

Activité V5	Étude des caryotypes en médecine
Je suis capable de (compétences travaillées) :	
C1 : Lire et exploiter des documents.	
C2 : Comparer et exploiter des caryotypes.	
C3 : Mettre en relation des observations afin d'établir un diagnostic médical.	

Situation de départ : Dans un service de génétique, un couple attend un enfant. Lors d'une échographie, le médecin observe plusieurs signes qui peuvent évoquer une anomalie chromosomique. Afin d'obtenir davantage d'informations, il propose de réaliser une amniocentèse. On prélève directement des cellules fœtales. Les cellules du fœtus sont ensuite utilisées pour établir un caryotype.

Problème : Comment utiliser les caryotypes en médecine ?

1 – À partir du document 1, **expliquer** comment on obtient un caryotype. (C1)

Pour obtenir un caryotype, on récupère les chromosomes dans des cellules en cours de division (qu'on bloque). Après on met en ordre les chromosomes par paire puis suivant leur taille du plus grand au plus petit qu'on numérote.

2 – À partir du document 2, **expliquer** comment on peut distinguer une espèce d'une autre grâce à un caryotype. **Donner** deux exemples. (C1)

On remarque que chaque espèce a un nombre précis de chromosomes. Par exemple, l'espèce humaine en 46 alors que l'ail en 18.

3 – À partir du document 3, **comparer** les caryotypes pour **trouver** : (C2)

Attention la forme des chromosomes, ici, n'a aucun intérêt.

- la différence entre femme et homme ;
- la différence entre une personne non atteinte et une personne atteinte par un syndrome.

On constate que le caryotype de chaque personne humaine possède toute 23 paires de chromosomes. De plus, les femmes possèdent deux chromosomes X alors que les hommes ont chacun un chromosome X et un chromosome Y. Par contre, le cas A possède un chromosome en plus au niveau de sa paire : on a 3 chromosomes 21 et le cas B possède 3 chromosomes sexuelles (XXY). On appelle cela une trisomie (ici les trisomies 21 et sexuelles).

4 – À partir du document 4, **décrire** le caryotype du fœtus et **expliquer** si on peut trouver une anomalie pouvant causer un problème. (C3)

On constate que le fœtus possède 23 paires de chromosomes dont XY. On n'observe aucune trisomie ni autre anomalie.

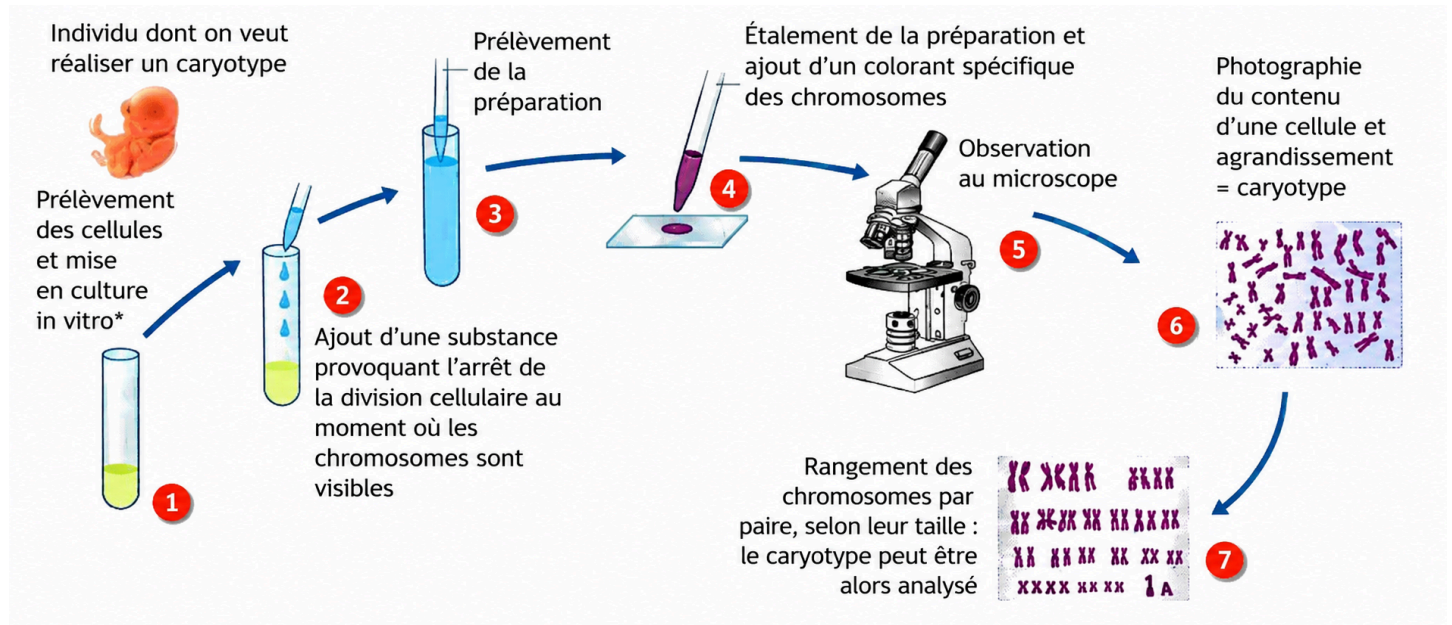
5 – **Compléter** le bilan 5 avec les mots suivants :

- déterminer, anomalies, caryotype

Bilan 5 : Le caryotype est une représentation des chromosomes d'une cellule, classés par paires et par taille. Il permet de déterminer le nombre de chromosomes d'une espèce, le sexe d'un individu (femme : 22 + XX ou homme : 22 + XY chez l'espèce humaine) et de détecter certaines anomalies chromosomiques, comme la trisomie 21 pouvant entraîner des problèmes (maladies, syndromes, etc.).

