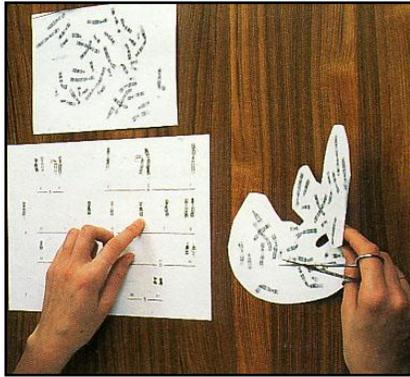
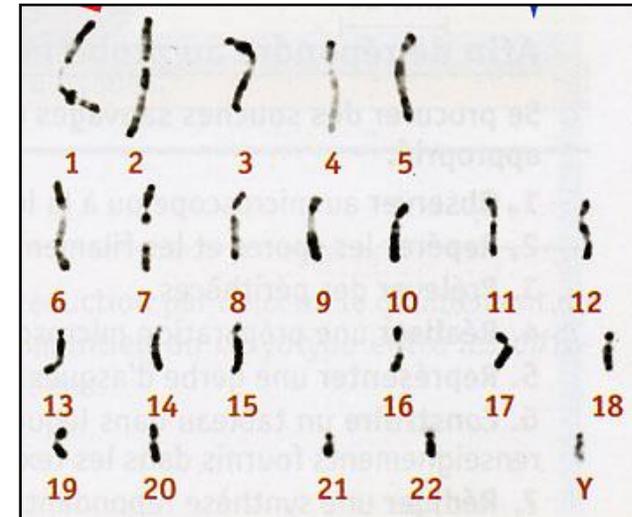
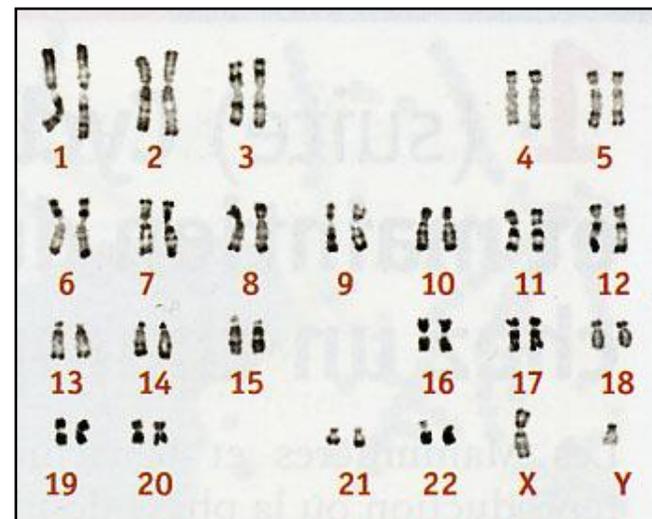
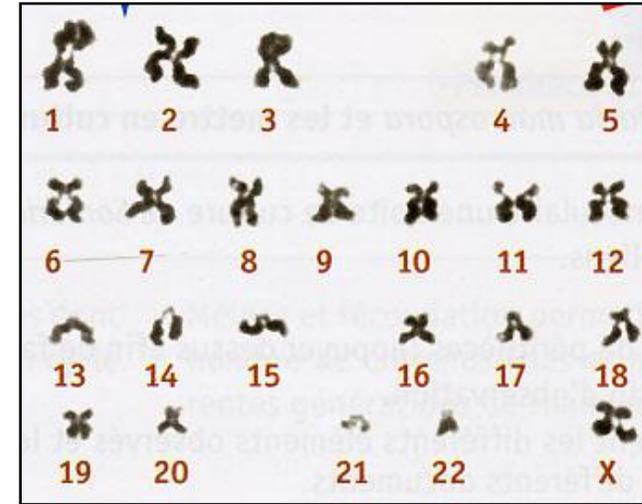
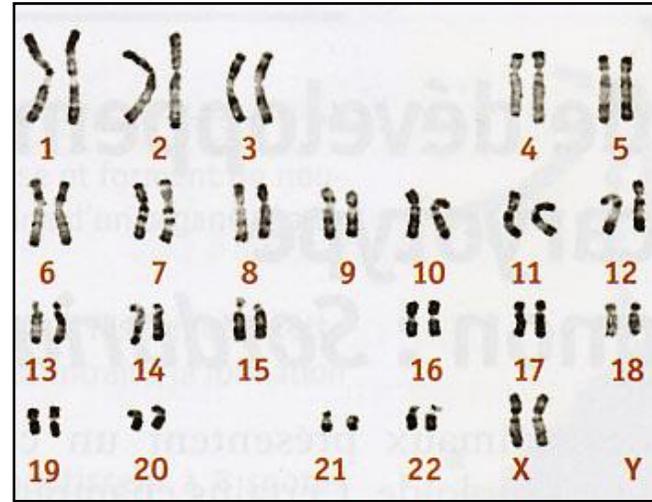


