

1<sup>ère</sup>A  
CODE :.....  
SVT  
DURÉE : 5H

## MON ÉCOLE À LA MAISON



**THÈME : PROBLÈMES LIÉS A LA REPRODUCTION HUMAINE ET À LA VIE FAMILIALE**

### **LEÇON 1 : LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES**

#### **I. SITUATION D'APPRENTISSAGE**

Soucieuse du manque de réactivité de son fœtus de six mois, la mère d'un élève de première A exprime ses inquiétudes à son gynécologue.

Après amniocentèse, le caryotype du fœtus est réalisé et son analyse par le spécialiste révèle la présence de trois chromosomes de la paire 21, caractéristique du mongolisme.

Les élèves de la première A informés, décident d'identifier les maladies liées aux anomalies chromosomiques et de déterminer leurs origines au cours de reproduction.

#### **II. CONTENU DE LA LEÇON**

##### **COMMENT LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES SE PRODUISENT-ELLES ?**

L'existence de trois chromosomes 21 dans le caryotype au lieu de deux provoque une maladie grave nommée mongolisme ou syndrome de DOWN. On peut supposer que :

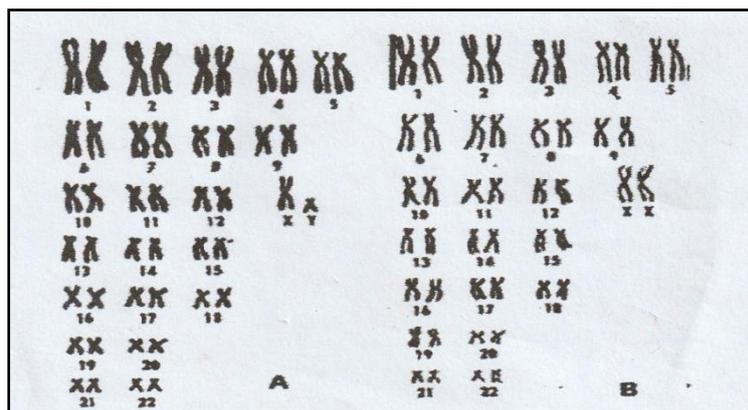
- les anomalies chromosomiques entraînent des maladies génétiques ;
- les anomalies chromosomiques se produisent au cours de la reproduction.

#### **I- LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES ENTRAINENT-ELLES DES MALADIES GÉNÉTIQUES ?**

##### **1- Observation de documents relatifs aux chromosomes chez l'Homme**

Les chromosomes chez un homme sain et une femme saine sont représentés sur une surface plane par paire. Les recherches sur les chromosomes chez les sujets malades aboutissent à des informations représentées sur un tableau.

##### **2- Résultats**



**DOCUMENT 1 : CARYOTYPES DE DEUX**

<b>ANOMALIES CHROMOSOMIQUES</b>	<b>GARNITURES CHROMOSOMIQUES DE L'INDIVIDU</b>	<b>NOM DE LA MALADIE</b>
3 chromosomes 21	47 dont 3 chromosomes 21	Syndrome de Down
1 seul chromosomes X	44 ; XO	Syndromes de TURNER
2 chromosomes Y	44 ; XYY	Chromosomes de Crime
délétion du bras court du chromosome 5	46 dont le chromosome 5 amputé	Maladies du cri de chat

TABLEAU

### **3- Analyse des documents**

Sur le document 1 sont représenté les caryotypes (ensemble des chromosomes d'un individu disposés sur une surface plane par paire et par ordre décroissant) de deux sujets sains, un homme A et une femme B.

On compte au total 46 chromosomes chez l'Homme, présentent par paire. La comparaison des caryotypes chez l'homme et chez la femme montre que 22 paires sont identiques dans les deux sexes et la différence réside au niveau de la 23<sup>e</sup> paire désigne XY chez l'homme et XX chez la femme.

Au niveau du tableau, on note une variation du nombre de chromosomes chez l'individu ou encore une modification dans la structure d'un ou plusieurs chromosomes chez le sujet.

### **4- Explication**

Les chromosomes 22 paires identiques dans les deux sexes sont appelés les autosomes. La 23<sup>e</sup> paire permettant de différencier le sexe est la paire de chromosomes sexuels, de gonosomes ou d'hétérochromosomes.

Ainsi la formule chromosomique chez l'homme est 44 autosomes + XY et la formule chromosomique chez la femme est 44autosomes + XX.

Tout changement dans ces nombres (augmentation ou baisse) ; dans la structure perte d'un fragment de chromosome engendre une maladie plus ou moins grave chez le sujet.

