

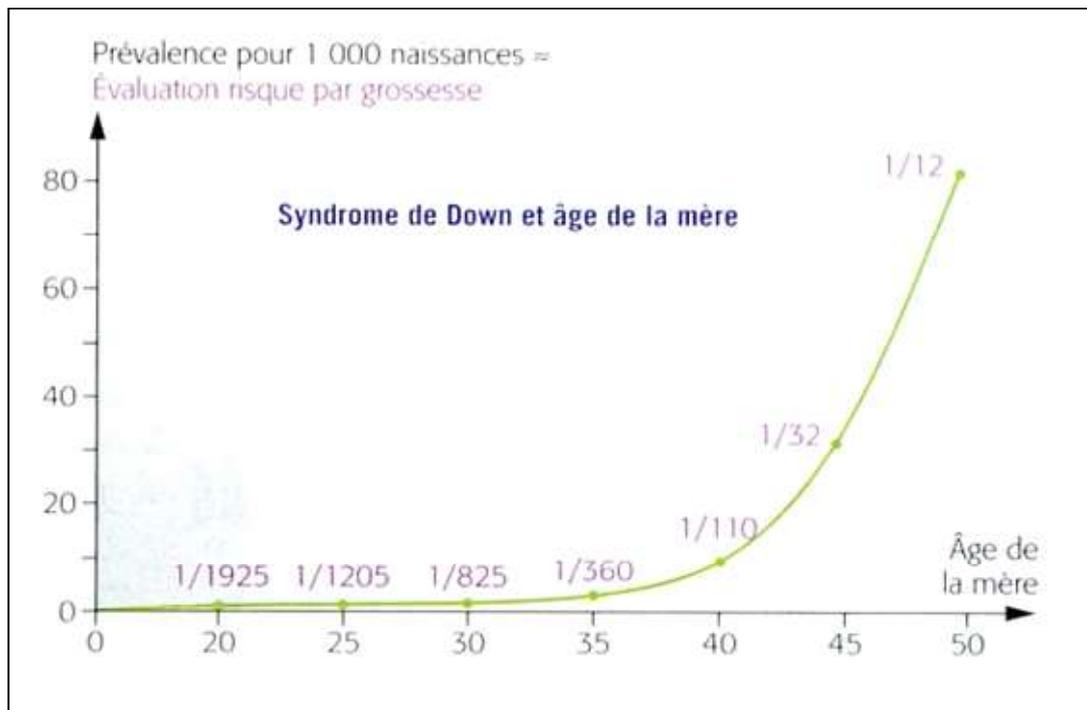
Caryotype et aberrations chromosomiques

La trisomie 21, également appelée Syndrome de Down, est une maladie causée par une anomalie au niveau des chromosomes. Ce déséquilibre provoque un retard mental permanent et un retard de développement.

La trisomie 21 peut varier en sévérité. Le syndrome est de mieux en mieux connu et une intervention précoce peut faire une grande différence dans la qualité de vie des enfants et des adultes atteints.

En France, la trisomie 21 est la première cause de handicap mental d'origine génétique.

Il y aurait environ 50 000 personnes atteintes de trisomie 21. Cette pathologie concernerait 1 naissance sur 700 à 1000.



