AlloSchool

Sciences de la Vie et de la Terre

L'hérédité humaine - Cours (Partie 4)

Professeur : Mr BAHSINA Najib

Sommaire

IIX- Les anomalies chromosomiques chez l'Homme : causes et conséquences

8-1/ Quelques cas d'anomalies chromosomiques chez l'Homme

8-2/ Diagnostique prénatal des anomalies chromosomiques

IIX- Les anomalies chromosomiques chez l'Homme : causes et conséquences

8-1/ Quelques cas d'anomalies chromosomiques chez l'Homme

Des anomalies de nombre de chromosomes

- Trisomie 21
- Syndrome de Down
- Mongolisme
- Nuque large, visage de forme spécifique, petite taille, doigts courts, problèmes métaboliques
- Malformations internes, notamment du cœur et retard mental plus ou moins important.

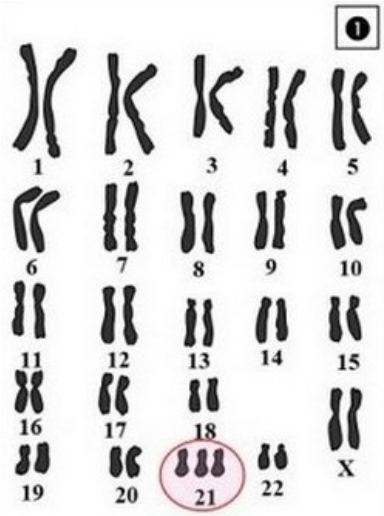
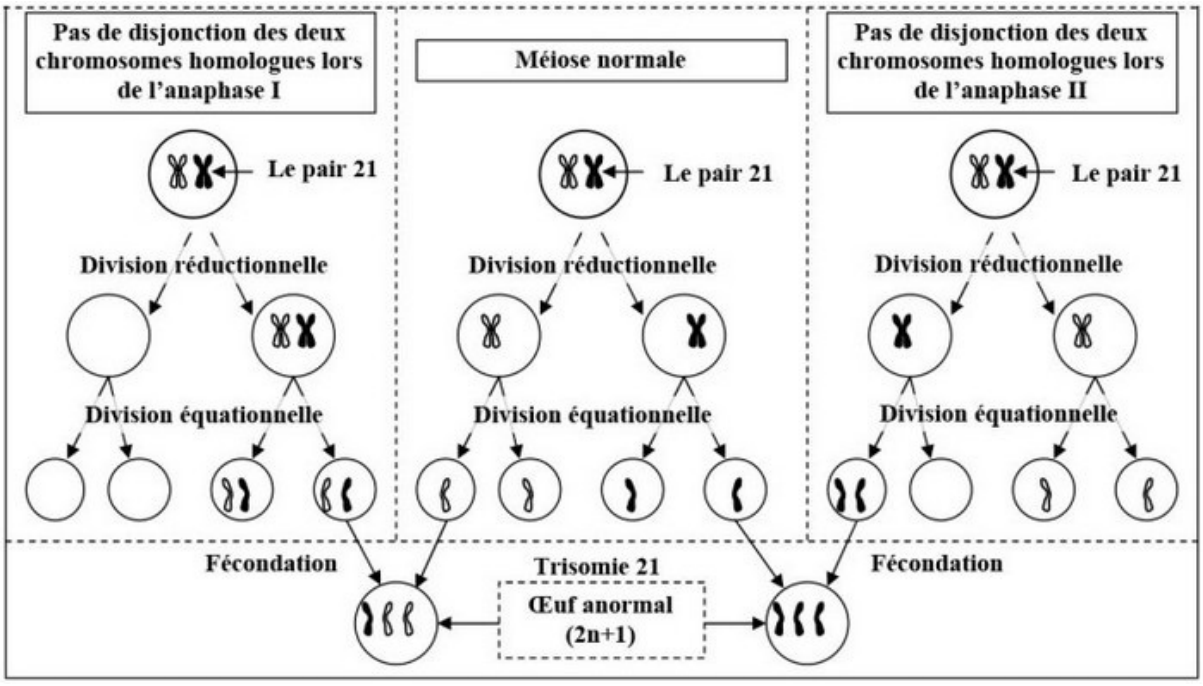