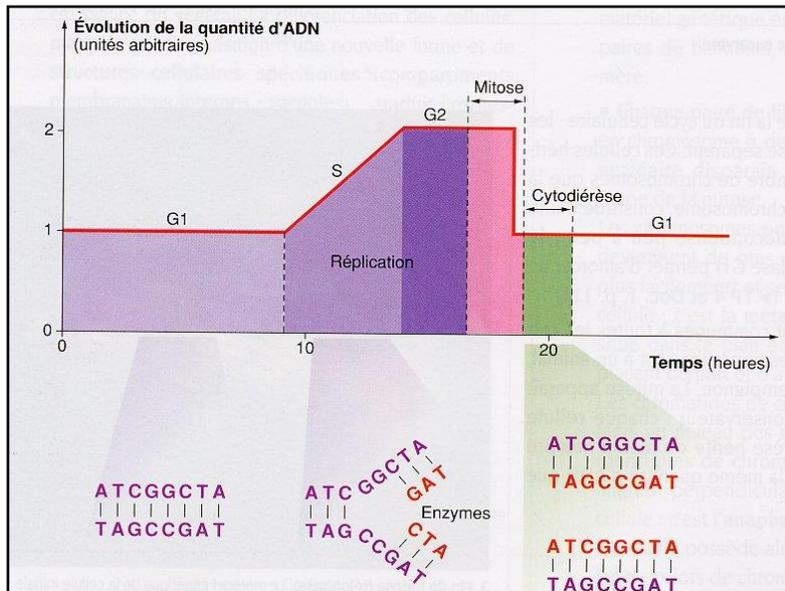
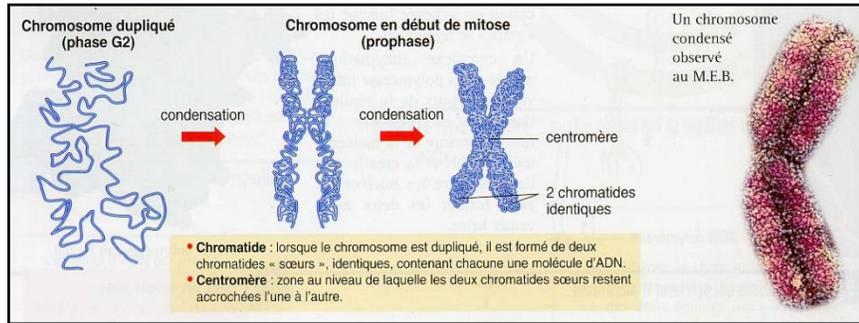
Le caryotype



Espèces	Nombre de chromosomes	
	cellules somatiques*	gamètes
Homme	46	23
• Animaux		
Chat	38	19
Cheval	64	32
Chien	78	39
Drosophile	8	4
Grenouille	26	13
Hamster	22	11
Poule	32	16
Renard	38	19
• Végétaux		
Colza	38	19
Exasmotheca (mousse)	16	16
Lunularia (mousse)	9	9
Pivoine	10	5
Ray-grass	14	7
Sordaria (champignon)	7	7
Tabac	48	24

* cellules somatiques : cellules de l'organisme n'appartenant pas à la lignée des gamètes.





état de l'ADN

mitose

interphase

G1

G2

S

réplication semi-conservative

état de l'ADN

4 c = quantité double d'ADN par cellule

2 c = quantité d'ADN par cellule

G1 : début de l'interphase
S : synthèse d'ADN
G2 : fin de l'interphase

x 40000

x 40000

x 40000

x 800

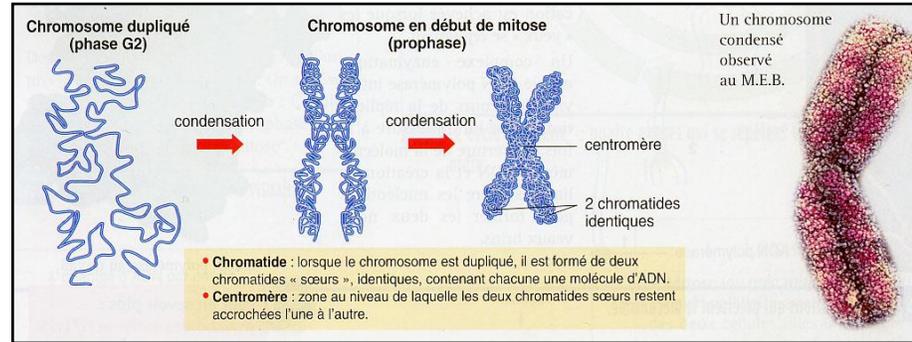
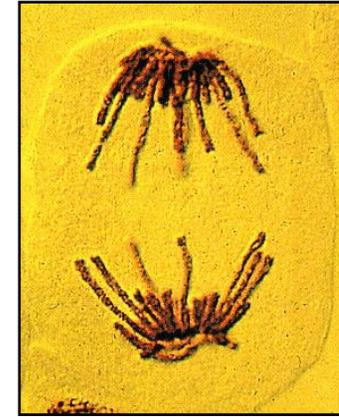
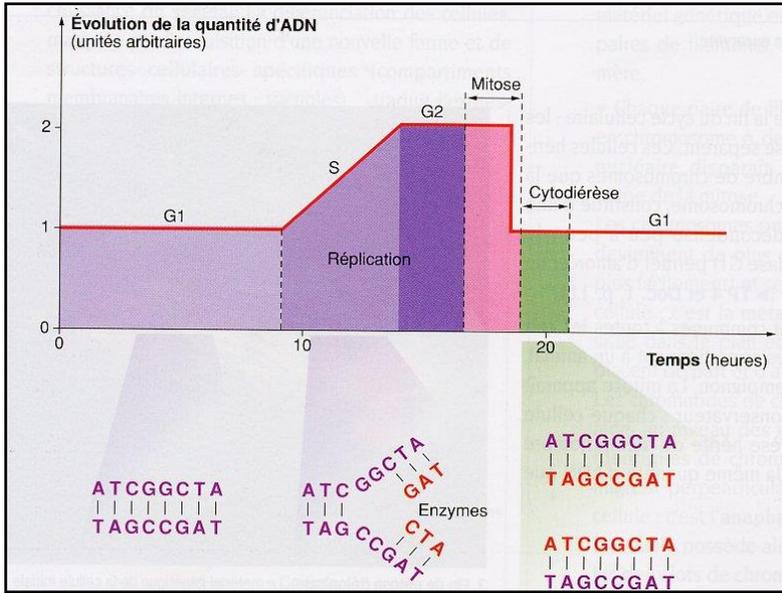
x 100000

