

Pôle : transmission de la vie et hérédité

Dossier 1 : cellules chromosomes et gènes

Comment s'explique la transmission des caractères génétiques des parents aux enfants ?

Comment s'expriment les caractères génétiques chez un sujet ?

Comment leurs modifications peuvent-elles entraîner des pathologies ?

Chapitre 1 : le support de l'information génétique dans la cellule

Introduction

information génétique :

- localisation : dans le noyau de la cellule
- support : ADN chromatiné (des chromosomes)
- rôle : contient le plan de construction de l'organisme

I) Le caryotype humain

Définition : image au microscope optique des chromosomes d'une cellule d'un individu.

I.1) La réalisation du caryotype (protocole)

- T caryo non lassé*
- On prélève une cellule nucléée / définition : cellule qui possède un noyau (pas karyostie)
justification : les chromosomes sont dans le noyau.
 - On bloque cette cellule en métaphase.
 - On place les cellules dans une solution qui fait « éclater les cellules » → les chromosomes sont libérés dans la solution.
 - On fixe et on colore les chromosomes. Chaque chromosome présente une taille et une succession de bandes caractéristiques.

I.2) Le caryotype humain normal

Il contient : 46 chromosomes soit 23 paires.

- 22 paires d'autosomes numérotées de 1 à 22 (par taille décroissante)
- 1 paires de chromosomes sexuels ou gonosomes. XX → femme / XY → homme.

Formules chromosomiques (convention d'écriture) :

- formule chromosomique d'une femme : $46, XX$
 46 chromosomes au total \leftarrow $46, XX$ \rightarrow dont 1 paire de gonosomes XX
- formule chromosomique d'un homme : $46, XY$

I.3) Les anomalies chromosomiques

Les anomalies peuvent concerner le nombre de chromosomes ou bien leur structure.

a) Les anomalies qui concernent le nombre de chromosomes

- Les polyploïdies : mauvais nb. de chromosomes dans toutes les paires
 plusieurs \downarrow multiple ex: 3 chromosomes / paire (au lieu de 2) soit 69 chromosomes.
- Les aneuploïdies :
 absence \downarrow multiple \downarrow vrai/bon
 - perte d'un chromosome dans une paire = monosomie
 - acquisition d' " " " " = trisomie
 exemples: trisomie 21: $47, XX+21$ ou $47, XY+21$
 monosomie X: $45, X$ ou $45, X0$
 trisomie X: $47, XXX$ + fig 4 p 121

b) les anomalies qui concernent la structure des chromosomes

cause: cassures de chromosomes

$\text{||} \rightarrow \text{||}$ délétion: une partie du chromosome est supprimée.

$\text{||} \rightarrow \text{||}$ inversion: sur un chromosome, 2 parties inversées.

$\text{||} \rightarrow \text{||} \text{||}$ translocation: une partie d'un chromosome se détache et se fixe sur un autre.

I.4) Les indications du caryotype

Elles concernent principalement le diagnostic prénatal ou anténatal des maladies génétiques. 80% des caryotypes sont réalisés en cas de suspicion de trisomie 21 vis à vis de l'enfant à naître.

Diagnostic de la trisomie 21 :

On évalue tout d'abord le risque que l'enfant à naître soit atteint. Facteurs de risques :

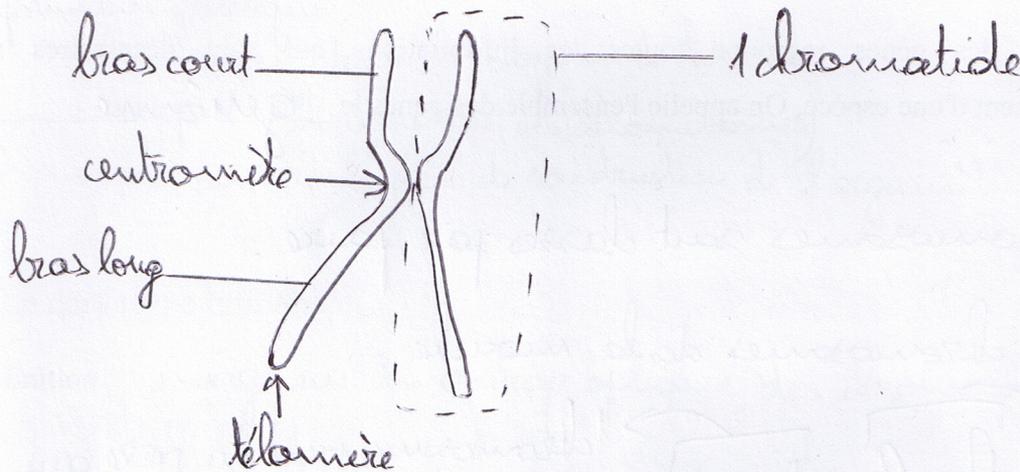
- Âge de la mère
- Examen échographique : on évalue la clarté nucale du fœtus
- Dosage biochimique sanguin d'une protéine dans le plasma de la mère.

Si tous ces facteurs de risques sont présents, on réalise une amniocentèse pour obtenir des cellules (de peau) du fœtus et on pratique un caryotype.

ou prélève du liquide amniotique

II) La morphologie et la structure du chromosome

Schéma : la structure du chromosome métaphasique



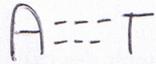
L'ultrastructure du chromosome

- chromosome = 2 chromatides
- 1 chromatide = enroulement d'une molécule de chromatine
- chromatine = enroulement d'ADN autour de protéines = les histones.
rem. l'ensemble ADN + histones = nucléosome.