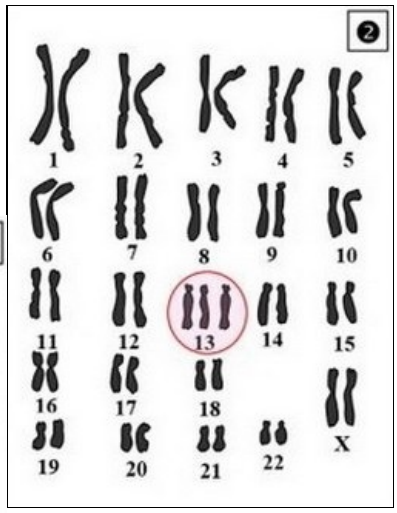
Schéma expliquant l'origine de la trisomie 21

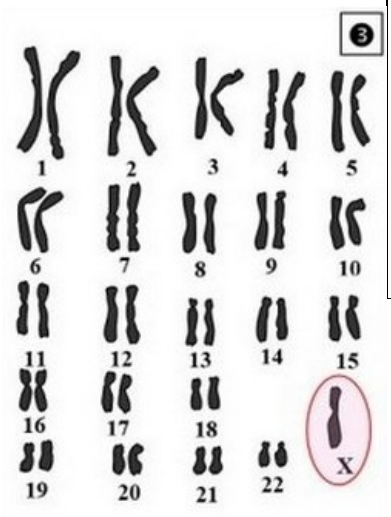
L'origine de cette trisomie est une fécondation entre un gamète possédant un chromosome 21 et un gamète possédant deux chromosomes 21.



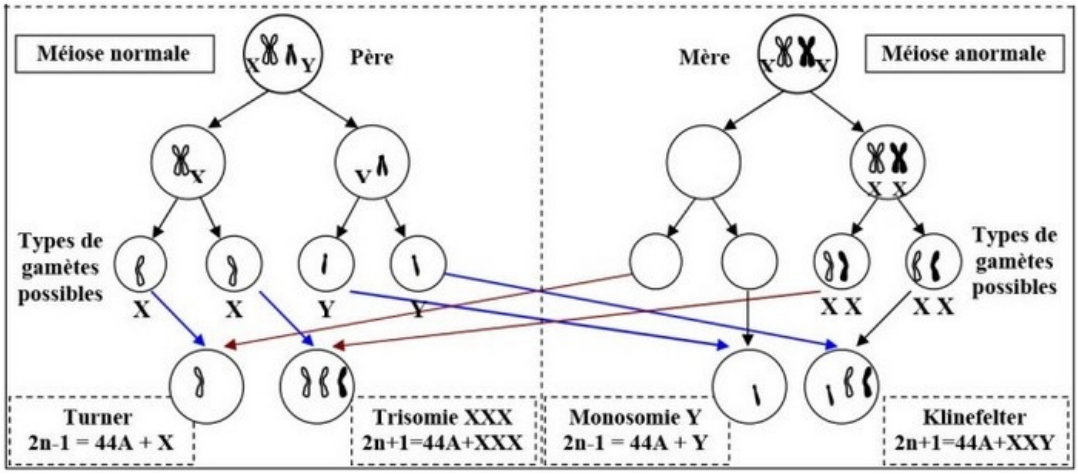
Des anomalies de nombre de chromosomes

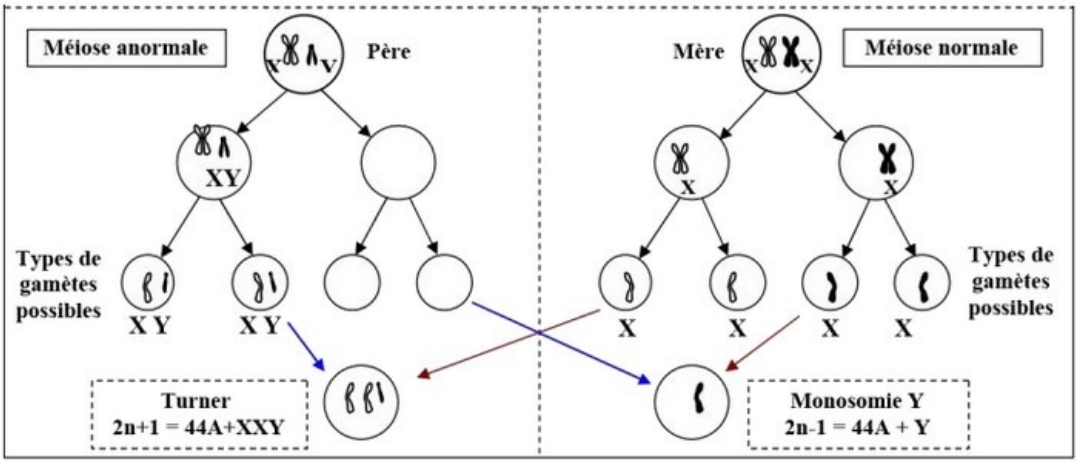
- La trisomie 13
- Syndrome de Patau
- Polydactylie : avoir des doigts en plus
- Malformations létales qui touchent le cœur ou le cerveau
- Syndrome de Turner
- Stérilité,
- Généralement de petite taille.



