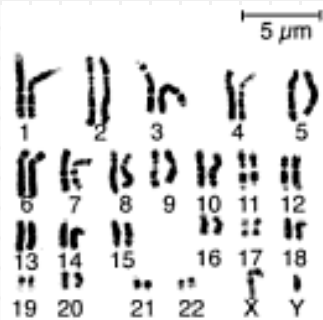




b^{101-140-SF} **biologie**

Anatomie et physiologie 1



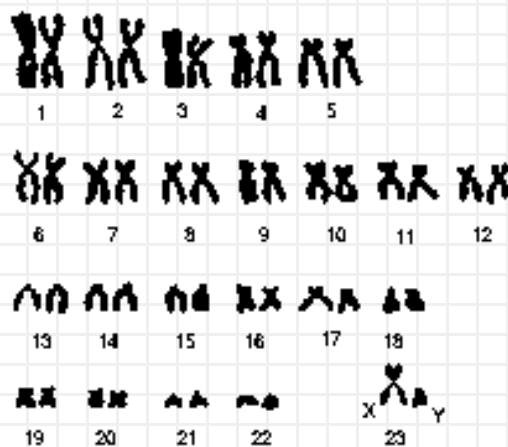
GÉNÉTIQUE

1. Chromosomes homologues

| [Chapitre 2](#) | [Chapitre 3](#) | [Chapitre 4](#) | [Chapitre 5](#) |

Comme vous le savez, les cellules humaines renferment chacune 46 chromosomes. En fait, il aurait été plus juste de dire **23 paires de chromosomes**.

En effet, les chromosomes sont si précieux pour la cellule que la nature a jugé plus prudent d'en avoir **deux exemplaires de chaque**. Ainsi, chacune de nos cellules possède deux chromosomes no 1, deux no 2, deux no 3 et ainsi de suite jusqu'aux deux no 23 pour un total de 46 chromosomes.



Le noyau de chaque cellule contient 23 paires de chromosomes

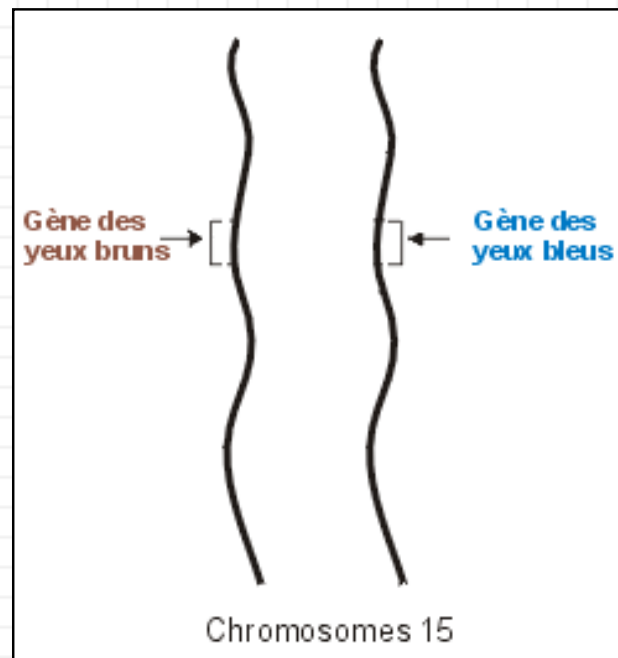
Les 23 paires de chromosomes d'une cellule humaine

Les deux chromosomes formant chacune des paires ne sont toutefois pas rigoureusement identiques. L'un provient de notre père, il était contenu dans le noyau du spermatozoïde, alors que l'autre provient de notre mère, il était dans le noyau de l'ovule.

Pour chaque paire de chromosomes, un chromosome vient du père (spermatozoïde) et l'autre de la mère (ovule).

Si on compare les deux chromosomes d'une même paire, les deux no 15 par exemple, on constate que si en général les gènes de l'un sont les mêmes que ceux de l'autre, il peut parfois y avoir de subtiles différences.

Par exemple, un chromosome peut porter le gène codant pour des yeux bleus alors que l'autre porte, au même endroit, un gène légèrement différent codant pour des yeux bruns. Les deux gènes codent pour une même fonction (la couleur des yeux), mais ne codent pas pour la même couleur.



Deux chromosomes d'une même paire (il s'agit ici de la paire 15). À l'emplacement indiqué par les flèches, l'un porte un gène codant pour des yeux bruns alors que l'autre porte un gène codant pour des yeux bleus.

Les chromosomes d'une même paire sont dits **homologues**.

Deux gènes occupant la même position sur une paire de chromosomes homologues mais qui présentent, l'un par rapport à l'autre, de légères différences sont appelés **allèles**. On appelle **locus** (pluriel = *loci*) l'emplacement occupé par un gène sur un chromosome.

Chromosomes homologues
= Chromosomes d'une même paire

Imaginez si les Beatles avaient enregistré deux albums différents de *Sgt. Pepper's* (l'album du siècle selon Music Plus!) : une version pour le marché européen et une autre pour le marché américain. Sur chacun de ces albums, on retrouverait, aux mêmes emplacements, les mêmes chansons. Seulement, certaines chansons pourraient parfois être légèrement différentes. Par exemple, il pourrait y avoir **deux versions** légèrement différentes l'une de l'autre de la troisième chanson (*Lucy in the Sky*) et deux versions différentes de la treizième (*A Day in the Life*).



Eh! Bien, deux chromosomes homologues diffèrent l'un de l'autre exactement de la même façon. Ils sont faits des mêmes gènes (les chansons), mais parfois de petites différences peuvent exister entre deux gènes occupant le même emplacement, l'un sur un chromosome et l'autre sur son homologue. En génétique, on dirait que **les deux albums sont homologues** et qu'il y a **deux allèles** de *Lucy in the Sky* et **deux allèles** de *A Day in the Life*.

Mais, alors que l'album *Sgt Pepper's* ne contient que 13 chansons, un chromosome contient, lui, plusieurs milliers de gènes.

Allèles
=
Variétés différentes
d'un même gène

Mais alors, que se produit-il lorsqu'une personne possède **deux allèles différents**, un gène codant pour les yeux bleus sur un chromosome et un gène codant pour les yeux bruns sur l'homologue, par exemple ?

La plupart du temps, lorsqu'il y a deux allèles pour un même trait physique, l'un domine l'autre, c'est-à-dire qu'un gène exprime le caractère pour lequel il code, mais pas l'autre. Un allèle est dit **dominant** par rapport à l'autre dit **récessif**.