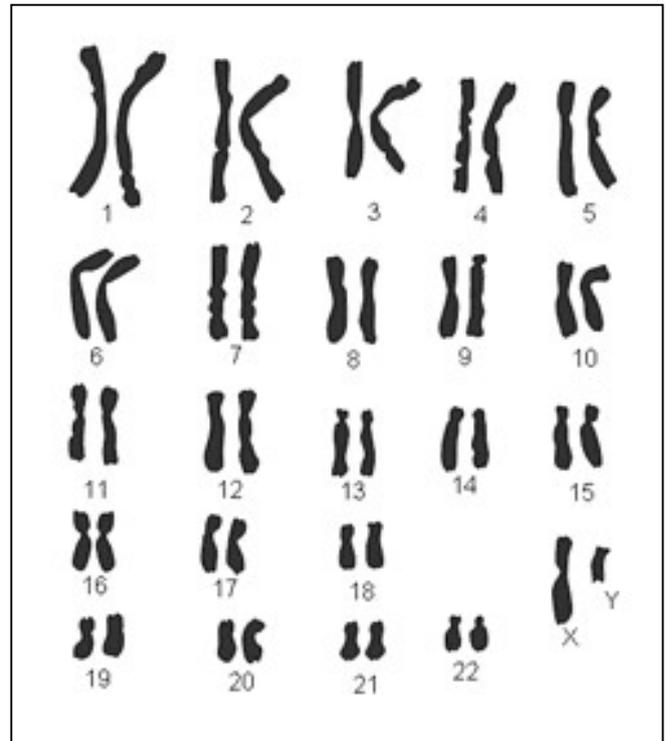
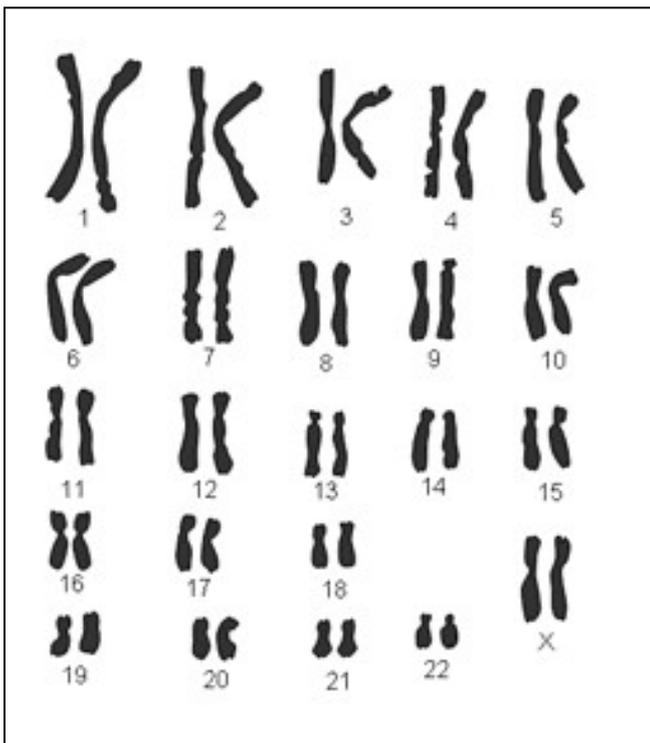
→ La réalisation d'un caryotype est un moyen sûr de dépister avant la naissance un trisomie 21 ou tout autre aberration chromosomique

Caryotype et aberrations chromosomiques

- Chez l'homme, il existe 23 paires de chromosomes soit 46 chromosomes :
 - 44 autosomes (chromosomes non sexuels)
 - 2 gonosomes (chromosomes sexuels : XX chez la femme, XY chez l'homme)

Le contenu chromosomique d'une cellule peut être connu en réalisant un caryotype

Caryotype : document représentant les chromosomes d'une cellule rangés par paires



Il s'agit d'une femme
qui possède bien 46
chromosomes

Sa formule chromosomique
est donc : 46, XX



Il s'agit d'un homme
qui possède bien 46
chromosomes

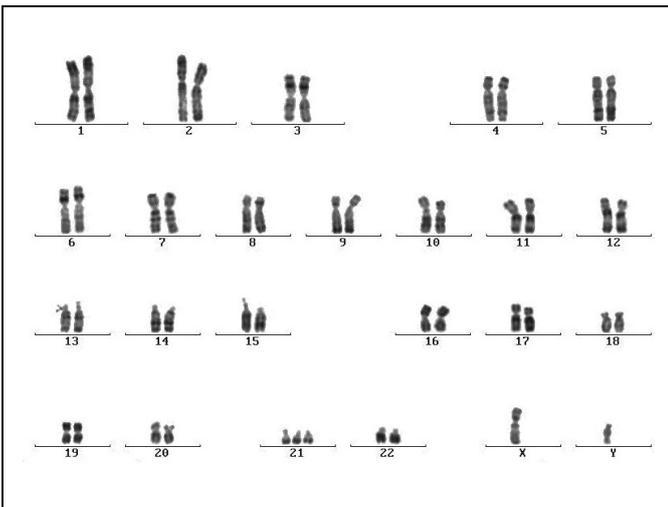
Sa formule chromosomique
est donc : 46, XY

