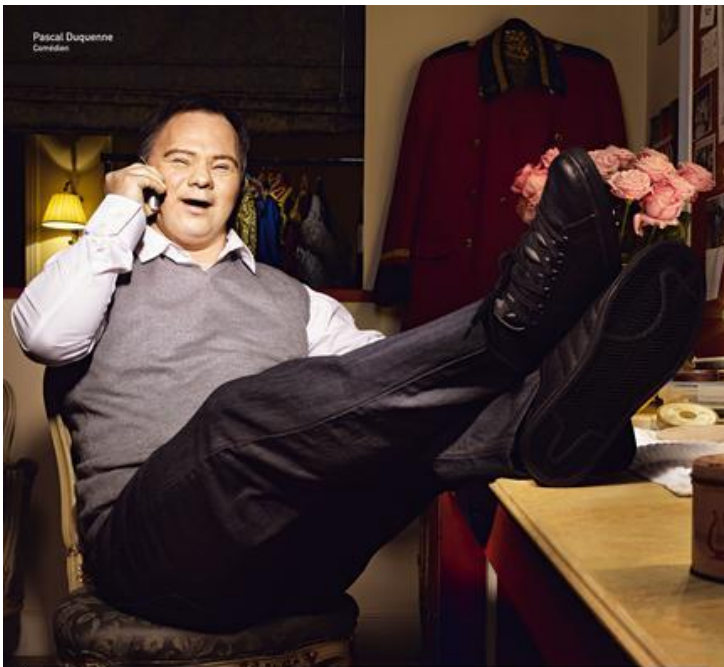


III. DES ANOMALIES LORS DE LA MEIOSE

A- Les accidents de la méiose à l'origine de caryotypes anormaux

Syndrome de Down

Pascal Duquenne
Comédien

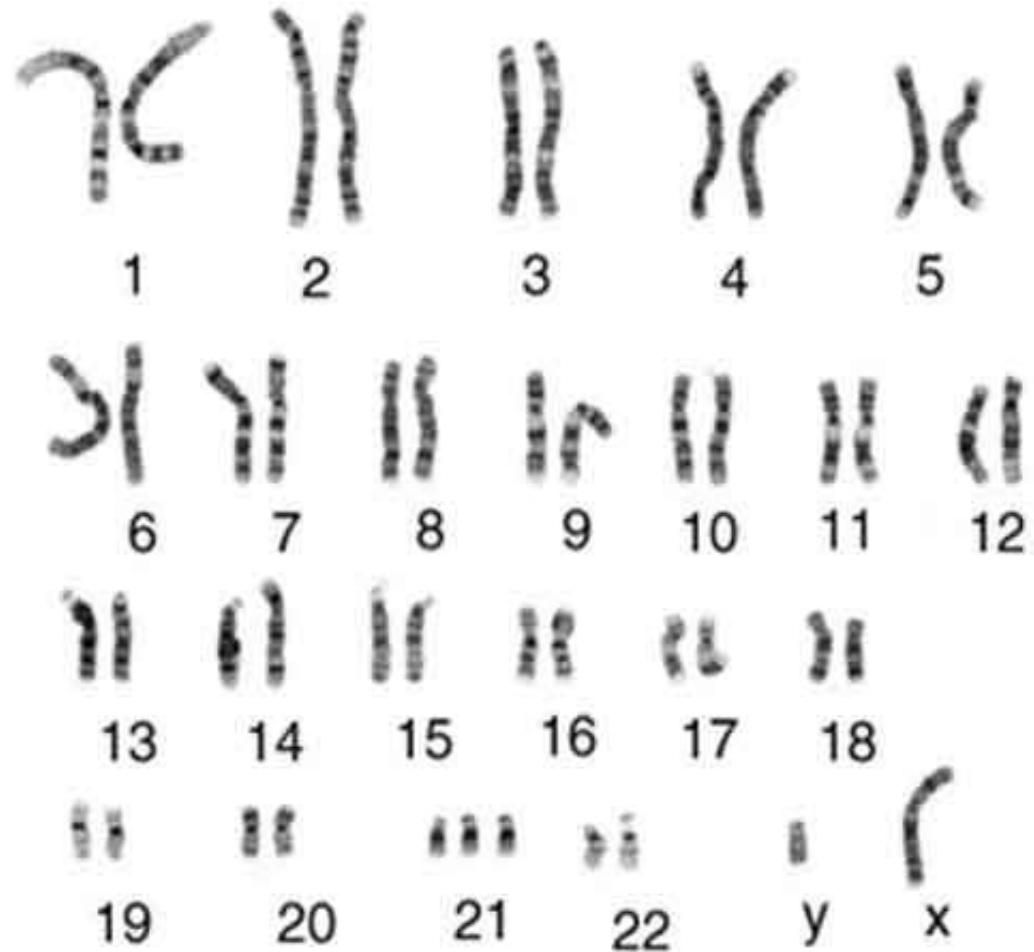


CET HOMME EST DIFFÉRENT
IL NE PAIE SES APPELS QUE 19 CENTIMES LA MINUTE

UN TARIF UNIQUE : 0,19€/min, 24h/24 ET 7j/7 VERS TOUS LES FIXES ET MOBILES⁽¹⁾
SANS ENGAGEMENT • SERVICE CLIENT JOIGNABLE 7j/7
CRÉDIT VALABLE 3 MOIS • PAS DE MINIMUM DE DÉPENSE PAR MOIS

simyo
JUSTE CE QU'IL VOUS FAUT

www.simyo.fr ou appelez le 089 089 10 30
(1) appels vers métropole hors numéros spéciaux 0,19 €/min, depuis un fixe en France métropolitaine





