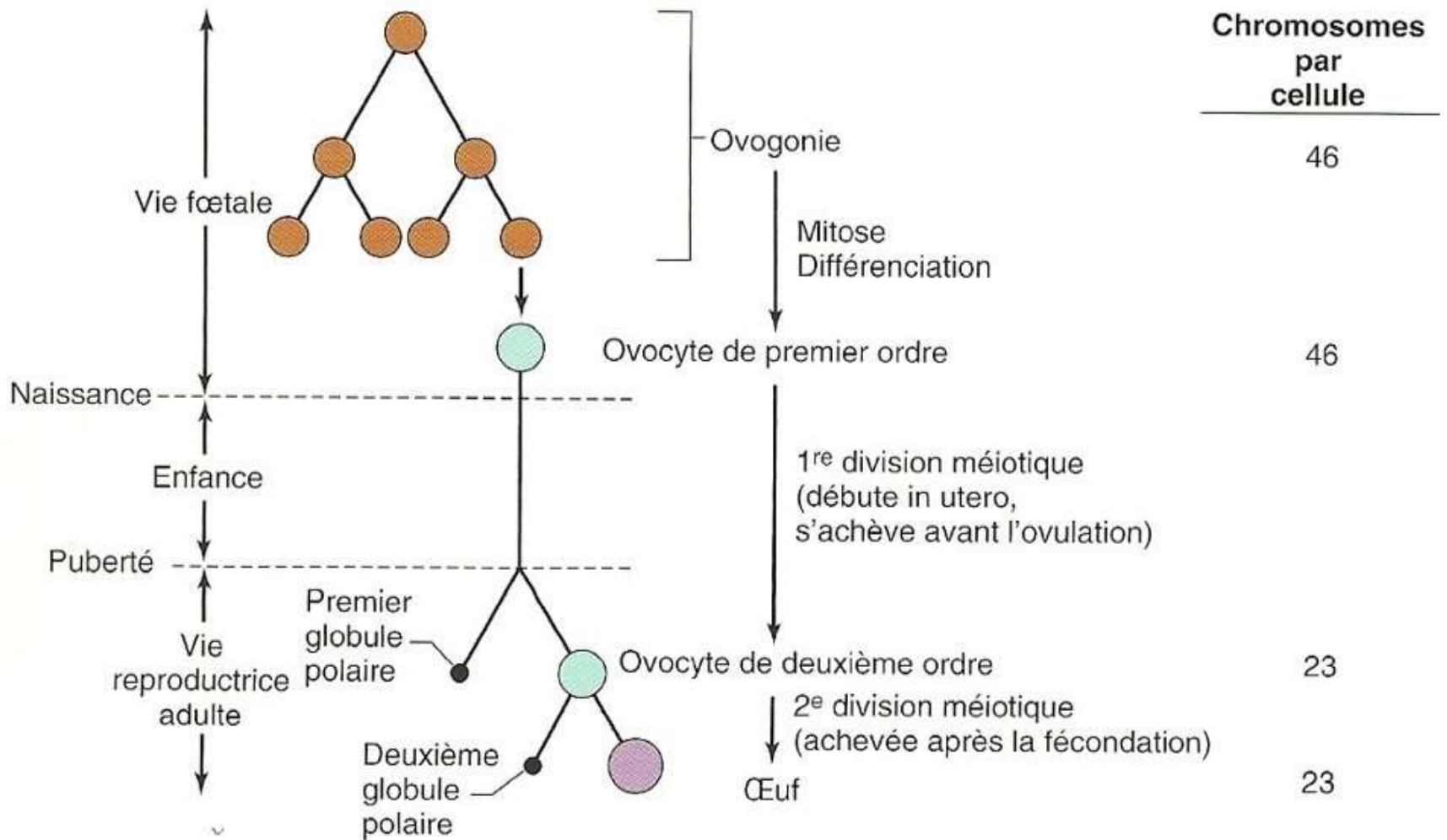
Vaisseau sanguin

Lame basale

Flagelle d'un spermatozoïde

Rappel : appareil urogénital femelle





Structure d'ensemble de l'ovaire

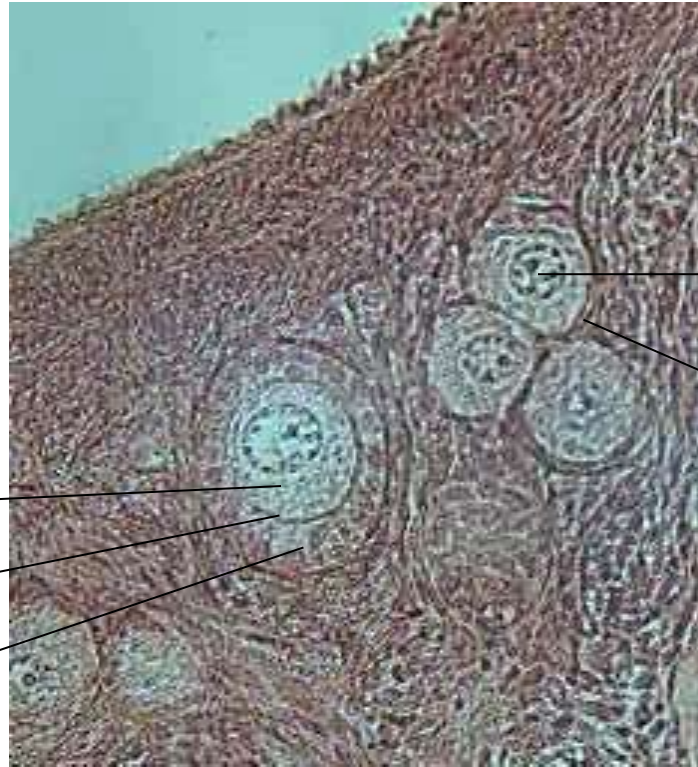
M.O. Grossissement x 40



Les étapes de la folliculogenèse.