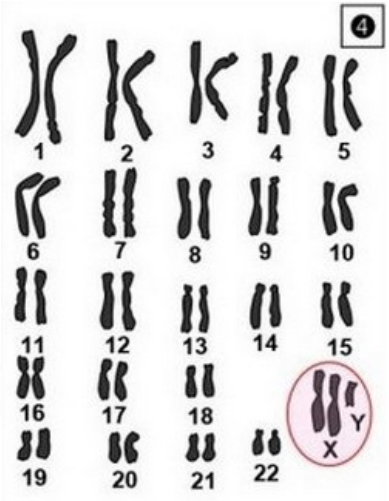


Explication de l'origine de quelques anomalies chromosomiques liées à la variation du nombre de chromosomes sexuels



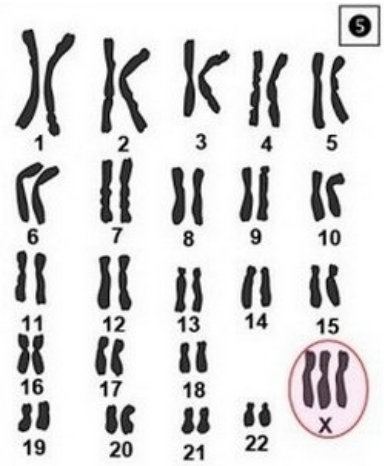


Des anomalies de nombre de chromosomes



- Syndrome Klinefelter
- L'individu est alors de caractère masculin, mais infertile .
- Une augmentation du volume des glandes mammaires ;
- Des testicules de petite taille ;
- Une pilosité peu développée ;
- Une infertilité.

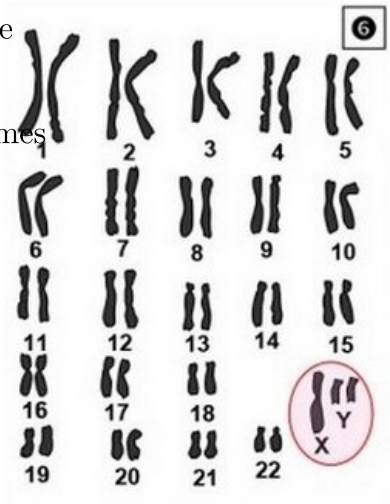
Ces symptômes sont liés à une mauvaise sécrétion de testostérone



- Triplo X
- Trisomie X

Les manifestations cliniques sont habituellement assez discrètes.

Ce syndrome peut d'ailleurs passer inaperçu



- Disomie Y
- Problèmes d'apprentissage (50% plus élevé)
- Retard dans le développement du langage .

Des anomalies de structure de chromosomes

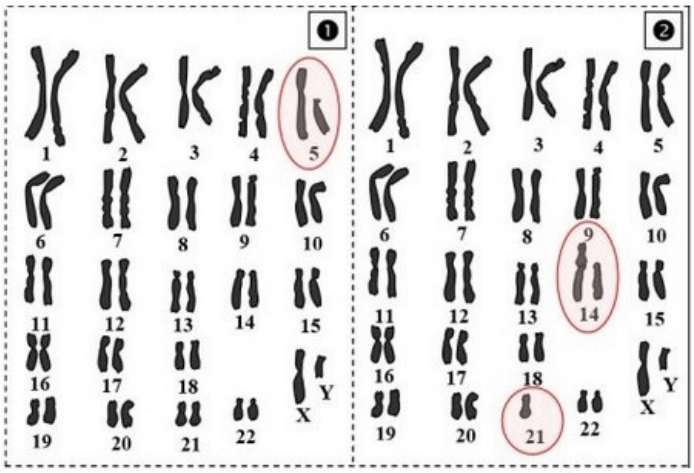
II existe d'autres cas d'anomalies résultant de la modification de la structure des chromosomes.