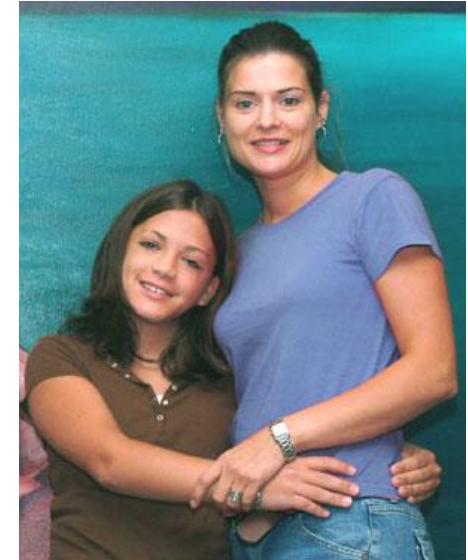
Syndrome de TURNER



Linda Hunt

TotallyLooksLike.com Edna Mode from "The Incredibles"

Syndrome de Turner



Symptômes et caractéristiques

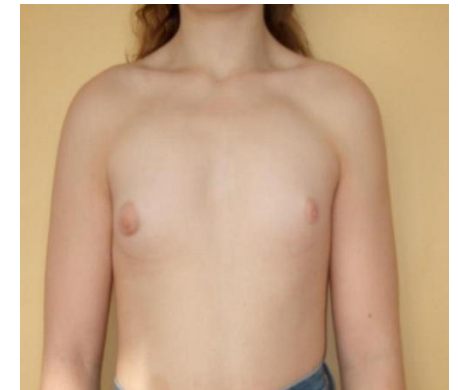
Sujet féminin de petite taille
(20cm inférieur à la taille normale)

Absence d'ovaires

Risque de malformation cardiaque
et rénale

Atteintes des os

Morphologie atypique: visage



Exercice

Capacités/
Attitudes

Au choix :

La trisomie 21, le syndrome de Turner

En utilisant vos connaissances sur la méiose et la **fécondation**, **expliquer** l'origine de l'anomalie à l'aide de schémas correctement légendés (se limiter à 2 paires de chromosomes)