1 – Follicule primordial puis primaire

M.O. Grossissement x 100



Ovocyte I plus gros

Zone pellucide

Cellules folliculaires

Follicule
primaire

Ovocyte I

Quelques cellules
folliculaires aplaties

Follicule
primordial

↔
0,1 mm

2 - Follicule secondaire

M.O. Grossissement x 100



Multiplication
des cellules
folliculaires

Cytoplasme

Noyau

Oocyte I

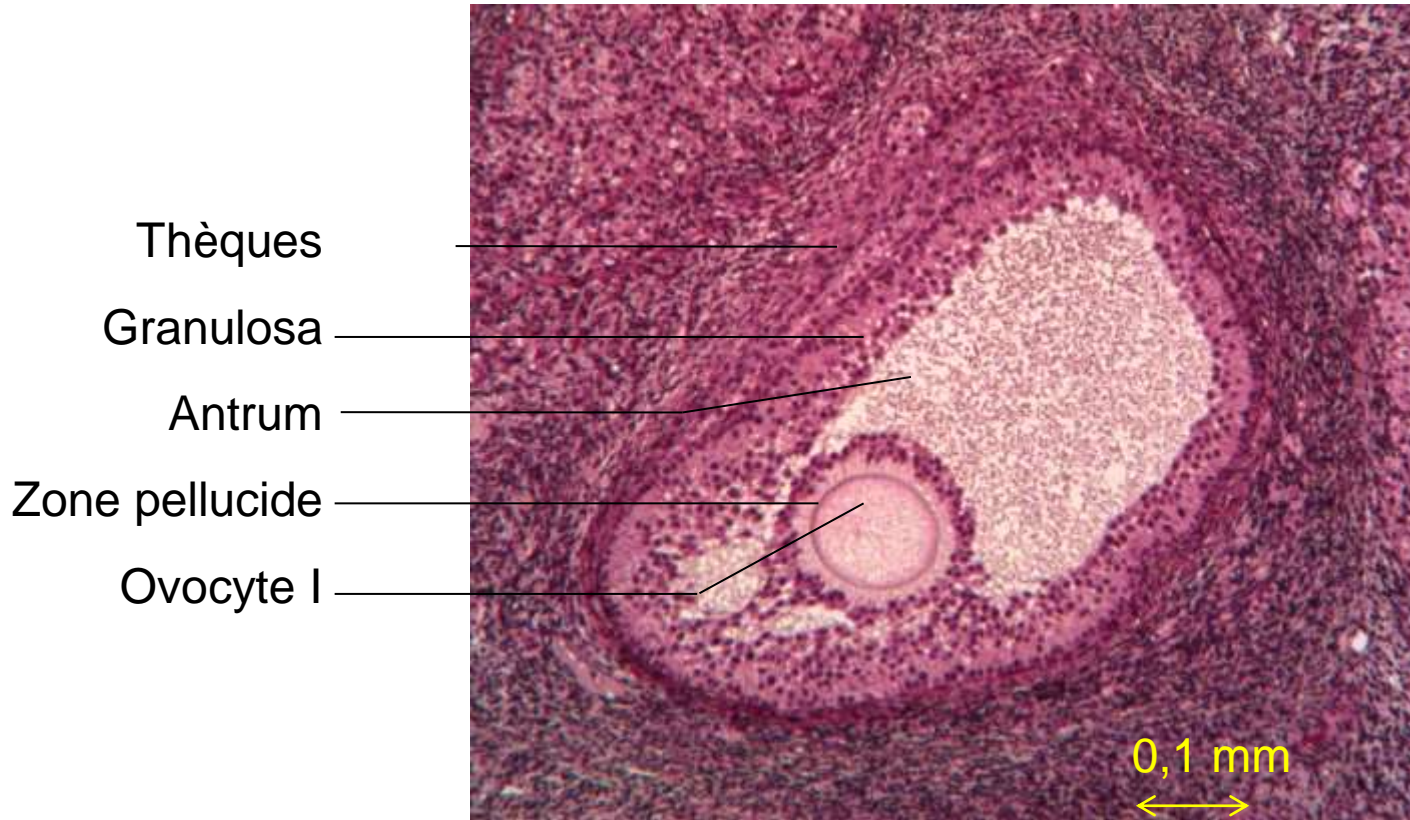
Zone
pellucide

Individualisation
des thèques

↔
0,1 mm

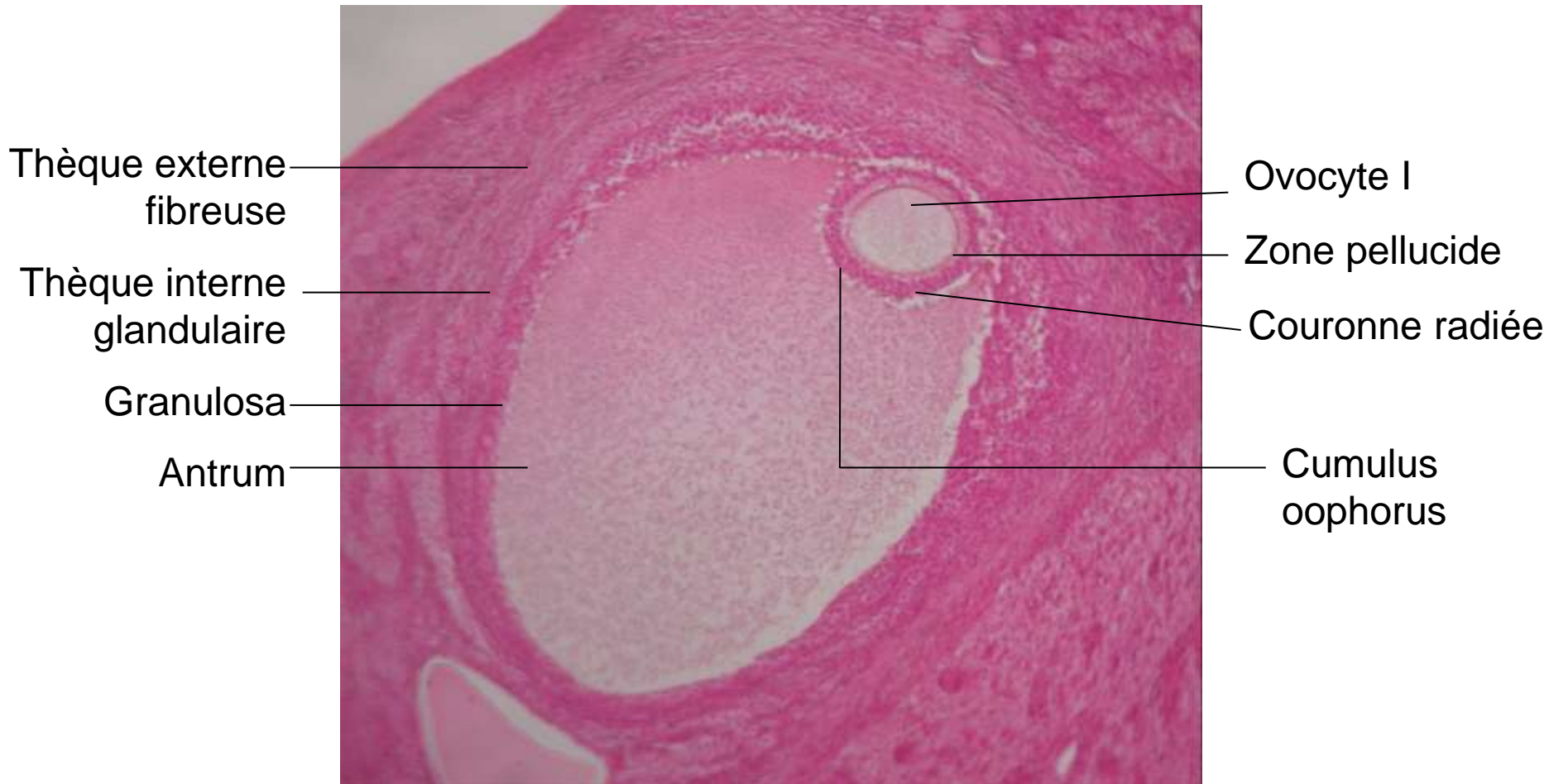
3 - Follicule tertiaire

M.O. Grossissement x 100

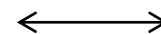


Follicule mûr de de Graaf

M.O. Grossissement x 100

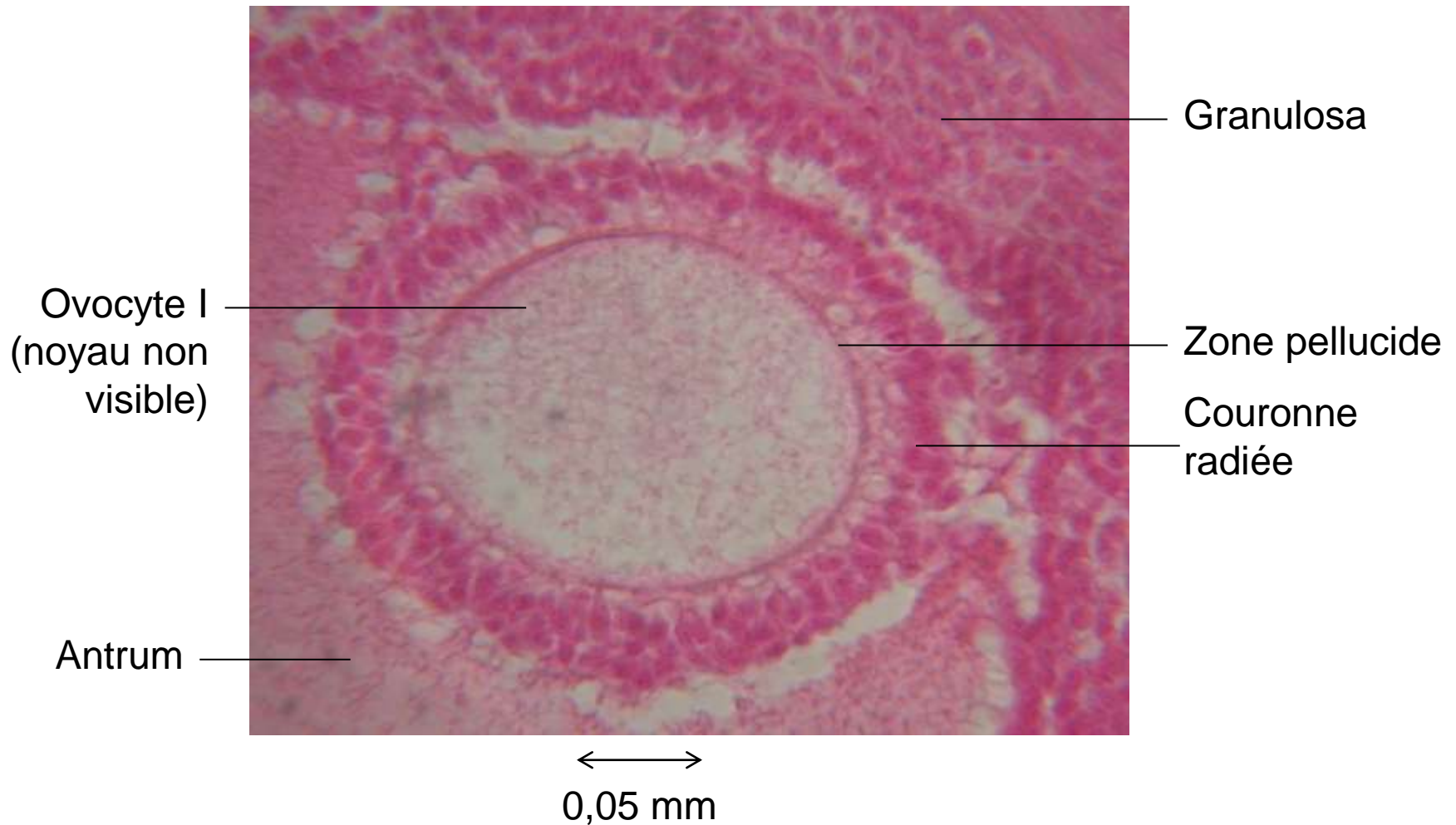


0,2 mm



Détail du cumulus oophorus

M.O. Grossissement x 400



Ovaire en phase lutéale

M.O. Grossissement x 40

Cortex
ovarien



Corps
jaunes

Corps jaune
en formation

0,5 mm
↔

Deuxième partie : Les aspects génétiques de la reproduction sexuée des Mammifères

Correction des exercices

1. Couleur du pelage chez la Souris

En croisant des souris à pelage uniforme et gris par d'autres souris à pelage noir et panaché de blanc, on obtient en F1 des individus à pelage uniforme et gris. En croisant les F1 entre eux, on obtient une descendance composée de :

559 souris à pelage uniforme et gris,
187 souris à pelage gris panaché de blanc,
188 souris à pelage noir uniforme,
63 souris à pelage noir panaché de blanc.

→ Identifiez le déterminisme génétique de ces caractères.

