

Exercice : LES ANOMALIES DE LA MEIOSE

La méiose produit des gamètes haploïdes et génétiquement différents. Si des anomalies surviennent au cours de ce processus, certains gamètes vont comporter des anomalies qui peuvent empêcher l'embryon de se développer ou de se développer normalement et entraîner alors des caractères différents chez l'individu concerné. La cellule-oeuf résultant de la fusion de ces gamètes peut présenter un nombre anormal de chromosomes: ce sont des **aneuploïdies**.

On cherche à montrer comment des anomalies de la méiose peuvent conduire à ces aberrations du nombre de chromosomes.

Question 1: A partir du doc 1, **proposez une explication** génétique au phénotype du syndrome de Down

Question 2: **Proposez un schéma** de gamète pouvant aboutir, par fécondation à un syndrome de Down

Question 3: A partir du document 2 et de vos connaissances, **montrez** comment la trisomie 21 peut être le résultat d'une anomalie de méiose: pour cela *schématiser l'anomalie de méiose la plus fréquente qui peut aboutir à des gamètes provoquant un syndrome de Down en remplissant le document au verso*.

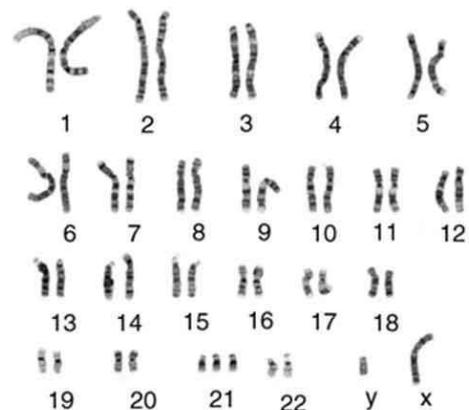
NB: Pour plus de clarté et de facilité seules deux paires de chromosomes ont été représentées: la paire 21 et la paire de chromosomes sexuels XX

Question 4: Sur le même principe, **montrez** comment le syndrome de Turner peut être le résultat d'une anomalie de méiose survenue **au cours de la 2ème division de méiose**.

Document 1: Une aneuploïdie concernant les autosomes

- La **trisomie 21**, également appelée **syndrome** de Down, concerne en moyenne un enfant sur 700 naissances. Les personnes atteintes ont des traits caractéristiques (yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large) et souvent des malformations internes. Les sujets présentent aussi un handicap mental plus ou moins important. Une éducation adaptée peut néanmoins permettre une intégration à la société. L'analyse du caryotype associé à ces symptômes révèle l'existence de trois chromosomes 21

- Une anomalie du nombre de chromosomes provient d'une mauvaise disjonction des chromosomes au cours de la méiose, survenue chez l'un des parents (*schéma ci-contre*). Ce type d'accident peut affecter n'importe quelle paire de chromosomes mais la plupart des zygotes porteurs d'une anomalie chromosomique ne sont pas viables: c'est une des principales causes d'avortement spontané (« fausse couche »).



Document 2: Origine de la trisomie d'après 170 cas étudiés

- Chez un sujet trisomique, l'anomalie est présente dans toutes les cellules: elle a donc été apportée par l'un des gamètes parentaux. Diffé-

Origine de la trisomie 21 (d'après 170 cas étudiés)			
Maternelle		Paternelle	
1 ^{re} division	2 ^e division	1 ^{re} division	2 ^e division
61,7 %	15,3 %	11,8 %	11,2 %

Document 3: Quelques aneuploïdies concernant les chromosomes sexuels (gonosomes)

génotype	phénotype
$2n = 44 + XXY$ ($2n = 47$)	Syndrome de Klinefelter (phénotype masculin)
$2n = 44 + XYY$ ($2n = 47$)	Habituellement asymptomatique (phénotype masculin)
$2n = 44 + XXX$ ($2n = 47$)	Habituellement asymptomatique (phénotype féminin)
$2n = 44 + X$ ($2n = 45$)	Syndrome de Turner (phénotype féminin)