Recenser,
extraire et
organiser des
informations

Communiquer

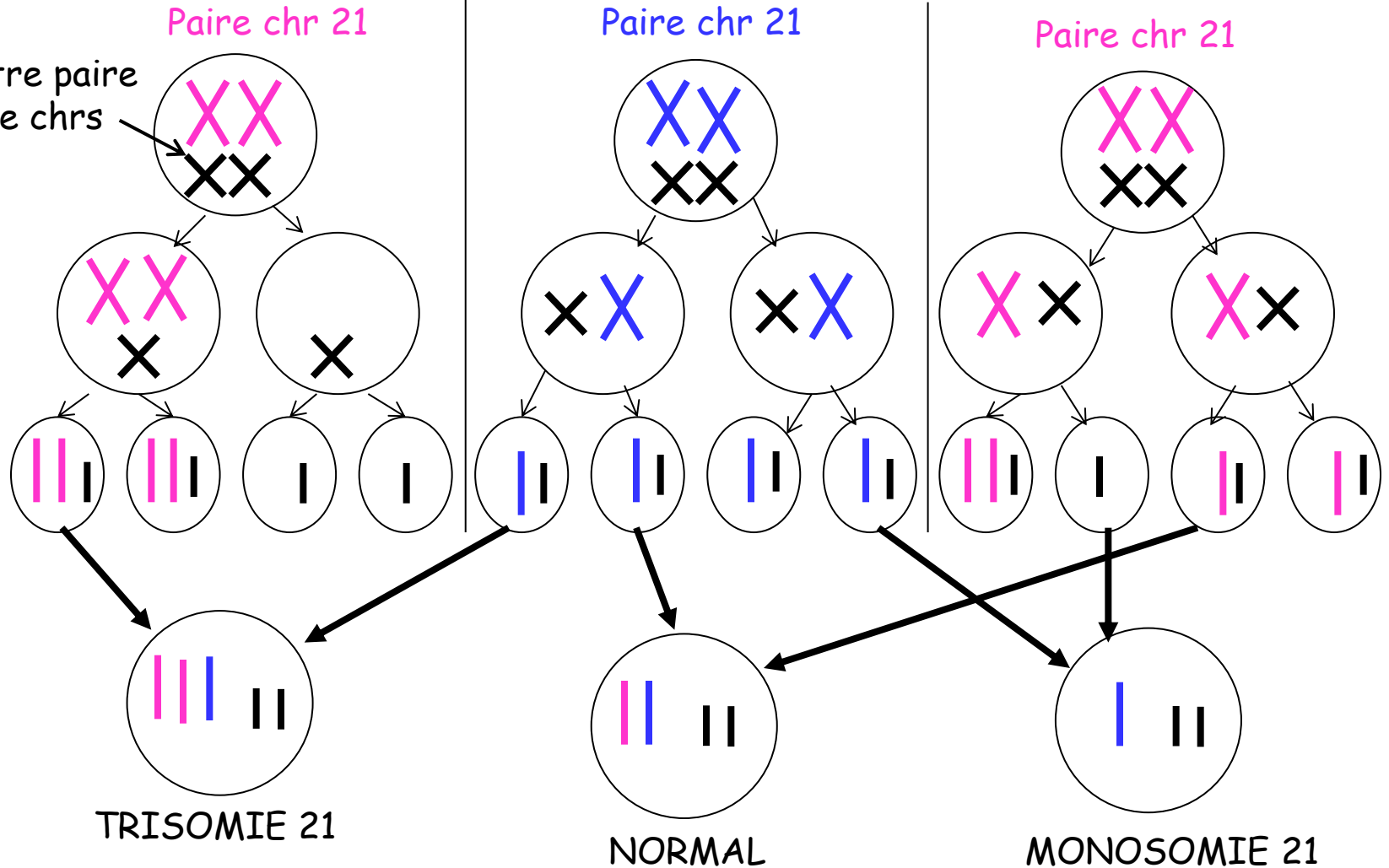
MÈRE
Non disjonction des chromosomes
1^{ère} division