x 120000

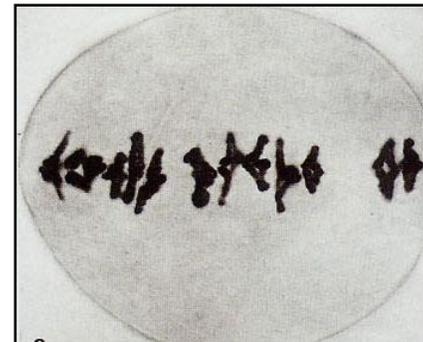
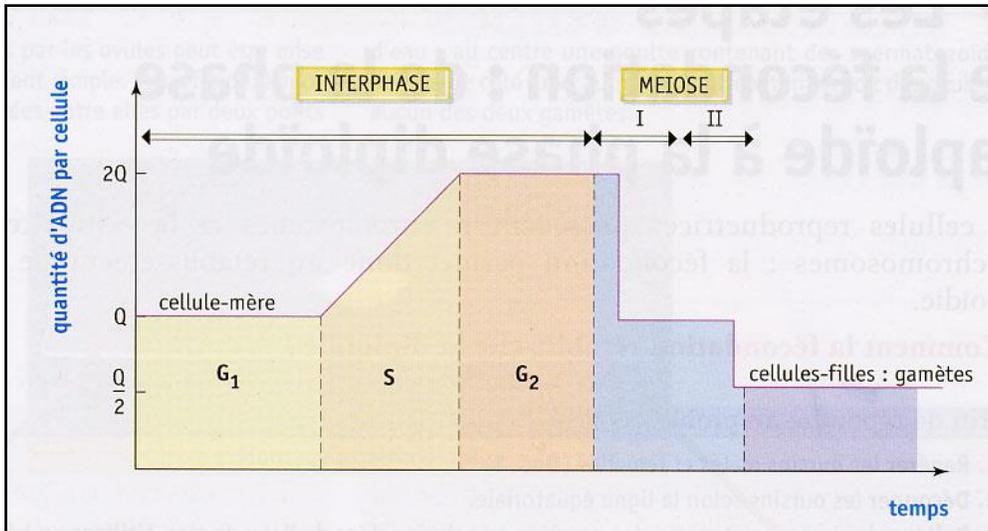
Le cycle cellulaire