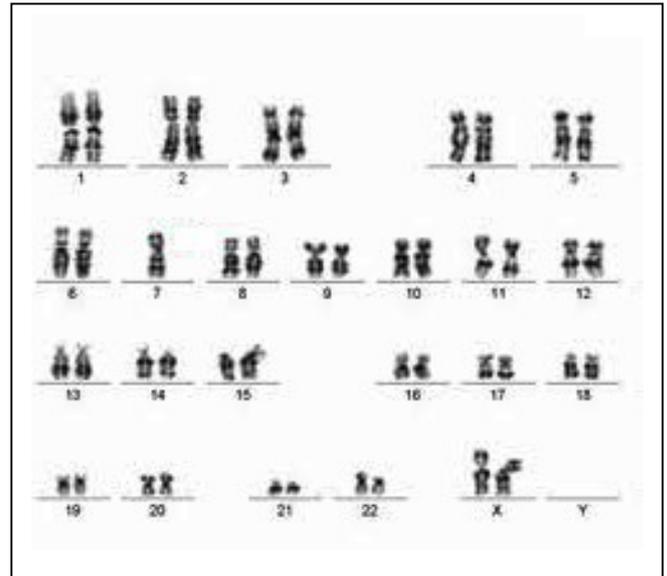
- Le caryotype, qui peut être réalisé sur des cellules foetales, permet de détecter des aberrations chromosomiques.

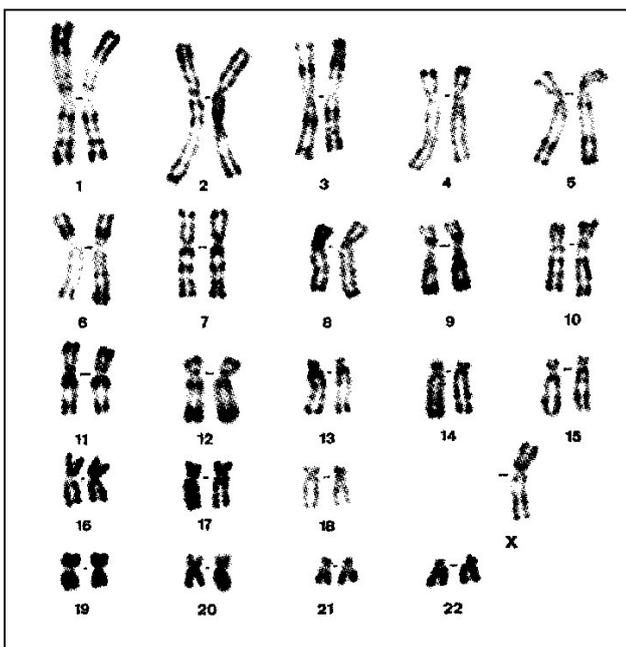
Un premier type d'aberration chromosomique est visible sur les caryotypes suivants.

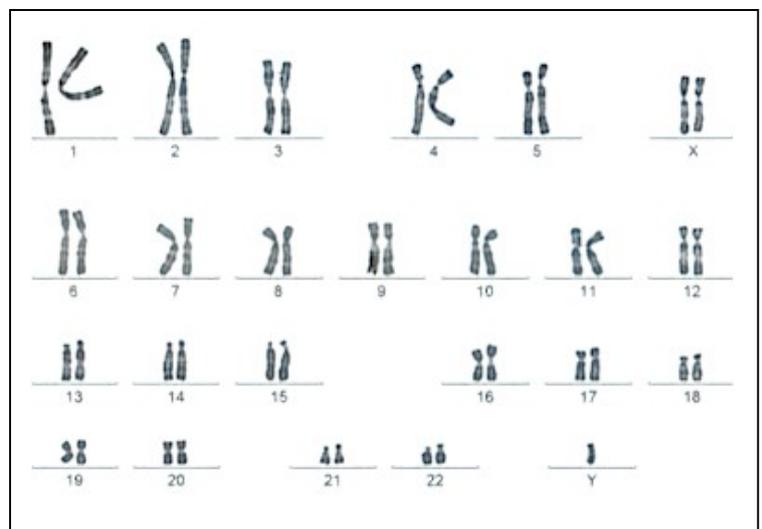
Q1 : Indiquer de manière générale, quel type d'aberration chromosomique est identifiable sur les caryotypes ci-dessous.