### **5-Conclusion**

Les anomalies chromosomiques entraînent effectivement des maladies génétiques.

### **ACTIVITÉ D'APPLICATION**

Les propositions suivantes concernent les anomalies chromosomiques.

- 1- Le caryotype est l'ensemble des chromosomes d'un sujet représenté sur une surface.
- 2- Le mongolisme est provoqué par la présence de 3 chromosomes 21 dans le caryotype.
- 3- Le Syndrome de Turner est dû à l'absence d'un chromosome Y dans le caryotype.
- 4- Les gonosomes sont les chromosomes identiques dans les deux sexes.
- 5- La formule chromosomique d'un homme sain est (44 ; XYY).

***Réponds aux affirmations suivantes par « Vrai » ou « Faux »..***

### **Corrigé**

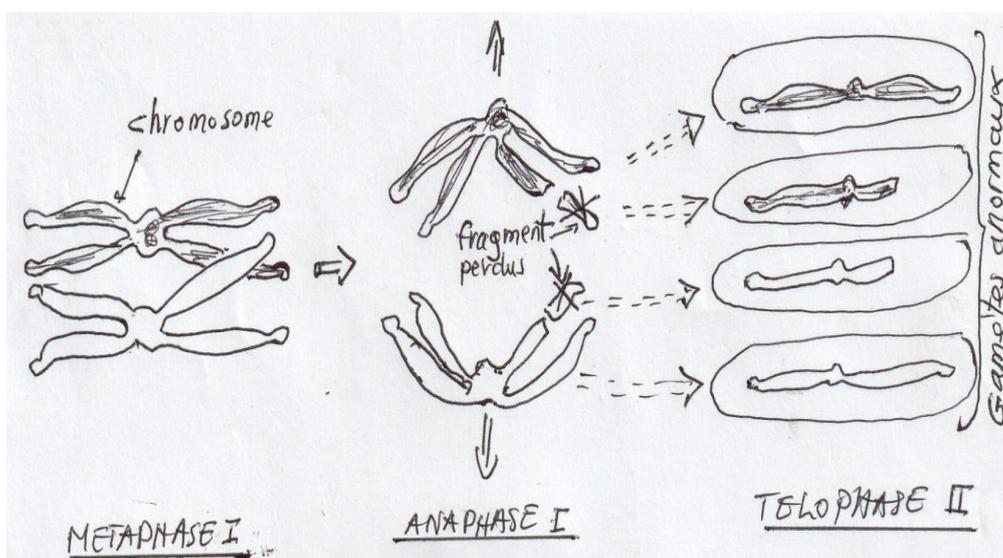
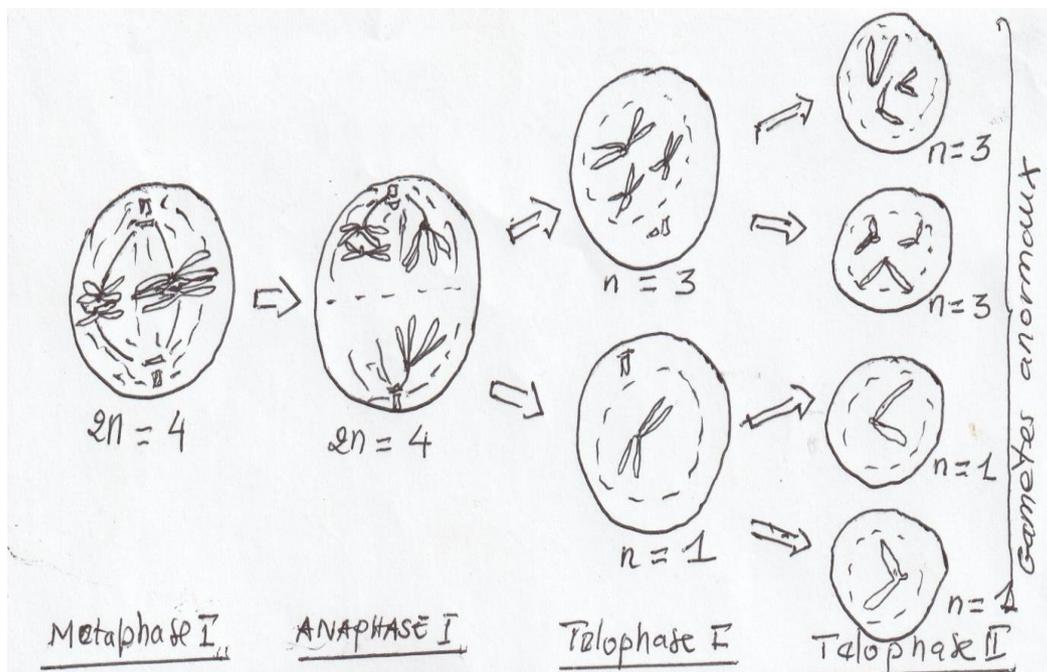
- 1-Vrai 2-Vrai 3-Faux 4-Faux 5-Faux