Evolutions des quantités d'ADN

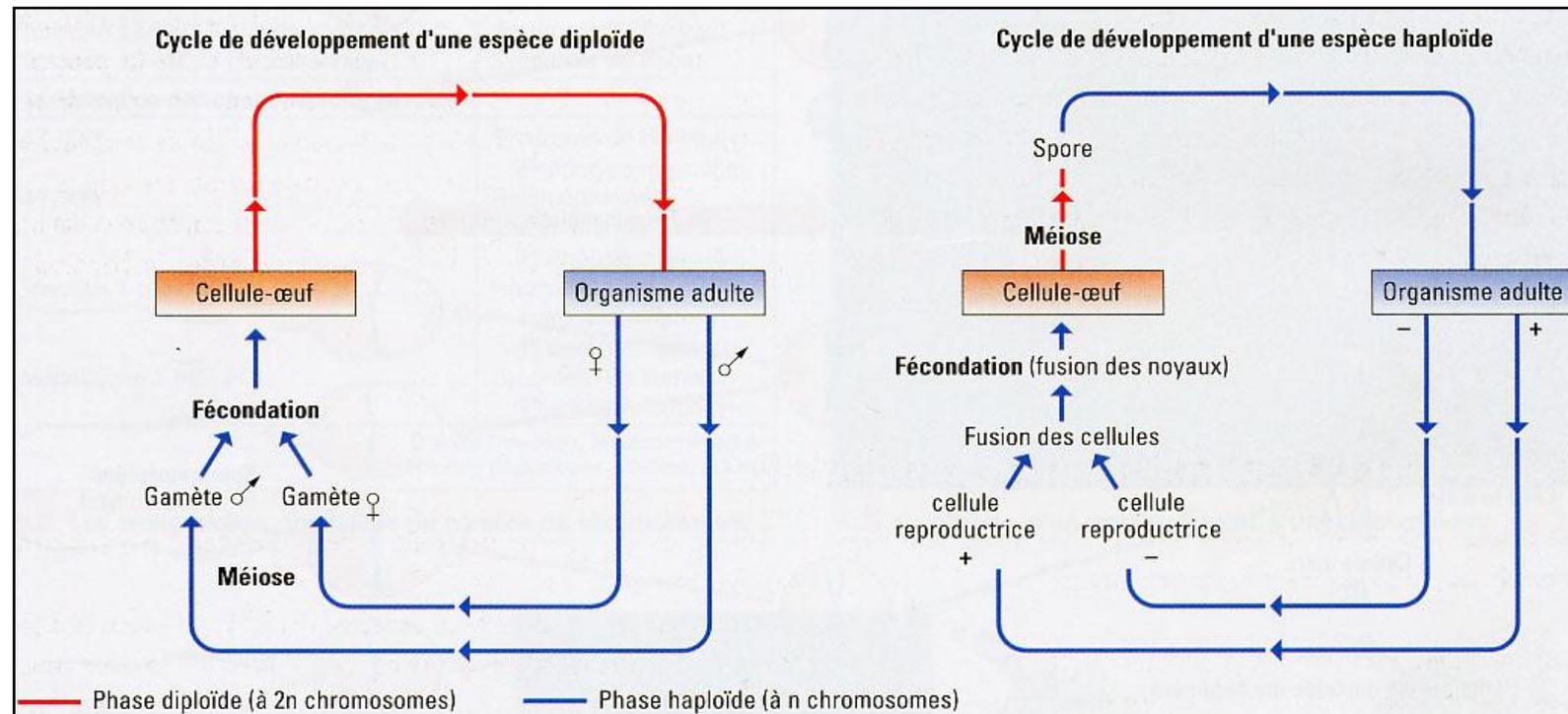
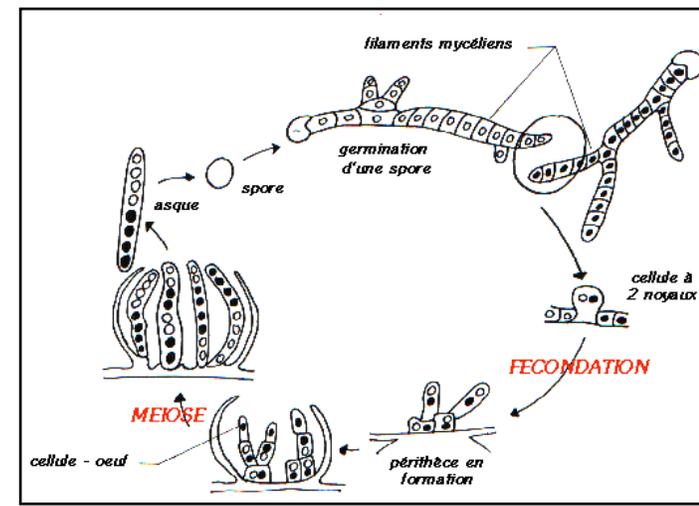
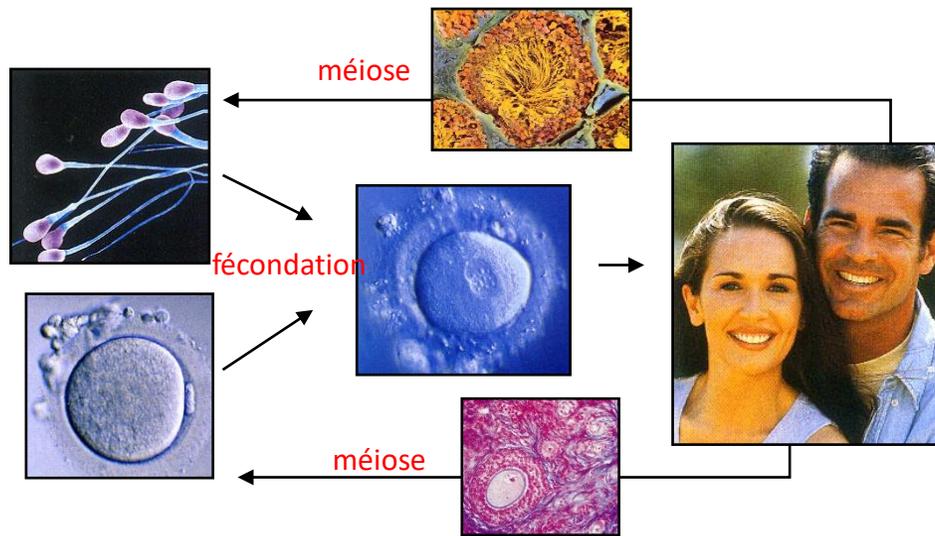
Mitose