Q2 : Proposer la formule chromosomique associée à chacun des caryotypes proposés.



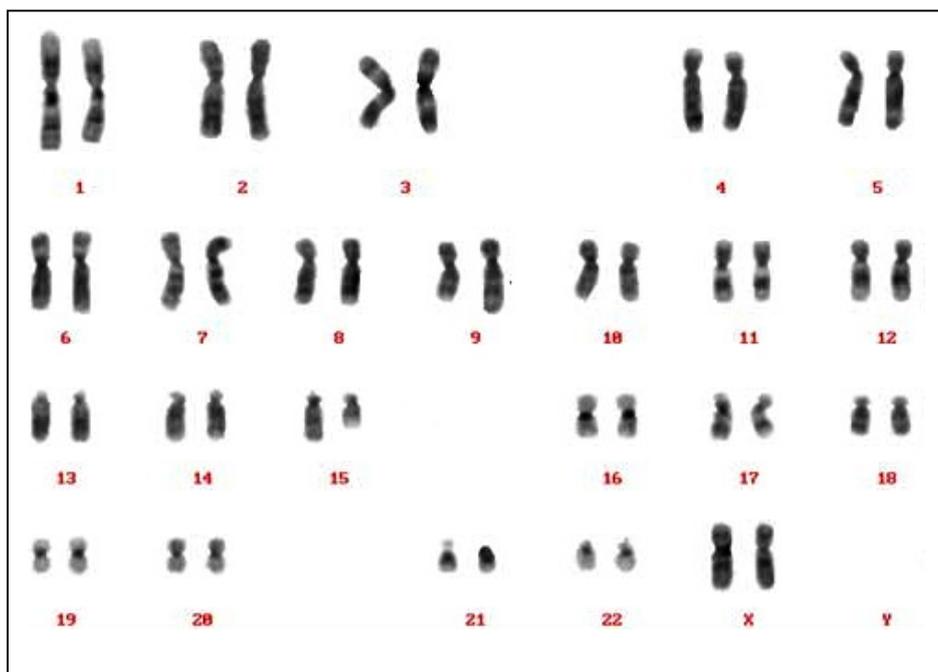
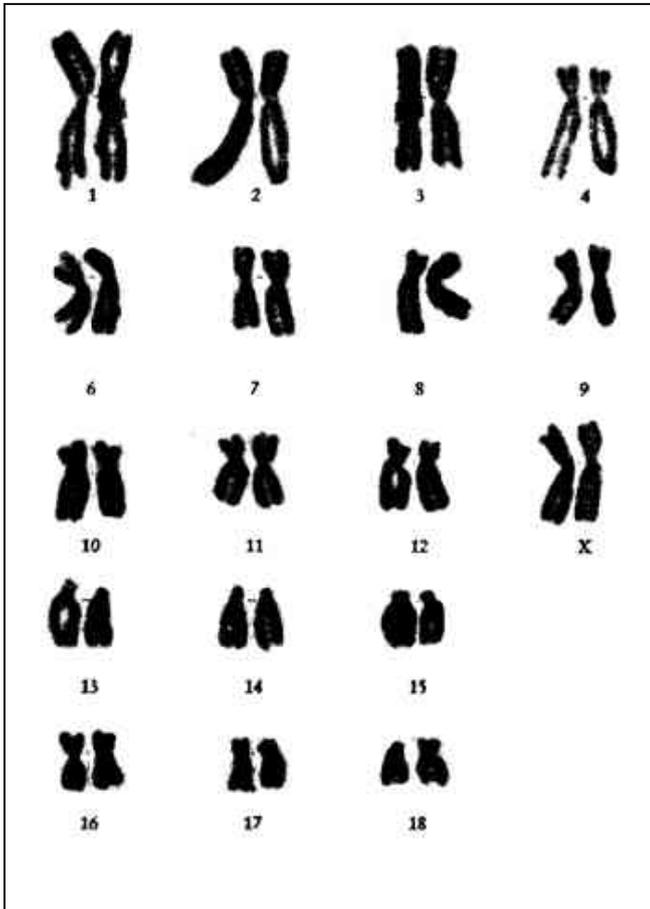






Un deuxième type d'aberration chromosomique est visible sur les caryotypes suivants.