## II- LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES SE PRODUISENT-ELLES AU COURS DE LA REPRODUCTION ?

### 1- Observation de processus intervenant dans la reproduction

Certaines étapes de la formations des gamètes ont été identifiées.

### 2- Résultats



### DOCUMENT 2 : QUELQUES ÉTAPES DE LA FORMATION DES GAMÈTES

### 3- Analyse.

Le document 2 présente des étapes de la méiose dans l'ordre Métaphase I, Anaphase I, Télophase I, Télophase II.

Au cours du processus un bivalent (ensemble formé par une paire de chromosomes homologues) migre entièrement vers un pôle cellulaire à l'Anaphase au lieu de se séparer. À la Télophase I et II, les cellules résultantes contiennent un nombre différent de chromosomes autre que celui du nombre haploïde de l'espèce.

Le document 3 désigne un bivalent avec des chromatides formant des chiasmats (zones de contact entre chromatides non sœur siège possible d'un brassage intra chromosomique) à la Métaphase. Au cours de

l'anaphase la séparation des bivalents peut s'accompagner de cassure et perte de certains fragments de chromatides amputant ainsi les chromosomes de certains de ses composants (gènes). Les cellules résultantes sont des gamètes anormaux.

#### **4 - Explication**

La reproduction est les conséquences d'une rencontre entre les gamètes. Si deux gamètes (mâle et femelle)

- Spermatozoïdes et ovules normaux fusionnent  $\implies$  le sujet est sain.
  - Spermatozoïdes anormal et ovules normal fusionnent  $\implies$  le sujet est malade.
  - Spermatozoïdes normal et ovules anormal fusionnent  $\implies$  le sujet est malade.
  - Spermatozoïdes anormal et ovules anormal fusionnent  $\implies$  le sujet est malades
- Certaines anomalies sont incompatibles avec la vie et l'œuf résultant est avorté de manière spontanée.

#### **5- Conclusion**

Les anomalies chromosomiques se produisent effectivement au cours de la reproduction.

#### **ACTIVITÉ D'APPLICATION**

Le texte lacunaire ci-dessous est relatif aux anomalies chromosomiques.

Le caryotype humain contient ....**1**.....de chromosomes parmi lesquels une.....**2**.....permettant de distinguer le .....**3**.....des individus. La méiose est la division cellulaire qui à partir d'une cellule.....**4**.....permet d'obtenir des cellules .....**5**.... appelées gamètes.

L'implication d'un gamète anormal dans la .....**6**.....est à la base des anomalies chromosomes chez le sujet résultant.

Complète-le en utilisant les chiffres à l'aide des mots ou groupes de mots suivants : diploïde, sexe, 23 paires, paire d'hétérochromosomes, haploïde, fécondation.

#### **Corrigé**

1 : 23 paires

2 : paire d'hétérochromosomes

3 : sexe

4 : diploïde

5 : haploïde

6 : fécondation

#### **CONCLUSION GÉNÉRALE**

Les anomalies chromosomiques conduisent à des maladies et se produisent au cours de la reproduction.

#### **SITUATION D'ÉVALUATION**

La tante d'une élève de première A accuse sa coépouse d'avoir ensorcelé son fils. Ce dernier est incapable de faire quatre pattes à deux ans et des traits de caractères du mongolisme, sa mère ayant 48 ans.

Après la leçon sur les anomalies chromosomiques tu décides avec tes camarades de classe d'élucider la situation en utilisant le tableau suivant.

Âge de la mère (année)	18	23	28	33	38	43	48	53
Pourcentage de naissance de mongolien	0,01	0,015	0,017	0,02	0,15	0,20	0,35	0,4

### TABLEAU

- 1- Donnes la formule chromosomique du sujet mongolien.
- 2-Analyse le tableau.
- 3-Explique l'apparition d'un enfant mongolien.
- 4-Conclus sur les accusations de la dame.