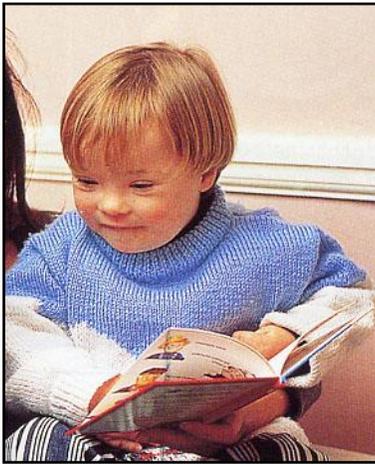
Méiose



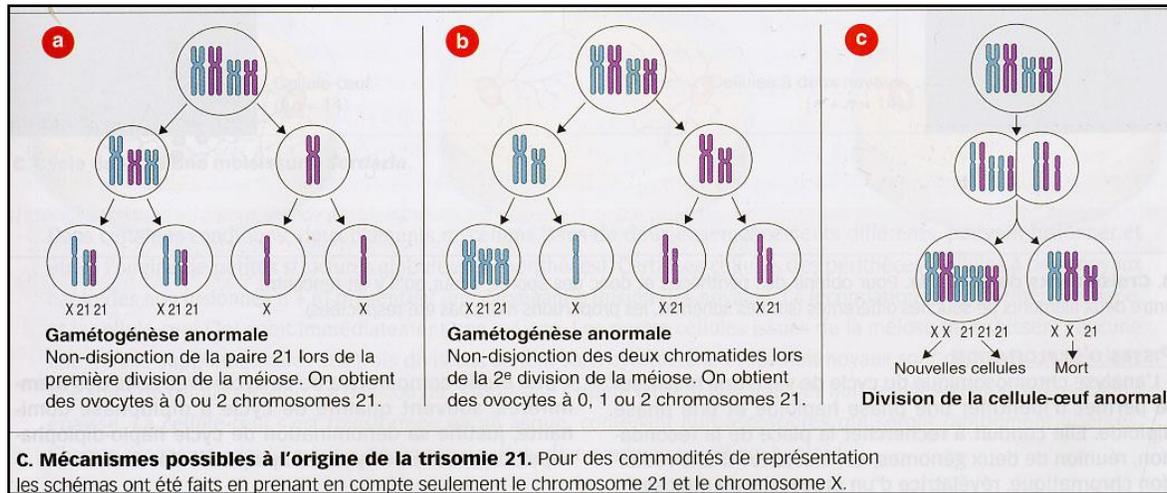
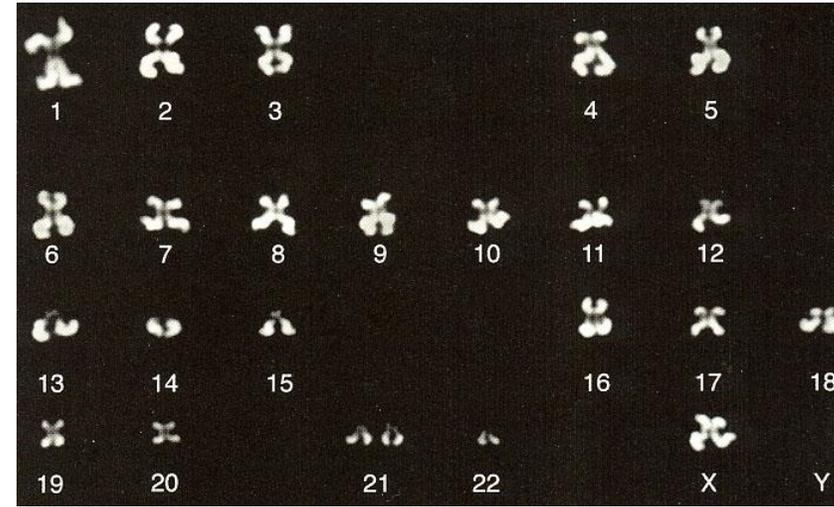
D1 de méiose



Cycles diplophasique et haplophasique

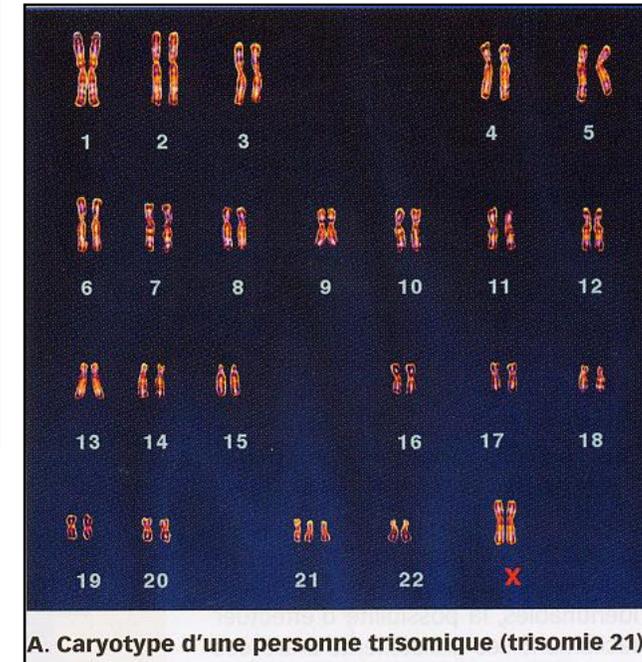


La trisomie* 21, parfois appelée syndrome de Down, concerne en moyenne 1 enfant sur 700 naissances. Les sujets atteints ont des traits caractéristiques : yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large... Il peut exister des malformations internes, du cœur notamment. De santé fragile, les personnes trisomiques sont très sensibles aux infections. L'espérance de vie, faible auparavant, a cependant été considérablement améliorée. Les sujets présentent aussi un handicap mental plus ou moins important. Une éducation adaptée peut néanmoins permettre une intégration à la société.