Q3 : Identifier ce deuxième type d'aberration chromosomique à l'aide des caryotypes présentés ci-dessous.



Bilan :

Normalement 23 paires de chromosomes soit 46 chromosomes (dont 44 autosomes et 2 gonosomes)

Permet d'écrire la formule chromosomique :
46, XX
46, XY

Permet de visualiser le contenu chromosomique d'une cellule

Ne permet pas d'identifier des maladies génétiques

CARYOTYPE

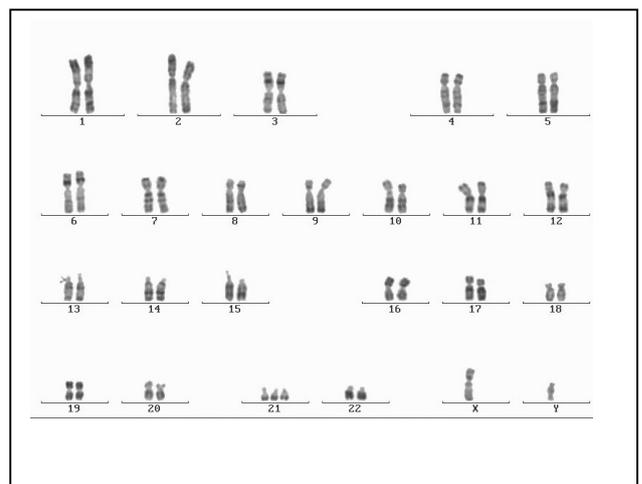
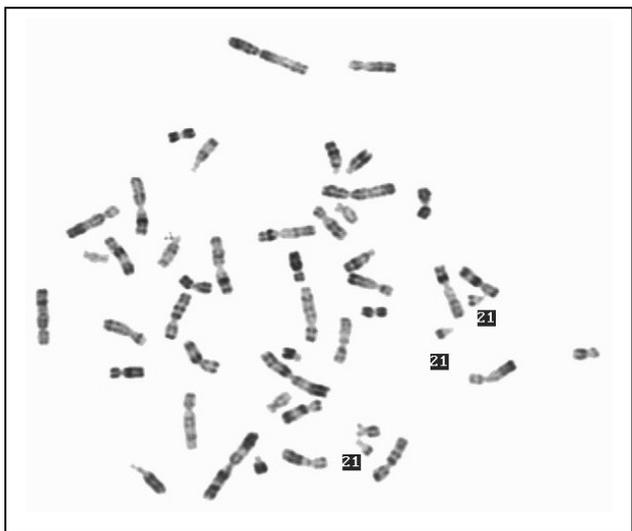
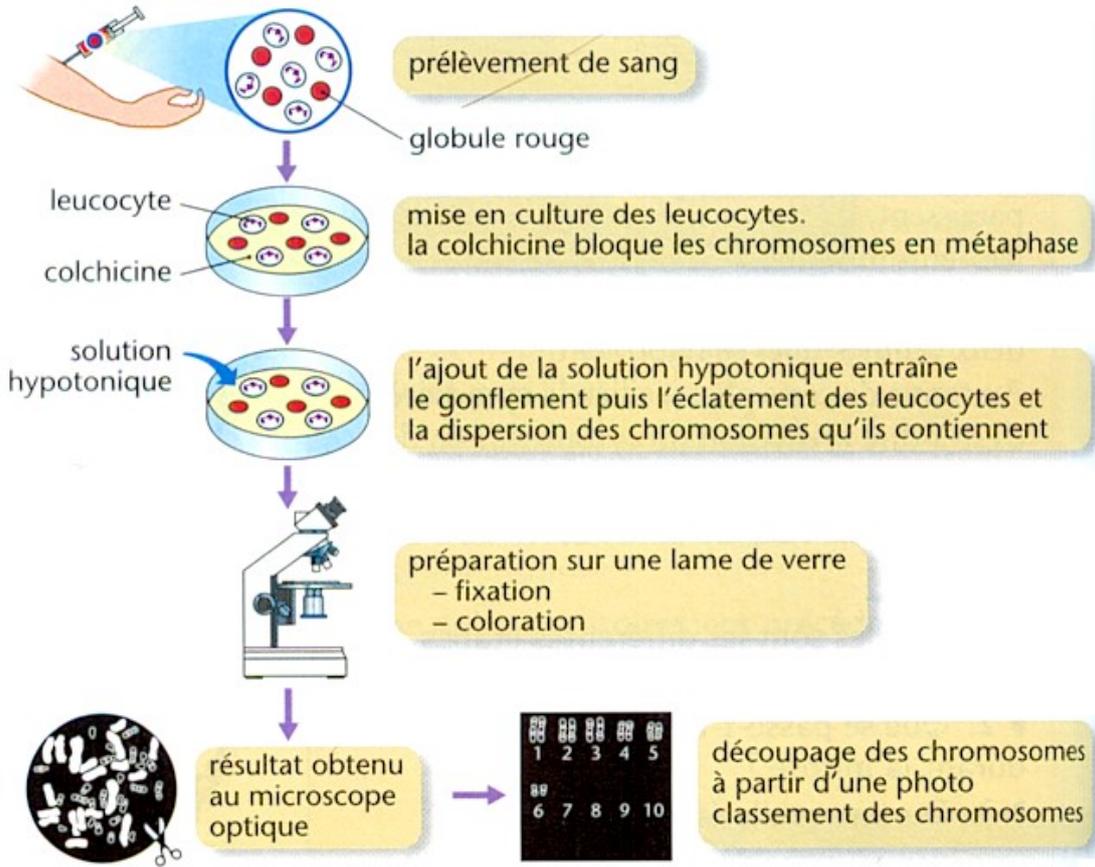
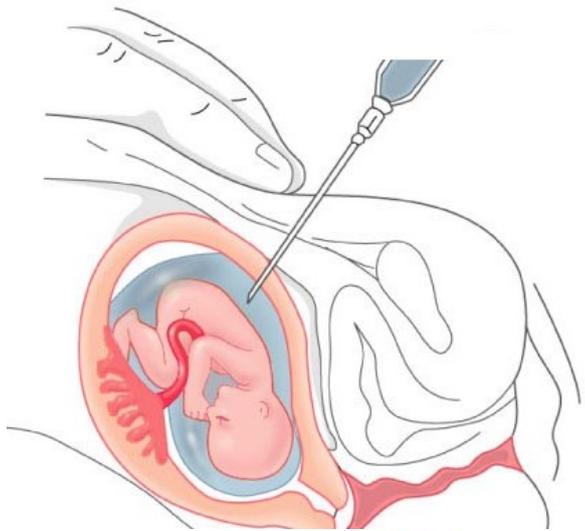
permet d'identifier des aberrations chromosomiques