Document 1 : Réalisation d'un caryotype

Un caryotype est un arrangement de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, à partir d'une prise de vue au microscope. Les chromosomes sont photographiés et disposés selon un format standard : par paire et classés par taille, et par position du centromère. Les chromosomes sont souvent de fins bâtonnets qu'on trouve à l'intérieur des cellules des êtres vivants de différentes tailles avec un nombre qui varie.



D'après le manuel Hatier de SVT 3e, 2008

Document 2 : Nombre de chromosomes selon les espèces

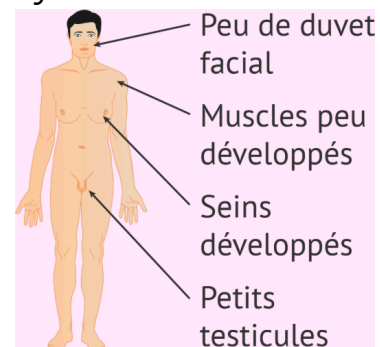
Espèce	Nombre de chromosomes
Humain	46
Chien	78
Chat	38
Mouche	8
Ail rouge	18

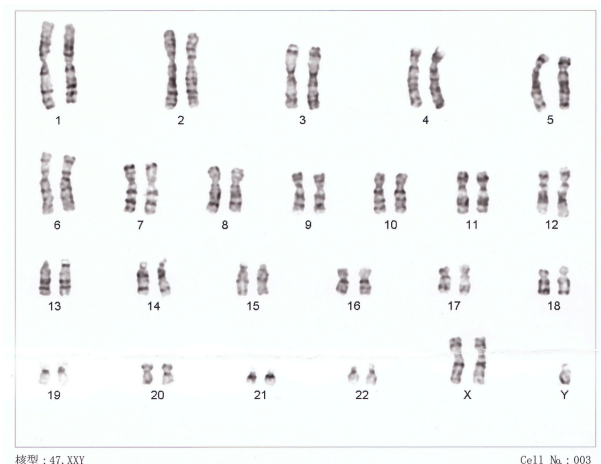
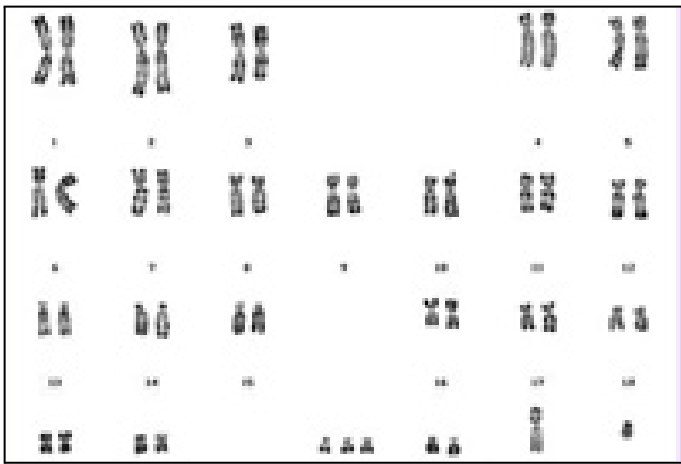
Document 3 : Étude de différents caryotypes

Cas A : Caryotype d'un homme atteint du syndrome de Down



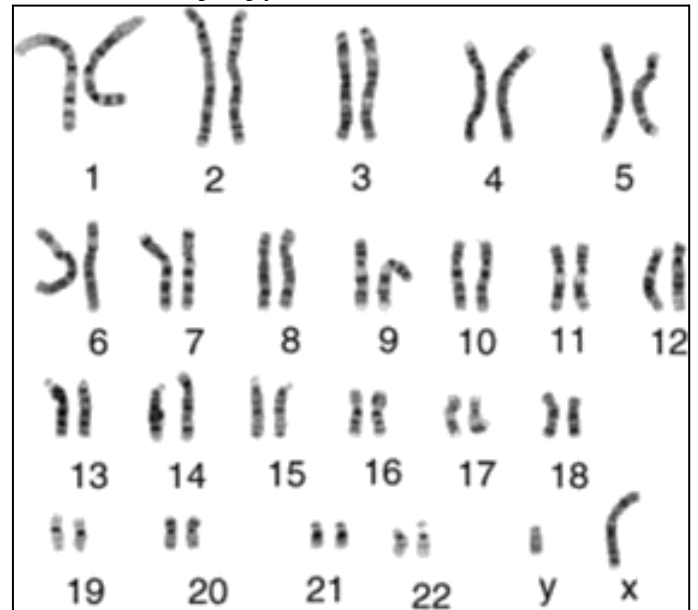
Cas B : Caryotype d'une personne atteinte du syndrome de Klinefelter





Cas C : Caryotype d'une femme non atteinte

Cas B : Caryotype d'un homme non atteint



Document 4 : Caryotype du futur bébé du couple