Dans certains cas, deux allèles différents peuvent s'exprimer. Il n'y a pas de dominance de l'un sur l'autre. On obtient alors un mélange des caractères déterminés par ces allèles. Les deux allèles sont alors dits **codominants**.

Les généticiens désignent généralement les allèles par une lettre de l'alphabet. Une **majuscule** pour l'**allèle dominant** et une **minuscule** pour l'**allèle récessif**. Les deux allèles de l'individu aux yeux bruns de l'exemple précédent seraient désignés par les lettres **Bb**.

On peut aussi noter cette combinaison génétique responsable des yeux bruns par **15^B 15^b** si on veut aussi préciser quels chromosomes portent ces allèles (puisque les allèles B et b sont portés par les chromosomes 15). Puisque généralement il n'y a pas vraiment d'intérêt à savoir (quand on le sait) quel chromosome porte le gène étudié, on se contente d'indiquer la combinaison génétique seulement par les lettres représentant les allèles (Bb, par exemple).

Comment les gènes déterminent-ils la couleur des yeux?

Dans l'exemple des gènes codant pour la couleur des yeux, **le gène B des yeux bruns domine le gène b des yeux bleus**. Une personne possédant ces deux allèles (Bb) aura donc les yeux bruns. Si vous avez les yeux bruns, c'est donc que vous êtes BB ou Bb.

L'**anémie falciforme**, par exemple, est causée par un gène anormal **d**. Les individus **dd** ont des globules rouges déformés et souffrent d'une grave anémie. Les individus **DD** sont normaux alors que les individus **Dd** sont atteints d'une forme intermédiaire, bénigne, de la maladie. **D** et **d** sont **codominants**.

Les généticiens désignent généralement les allèles par une lettre de l'alphabet. Une **majuscule** pour l'allèle dominant et une **minuscule** pour l'allèle récessif. Les deux allèles de l'individu aux yeux bruns de l'exemple précédent seraient désignés par les lettres **Bb**.

Les gènes portés constituent le **génotype** d'une personne alors que le caractère physique apparent déterminé par ces gènes constitue le **phénotype** de l'individu.

Un allèle, par rapport à un autre allèle, peut être:

- dominant
- récessif
-
- codominant

Génotype :	Type de gènes
Phénotype :	Caractère physique observable (ou mesurable) déterminé par le génotype

La personne de l'exemple précédent a pour **génotype Bb** et pour **phénotype**, des **yeux bruns**.

Quel serait le génotype d'une personne aux yeux bleus ?



Une personne aux yeux bruns peut-elle posséder un autre génotype que Bb ?



Lorsque les deux chromosomes homologues portent le même allèle, **BB** ou **bb**, par exemple, l'individu est dit **homozygote** pour ce caractère. Par contre, si deux chromosomes homologues portent chacun un allèle différent, l'un B et l'autre b (génotype **Bb**), par exemple, l'individu est dit **hétérozygote** pour ce caractère.

Homozygote :	Personne possédant deux fois le même allèle (BB ou bb par exemple) pour un caractère donné.
Hétérozygote :	Personne possédant deux allèles différents (Bb, par exemple) pour un caractère donné.

La mélanine colorant l'œil est également responsable de la coloration de la peau, des poils et des cheveux. Sans mélanine, une personne n'aurait aucune pigmentation. Les cheveux et les poils seraient blancs et les yeux apparaîtraient rouges (l'iris serait transparent, ce qui permettrait de voir les petits vaisseaux sanguins de l'œil). Cette anomalie, appelée **albinisme**, est en général due à une anomalie génétique affectant un gène responsable d'une enzyme (la **tyrosinase**) essentielle à la formation de la mélanine. Si le gène normal (appelons le **A** versus **a** pour le gène anormal) est présent, l'enzyme est synthétisée et la mélanine est produite (individus **AA** ou **Aa**). Par contre, un individu homozygote pour le gène anormal (**aa**) ne produit pas l'enzyme et donc pas de mélanine. On retrouve des individus albinos dans presque toutes les espèces animales. Curieusement, chez les humains, l'albinisme est plus répandu chez les noirs.

Quel serait le génotype d'un individu albinos?



Quel est votre génotype si vous avez un phénotype normal?



D'autres anomalies génétiques peuvent être responsables de l'absence de sécrétion de mélanine (on connaît actuellement 14 anomalies génétiques responsables de l'albinisme).

La coloration particulière des chats siamois est due à un gène anormal codant pour une variété de **tyrosinase** instable à la chaleur. Cette enzyme anormale ne fonctionne **que si elle est à une température légèrement inférieure à celle du corps**.

Il ne se forme donc de la mélanine que dans les parties les plus froides de l'animal : la queue, l'extrémité des pattes, des oreilles et du museau. Dans les zones plus chaudes, l'enzyme ne fonctionne presque pas et il ne se forme donc que très peu de mélanine. La fourrure demeure blanche ou crème.


Quelle couleur ont les siamois à la naissance?



Pourquoi certains gènes sont-ils dominants ?

Dans la plupart des cas, un gène dominant code pour une enzyme effectuant une tâche particulière dans la cellule. Le gène récessif, lui, est souvent une forme anormale, mutée, du gène normal. Il code alors pour une enzyme anormale ne pouvant effectuer normalement sa tâche. Dans certains cas, le gène récessif n'est pas du tout utilisé par la cellule. Il est présent, mais la cellule ne l'utilise pas. Dans le cas de la couleur des yeux, le gène dominant B code pour une enzyme responsable des dépôts de mélanine dans l'iris alors que la forme anormale b ne sert à rien.



	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

GÉNÉTIQUE

2. Transmission des allèles

| [Chapitre 1](#) | [Chapitre 2](#) | [Chapitre 3](#) | [Chapitre 4](#) | [Chapitre 5](#) |

La méiose

On le sait maintenant, lors de la fécondation, il y a fusion entre le noyau du spermatozoïde et celui de l'ovule. Les chromosomes de l'un s'ajoutent aux chromosomes de l'autre.

Mais si le spermatozoïde contenait 46 chromosomes comme les autres cellules du corps, et s'il en était de même pour l'ovule, combien de chromosomes contiendrait l'ovule fécondé ?



S'il en était ainsi, le nombre de chromosomes doublerait à chaque génération. Ce n'est pas le cas tout simplement parce que les **gamètes**, c'est-à-dire les cellules reproductives, spermatozoïdes et ovules, **ne contiennent que 23 chromosomes**. Ils ne possèdent qu'un **seul exemplaire de chacun des chromosomes** : un seul no 1, un seul no 2, un seul no 3 et ainsi de suite jusqu'au no 23.