PÈRE
Méiose normale

MÈRE
Non disjonction des chromosomes
2^{ème} division

MEIOSE

FECUNDATION



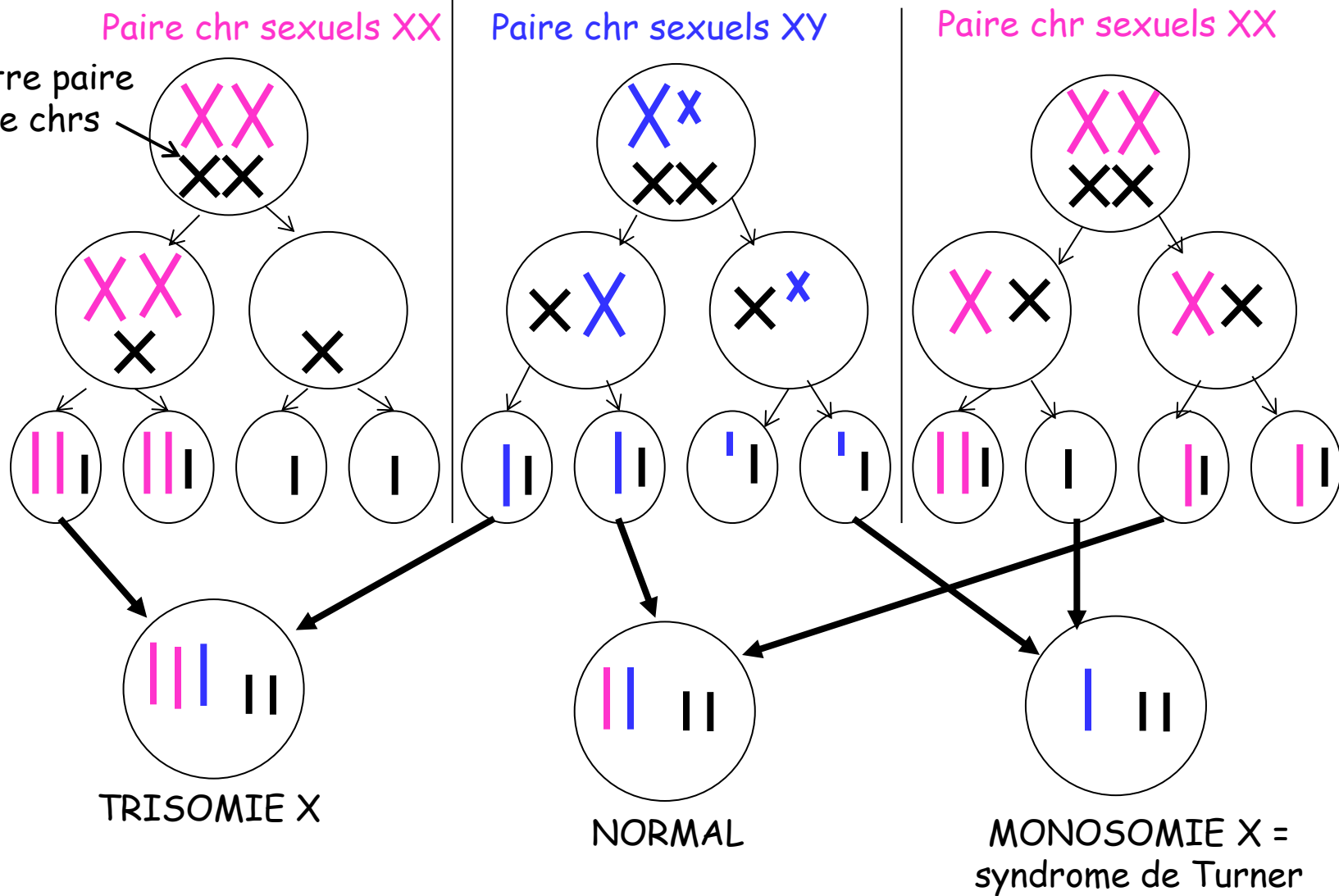
MÈRE
Non disjonction des chromosomes
1^{ère} division

PÈRE
Méiose normale

MÈRE
Non disjonction des chromosomes
2^{ème} division

MEIOSE

FECUNDATION





A retenir

La non dis-jonction des chromosomes homologues à l'anaphase I ou des chromatides à l'anaphase II de la méiose est à **l'origine des anomalies du caryotype**

