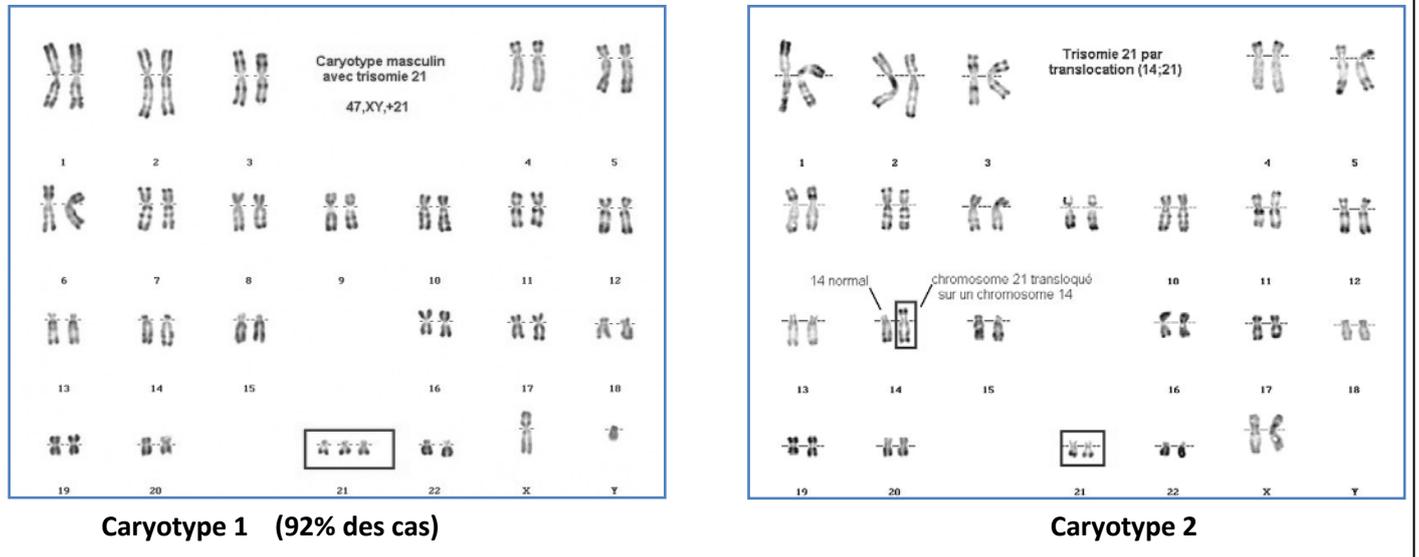


**EXERCICE : Les origines d'une anomalie chromosomique : étude de la trisomie 21 (syndrome de Down).**

Chaque année, il y a environ 20 000 nouveau-nés vivants porteurs d'anomalies génétiques ou chromosomiques qui naissent en France. La prévalence totale des nouveau-nés ou fœtus porteurs d'anomalies congénitales en France est ainsi estimée à 3,3 cas pour 1 000 naissances. Parmi ces anomalies, c'est la trisomie 21 qui domine, avec 2 370 cas. Mais on enregistre seulement 530 nouveau-nés vivants porteurs de ce handicap. Cela en raison d'un dépistage prénatal systématique, avec un test sérique accompagné de mesures échographiques dès le premier trimestre de la grossesse, «dispositif proposé à toute femme enceinte, quel que soit son âge».

**Document 1 : caryotypes d'enfants atteints de trisomie 21**



**A/ L'origine de la trisomie 21 dans le cas du caryotype 1 :**

1. Cette anomalie est due au bagage chromosomique anormal d'un gamète fourni par un des 2 parents ; Quel peut être le caryotype des gamètes à l'origine de cette anomalie ?
2. Quelles sont les 2 phases de la méiose pendant lesquelles cette anomalie a pu survenir ?
3. Pour ces 2 cas, représentez la méiose (prophase1; télophase1; télophase2) montrant uniquement le devenir de la paire de chromosomes 21 + une autre paire au choix, permettant d'aboutir à la formation des gamètes anormaux.
4. Schématisez ensuite la fécondation (échiquier de croisement) entre les gamètes « anormaux » obtenus et un gamète « normal » conduisant au caryotype 1

**B/ L'origine de la trisomie 21 dans le cas du caryotype2 :**

1. Pourquoi un enfant porteur du caryotype 2 présente t-il les mêmes symptômes qu'un enfant porteur du caryotype 1 ?
2. Comment peut-on expliquer l'origine du caryotype observé ?

**C/ Quel est le principal facteur de risque de donner naissance à un enfant trisomique ? Comment limiter ce risque ?**

**Doc 2 : autres anomalies chromosomiques viables chez l'homme**

Anomalie chromosomique	Fréquence moyenne	Conséquences au niveau de l'organisme
Trisomie 21	1 / 700	Anomalies de nombreux organes
Trisomie 18	1 / 3 500	Affecte l'ensemble des organes. Espérance de vie : 1 an
trisomie 13	1 / 5 000	Malformations des yeux, du cerveau, du système circulatoire. Espérance de vie : 130 jours
Syndrome de Turner (un seul X)	1 / 5 000	Femme de petite taille (inf. à 1,50 m) stérile, sans caractères sexuels secondaires.
Syndrome de Klinefelter (XXY)	1 / 800	Homme stérile (organes génitaux atrophiés)

**Doc 3 : Trisomie 21 et âge de la femme**