Anomalie dans le nombre de chromosomes.
1 en plus : trisomie
1 en moins : monosomie

Anomalie dans l'intégrité du chromosome

SAVEZ-VOUS sur les caryotypes

1. Combien de chromosomes contient une cellule humaine ?
2. Donner les deux grandes catégories d'aberration chromosomique ?
3. Par quelle technique est-il possible de détecter une aberration chromosomique ?
4. Ecrire une formule chromosomique à partir d'un caryotype ?
5. Définir monosomie, trisomie, caryotype, autosome, gonosome ?



Type de chromosomes	Maladie	Particularité	Formule chromosomique
Autosomes	Trisomie 21 (Syndrome de Down)	3 chromosomes 21	47, XX + 21 ou 47, XY + 21
	Trisomie 13	3 chromosomes 13	47, XX +13 ou 47, XY + 13
	Trisomie 18	3 chromosomes 18	47, XX + 18 ou 47, XY + 18
	Trisomie 9	3 chromosomes 9	47, XX + 9 ou 47, XY + 9
Gonosomes	Trisomie X (Syndrome triple X)	3 chromosomes X	47, XXX
	Syndrome de Klinefelter	2 chromosomes X et 1 chromosome Y	47, XXY
	Syndrome de Jacob	1 chromosome X et 2 chromosomes Y	47, XYY
	Monosomie X (syndrome de Turner)	1 chromosome X	45, XO