Les figures suivantes présentent des caryotypes de quelques cas d'anomalies liées à la variation de la structure des chromosomes :

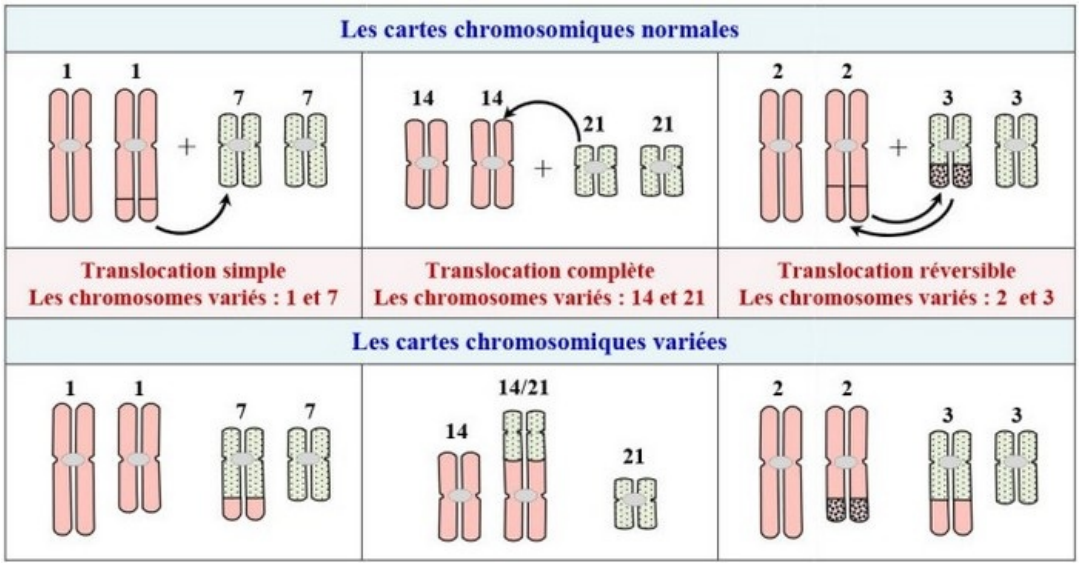
Maladie du cri du chat

Cette maladie se reconnaît chez les nouveau - nés à leurs cris ressemblant aux miaulement d'un chaton .

Elle aussi associée à une microcéphalie , un retard mental et psychomoteur sévère , ainsi qu'une défience cardiaque .



Explication de certains cas de translocations chromosomiques



8-2/ Diagnostique prénatal des anomalies chromosomiques

Certains cas nécessitant le diagnostic prénatal

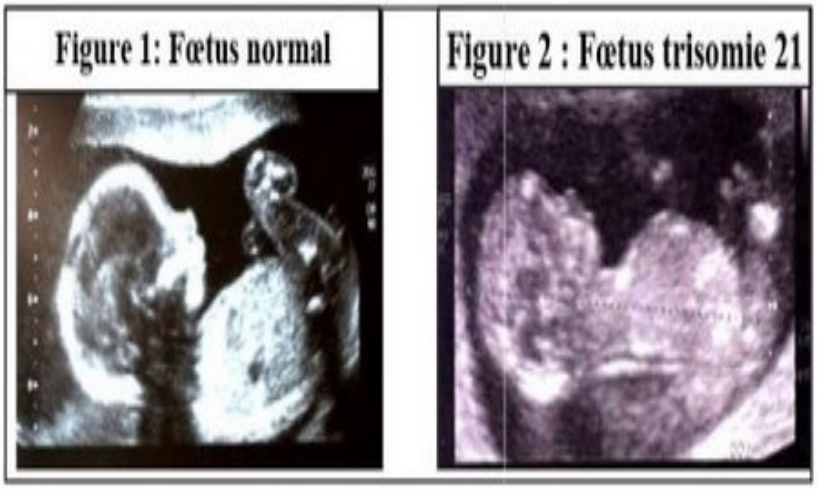
La réalisation du diagnostique prénatal chez la femme enceinte est obligatoire dans les cas suivants, par exemple :

- Les parents ont déjà donnée naissance à un enfant atteint d'une anomalie chromosomique, d'une maladie héréditaire, ou d'une malformation congénitale.
- L'un des parents ou enfants atteints de maladie héréditaire ou d'une anomalie chromosomique.
- Problèmes de la consanguinité.
- Couple stérile ou ayant eu des fausses-couches à répétition.
- Quand l'âge de la mère enceinte dépasse 38 ans, car la probabilité d'avoir un enfant atteint augmente.

Examen par la technique d'échographie

L'échographie est une technique d'imagerie employant des ultrasons.