### Corrigé

- 1- La formule chromosomique du mongolien est (47 chromosomes dont 3-21).
- 2-Le pourcentage de naissance de mongolien augmente au fur et à mesure que l'âge de la mère augmente.
- 3-Au cours de la méiose, la paire de chromosome 21 d'une cellule a entièrement migrée vers un pôle cellulaire donnant ainsi des gamètes anormaux à 24 et 22 chromosomes.  
Au cours de la fécondation la rencontre d'un ovule à 24 chromosomes et un spermatozoïde à 23 chromosomes donne un œuf fécondé trisomique 21.
- 4- L'enfant n'a pas été ensorcelé, il souffre d'une anomalie chromosomique (Syndrome de DOWN) dont l'avènement est favorisé par l'âge de la mère.

### CONSOLIDATION ET APPROFONDISSEMENT DES ACOUIS

#### Exercice 1

Les affirmations suivantes sont relatives aux définitions de quelques anomalies chromosomiques.

**1/ Le syndrome de Turner** est dû :

- A- à la présence d'un seul chromosome sexuel X dans le caryotype de l'individu ;
- B- à l'absence totale de chromosome sexuel dans le caryotype de l'individu ;
- C- à une séparation anormale de chromosomes non sexuels

**2/ La trisomie 21** est due :

- A- à l'absence de la paire de chromosome 21 chez un individu ;
- B- à la présence de trois chromosomes 21 chez un individu ;
- C- à la perte d'un chromosome 21 de la paire.

**3/ Le syndrome de Klinefelter** est dû :

- A- à la présence de trois chromosomes sexuels XXY chez un individu ;
- B- à la présence d'un seul chromosome sexuel Y chez un individu ;
- C- à la présence d'un seul chromosome sexuel X chez un individu.

*Relève chaque définition exacte, en utilisant les chiffres et les lettres.*

#### Corrigé

- 1- A ; 2- B ; 3- A

#### Exercice 2

Le texte suivant est relatif aux causes de la survenue de quelques anomalies chromosomiques.

Les anomalies chromosomiques résultent d'une mauvaise .....(1).....des chromosomes d'origine paternelle et maternelle au cours de la méiose. Ces accidents portent sur le ....(2).....et la structure des

chromosomes. L'union d'un spermatozoïde anormal contenant deux .....(3).....avec un ovule normal X donne naissance à un enfant atteint du.....(4)..... alors que l'union d'un spermatozoïde anormal sans chromosome sexuel avec un ovule normal X donne naissance à un enfant atteint du.....(5)..... Lorsque les chromosomes non sexuels 21 du père ne se séparent pas à la méiose, .....(6).....de son spermatozoïde anormal avec un .....(7)..... normal donne naissance à un enfant atteint du mongolisme.

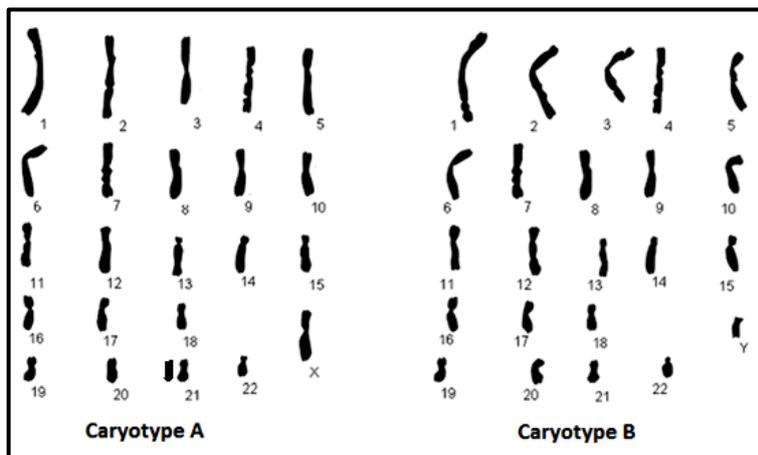
**Complète-le en utilisant les chiffres avec les mots ou groupes de mots suivants :** syndrome de Turner ; ovule ; nombre ; l'union ; syndrome de Klinefelter ; chromosomes sexuels XY ; ségrégation.

**Corrigé**

- 1- ségrégation
- 2- nombre
- 3- chromosomes sexuels XY
- 4- syndrome de Klinefelter
- 5- Syndrome de Turner
- 6- l'union
- 7- ovule

**Exercice 3**

Au cours d'une séance d'exercice, ton camarade de ta classe affirme que la formation d'un nouvel individu dans l'espèce humaine résulte du mélange des chromosomes d'origine paternelle et maternelle au cours de la fécondation. Il affirme aussi que des anomalies chromosomiques qui se produisent pendant la méiose conduisent à la formation de gamètes anormaux dont l'union entraîne la survenue de maladies graves. Pour étayer son propos, il présente les images A et B suivantes qui sont les caryotypes des cellules sexuelles qui s'unissent au cours de la fécondation.