Vérification : échiquier de croisement

♀ \ ♂	G, U	G, p	n, U	n, p
G, U	G//G, U//U	G//G, U//p	G//n, U//U	G//n, U//p
G, p	G//G, U//p	G//G, p//p	G//n, U//p	G//n, p//p
n, U	G//n, U//U	G//n, U//p	n//n, U//U	n//n, U//p
n, p	G//n, U//p	G//n, p//p	n//n, U//p	n//n, p//p

Vérification : échiquier de croisement

♀ \ ♂	G, U	G, p	n, U	n, p
G, U	G//G, U//U	G//G, U//p	G//n, U//U	G//n, U//p
G, p	G//G, U//p	G//G, p//p	G//n, U//p	G//n, p//p
n, U	G//n, U//U	G//n, U//p	n//n, U//U	n//n, U//p
n, p	G//n, U//p	G//n, p//p	n//n, U//p	n//n, p//p

2. Anomalie des doigts et pelage ébouriffé des cobayes

Chez le cobaye existent deux gènes dominants *pollex* (P) et *rough* (R).

La présence de *pollex* est responsable d'une anomalie des doigts et *rough* ébouriffe le pelage.

Des croisements entre des doubles hétérozygotes *pollex rough* et des individus homozygotes normaux produit quatre types de descendants avec les effectifs suivants :

79 rough

103 normaux

95 rough pollex

75 pollex

→ Après avoir déterminé le génotype des parents, proposez une interprétation génétique des résultats obtenus.

3. La couleur de la robe chez les bovins de race Shorthorn

Chez les bovins, la couleur des individus de la race Shorthorn est régie par un système d'allèles codominants. Au génotype $C^R C^R$ correspond un individu brun rouge, un individu rouan (brun rouge et blanc) possède le génotype $C^R C^W$ tandis qu'un individu blanc a pour génotype $C^W C^W$.

- Si des individus rouans sont croisés entre eux, quels génotypes et quels phénotypes (et avec quelles fréquences) s'attend on à voir apparaitre en première génération ?**
- Si des individus brun rouge sont croisés avec des rouans, puis les individus de la F1 obtenue croisés à leur tour entre eux, quel pourcentage d'individus rouans trouvera-t-on probablement en F2 ?**

Croisement	Fréquence	F ₂		
		Rouge	Rouan	Blanc
(1) rouge X rouge	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	0	0
(2) rouge X rouan	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	0
(3) rouan X rouan	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{8}$	$\frac{1}{16}$
Total		$\frac{9}{16}$	$\frac{6}{16}$	$\frac{1}{16}$

4. Les chats sans queue de l'île de Man

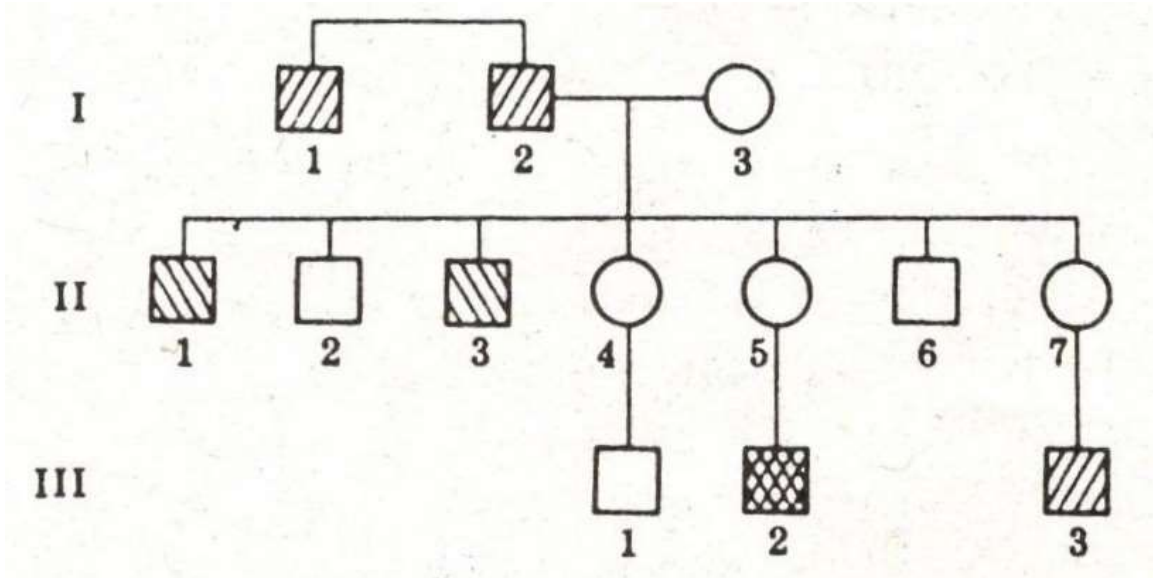
On trouve sur l'île de Man des chats dépourvus de queue. Lorsque l'on croise un chat sans queue avec un chat pourvu de queue, on observe que la moitié des chatons est dépourvue de queue. Lorsque l'on croise entre eux des chats sans queue, on observe que $2/3$ des chatons sont dépourvus de queue.

→ Proposez une interprétation génétique à ces constats (on fera l'hypothèse minimaliste que le phénotype mutant résulte de la mutation d'un seul gène).

5. Hémophilie et daltonisme dans l'espèce humaine

Sur le pedigree humain ci-dessous tous les individus mâles non représentés sont supposés phénotypiquement normaux.

On étudie la transmission des caractères hémophilie et daltonisme dans cette famille.



→ Déterminez si les deux caractères hémophilie et daltonisme sont dominants ou récessifs.

→ Peut-on à partir de ce pedigree déterminer la localisation (autosome ou chromosome sexuel) des gènes impliqués ?