Pourtant, les spermatozoïdes, comme les ovules, proviennent de la division de cellules à 46 chromosomes, les **cellules germinales**, présentes dans les testicules et les ovaires. Mais, alors que les cellules se reproduisent généralement par mitose, les cellules germinales se reproduisent aussi par un autre processus appelé **méiose**.

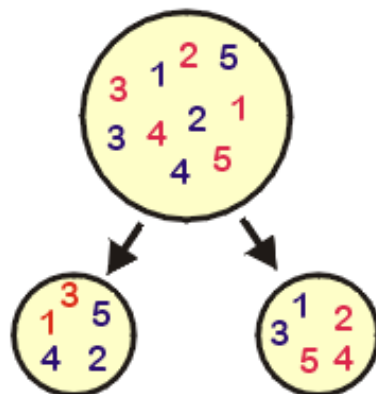
Au cours de la méiose, **les chromosomes homologues se séparent**. L'un migre dans une cellule et l'autre dans l'autre, et ce, pour chacune des 23 paires.

Gamète :

Cellule reproductrice (spermatozoïde ou ovule); les gamètes ont **23 chromosomes**.

Cellule germinale :

Cellule à **46 chromosomes** qui produit des gamètes à 23 chromosomes en se divisant par méiose.



Méiose d'une cellule à 10 chromosomes (cinq paires de chromosomes homologues).

En fait, comme nous le verrons plus loin, la méiose est un processus un petit peu plus complexe que ce que vous voyez sur cette illustration

Sur cette figure, chaque paire de chromosomes homologues est représentée par une paire de chiffres. Le chiffre en bleu représente un chromosome et le même chiffre en rouge représente son homologue.

Vous pouvez constater qu'il n'y a qu'un seul exemplaire de chaque paire dans chacune des deux cellules obtenues de cette division.

La séparation des homologues se fait **au hasard**. On ne peut prédire dans quelle cellule migrera un chromosome donné lors d'une division. Par exemple, on ne peut prévoir si le no 1 bleu ira dans la cellule de gauche ou dans celle de droite. La seule certitude, c'est que s'il va dans la cellule de gauche, son homologue no 1 rouge ira dans l'autre cellule.

À la méiose, les chromosomes homologues se séparent

On obtiendra donc de la méiose d'une cellule à 46 chromosomes (23 paires d'homologues) des cellules à 23 chromosomes.

Au cours de la méiose, chaque chromosome homologue se sépare de son autre homologue. Tous les gamètes, c'est-à-dire les spermatozoïdes et les ovules, sont produits par méiose. Il n'y a donc qu'**un seul exemplaire** de chaque chromosome dans ces cellules.

Il n'y a qu'un seul organe dans le corps dans lequel les cellules se divisent par méiose. Lequel?



Une cellule possédant des paires de chromosomes homologues est dite **diploïde**, alors qu'une cellule ne possédant qu'un seul exemplaire de chaque chromosome sera dite **haploïde**.

Les cellules **somatiques**, c'est-à-dire les cellules formant notre organisme, sont des cellules diploïdes à 46 chromosomes. Par contre, les **gamètes**, spermatozoïdes et ovules, sont des cellules haploïdes à 23 chromosomes.

Les bactéries ne possèdent qu'un seul chromosome, elles sont donc haploïdes. Chez certains insectes, comme les abeilles ou les fourmis, la femelle est diploïde alors que le mâle est haploïde.

Cellule diploïde

Deux exemplaires de chaque chromosome (2n chromosomes). Les **cellules somatiques** sont diploïdes.

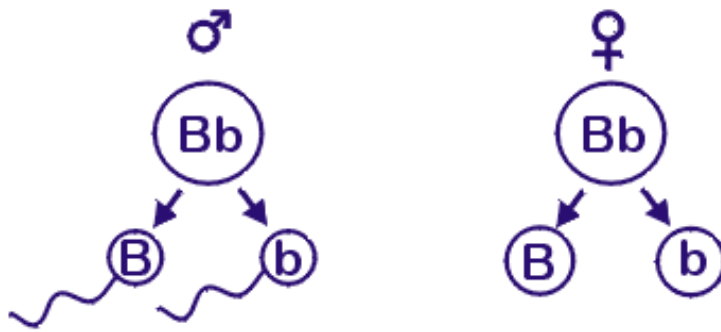
Cellule haploïde

Un seul exemplaire de chaque chromosome (1n chromosomes). Les **gamètes** sont des cellules haploïdes

La transmission des caractères

Comme les chromosomes homologues se séparent à la méiose, on peut donc s'attendre à ce qu'un homme de **génotype Bb** (donc hétérozygote aux yeux bruns) fabrique **50%** de spermatozoïdes portant le chromosome dans lequel il y a l'allèle **B** et **50%** de spermatozoïdes portant le chromosome de l'allèle **b**.

De même, chez une femme au génotype Bb, 50 % des ovules portent le gène B et 50 % le gène b.



Que se produit-il alors lorsqu'un couple, lui Bb et elle aussi Bb, font un enfant ? Puisqu'on ne peut savoir à l'avance quel spermatozoïde fécondera quel ovule, il faut envisager toutes les possibilités :

- spermatozoïde B avec ovule B : enfant BB (yeux bruns)
- spermatozoïde B avec ovule b : enfant Bb (yeux bruns)
- spermatozoïde b avec ovule B : enfant Bb (yeux bruns)
- spermatozoïde b avec ovule b : enfant bb (yeux bleus)

Il est plus simple d'illustrer toutes ces possibilités par un diagramme appelé **échiquier de Punnett**.

♂	B	b
♀	B	Bb
	b	Bb
	bb	

Sur la ligne du haut, on place les types de gamètes mâles produits et dans la première colonne, les types de gamètes femelles. À l'intersection de chaque ligne et de chaque colonne, on place le génotype produit de l'union du gamète mâle avec le gamète femelle.

Comme on peut aisément le constater, il y a donc :

- 1 chance sur 4 d'obtenir un enfant BB;
- 2 chances sur 4 d'obtenir un enfant Bb (donc 1 chance sur 2);
- 1 chance sur 4 d'obtenir un enfant bb (yeux bleus).

On pourrait aussi faire l'inverse, placer les gamètes femelles sur la ligne du haut et les gamètes mâles dans la colonne de gauche. Le résultat serait le même.

Ce couple a donc une chance sur quatre d'avoir un enfant aux yeux bleus. Peut-on alors conclure que s'ils ont quatre enfants, forcément l'un d'eux aura les yeux bleus ?