- 1- Analyse les deux caryotypes A et B.
- 2- Explique l'origine de l'anomalie d'un enfant né de l'union de ces deux gamètes.
- 3- Dédus la formule chromosomique de la cellule-œuf issue de l'union de ces gamètes.

**Corrigé**

**1- Analyse**

Le caryotype A présente un total de 23 chromosomes non sexuels et 1 chromosome sexuel X ; il y a 2 chromosomes à la position 21.

Par contre le caryotype B présente 22 chromosomes non sexuels et 1 chromosome sexuel Y.

**2- Explication**

L'anomalie d'un enfant né de l'union de ces deux gamètes s'explique par l'apparition de trois chromosomes non sexuels ou autosomes à la position 21 après la fécondation. Il ya donc une augmentation du nombre de chromosomes qui passe de 46 à 47 chromosomes.

### 3- Déduction

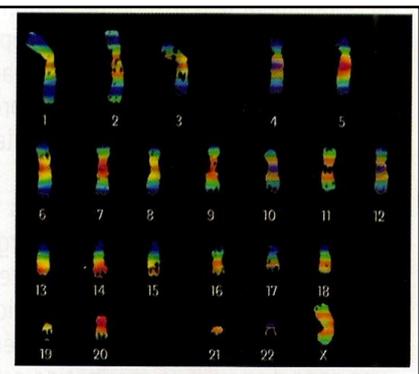
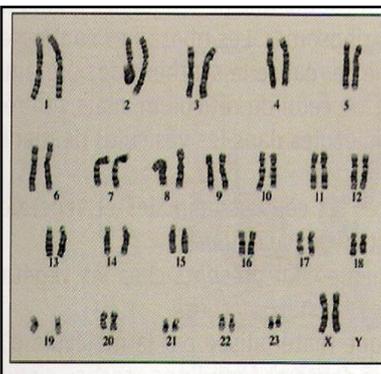
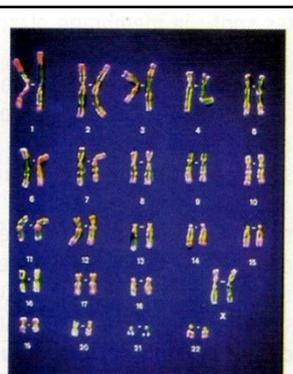
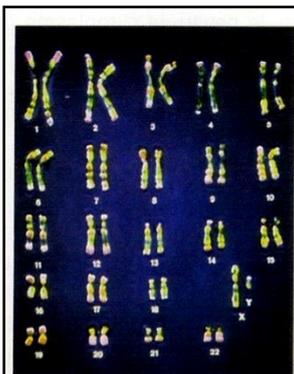
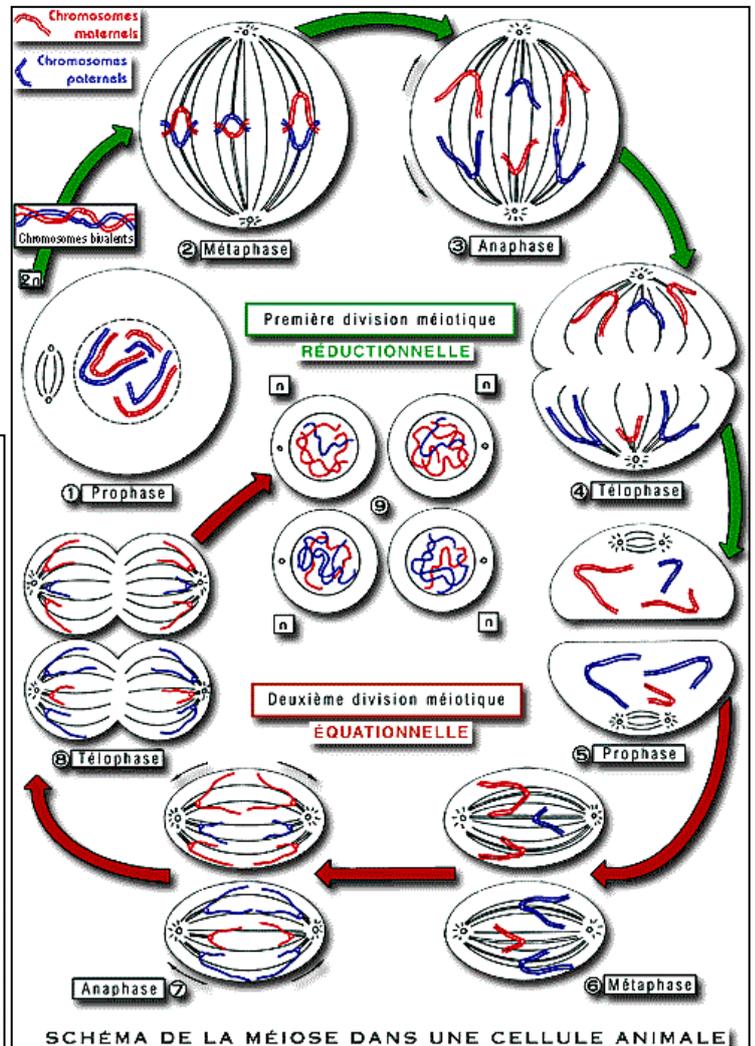
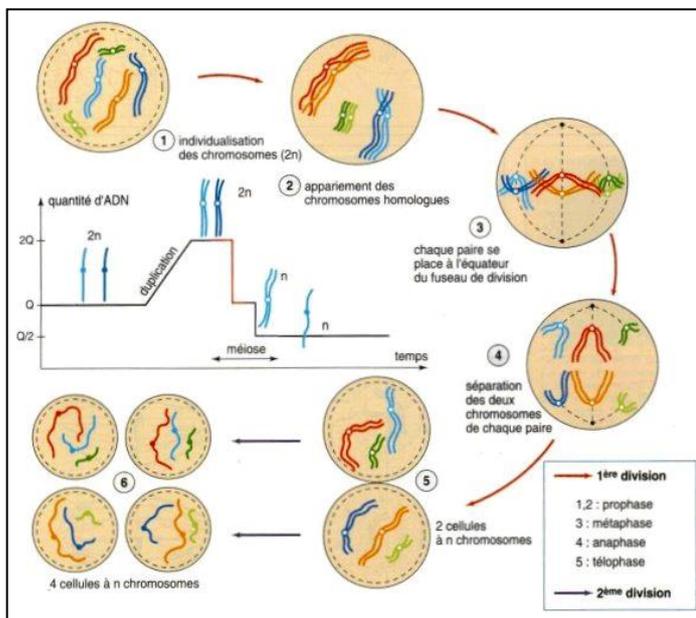
FC = 45 autosomes + XY