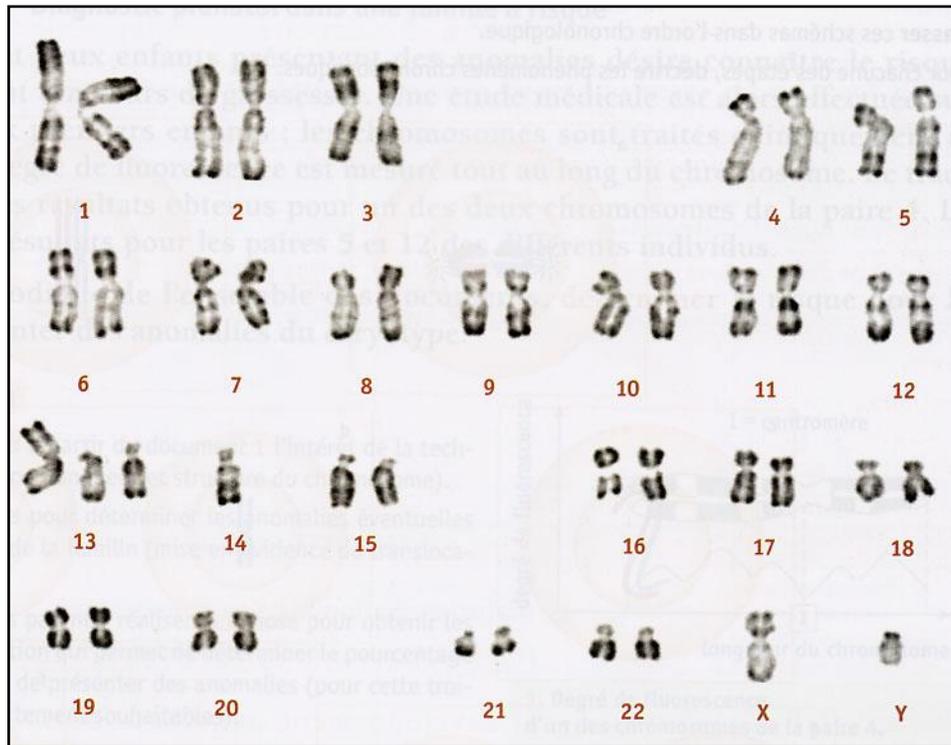
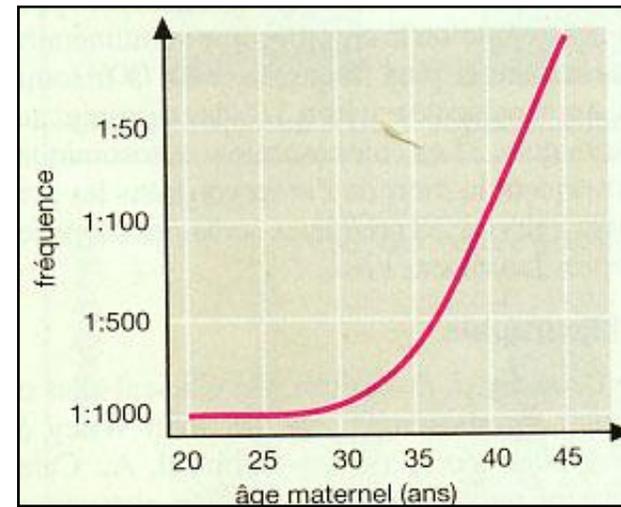
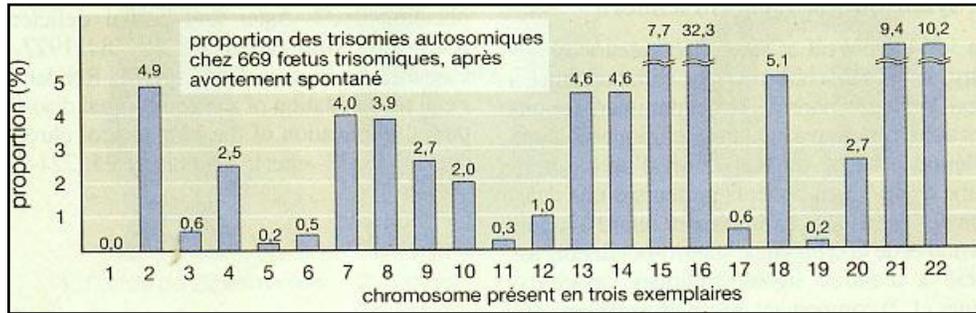
	1 ^{re} division de méiose	2 ^e division	Divisions de la cellule-œuf
Chez la mère	174	43	6
Chez le père	4	6	5