Quelle serait la probabilité pour ce couple d'avoir une fille aux yeux bruns?

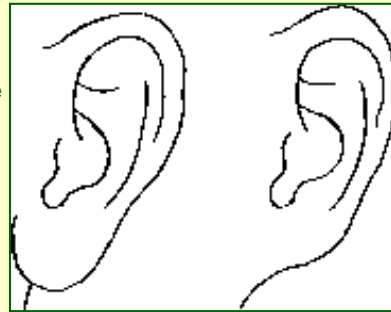
Si ce couple a quatre enfants, quelle est la probabilité que les quatre aient les yeux bleus ?



Il y a relativement peu de caractères physiques apparents, tant chez les humains que chez les autres animaux, qui ne sont codés que par une seule paire d'allèles. La plupart du temps, il existe beaucoup plus que deux allèles ou, encore, le trait physique est codé par un grand nombre de gènes différents occupant des emplacements différents sur les chromosomes. C'est pourquoi, un couple formé d'un noir et d'une blanche n'aura pas des enfants ou blancs ou noirs dans une proportion de trois pour un. En fait, la couleur de la peau dépend de nombreuses paires d'allèles différentes. C'est la combinaison de ces allèles dont nous avons hérité de nos parents qui détermine notre couleur de peau. Comme il y a plusieurs paires d'allèles, le nombre de combinaisons possibles est très élevé. Chaque combinaison détermine une couleur de peau pouvant varier de blanc à noir en passant par toutes les nuances de brun.

Exemples de caractères physiques visibles chez l'humain déterminés par une seule paire d'allèles :

- Lobe de l'oreille attaché sur toute sa longueur à la figure: le gène dominant détermine un véritable lobe détaché du visage. L'allèle récessif détermine un lobe attaché sur toute sa longueur au visage.
- Capacité à goûter le PTC (le PTC est une substance au goût amer pour certains et sans goût pour d'autres).
- Poils sur la deuxième phalange.
- Petits doigts " croches ": si vous placez vos deux petits doigts côte à côte, vous verrez qu'ils sont ou bien en contact sur toute leur longueur (trait dominant), ou bien ils s'écartent l'un de l'autre à la première phalange (homozygotes récessifs).



La capacité à rouler la langue en forme de "U" est souvent mentionnée dans les manuels scolaires comme un trait héréditaire déterminé par une seule paire de gènes (la capacité à faire un "U" serait dominante et l'incapacité serait récessive). Marieb le mentionne à la page 1121. **C'est une erreur** qui a été pourtant reconnue depuis longtemps par le généticien qui avait avancé cette idée. Ce caractère physique n'est pas entièrement déterminé par l'hérédité. Des études ont montré que chez les jumeaux monozygotes (jumeaux *vrais* qui ont le même ADN) il arrive souvent que l'un puisse rouler sa langue et pas l'autre. L'erreur persiste pourtant encore dans de nombreux manuels de biologie.

Voir: [Tongue-Rolling is NOT a Simple Inherited Trait](#)

Les maladies héréditaires

De nombreuses maladies, les maladies héréditaires, sont causées par la présence de **gènes anormaux** codant donc pour des **protéines anormales** qui ne remplissent pas adéquatement leur fonction.

La surdit  héréditaire

Chez de nombreux mammifères, dont l'homme, la surdit  peut  tre caus e par un g ne anormal emp chant le d veloppement normal du syst me auditif. Le g ne responsable de cette infirmit  est r cessif par rapport au g ne normal. Si on indique par **S** le g ne normal et **s**

le gène anormal, un enfant sera sourd s'il est **ss**.

Un couple normal (entendants) a un enfant sourd (surdit  caus e par ce probl me g n tique).

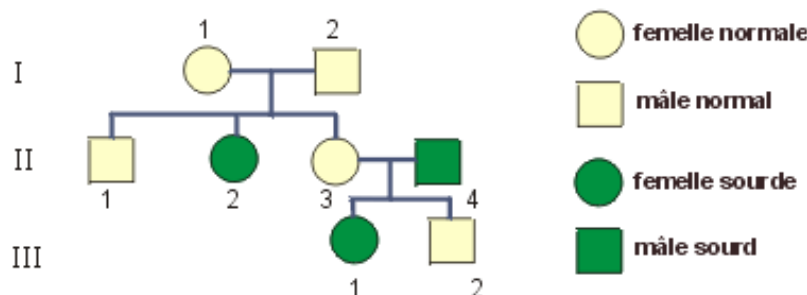
- Que pouvez-vous conclure sur le g notype des parents? De l'enfant ?
- Quelle  tait la probabilit  pour ce couple d'avoir un enfant sourd ?
- Quelle serait la probabilit  pour ce couple, s'ils ont deux enfants, que les deux soient sourds?



La surdit  h r ditaire affecte aussi les animaux. Un  leveur de chiens voudrait savoir si une chienne qu'il vient d'acheter est porteuse du g ne anormal de la surdit . Comment pourrait-il faire?



Le pedigree ci-dessous repr sente des croisements r alis s dans un  levage de chien. Pouvez-vous donner le g notype de chaque individu?



La fibrose kystique (ou mucoviscidose)

Au Qu bec, **1 personne sur 20** (5 % de la population) est porteuse d'un g ne anormal responsable d'une grave maladie, la **fibrose kystique**. Cette maladie provoque, entre autres, l'accumulation d' paisses s cr tions dans les voies respiratoires et digestives. L'obstruction occasionn e favorise, au niveau des poumons la prolif ration de bact ries responsables de graves infections respiratoires.

Le g ne fautif dans la mucoviscidose code pour une prot ine (CFTR) qui r gule les flux d'eau et de sel au travers des membranes cellulaires. Chez les malades, la prot ine est mut e et les s cr tions s'accumulent dans les poumons. Des chercheurs am ricains ont d couvert que l'ouverture du canal est contr l e par l'interaction entre deux r gions pr cises de la prot ine. Des activateurs de CFTR pourraient soigner

Si au Québec une personne sur vingt est porteuse du gène anormal de la fibrose kystique:

- Quelle est la probabilité pour que, dans un couple choisi au hasard, les deux soient porteurs du gène anormal de la fibrose kystique?
- Si les deux parents sont porteurs, quelle est la probabilité qu'ils aient un enfant souffrant de la fibrose kystique?
- Quelle est la probabilité, au Québec, qu'un enfant qui vient de naître ait cette maladie ?



certaines formes de mucoviscidose, tandis que des inhibiteurs du canal seraient utiles pour traiter les diarrhées aqueuses comme le choléra. Naren et al., Science, 286, 544, 1999.