### DOCUMENTS (Ressources pour approfondir la compréhension de la leçon)

Livre de BIOLOGIE collection TAVERNIER

-Première A & B

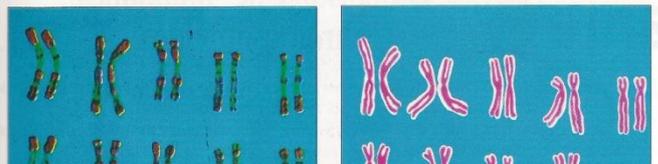
-Terminale D

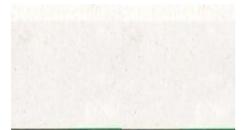


### 1 Une maladie d'origine chromosomique: la trisomie 21

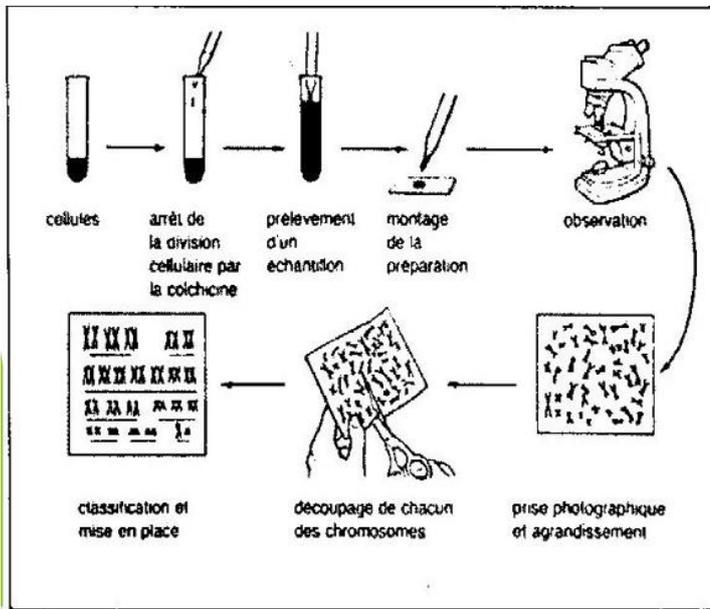