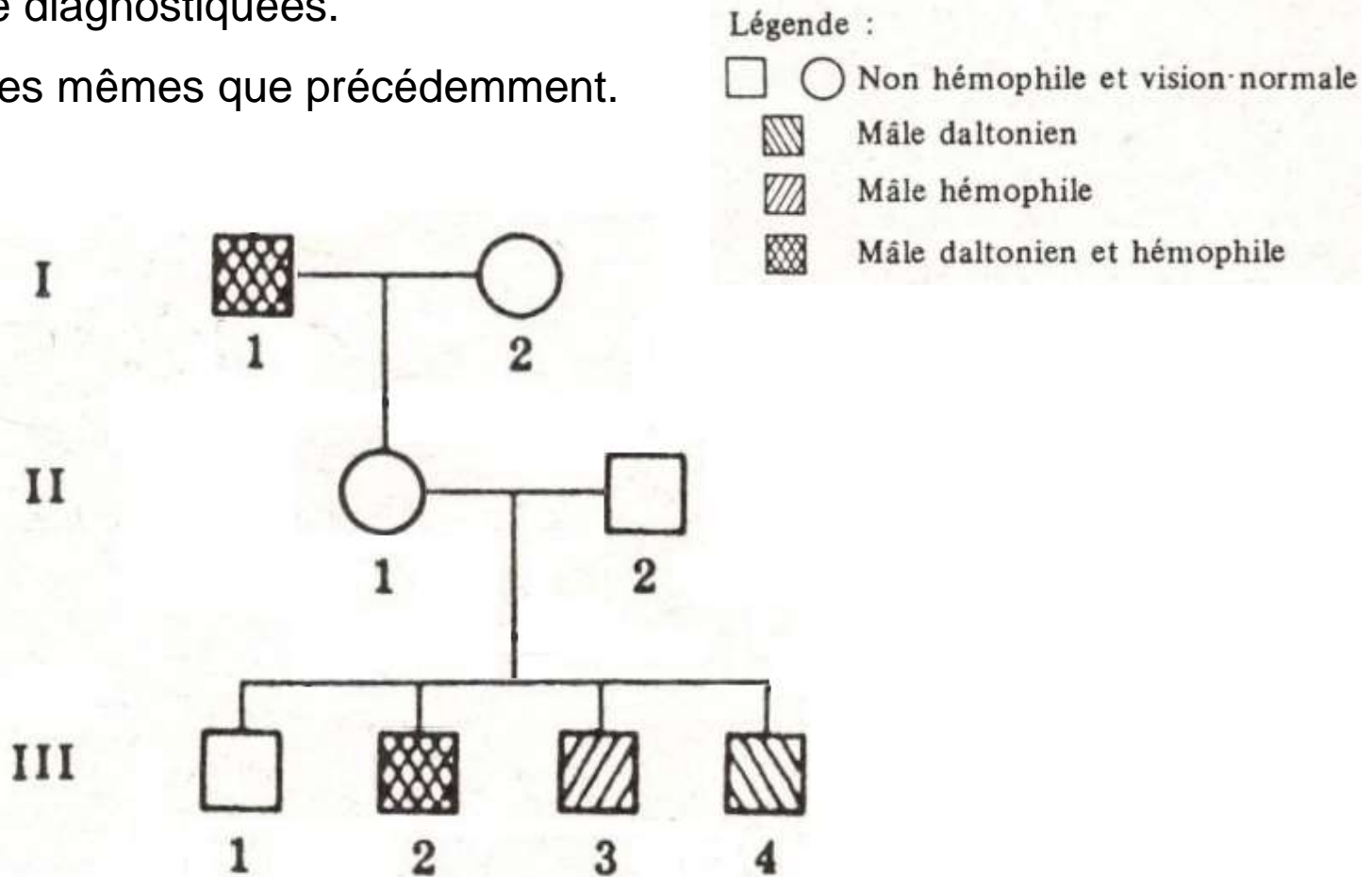
→ Déterminez le génotype des individus représentés.

Légende :

- ○ Non hémophile et vision normale
- ▨ Mâle daltonien
- ▧ Mâle hémophile
- ▩ Mâle daltonien et hémophile

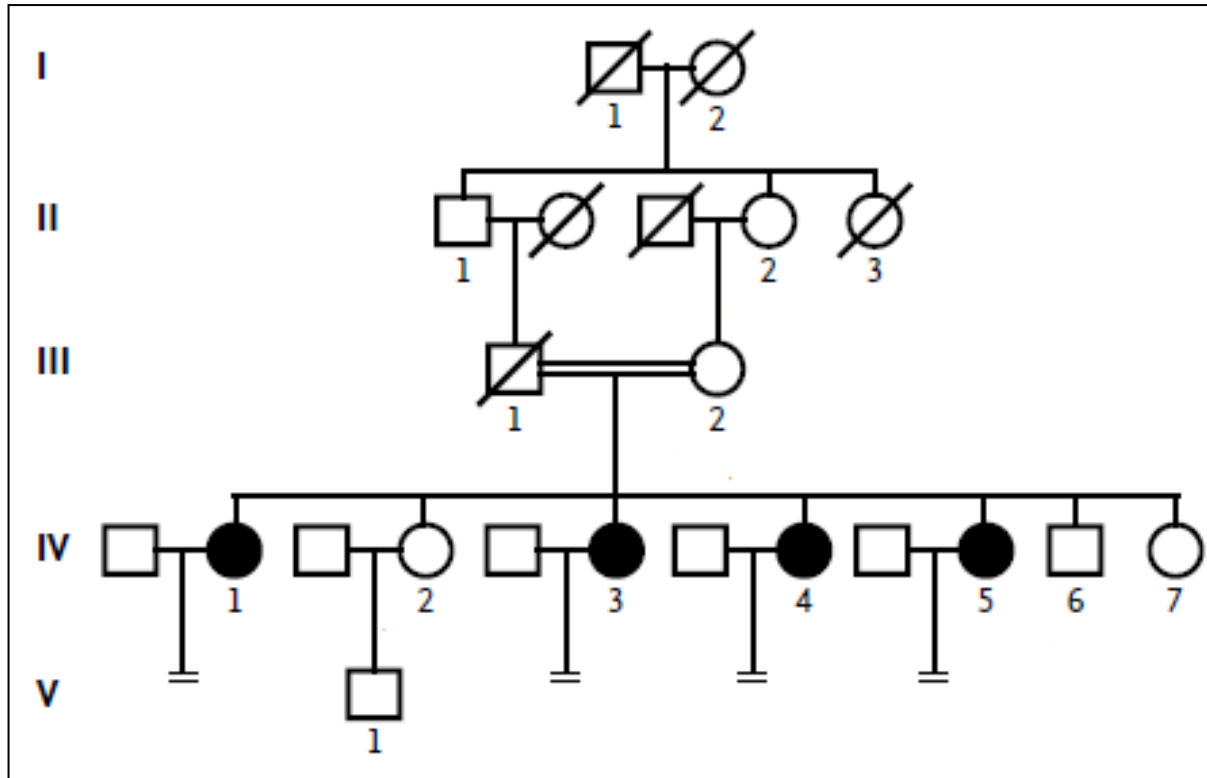
Ci-dessous est présenté le pedigree d'une autre famille dans laquelle les mêmes anomalies ont été diagnostiquées.

Les figurés sont les mêmes que précédemment.