Dans les hôpitaux du Québec, on observe qu'un enfant sur 10 000 naît avec une rare maladie génétique causée par un gène anormal récessif. Quelle est la probabilité que vous soyez porteur de ce gène anormal?



Il est difficile de déterminer si une personne est porteuse ou non d'une maladie génétique causée par un gène récessif. On peut repérer, dans l'ADN d'une cellule, la présence d'un gène anormal seulement si on connaît la séquence de ce gène (c'est-à-dire les nucléotides qui le forment et l'ordre dans lequel ils sont enchaînés). Il faut donc, afin de mettre au point un test de dépistage, localiser d'abord le gène, l'isoler du reste de l'ADN, puis le séquencer, c'est-à-dire l'analyser, nucléotide par nucléotide. On a ainsi localisé, il y a quelques années, sur le chromosome no 7, le gène responsable de la fibrose kystique, ce qui a permis de mettre au point un test de dépistage. Mais, il y a encore beaucoup de travail à faire. Même si on connaît près de 4000 maladies génétiques différentes, on n'a isolé et séquencé le gène fautif que dans quelques cas seulement.

Chaque humain est porteur d'environ 200 à 300 gènes récessifs anormaux. Sachant cela, pouvez-vous expliquer pourquoi les risques d'engendrer des enfants anormaux sont augmentés lorsque l'union est consanguine ?

La chorée de Huntington

Généralement, le gène anormal responsable d'une maladie génétique est récessif. On connaît cependant quelques exceptions. C'est le cas, par exemple, de la *chorée de Huntington*, maladie occasionnant de graves désordres neurologiques. Le gène anormal responsable de cette maladie est dominant par rapport au gène normal. Il suffit donc d'être porteur du gène anormal pour avoir la maladie. Généralement, les premiers symptômes ne se manifestent qu'entre 35 et 50 ans. La maladie se caractérise par des mouvements spasmodiques incontrôlables et par une détérioration irréversible des capacités intellectuelles. Il n'y a actuellement aucun traitement connu. L'évolution est inexorable et conduit à la perte complète du contrôle des mouvements et à la démence.

- Si votre père venait d'apprendre qu'il est atteint de cette maladie, quelle serait alors la probabilité que vous, vous développiez également cette maladie dans quelques années?



Il existe actuellement un test permettant de dépister la présence du gène anormal. Mais, imaginez le dilemme pour une personne dont un des parents développe cette maladie. Elle a alors une chance sur deux d'être porteuse du gène anormal et donc de développer à son tour la maladie. Devrait-elle choisir de passer le test ? Certaines personnes ne peuvent accepter de continuer à vivre dans le doute. D'autres, au contraire, affolées à l'idée de ce que deviendrait leur vie si le test était positif, préfèrent ne rien savoir et refusent de le passer. Vous, que feriez-vous?

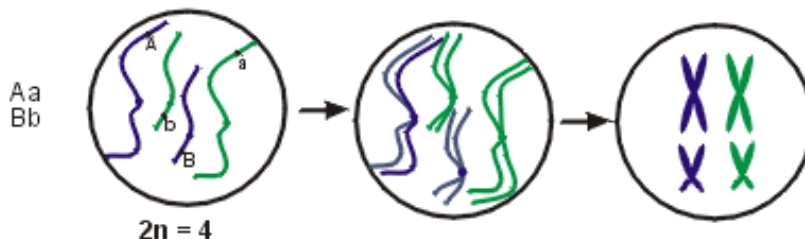
Vous trouverez sur ce [site](#) les gènes responsables (et leur emplacement sur les chromosomes) des principales anomalies génétiques connues.

Les étapes de la méiose

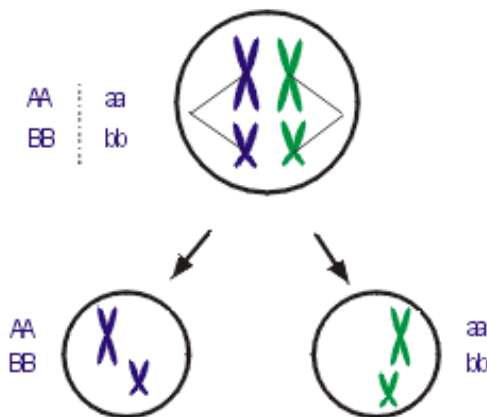
La division méiotique est un petit peu plus complexe que ce qui a été décrit plus haut. La méiose se déroule en **deux étapes**. Comme dans la mitose, chacune des deux étapes se divise en **prophase, métaphase, anaphase et télophase**.

Méiose I

- Chacun des chromosomes de la cellule de départ se dédouble et se spiralise.



- **Les chromosomes homologues dédoublés se séparent.** Si un chromosome migre d'un côté de la cellule, son homologue migre de l'autre côté.

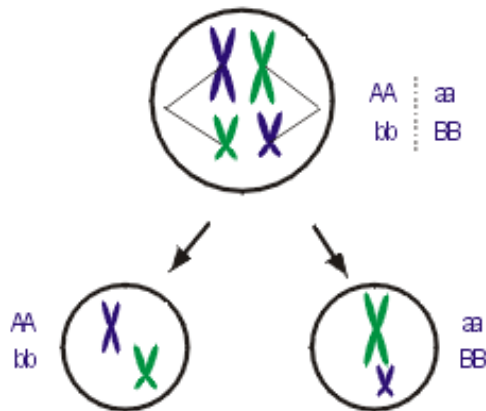


Il serait un peu compliqué de faire une figure avec une cellule humaine à 46 chromosomes. Sur la figure ci-contre, la cellule qui subit la méiose est une cellule diploïde à $2n = 4$ chromosomes (deux paires de chromosomes homologues). La première paire porte les allèles A et a alors que la seconde porte les allèles B et b.

Serait-il possible que le chromosome A migre dans une cellule avec le chromosome a alors que B et b migrent dans l'autre?