B. Origine de la trisomie 21, à partir de 238 cas étudiés.



Le syndrome de Down

Les trisomies autosomiques

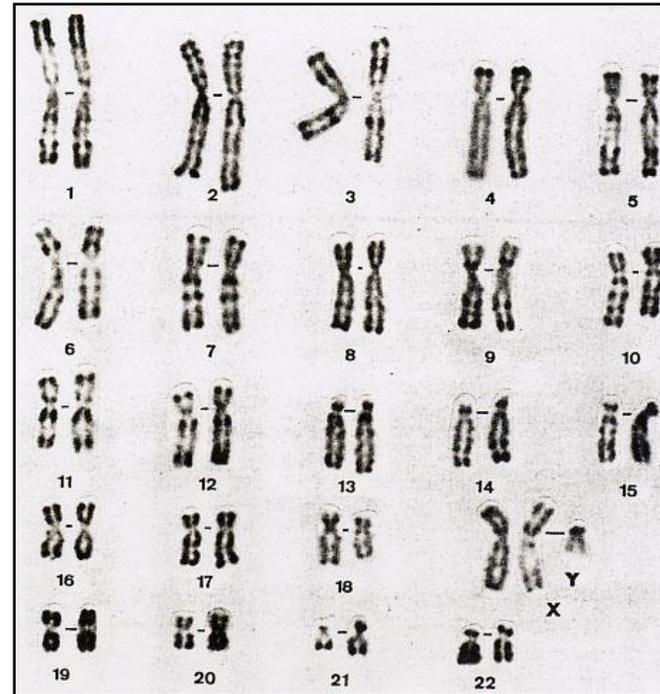


Trisomies du 13 ou du 18
 fréquence 1/5000
 Anomalie du crâne, de la face, des pieds, des mains, malformations viscérales (cœur, rein)
 Evolution toujours mortelle avant l'âge de 1 an

Le syndrome de Klinefelter affecte un nouveau né de sexe masculin sur 700 naissances. Le développement est habituellement normal de la naissance à la puberté tant sur le plan physique que mental. À la puberté, les caractères sexuels secondaires sont peu développés (pilosité peu importante, testicules de petite taille) et on observe une stérilité par fibrose des tubes séminifères (un tissu fibreux envahit la lumière des tubes) où se déroule normalement la spermatogenèse. Le diagnostic prénatal de ce syndrome repose sur la réalisation d'un caryotype des cellules fœtales (**doc. 1**).

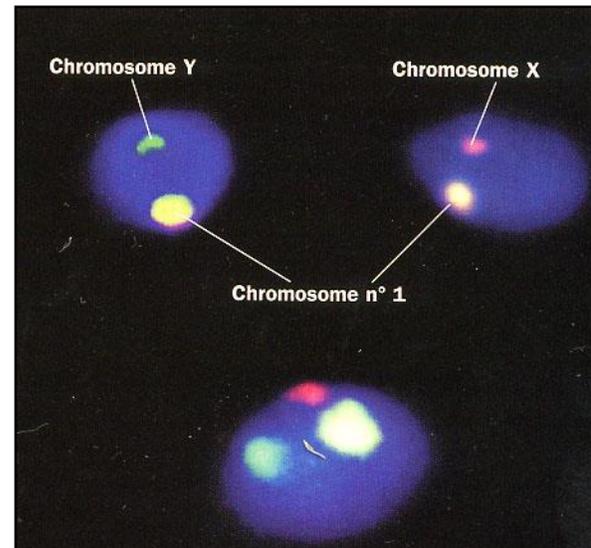
Les nouvelles techniques de procréation médicalement assistée rendent possible les grossesses pour les couples dont le conjoint masculin est porteur d'un syndrome de Klinefelter. Elles consistent à prélever chirurgicalement dans le tissu testiculaire des spermatozoïdes. Ces spermatozoïdes sont injectés directement dans le cytoplasme d'un ovule.

Des études ont été réalisées sur des spermatozoïdes de patients atteints du syndrome de Klinefelter. Elles ont montré un risque accru de transmission d'anomalies chromosomiques (**doc. 2**).



Le syndrome de Klinefelter

ou trisomie XXY



Les monosomies

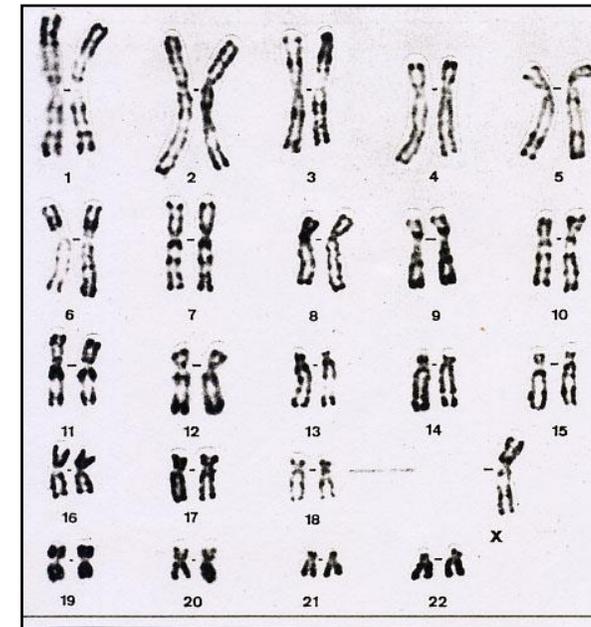
Monosomies autosomiques

Toutes sont létales:
avortements spontanés,
mort dans les premiers
jours ou premières
semaines

