PREMIÈRE A SVT	CÔTE D'IVOIRE – ÉCOLE NUMÉRIQUE	

LEÇON 3 : LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

1. SITUATION D'APPRENTISSAGE

Au cours d'une visite médicale organisée par le club de santé du lycée moderne de Ferkessédougou, le médecin du Service de Santé Scolaire et Universitaire de ladite ville découvre cinq élèves présentant des maladies inhabituelles. Il oriente les parents vers un hôpital plus équipé pour des analyses approfondies. Les analyses révèlent que les maladies de ces élèves sont liées aux chromosomes. Ces élèves décident alors de s'informer sur les maladies liées aux chromosomes et d'expliquer leurs origines.

2. CONTENU DU COURS

COMMENT EXPLIQUE-T-ON LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES ?

Le texte montre qu'il y a plusieurs anomalies liées aux chromosomes.
A partir de ce constat, on peut supposer que :

- Les anomalies chromosomiques sont liées aux autosomes
- Les anomalies chromosomiques sont liées aux hétérochromosomes
- Les anomalies chromosomiques sont liées à leurs structures

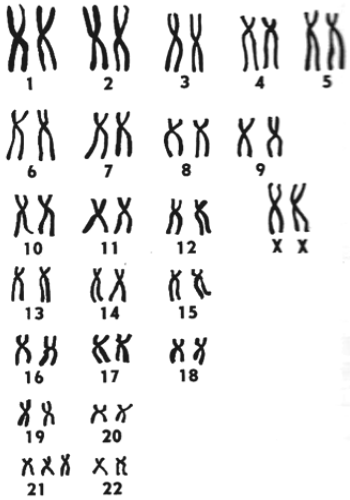
I. LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES SONT-ELLES LIEES AUX AUTOSOMES ?

1. Observation

On veut savoir si les anomalies chromosomiques sont liées aux autosomes. Pour cela on utilise le document ci-dessous qui présente un caryotype avec une anomalie au niveau du chromosome 21.

2. Résultats :

Propriété du MENETFP



3. Analyse des résultats

On constate que :
Le caryotype montre 47 chromosomes
A l'exception du chromosome n°21 présent en 3 exemplaires, tous les autres sont groupés par deux ils sont rangés par ordre de taille décroissante
La 23^{e} paire est notée XX.

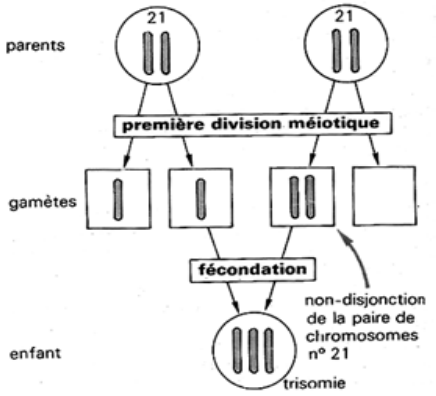
4. Interprétation

Le caryotype est l'ensemble des chromosomes d'une cellule. Chez l'espèce humaine, le caryotype normal comporte **46 chromosomes** classés par paire, rangés par ordre de taille décroissante.
Les chromosomes d'une même paire sont appelés chromosomes homologues
Les 22 paires de chromosomes qui sont identiques chez l'homme et chez la femme sont appelés autosomes**.**
Chez l'homme, les 2 chromosomes de la 23ème sont différents et désignés par les lettres **XY,** et chez la femme par les lettres **XX.**
Le caryotype peut présenter des anomalies ou des aberrations chromosomiques qui se manifestent soit par une augmentation ou soit par une diminution du nombre de chromosomes
L'anomalie ici est due à la non-disjonction (non séparation) de la paire de chromosome 21 durant l'anaphase I. Cette anomalie est la trisomie 21 responsable du mongolisme ou syndrome de Down.
La formule chromosomique est :

- 45 A+ XX pour la femme
- 45 A +XY pour l'homme

Le sujet atteint de cette anomalie présente des signes suivants : petite taille, petite tête ronde, yeux obliques, face aplatie, mains et doigts courts...

Propriété du MENETFP







D'autres formes de cette anomalie existent. Il s'agit de la trisomie 13 et la trisomie 18.

5. Conclusion

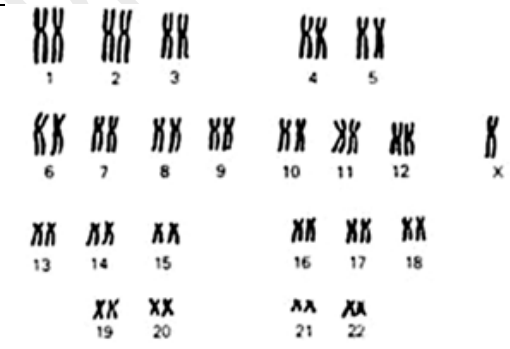
Les anomalies chromosomiques sont effectivement liées aux autosomes

1. LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES SONT -ELLES LIEES AUX HETEROSOMES ?

1. Observation

Pour savoir si les anomalies chromosomiques sont liées aux hétérochromosomes, on utilise les documents ci-dessous qui montrent respectivement deux caryotypes 1, 2 et 3 présentant des anomalies.