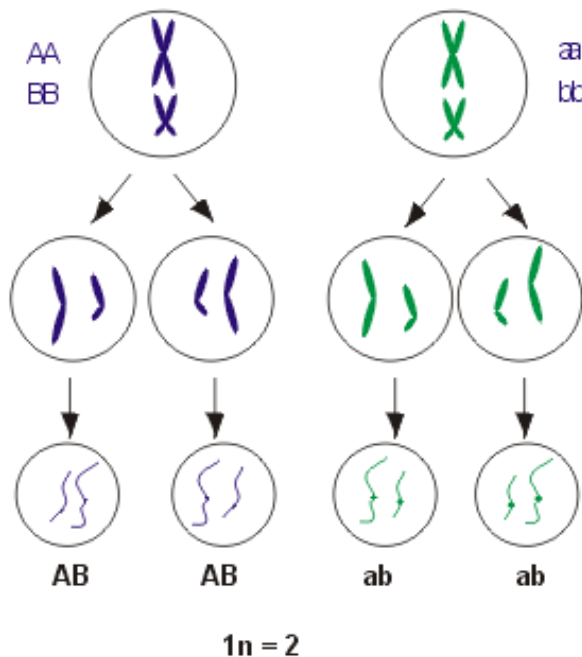
- La façon dont les homologues se séparent (pour chaque paire, lequel migre d'un côté et lequel de l'autre) se fait complètement au hasard. Dans la figure ci-dessus, les chromosomes A et B sont allés dans une cellule alors que leurs homologues a et b sont allés dans l'autre. La division aurait pu se faire autrement: A et b dans une cellule et a et B dans l'autre comme illustré ci-dessous.



- Lorsque les homologues dédoublés sont séparés, la cellule se sépare en deux cellules distinctes.

Méiose II

- Dans chacune des deux cellules obtenues à la méiose I, **les copies de chromosomes se séparent** (comme dans une mitose) : une copie migre d'un côté de la cellule et l'autre de l'autre côté.
- Chacune des deux cellules de la méiose I se sépare physiquement en deux cellules.



Première division de la méiose:
Les homologues (dédoublés) se séparent.

Deuxième division de la méiose:
Les copies de chromosomes se séparent.

[Figure complète de la méiose de la cellule à \$2n = 4\$ chromosomes](#)

Bilan de la méiose :

À la fin de la méiose, on obtient **quatre cellules à 1n chromosomes** (23 chromosomes dans chaque cellule dans le cas d'une cellule humaine).

La cellule ci-dessus, cellule à $2n = 4$ chromosomes, peut se diviser par méiose de deux façons différentes (A avec B d'un côté et a avec b de l'autre OU A avec b d'un côté et a avec B de l'autre). On peut donc obtenir, selon la façon dont s'est faite la division, 4 gamètes différents (AB et ab OU Ab et aB).

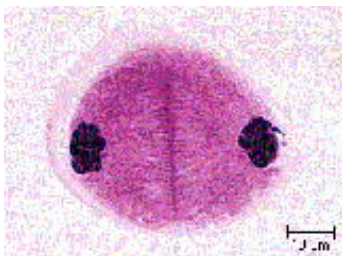
Combien de gamètes différents pourrait-on obtenir à partir d'une cellule à $2n = 6$ chromosomes (AaBbCc)?



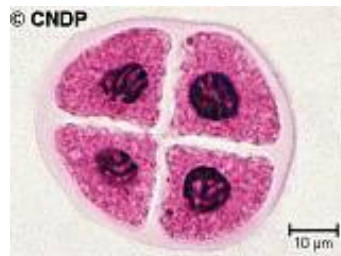
Et à partir d'une cellule à $2n = 8$ chromosomes?



Et à partir d'une cellule à $2n = 46$ chromosomes?



Méiose I



Méiose II

Méiose d'une cellule germinale de Lis produisant des grains de pollen.

Le résultat de la méiose varie d'une division à l'autre selon la façon dont les homologues se séparent (pour chacune des 23 paires, on ne sait jamais lequel va dans une cellule et lequel dans l'autre). Ainsi, une cellule humaine (23 paires de chromosomes) peut se diviser de plus de 4 millions de façons différentes. On peut donc obtenir 2^{23} gamètes différents.





b^{101-140-SF} **biologie**

Anatomie et physiologie 1

GÉNÉTIQUE

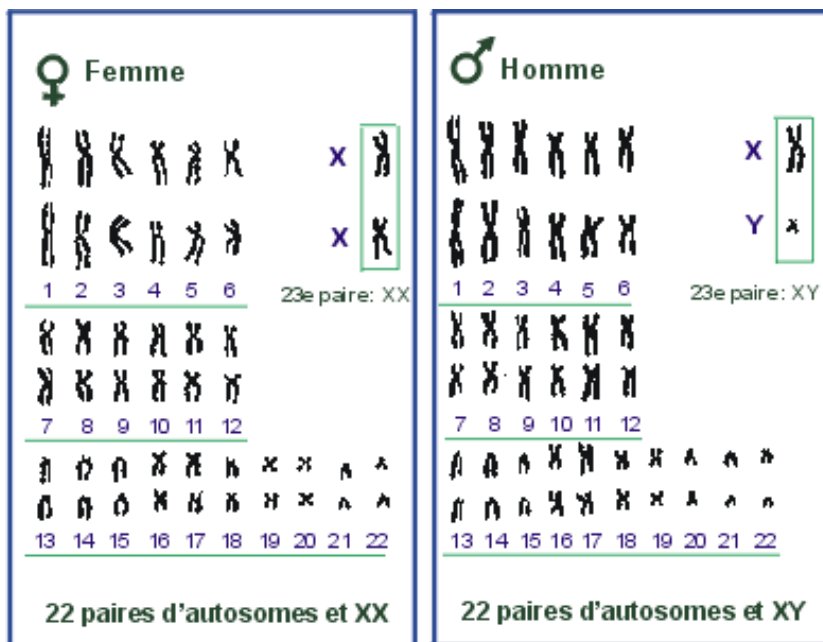
3. Hérité lié au sexe



| [Chapitre 1](#) | [Chapitre 2](#) | [Chapitre 3](#) | [Chapitre 4](#) | [Chapitre 5](#) |

Détermination du sexe

Ci-dessous, vous pouvez observer deux **caryotypes**, celui d'une femme et celui d'un homme. Voyez-vous une différence ?

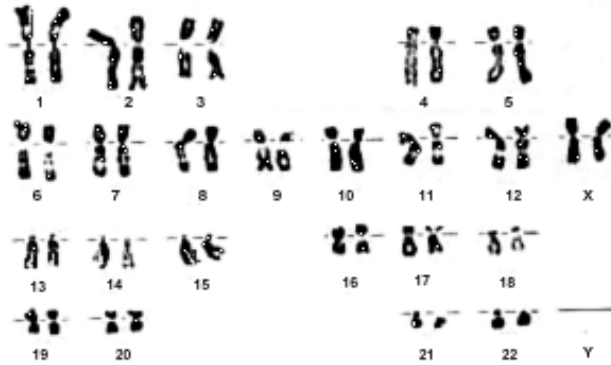


Un caryotype, c'est une photographie de tous les chromosomes du noyau prise au moment où ceux-ci sont visibles dans la cellule (pendant la mitose). La photographie, après avoir été agrandie, est découpée et les chromosomes sont disposés suivant certaines règles établies.