### 2 D'autres anomalies chromosomiques

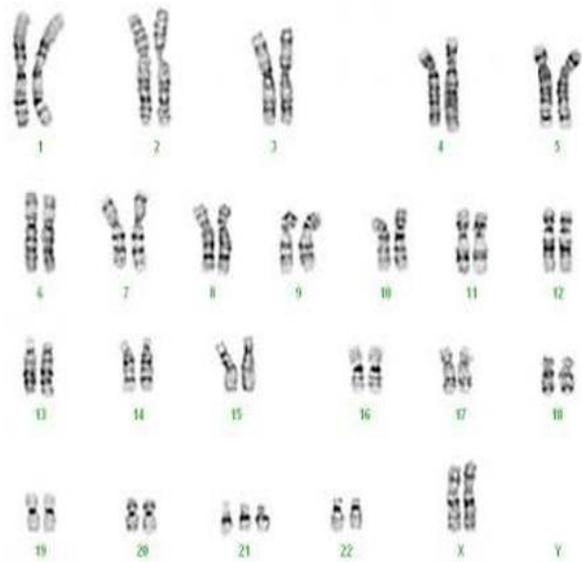




**QUELQUES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES**



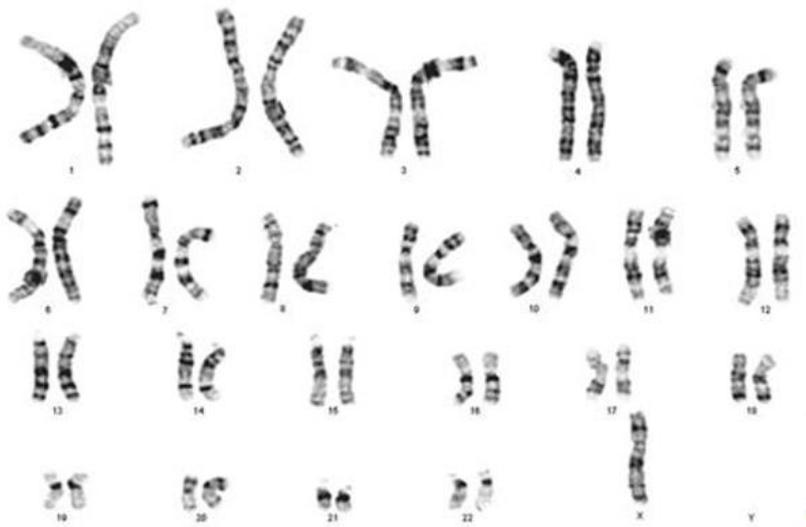
CARYOTYPE à classer



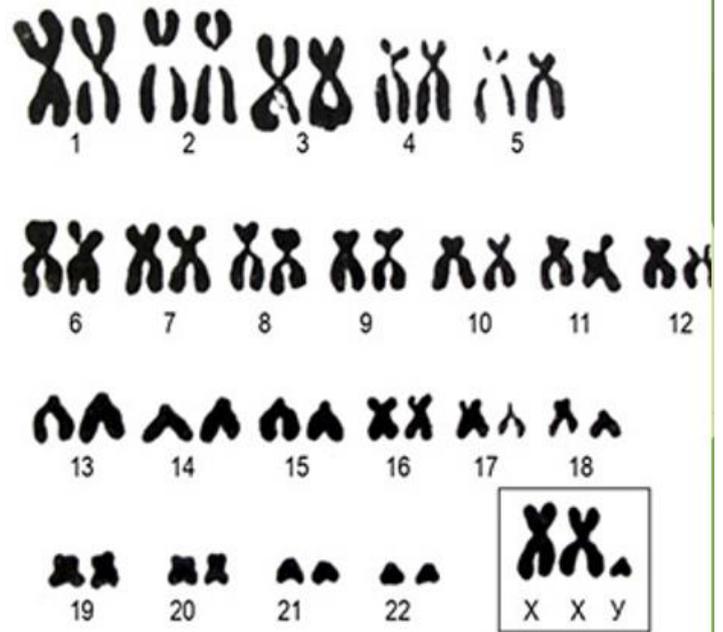
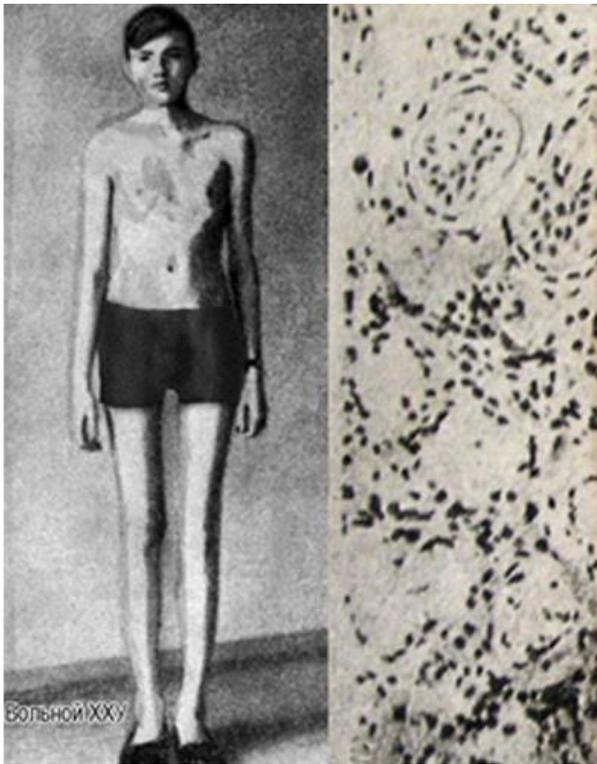
**SYNDROME DE DOWN (trisomie 21)**