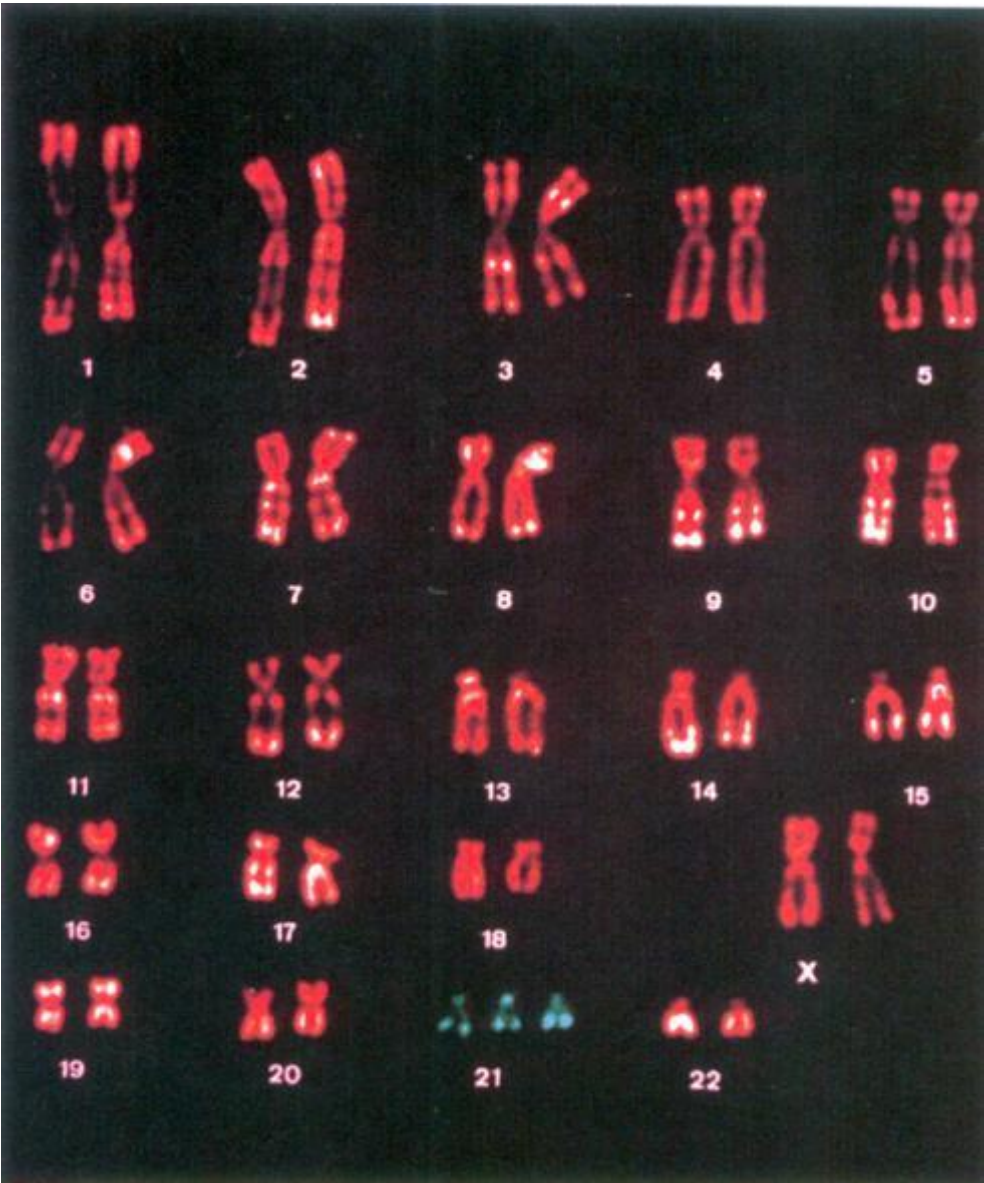
La plupart des zygotes présentant de telles anomalies ne sont pas viables

Quelques données. Les aberrations chromosomiques sont très fréquentes et surviennent probablement dans plus de la moitié des fécondations. Le plus souvent, elles entraînent un avortement précoce et spontané. Elles ne représentent que 0,6 % des naissances vivantes, dont un tiers est cliniquement viable. Les aneuploïdies sont parmi les anomalies chromosomiques les plus fréquentes.