En effet, il y a une différence au niveau de la 23e paire de chromosomes; c'est pourquoi on a placé ces chromosomes un peu en retrait des autres sur le caryotype. Chez la femme, les deux chromosomes numéro 23 sont, comme toutes les autres paires, à peu près identiques (on sait qu'il y a de petites différences au niveau des gènes, comme c'est le cas pour toutes les paires d'homologues). Cependant, chez l'homme, **les deux homologues 23 sont différents**. L'un des deux est à peu près identique aux chromosomes numéro 23 de la femme, même taille et même types de gènes. On l'a appelé " X " ce chromosome. L'autre numéro 23 est beaucoup plus court. On l'a appelé " Y ".

Puisqu'ils peuvent différer l'un de l'autre, on a appelé **hétérochromosomes** les deux chromosomes numéro 23. On appelle **autosomes** les chromosomes formant les 22 autres paires.

La détermination du sexe dépend de cette 23e paire de chromosomes. Un individu **XX est une femme** alors qu'un individu **XY est un homme**.



Est-ce un garçon ou une fille? 

Chez la femme, l'ovule contient un chromosome X (en plus des 22 autres évidemment) alors que chez l'homme, la moitié des spermatozoïdes contiennent un chromosome X et l'autre moitié, un chromosome Y. La détermination du sexe qu'aura l'enfant ne dépend donc que du spermatozoïde qui fécondera l'ovule. **Si c'est un " X " on aura une fille, si c'est un " Y " ce sera un garçon.**

À la conception, il y a donc toujours une chance sur deux d'obtenir un garçon (XY) et une chance sur deux d'obtenir une fille (XX).

♀ \ ♂	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

Quelle proportion des spermatozoïdes d'un homme aux yeux bruns (hétérozygote) contiennent un chromosome X et le chromosome portant le gène des yeux bleus ?




Une femme est XX.
Un homme est XY.

NOTE

Le sexe n'est pas toujours déterminé de cette façon. Chez les oiseaux et chez de nombreuses espèces d'amphibiens, c'est la femelle qui présente deux chromosomes différents (notés ZW) alors que le mâle possède deux chromosomes semblables (notés ZZ).

Chez de nombreuses espèces animales, la femelle est XX alors que le mâle est XO (un chromosome X sans aucun homologue). La femelle, dans ces espèces, a donc un chromosome de plus que le mâle. C'est le cas chez de nombreuses espèces d'insectes.

Voir : [Chromosomes sexuels et phénotypes](#)

Pourtant, à la naissance, on obtient plus de garçons que de filles.  Pourquoi?

Contrairement à ce qu'on pourrait penser, la plupart des gènes portés par les hétérochromosomes, plus particulièrement par le chromosome X, ne sont pas impliqués dans la différenciation sexuelle. Ils codent pour une grande variété de protéines impliquées dans une non moins grande variété de fonctions métaboliques. Ce n'est que récemment qu'on a découvert pourquoi le chromosome Y induit le sexe masculin. Ce chromosome contient un gène (appelé [sry](#)) dont l'activité détermine la formation des organes génitaux masculins.

Chez l'homme comme chez la femme, ce sont les mêmes structures embryonnaires qui forment les gonades, c'est-à-dire les testicules ou les ovaires. La protéine codée par le gène " masculinisateur " découvert sur le Y se fixe sur les cellules des gonades embryonnaires et en induit la transformation en testicules. Sans cette protéine, il se formerait des ovaires. À peine formés, les testicules commencent à sécréter l'hormone mâle testostérone. La testostérone activera alors d'autres gènes situés sur d'autres chromosomes. Ce sont ces gènes qui seront responsables de la formation des organes reproducteurs masculins. S'ils demeurent inactifs, ce qui se produit s'il n'y a pas de testostérone sécrétée, il se formera des organes reproducteurs féminins.

Que se produirait-il chez un enfant XY dont le gène masculinisateur situé sur le Y demeurerait inactif ?

Eh! Oui, ce garçon (génétiquement) se développerait en fille. On connaît quelques rares cas de ces filles XY dont le gène masculinisateur porté par le Y est anormal et code pour une protéine qui n'a pas d'effet sur le développement embryonnaire. Cependant, ces filles XY présentent quelques anomalies physiques, ce qui montre bien que les deux X sont nécessaires au développement normal de l'appareil reproducteur féminin.

Le chromosome mâle perd sa mauvaise réputation

Il n'y a pas que le port de la cravate qui distingue l'homme de la femme. Il y a aussi le chromosome Y, celui de la masculinité. Insolite, mal-aimé de la génétique, on le comprend un peu mieux maintenant. Une nouvelle de Cyberscience.

Hérédité liée au sexe

Chez la femme, les deux chromosomes X sont semblables, l'un à l'autre, comme sont semblables l'un à l'autre les chromosomes de chacune des 22 autres paires d'homologues.

Cependant, chez l'homme, il n'en est pas de même. La plupart des gènes présents sur le X n'ont aucun équivalent sur le Y. Les hommes ne possèdent donc qu'un seul exemplaire de ces gènes, l'exemplaire légué par le chromosome X qu'ils ont hérité de leur mère. Génétiquement parlant, les hommes, il faut bien le dire, sont plus fragiles que les femmes. Il suffit, en effet, qu'un de ces gènes uniques soit anormal pour que l'homme présente l'anomalie. Il n'a pas comme la femme la " roue de secours " d'un autre exemplaire de ce gène. Comme les gènes anormaux sont en général récessifs, une femme dont un de ces gènes est anormal pourrait utiliser l'exemplaire normal situé sur l'autre chromosome X, ce que ne peut faire l'homme.

Pour ce qui est des gènes portés par le chromosome X, un homme ne peut pas être homozygote ou hétérozygote puisqu'il ne possède qu'un seul exemplaire de ces gènes. On le dit alors **hémizyote** pour ces gènes.