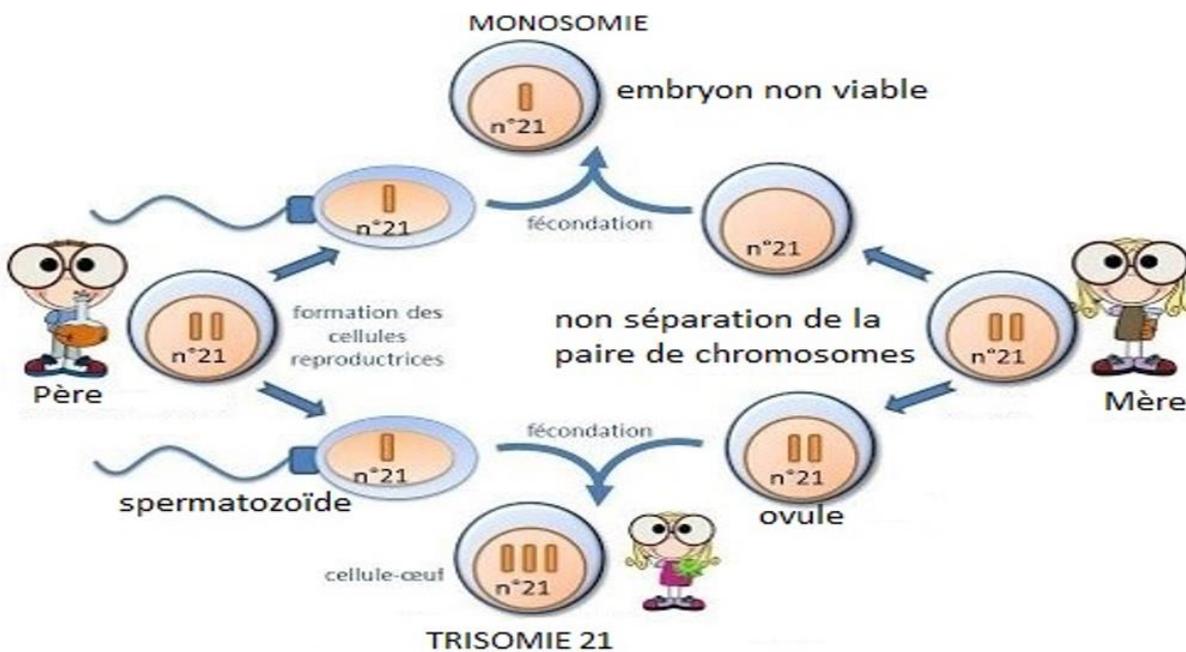
medgen.genetics.utah.edu



**SYNDROME DE TURNER**



**SYNDROME DE KLINEFELTER**



**INTERPRETATION CHROMOSOMIQUE DE LA TRISOMIE 21**

<https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-infantiles/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/pr%C3%A9sentation-des-anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques>

<https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/maladies-de-la-mere-et-de-l-enfant/anomalies-et-malformations-congenitales/articles/anomalies-chromosomiques>

