

Observation et analyse de caryotypes humains.

Nous avons remarqué des bâtonnets à l'intérieur des noyaux des cellules en division : ce sont les chromosomes.

Problème : en quoi les caractéristiques des chromosomes d'une cellule montrent qu'ils sont bien le support de l'information génétique?

Dans un 1^{er} temps on va caractériser l'ensemble des chromosomes d'une cellule.

A l'aide de l'animation situé sur le réseau à l'URL : <http://ww2.ac-poitiers.fr/svt/IMG/swf/caryotype.swf> (ne pas tenir des consignes données à la fin de chaque reconstitution)

Réponds aux questions suivantes :

- 1) Comment appelle-t-on le document regroupant les chromosomes d'une personne ? **Un caryotype**
- 2) Combien de chromosomes contient une cellule humaine ? **46 chromosomes.**
- 3) Cite deux moyens utilisés pour ranger les chromosomes: **par taille et par paire**
- 4) Cite les critères pour regrouper des chromosomes en une paire: **par la position du centromère et par bande de coloration**
- 5) Sur le premier caryotype quelle paire présente des différences ? **La paire de chromosomes sexuels (23eme)**
- 6) En effectuant une recherche sur internet trouve, quels sont les chromosomes de cette paire si l'embryon est de sexe masculin ? ...et féminin ?

L'embryon masculin possède 1 chr X et 1chr Y .

L'embryon féminin possède 2 chr X .

7) Qui transmet le chromosome Y à l'enfant ? Explique

L' Homme étant le seul a posséder un chr. Y c'est donc le père qui transmet le Y a son fils.

8) En recherchant sur internet, complète le tableau suivant qui regroupe les anomalies au niveau des chromosomes :

	Anomalie détectée sur les caryotypes présentés	Conséquences morphologiques et / ou physiologiques sur l'individu
Premier caryotype anormal	Il y a 3 chromosomes à la paire n° 21 , on nomme cette maladie la trisomie 21	Caractéristiques physiques typique (même faciès avec des yeux en amande ,etc.) . Un retard cognitif plus ou moins important.
Deuxième caryotype anormal	Il y a 3 chromosomes à la paire de chr. Sexuels. 2X et 1Y . C'est le syndrome de Klinefelter.	L'individu est de sexe masculin mais possède des caractères féminins.

9) Dans quel cas un caryotype peut être demandé par un médecin à un(e) patient(e) ? et comment se nomme la principale technique médicale qui permet d'obtenir un caryotype ?

Lorsqu'une femme est âgée ou quand des maladies existent dans la famille , un médecin peut demander la réalisation d'un caryotype, ou lorsqu'il y a une suspicion de trisomie à l'échographie. L'amniocentèse est une technique médicale remboursée par la sécurité sociale (>38ans) consistant en un prélèvement de cellules embryonnaires pour en effectuer un caryotype.

10) Pour conclure , réponds au problème posé: en quoi la comparaison des différents caryotypes, confirme l'idée que **les chromosomes sont les supports de l'information génétique** d'un individu ?

Nous constatons que le fait d'avoir un chromosome en plus ou en moins dans une cellule, entraine des malformations, nous pouvons en déduire que les chromosomes portent les informations génétiques nécessaires à la création d'un nouvel individu.