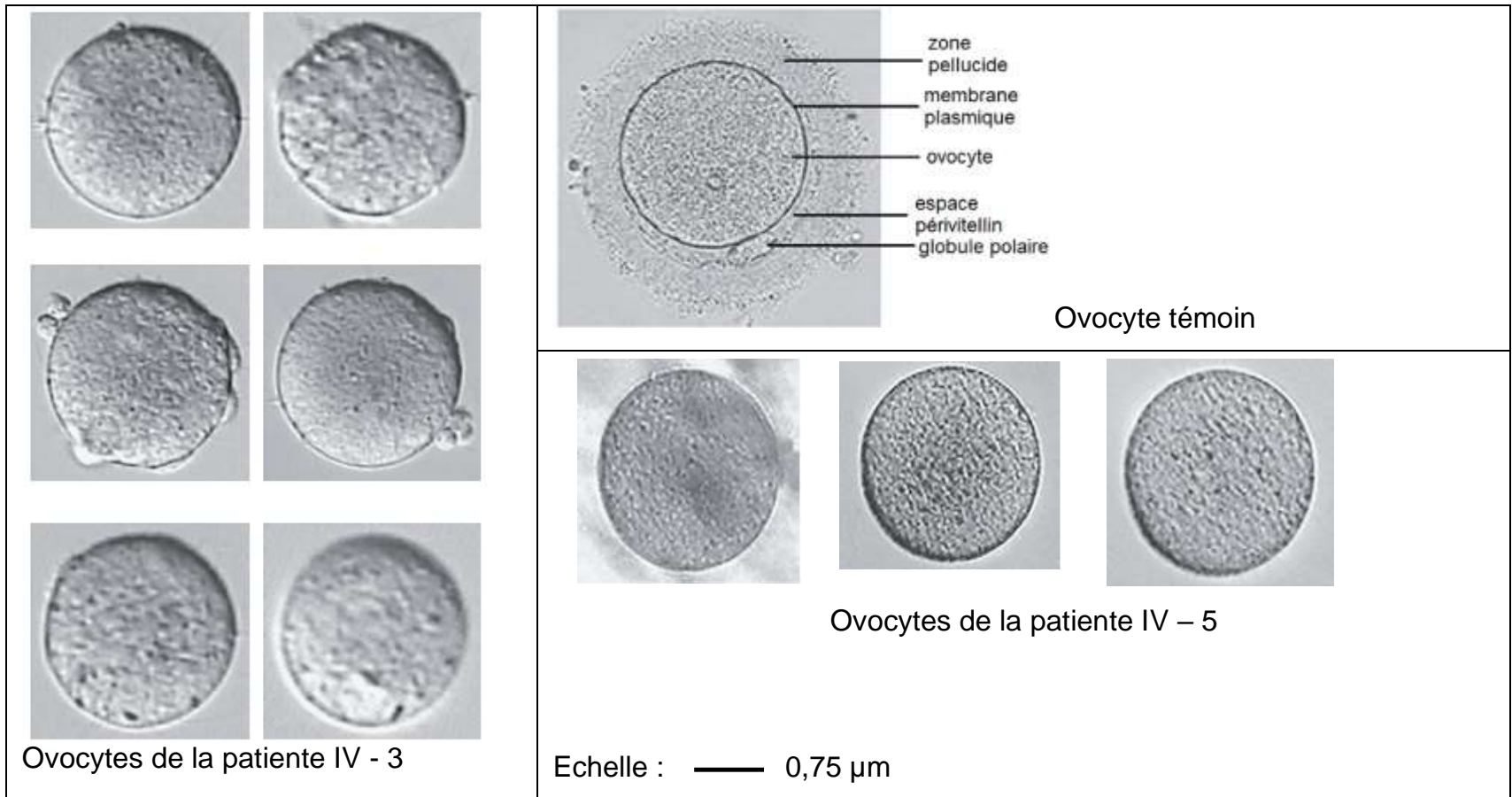
→ Déterminez le génotype des individus représentés sur le pedigree.

Etude d'un cas d'infertilité familiale



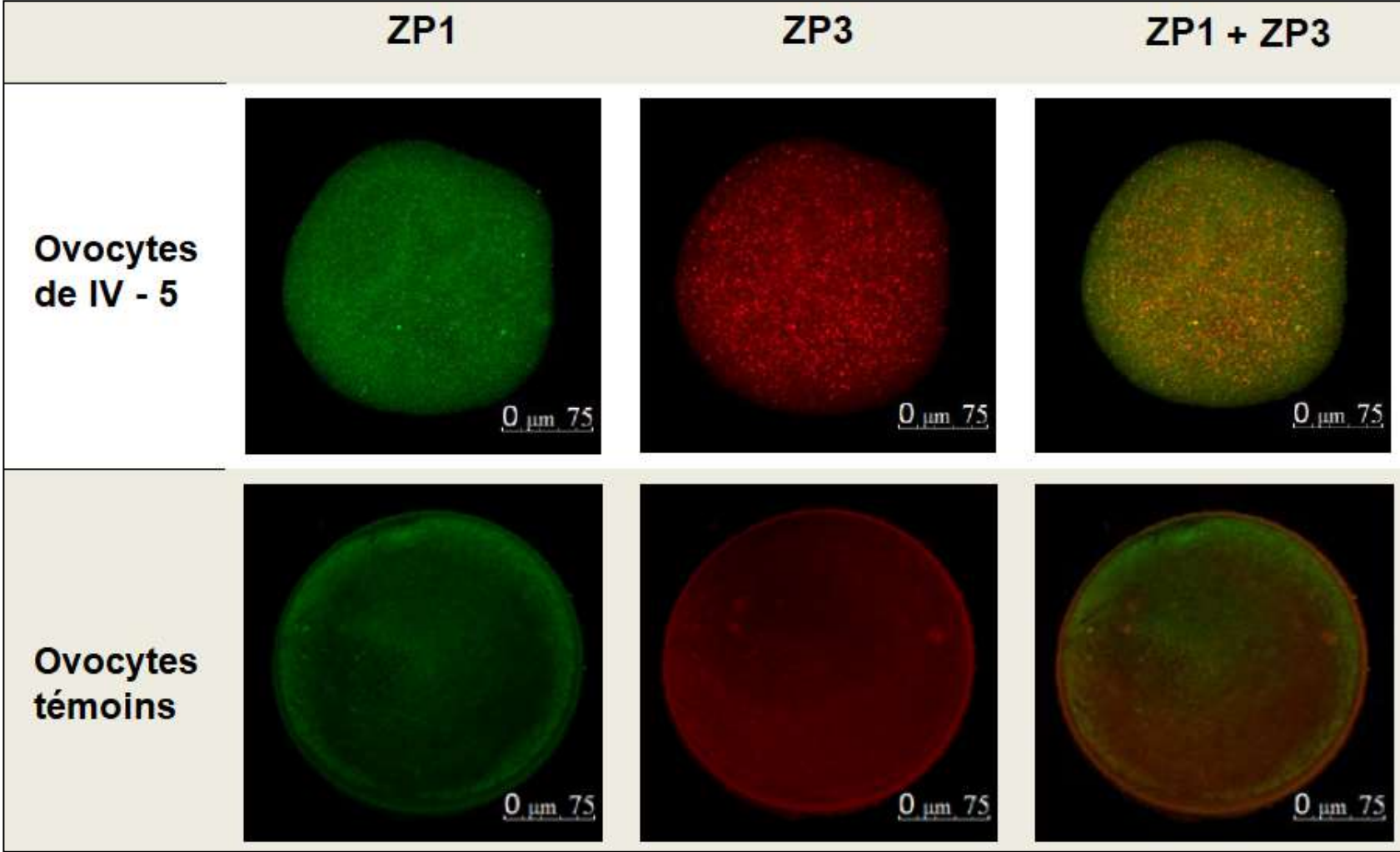
1. Argumentez l'origine génétique de cette infertilité.
2. Déterminez si l'allèle en cause dans cette infertilité est dominant ou récessif.
3. En notant a et a^+ les allèles respectivement récessif et dominant du gène, écrire le génotype de tous les individus pour lesquels c'est possible.

