

Activité 5 : Les anomalies chromosomiques

Nom Prénom Classe

Compétences	M	S	F	I
Lire et exploiter des données D1-1 (question 2)				
Proposer une ou des hypothèses pour résoudre un problème ou une question.D4-2 (question3)				
Lire et exploiter des données D1-1 (question 4)				
Lire et exploiter des données D1-1 (question 5)				
Lire et exploiter des données D1-1(question 6)				
Lire et exploiter des données D1-1 question 9)				
Représenter des données D1-2 (question 10)				

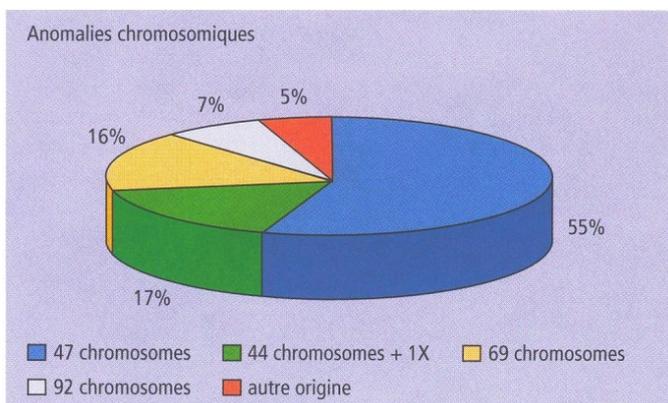
Problème : Quelles seraient les conséquences d'un nombre anormal de chromosomes ?

Ce que nous savons déjà :

- Les êtres vivants sont caractérisés par un ensemble de caractères.
- Les individus d'une même espèce ont des caractères communs, mais chaque individu possède des caractères qui lui sont propres.
- Les caractères peuvent être innés ou acquis.
- Les caractères innés sont définis par un programme génétique contenu, à l'identique, dans tous les noyaux des cellules de l'organisme.
- Le programme génétique est inscrit sur les chromosomes, seuls éléments contenus dans le noyau.
- Les humains ont 23 paires de chromosomes dans les noyaux de leurs cellules, soit 46 chromosomes.
- Un caryotype consiste à classer les chromosomes contenus dans un noyau, par paires de taille décroissante.
- Une paire de chromosomes est particulière, ce sont les chromosomes sexuels. Une femme possède une paire de chromosomes XX, et un homme une paire XY.

Nous savons donc que le programme génétique, chez les humains, est porté par les 23 paires de chromosomes contenues dans leurs noyaux.

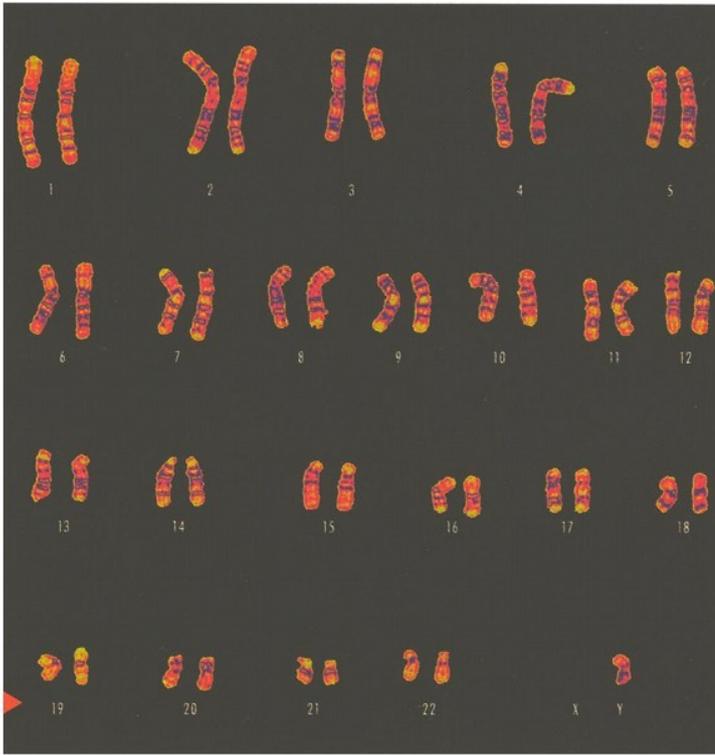
I - Le dépistage des anomalies chromosomiques :



Document 1 :

Des anomalies du nombre de chromosomes à l'origine d'avortements spontanés. Durant le 1^{er} trimestre de la grossesse, environ la moitié des avortements spontanés sont liés à un nombre anormal de chromosomes chez l'embryon.

1-Quelle est la principale cause d'avortement spontané ?



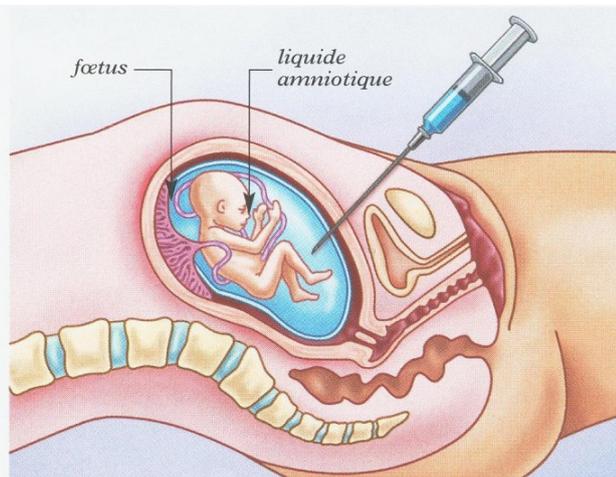
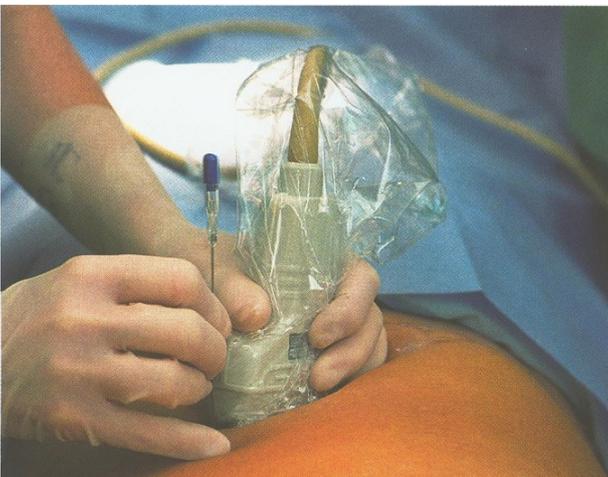
Document 2 :