2. Résultats :



1 : 1 un seul chromosome X



2 : deux XX et un Y

Propriété du MEBEPP



3 : trois chromosomes XXX



3- Analyse

- Le caryotype 1 présente un caryotype avec 45 chromosomes dont 44 autosomes et un seul chromosome sexuel X. La formule chromosomique est : 44 A+ **X0**
- Le caryotype 2 montre un caryotype avec 47 chromosomes dont 44autosomes dont44 autosomes et 3 chromosomes sexuels XXY. La formule chromosomique est : 44A+XXY
- Le caryotype 3 montre un caryotype avec 47 chromosomes dont 44 autosomes 3chromosomes sexuels (triplo X). La formule chromosomique est : 44A XXX.

4- Interprétation

Le caryotype 1 **Le Syndrome de Turner**
Le caryotype 3 **Syndrome de Klinefelter**
Le caryotype 2 Super-fille
D'autres anomalies comme les super-hommes existent. La formule chromosomique est : 44A+XYY
La 23ème paire de chromosome qui permet de distinguer le sexe masculin du sexe féminin est appelé chromosome sexuel ou hétérochromosome ou gonosome.
Ces anomalies chromosomiques sont provoquées par **la non disjonction** des chromosomes sexuels au cours de la gamétogenèse
L'anomalie du **Syndrome de Turner** n'affecte que les femmes. Elles sont de petites tailles et sont stériles avec des caractères sexuels peu développés.
Ceux qui souffrent du **Syndrome de Klinefelter** sont en général les garçons de grande taille avec des épaules larges et stériles. Leurs testicules demeurent petits avec du sperme dépourvu de spermatozoïdes (Azoospermie).

Propriété du MINEP

 Syndrome de Klinefelter	 Super-homme	 Super-fille

Les super-filles sont stériles
Les super-hommes sont souvent des criminels.

5- **Conclusion :**

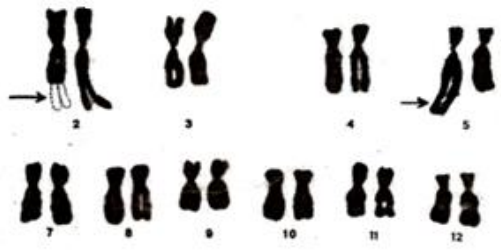
Les anomalies chromosomiques sont effectivement liées aux hétérochromosomes.

2. LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES SONT-ELLES LIEES A LEURS STRUCTURES ?

1. Observation

On veut savoir si les anomalies chromosomiques sont liées à leurs structures, on utilise pour cela les documents ci-dessous qui indiquent des anomalies au niveau des chromosomes.

2- Résultats

 Une délétion	 Une translocation

3- Analyse des résultats

On constate que :

Dans le doc3 il y a coupure d'une partie d'un des chromosomes 2.Cette partie s'est collée à un chromosome de la paire 5

Dans le document 4 il y a coupure d'un chromosome de la paire 1ou 4. Pour la paire 1 la partie coupée se fixe sur le même chromosome. Pour la paire 4 la partie coupée se colle au chromosome homologue

4- Interprétation

Plusieurs anomalies affectent la structure des chromosomes. On a ici :

- **La délétion** doc 3

C'est **la perte** d'un fragment plus ou moins important d'un chromosome. La délétion la plus fréquente est celle du bras court du chromosome n°5. Cette anomalie du bras court du chromosome n°5 entraine la maladie du crie du chat : à la naissance le bébé de faible poids émet un léger miaulement.

- **La translocation** doc 4

La translocation se traduit par un transfert de chromosome ou d'un chromosome entier sur un autre chromosome. Il existe deux types de translocation :

- il y a échange de deux fragments de chromosomes entre deux chromosomes homologues au niveau de leur point de contact
- La translocation équilibrée : le sujet a un caryotype équilibré ou complet mais un chromosome 21 et un chromosome 14 se mettent ensemble et forment un chromosome hybride (21-14). C'est la trisomie 21-14 observé chez les enfants

5- Conclusion

Les anomalies chromosomiques sont effectivement liées à leurs structures.

CONCLUSION GENERALE

Lorsque la méiose se déroule de façon **anormale** elle conduit à la formation de gamètes anormaux à cause des anomalies chromosomiques ou **aberrations chromosomiques**. Ses aberrations affectent aussi bien le nombre et la structure des chromosomes

3- EVALUATION

Propriété du MINEFOP