Document 2. Observation microscopique des ovocytes.



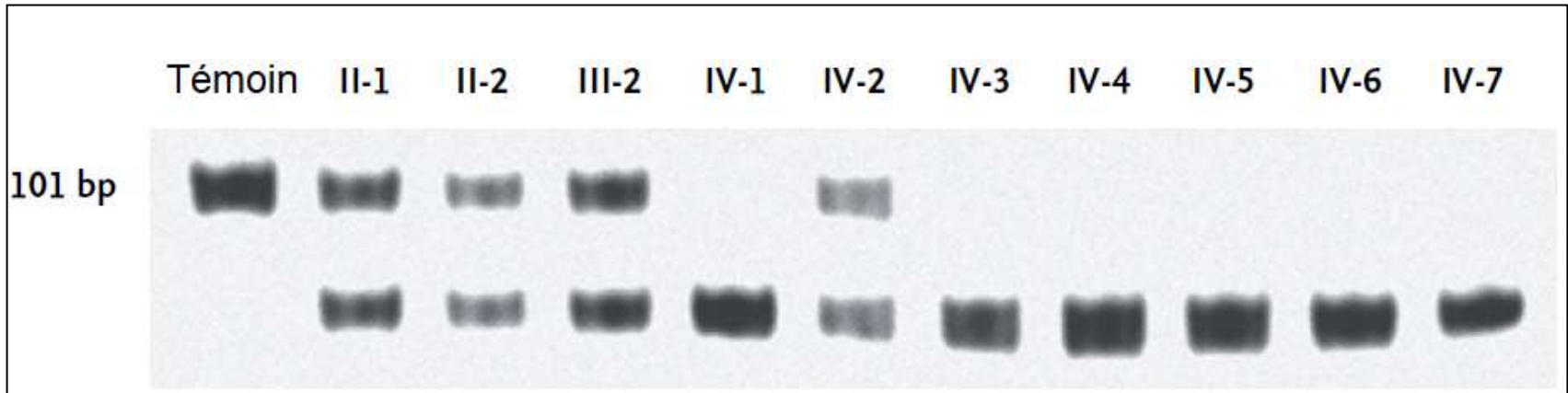
4. A partir de l'analyse du document 2, identifiez l'anomalie que présentent les ovocytes des patientes infertiles.

Document 3. Résultats d'immunofluorescence réalisées sur les ovocytes de IV-5.



5. A partir de l'analyse des résultats de cette expérience, proposez une hypothèse expliquant l'anomalie présentée par les ovocytes.

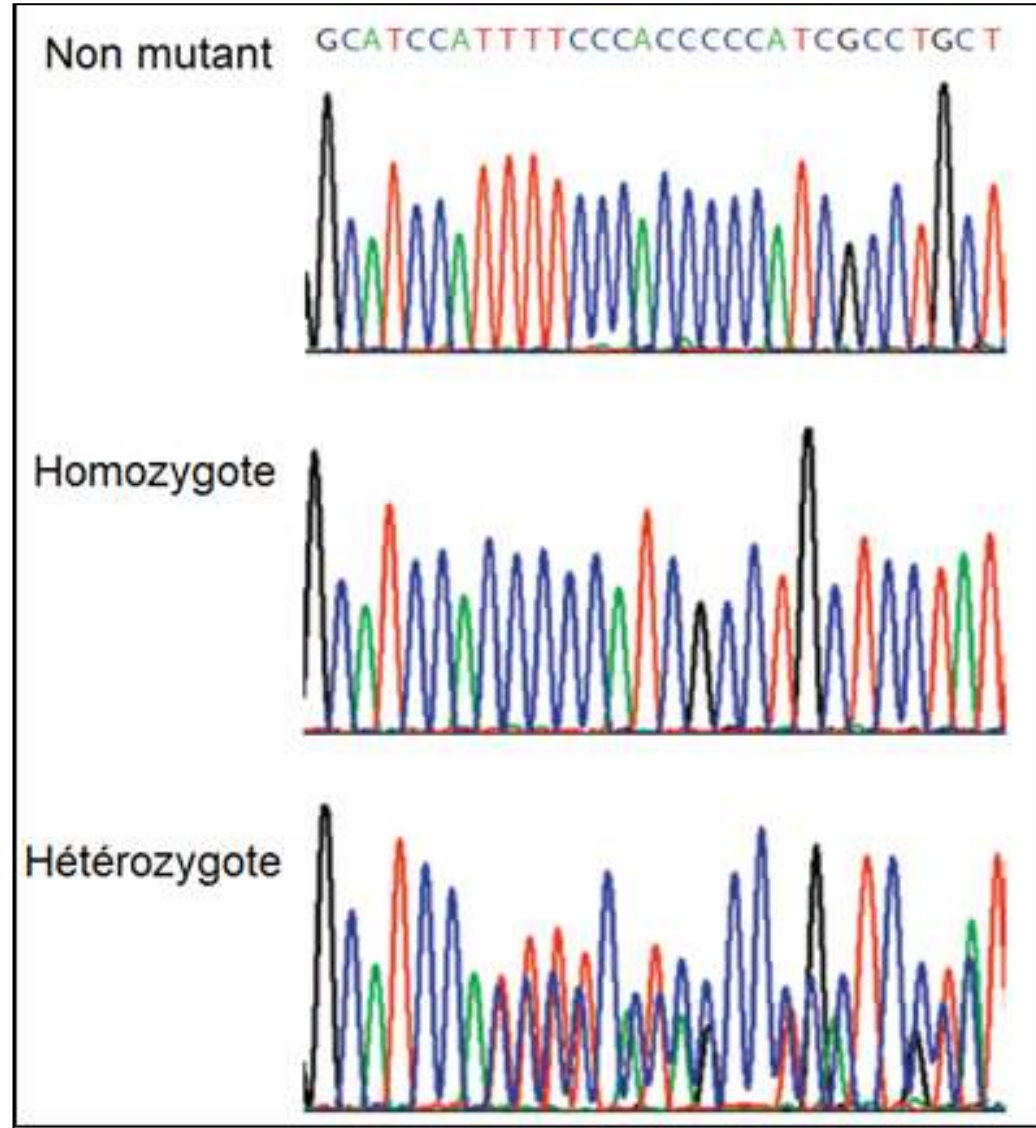
Document 4. Résultats des analyses génétiques réalisées sur différents membres de la famille.