Une anomalie du caryotype empêchant le développement embryonnaire.

Aucun embryon présentant ce caryotype n'est viable.

2-Quelle anomalie présente ce caryotype ?

3-Formulez une hypothèse permettant d'expliquer le lien entre l'anomalie observée et l'impossibilité de développement de l'embryon.



Document 3 : L'amniocentèse.

Cette technique, praticable dès la 14ème semaine de grossesse, consiste à prélever du liquide amniotique contenu dans la poche qui entoure le fœtus. Elle permet d'étudier les cellules foetales contenues dans ce liquide pour en faire le caryotype.

4-Sachant que le fœtus, le liquide amniotique, ainsi que le placenta ont pour origine la cellule œuf, expliquez pourquoi une amniocentèse peut être faite à partir de cellules contenues dans le liquide amniotique.

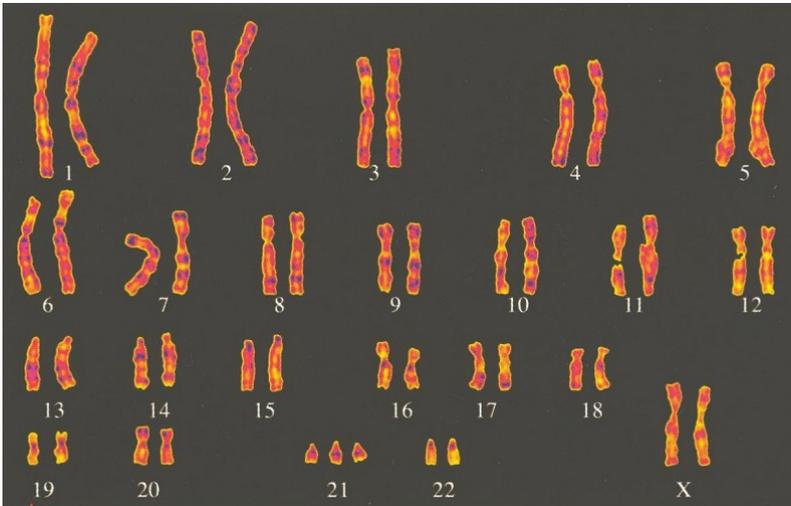
II - Une anomalie chromosomique viable : le syndrome de Down.



En 1866, le Dr John Langdon Haydon Down décrit de façon détaillée des personnes atteintes par une série de caractères particuliers : petite taille, face aplatie, yeux en amande, mais également un retard mental plus ou moins important.

Il faut attendre 1958, et les travaux du professeur Jérôme Lejeune, pour connaître l'origine du syndrome, qualifié de « syndrome de Down » : il s'agit d'une modification du caryotype.

Le syndrome de Down est aussi appelé trisomie 21, c'est une des rares anomalies du caryotype qui ne provoque pas d'arrêt du développement embryonnaire



Document 4 :

Caryotype d'un enfant atteint du syndrome de Down

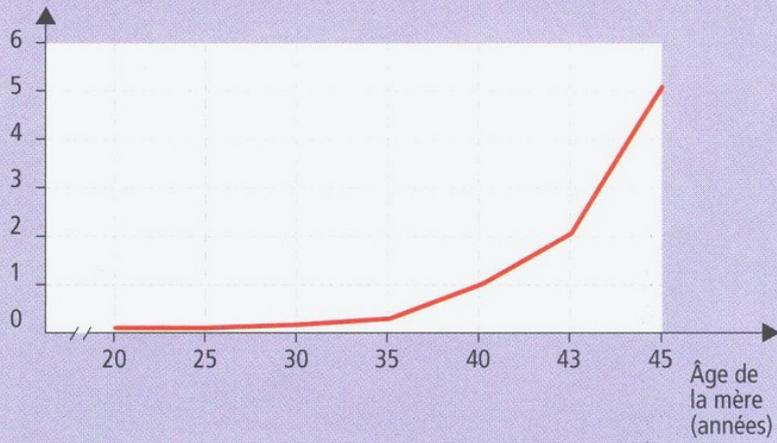
5-A l'aide du caryotype quel est le sexe de cet individu ? justifiez la réponse

6-Quelle anomalie présente ce caryotype ?

7-Justifie le nom de « trisomie 21 » donné à cette anomalie.

8-Explique pourquoi ce syndrome confirme que les chromosomes sont le support du programme génétique.

Risque de trisomie 21 chez l'enfant (%)



Document 5 :

Courbe montrant le risque d'apparition du syndrome de Down en fonction de l'âge de la mère.

9-Explique pourquoi l'amniocentèse est fortement conseillée chez une mère de plus de 38 ans.

10-Synthèse : expose les conséquences d'un nombre anormal de chromosomes.