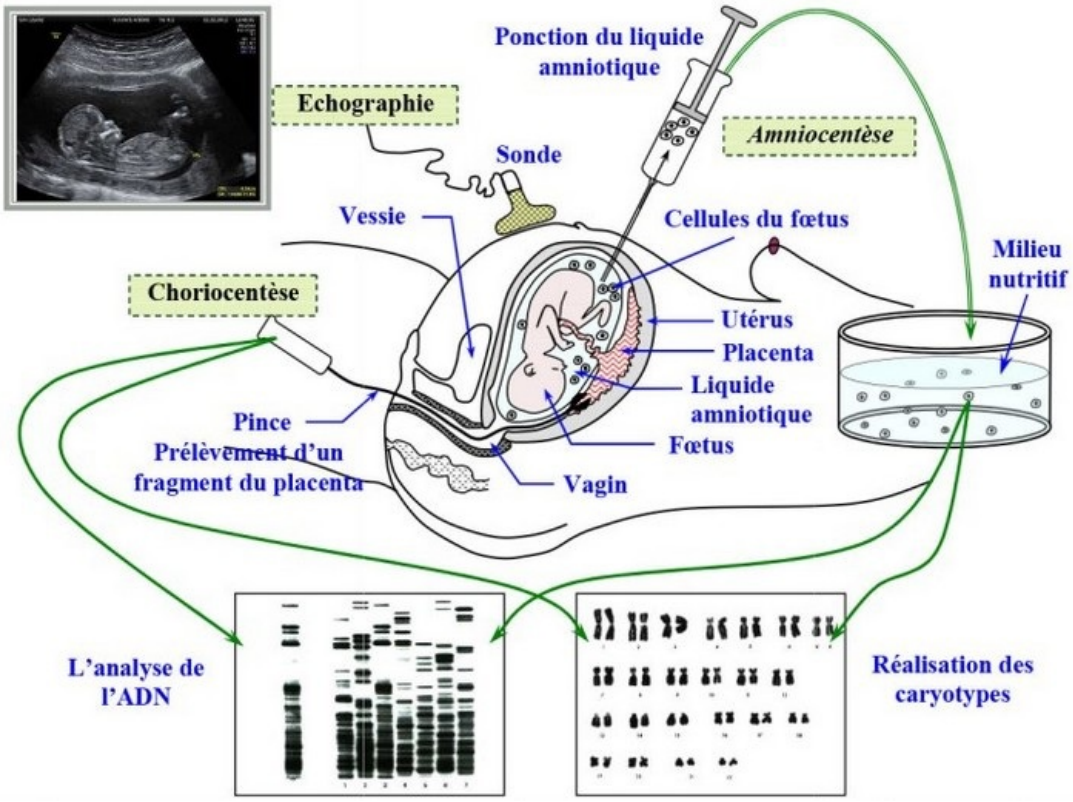
L'échographe est constitué d'une sonde, permettant l'émission et la réception d'ultrasons et un système transformant le délai entre l'émission et la réception de l'ultrason en image :



Examen par la technique d'amniocentèse, choriocentèse et cordocentèse

Le diagnostic prénatal chez la femme enceinte peut se faire par:

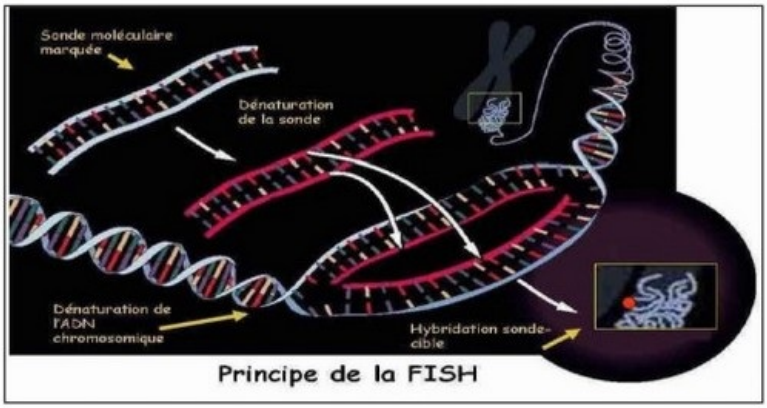
- L'examen du liquide amniotique entre la 14eme et la 18 éme semaine de grossesse. C'est l'amniocentése.
- L'analyse d'un prélèvement du placenta : c'est la choriocentèse.
- L'examen du sang du fœtus prélevé au niveau du cordon ombilical : c'est la cordocentèse.



Examen par marquage chromosomique

C'est une technique qui consiste à utiliser une sonde constituée d'une séquence nucléotidique déterminée, qui s'hybride, spécifiquement, avec une séquence complémentaire de l'ADN du génome étudié.

La sonde porte une substance fluorescente qui sera facilement détectable, d'où l'appellation de l'hybridation in situ en fluorescence (FISH).



Principe de la FISH