A. Résultats d'un Northern blot réalisé sur un fragment préalablement amplifié par PCR de l'exon 7 du gène codant ZP1 (le gène a été localisé sur le chromosome 11).

6. Les résultats obtenus par Northern blot sont-ils cohérents avec les génotypes que vous avez proposés (question 3) ? Justifiez votre réponse.

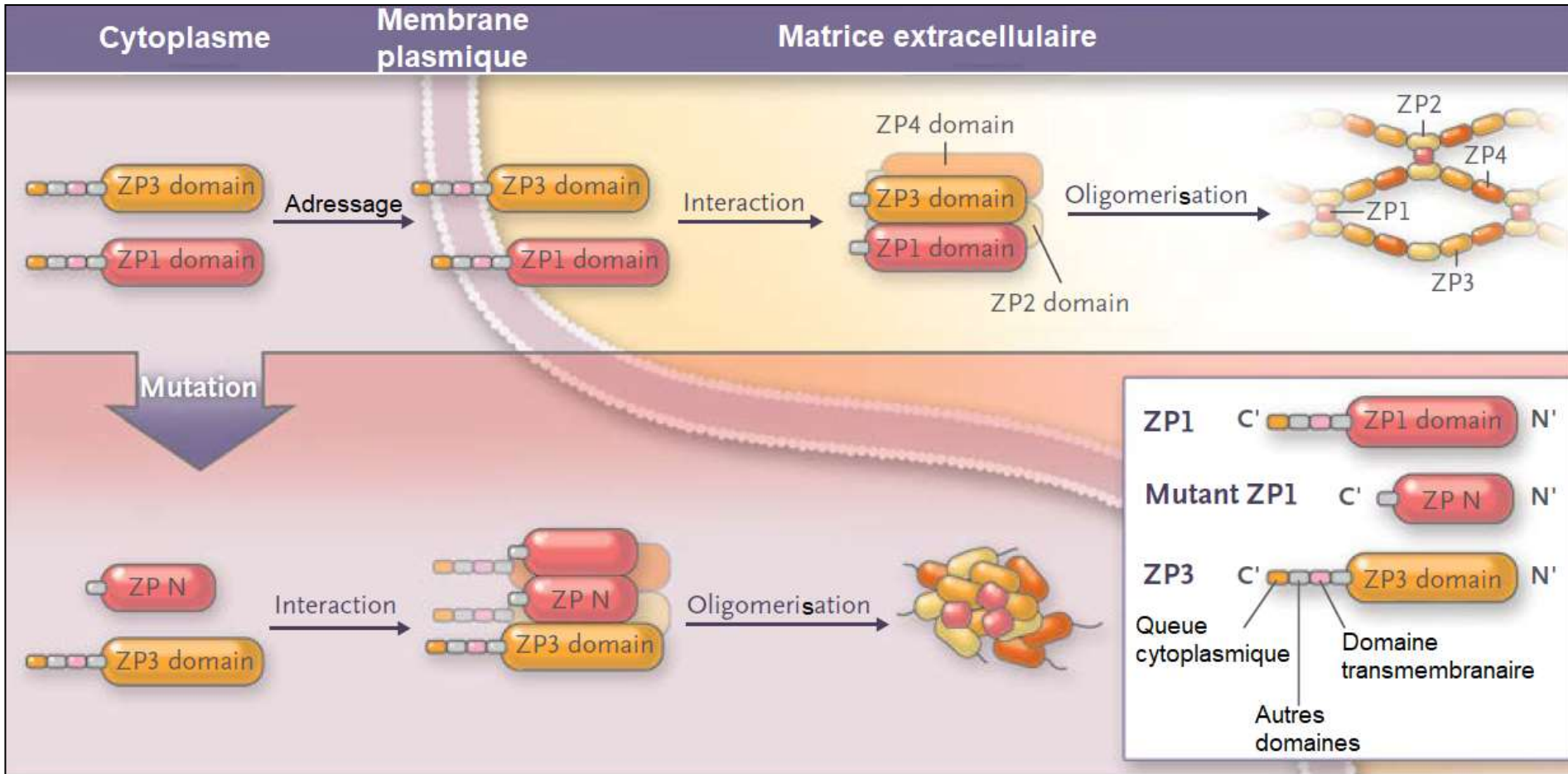
Document 4. Résultats des analyses génétiques réalisées sur différents membres de la famille.



B. Résultats de séquençage haut débit d'une région de cet exon.

7. A partir des résultats du séquençage, caractérisez la mutation qui pourrait être à l'origine de l'infertilité.

Document 5. Modèle de mise en place des protéines de la zone pellucide dans l'ovocyte normal, et lors de la mutation de ZP1.



9. A partir de l'analyse du modèle proposé dans le document 5, expliquez le lien entre la mutation et les anomalies de l'ovocyte chez les patientes présentant une infertilité.