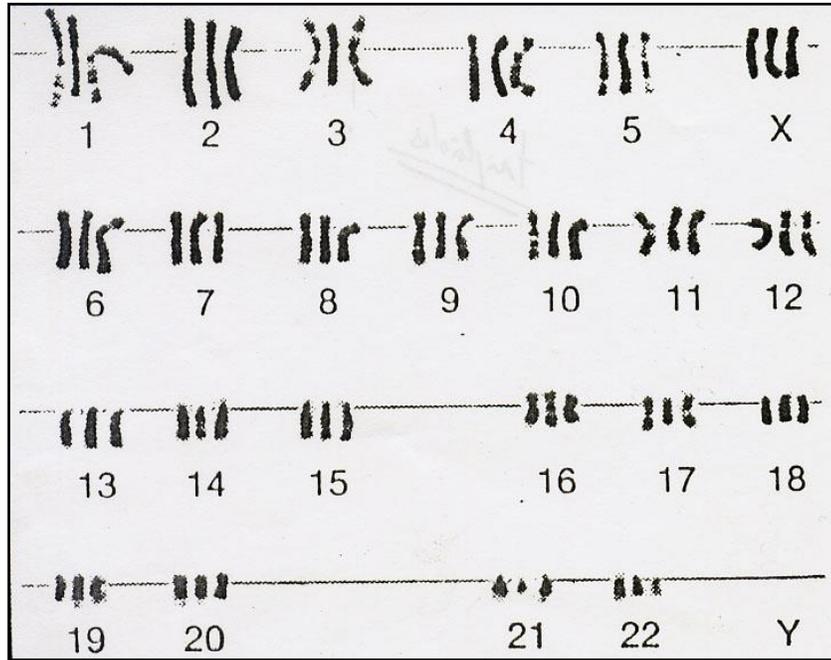


Syndrome de Turner (XO)

Fréquence 1/5000
Représente 5% des aberrations chromosomiques
humaines
Sur 40 zygotes porteurs d'une monosomie X, seul un se
développe jusqu'à la naissance
Femme de petite taille, stérile,
Absences de caractères sexuels secondaires
(correction possible par traitement hormonal)
Intelligence normale

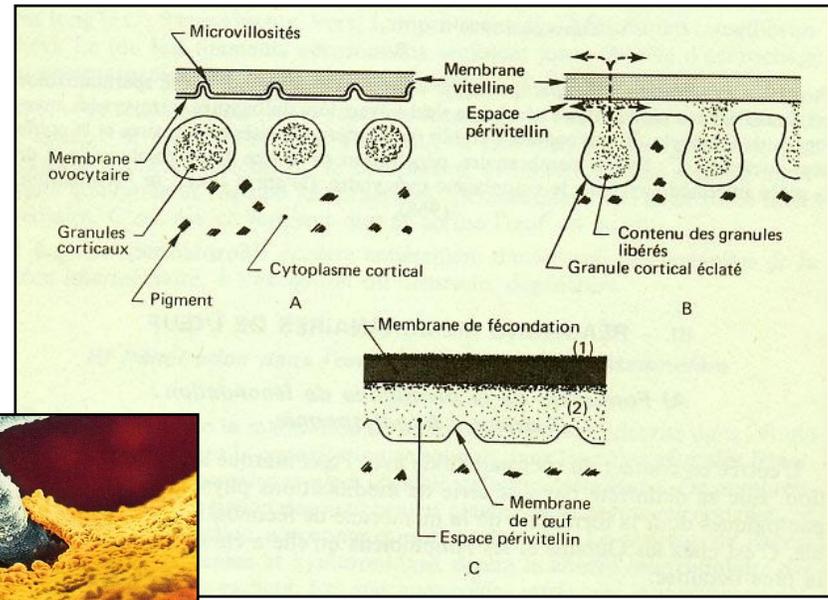
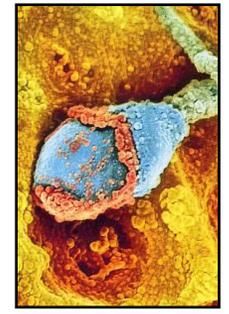
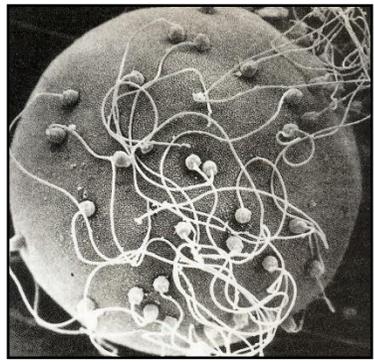
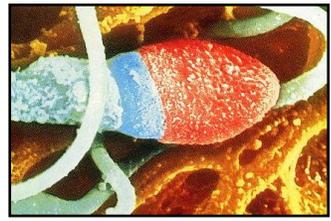


La triploïdie



triploïdie

- aberration chromosomique la plus fréquente chez les fœtus après avortement spontané (15%)
- important retard de croissance, mortalité précoce
- parfois, nouveau-né vivant avec malformations sévères
- cause la plus fréquente : dispermie



Dans l'espèce humaine, 2 à 3 % des œufs fécondés possèdent 69 (3n) chromosomes.
 Un tel caryotype n'est pas viable.
Cellule œuf triploïde* (x 600).

