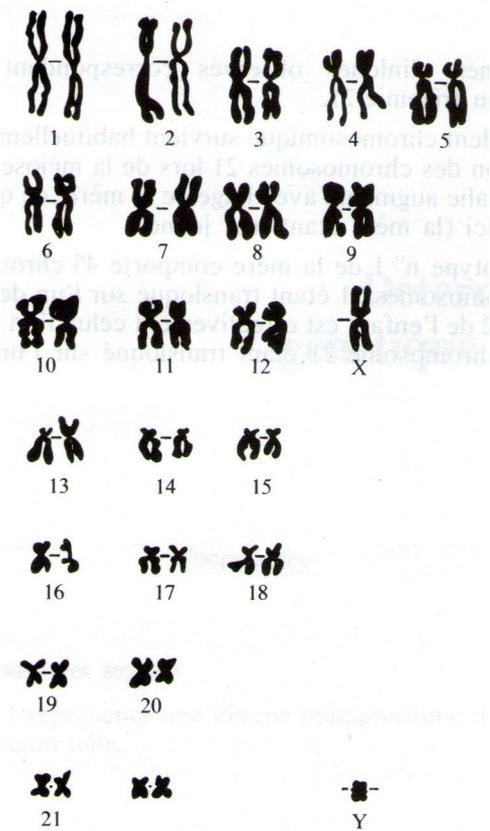
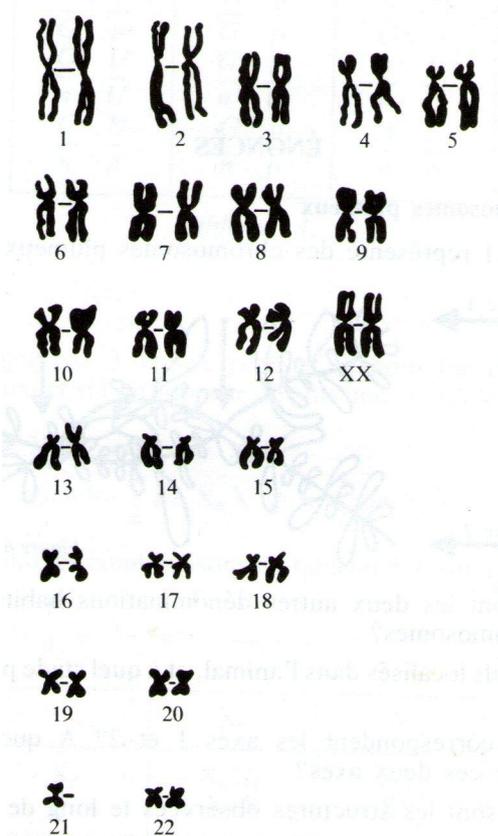


TD n° 2 Génétique LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Exercice n° 1:

Une jeune fille de 20 ans se marie ; son époux et elle-même sont tout à fait normaux. Après trois fausses couches successives, elle finit par donner naissance à un garçon anormal qui présente les caractères suivants : inversion de l'obliquité des fentes palpébrales, pli palmaire transverse, hypotonie, etc.

1. Qu'évoque pour vous cet ensemble de malformations?
2. Quelle hypothèse est habituellement faite pour expliquer l'origine de cette anomalie?
3. Le premier caryotype (fig.1) est celui de la mère, le second (fig.2) celui de l'enfant. Comment les interprétez-vous?



Exercice n° 2:

Comment interprétez-vous le caryotype de la figure.3 (comparer avec le caryotype normal masculin)? Il est rappelé que le chromosome X est de taille analogue à ceux du groupe C, et que le chromosome Y est de taille analogue à ceux du groupe G.

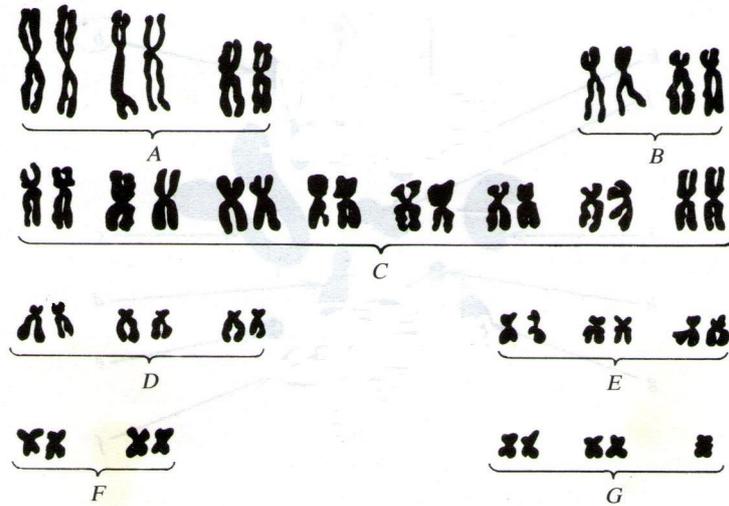


Fig. 3

Corrigé type du TD n° 2 de génétique LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Exercice n° 1:

1. Les signes cliniques observés correspondent à ceux du mongolisme ou trisomie 21.
2. Cet accident chromosomique survient habituellement lors d'une non-disjonction des chromosomes 21 lors de la méiose; la fréquence de cette anomalie augmente avec l'âge de la mère, ce qui n'est pas le cas examiné ici (la mère étant très jeune).
3. Le caryotype n° 1 de la mère comporte 45 chromosomes, l'un des deux chromosomes 21 étant transloqué sur l'un des deux 13 : 45,XX, t(13 ;21). Le caryotype n° 2 de l'enfant est effectivement celui d'un trisomique 21, le troisième chromosome 21 étant transloqué sur l'un des 13 : 46, XY, t(13; 21), +21.

Exercice n° 2:

Le cinquième chromosome du groupe G est le chromosome Y; l'individu est donc de sexe masculin. Il y a d'autre part dans le groupe C une paire de chromosomes supplémentaires qui correspondent à 2 X. Ce caryotype correspond donc à un syndrome de Klinefelter: 47,XXY.