La molécule d'ADN

- 1 molécule d'ADN comprend 2 brins d'ADN qui forment une double hélice
- 1 brin d'ADN = $\underbrace{\text{base azotée} + \text{désoxyribose} + \text{phosphate}}_{\text{1 nucléotide (x n)}} + \underbrace{\text{phosphate}}_{\text{1 nucléotide}}$

→ dans la molécule d'ADN (double hélice), les bases azotées se font face. Elles échangent des liaisons faibles = liaisons hydrogène.

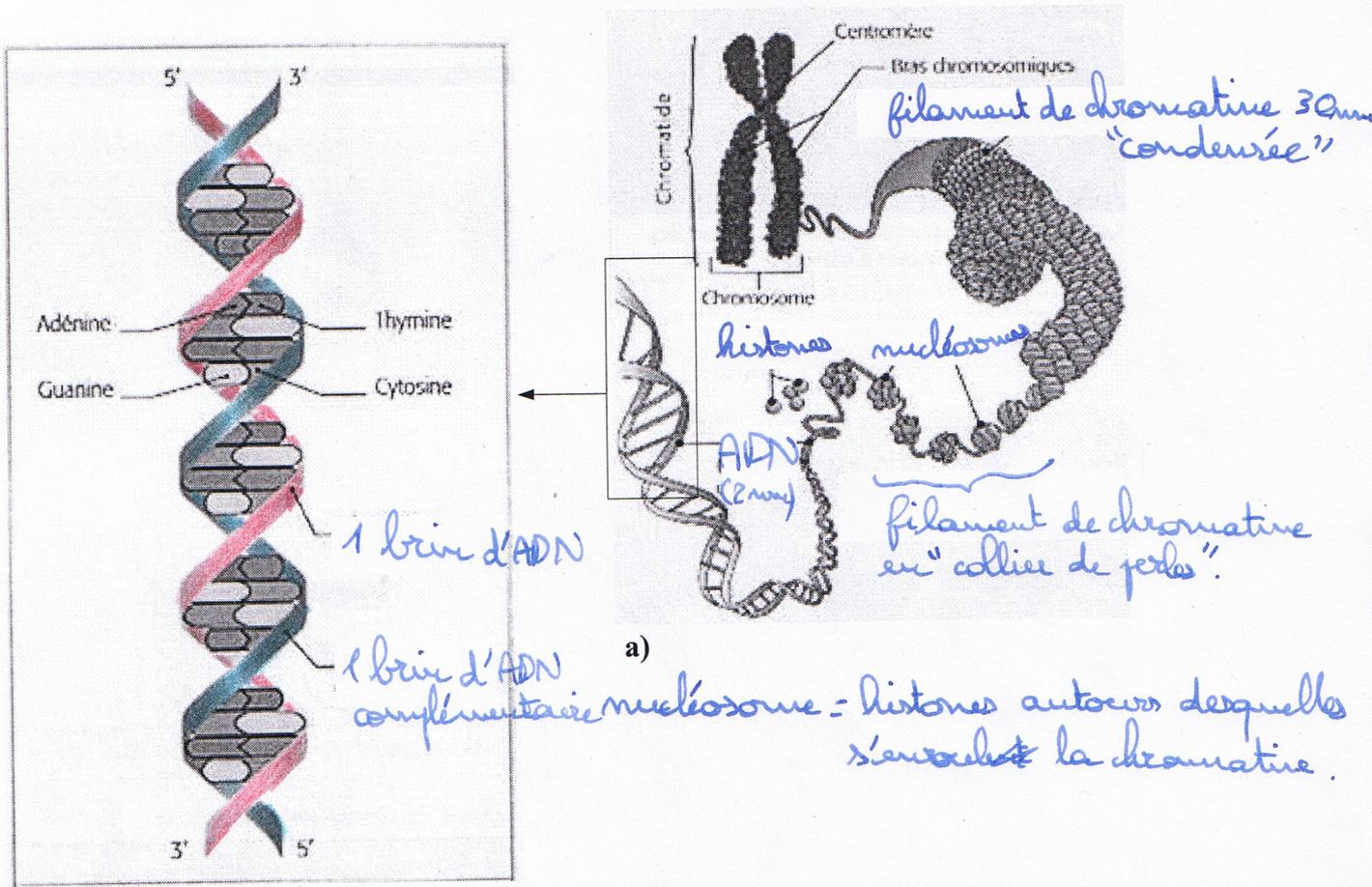


car : A complémentaire de T / G complémentaire de C.

III) l'information génétique portée par les chromosomes

- Chaque gène est localisé à un endroit précis d'un chromosome, c'est le locus.
- Sur le plan biochimique, un gène est un segment d'ADN. Il est porteur d'une information génétique.
- L'ensemble des gènes regroupe toutes les informations qui sont nécessaires au développement d'une espèce. On appelle l'ensemble des gènes le génom.

Document 1 : ultrastructure du chromosome (a) et double hélice d'ADN (b)



Document 2 : structure de la molécule d'ADN