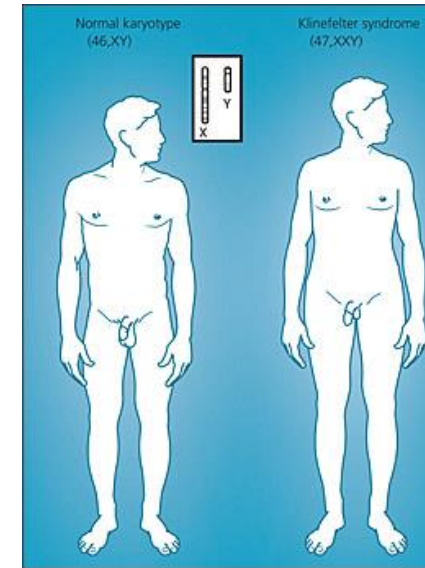
Génotype (nombre chromosomique, anomalie)	Phénotype associé
Aneuploïdies	
Trisomie 21 (47, 3 chromosomes 21)	Syndrome de Down
Trisomie 18 (47, 3 chromosomes 18)	Syndrome d'Edwards
Trisomie 13 (47, 3 chromosomes 13)	Syndrome de Patau
Aneuploïdies des chromosomes sexuels	
47, XXY	Syndrome de Klinefelter (Phénotype masculin)
47, XYY	Habituellement asymptomatique (Phénotype masculin)
Trisomie X (47, XXX)	Habituellement asymptomatique (Phénotype féminin)
Monosomie X (45, XO)	Syndrome de Turner (Phénotype féminin)

D'après Davidson, *Médecine interne, Principes et pratiques*, Maloine, 2000.



Les aneuploïdies, anomalies du nombre de chromosomes.

Syndrome de Klinefelter



Symptômes et caractéristiques :

Sujet masculin de grande taille

Développement des glandes mammaires

Epaules étroite et hanche large

Testicules de petite taille mais pénis de taille normale

Infertilité



A grayscale microscopic image of numerous chromosomes, appearing as X-shaped structures, scattered across the frame. They are the background for the text box.

B- Des crossing over
accidentels entre
chromosomes

pourcentages de similitudes entre différents gènes homéotiques chez l'Homme

	HOXB4	HOXB6	HOXB7
HOXB4	100	75,6	80,6
HOXB6		100	90
HOXB7			0

pourcentages de similitudes entre différents gènes homéotiques chez la drosophile

	antpbox	dfdbbox	ubxbox
antpbox	100	75	80,6
dfdbbox		100	73.3
ubxbox			100

pourcentages de similitudes entre le gène Hox B7 de différentes espèces

	Homme	souris	xénope	drosophile
Homme	100	95,6	81,7	81,1
souris		100	82,8	79
xénope			100	74
drosophile				100

Forte similitudes (>74%) donc gènes homologues issus d'un même gène ancestral donc famille multigénique

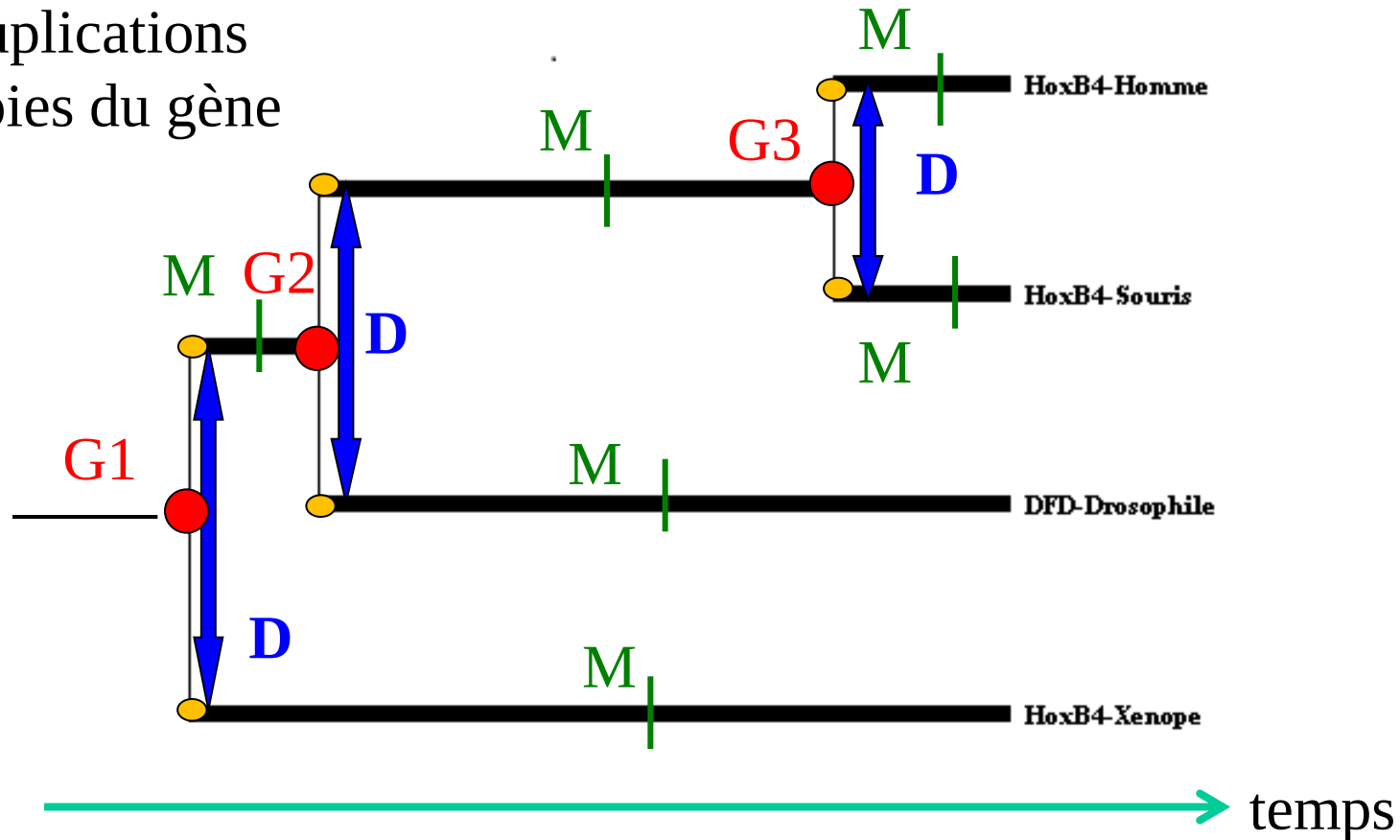
Arbre de parenté moléculaire

G1 : gène ancestral

M : mutations

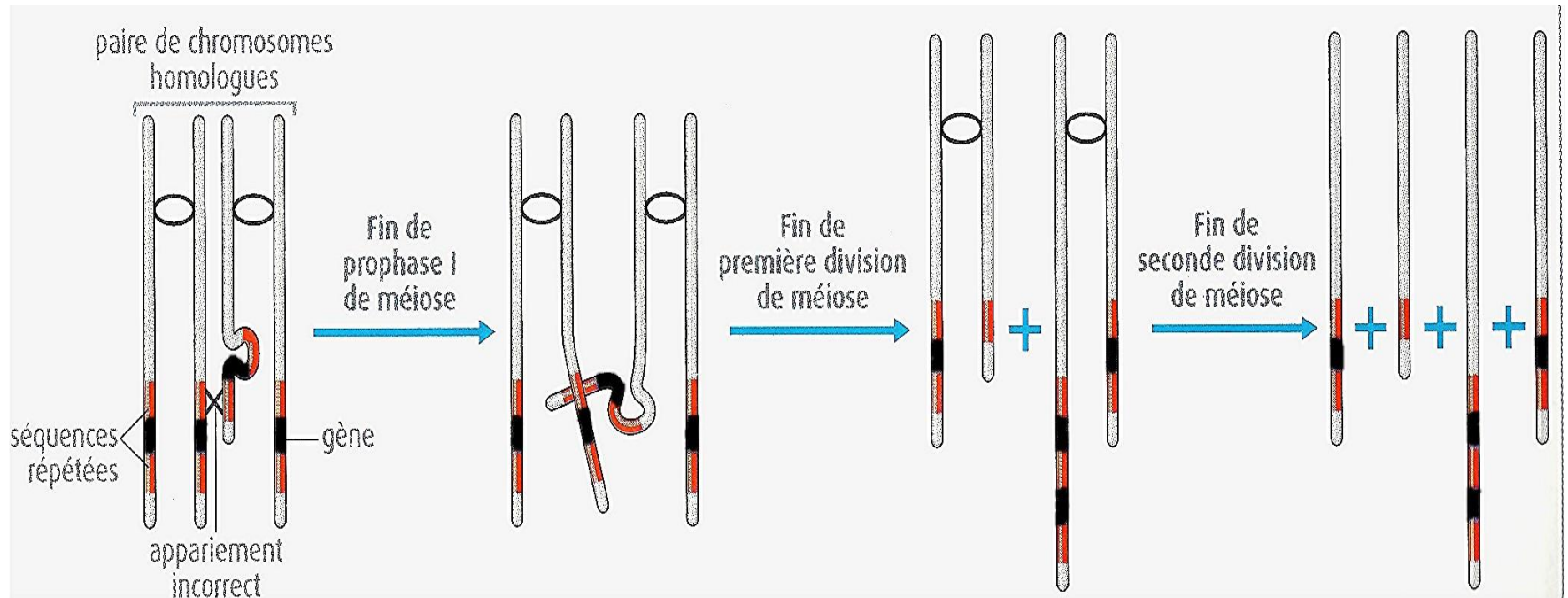
D: duplications

● copies du gène



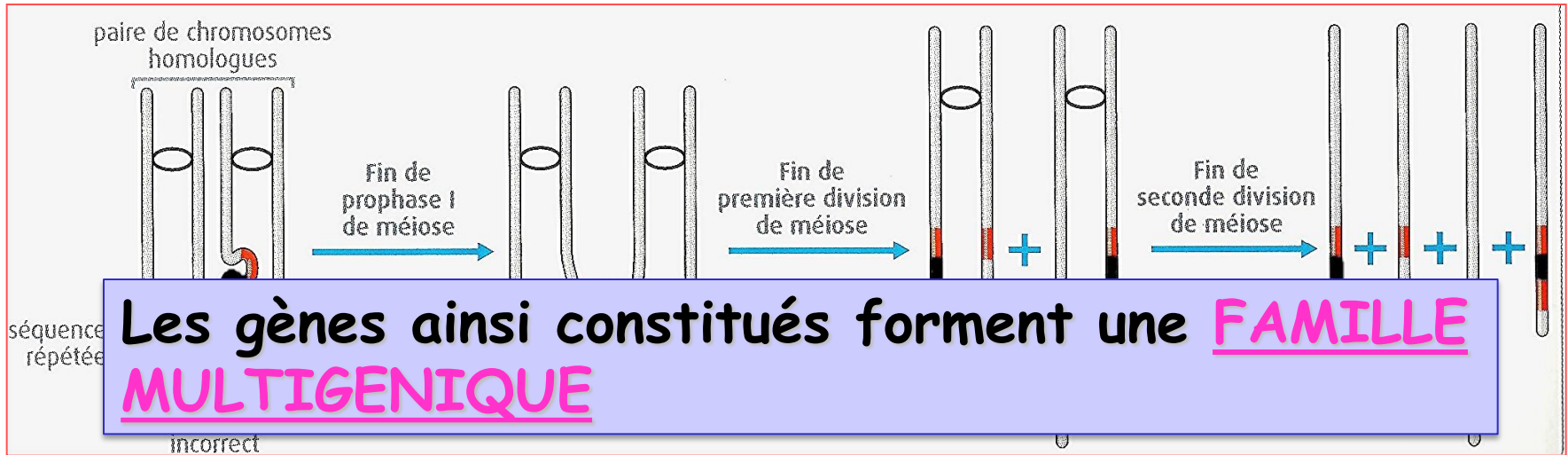
Histoire de la famille multigénique des gènes homéotiques

Crossing - over accidentel ou inégal



Crossing-over inégal = transfert d'un gène d'une chromatide d'un chromosome vers une chromatide de son homologue qui en possède alors 2 identiques côte à côte.

Conséquence du Crossing - over inégal



Deux copies du gène sont créées sur le chromosome recombines

Les copies ainsi formées peuvent évoluer indépendamment l'une de l'autre en accumulant des mutations différentes et conduire à la formation de 2 gènes différents qui présentent un fort % de ressemblances dans leurs séquence