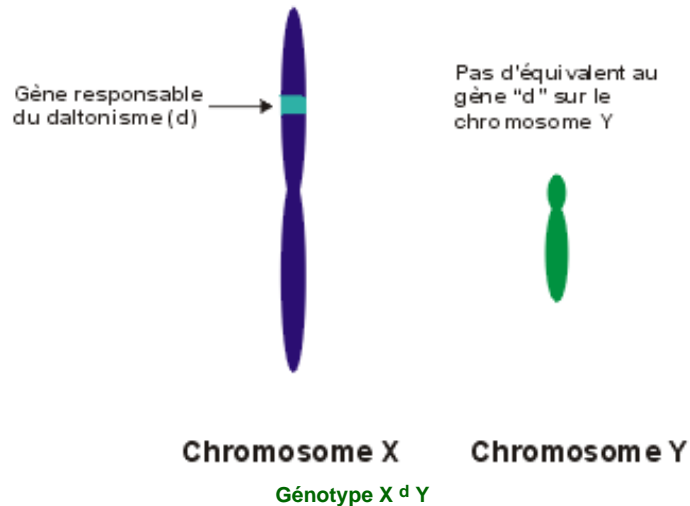
On appelle **gènes liés au sexe** ces gènes qui, chez les hommes, n'ont pas d'allèles sur le Y.

On connaît de nombreuses maladies génétiques causées par ces gènes liés au sexe. Ces maladies touchent en général les hommes puisque, pour être affectée, une femme devrait posséder deux fois (un sur chaque X) le gène responsable de l'anomalie.

Gène lié au sexe
Gène présent sur le X,
mais qui n'a pas d'allèle
sur le Y.

Voir : [Chromosome X](#)

C'est le cas, par exemple, du **daltonisme**, anomalie (il serait exagéré, ici, de parler de maladie) caractérisée par la difficulté ou même l'impossibilité de distinguer les couleurs. Cette anomalie est due à un gène récessif anormal lié au chromosome X (c'est-à-dire un gène situé sur le chromosome X, mais sans équivalent sur le Y). Un homme daltonien présente le génotype $X^d Y$ alors que le génotype normal est $X^D Y$.



Remarquez la notation X^d ; elle signifie que le gène **d** fait partie du chromosome **X**. Jusqu'à maintenant, il n'avait jamais été nécessaire d'indiquer le chromosome qui portait le gène étudié. Dans les cas d'hérédité liée au sexe, il est important de bien le préciser.

Quel serait le génotype d'une femme daltonienne (c'est rare, mais ça existe) ?



Que pourriez-vous conclure sur le génotype des parents de cette femme ?



Une femme normale dont le père est daltonien épouse un homme à vision normale. Quelles sont les probabilités qu'ils aient un enfant daltonien ? Représentez ce croisement par un échiquier de Punnett.



Un homme pourrait-il posséder le génotype $X^d Y^d$?



En fait, deux gènes différents, situés à deux endroits différents sur le X peuvent, s'ils sont anormaux, causer le daltonisme. Le premier gène est essentiel à la perception du vert alors que le second est essentiel à la perception du rouge.

On connaît deux formes anormales du gène permettant de percevoir le vert. La première forme atténue la perception de cette couleur alors que la seconde cause la cécité complète à cette couleur.

De même, on connaît deux formes anormales du gène permettant de percevoir le rouge. La première forme ne fait qu'atténuer la perception de cette couleur alors que la seconde l'empêche totalement.

Enfin, on connaît un type de daltonisme, très rare, caractérisé par une absence totale de toute perception des couleurs (ces personnes voient donc en " noir et blanc "). Le gène anormal responsable de ce type de daltonisme n'est pas lié au sexe (il n'est pas porté par le chromosome X mais par une des 22 autres paires de chromosomes).

Parmi d'autres anomalies dues à un gène anormal porté par le X (et non le Y), on retrouve:

- Le diabète insipide (production anormalement élevée d'urine);
- Une forme de dystrophie musculaire;
Cette maladie se caractérise par la dégénérescence progressive des muscles au cours de l'enfance. À l'adolescence, presque toute la masse musculaire aura disparu.
- La faculté à sentir l'acide cyanhydrique (cette substance a une odeur d'amande pour certains et aucune odeur pour d'autres).
- Un type de maladie de Parkinson;
- La maladie d'Addison (défaut de sécrétion de la glande surrénale);
- L'hémophilie (défaut de coagulation du sang).

Le corpuscule de Barr

Chez la femme, un seul des deux chromosomes X est réellement actif dans les cellules somatiques. L'autre X, très peu actif, est isolé des autres chromosomes et forme une petite masse compacte, appelée corpuscule de Barr. Une coloration appropriée permet d'observer au microscope, dans le noyau des cellules somatiques, ce corpuscule qui apparaît comme un point foncé. Le test de féminité que doivent passer toutes les athlètes féminines participant aux jeux olympiques (afin de prouver qu'elles sont bien des femmes) consiste simplement à prélever dans la bouche quelques cellules de surface et à les observer au microscope afin de mettre en évidence le corpuscule de Barr.

On a proposé ces dernières années de remplacer ce test par un autre consistant à mettre en évidence le gène masculinisant porté par le chromosome Y. Cependant, cette dernière méthode soulève certains problèmes éthiques.

Voir : [Questions éthiques posées par l'obligation de tests génétiques pour les concurrentes des jeux d'Albertville.](#)

Par contre, les deux X sont actifs dans les cellules embryonnaires et dans les cellules germinales dont la reproduction par méiose produit les ovules.





GÉNÉTIQUE

4. Allèles multiples et détermination génétique du groupe sanguin

| [Chapitre 1](#) | [Chapitre 2](#) | [Chapitre 3](#) | [Chapitre 5](#) |

Lorsqu'un gène existe sous deux formes légèrement différentes, c'est à dire lorsqu'il y a deux allèles possibles, un de ces allèle, nous l'avons vu, n'est souvent qu'une forme mutée du gène normal. Ce gène muté peut coder pour une protéine légèrement différente déterminant une caractéristique physique différente de celle déterminée par l'autre forme.

Jusqu'à maintenant, toutes les fois où il a été question d'allèles, on ne rencontrait toujours que deux allèles différents (B et b, par exemple). Mais au cours de l'histoire de la vie, un même gène peut subir de nombreuses mutations différentes. Il peut ainsi se former **plus de deux allèles différents**. On connaît ainsi plusieurs gènes existant sous de nombreuses formes alléliques différentes. C'est le cas, par exemple, du gène responsable du groupe sanguin (**système ABO**).

Le gène déterminant les groupes sanguins appartient au **chromosome 9**. Il peut exister sous **trois formes alléliques différentes** :

- **l'allèle A**
- **l'allèle B**
- **l'allèle O**

Chaque individu ne peut évidemment porter **que deux de ces allèles à la fois** (un sur chacun des deux chromosomes 9 homologues).

Il y a donc **6 génotypes possibles**:

AA	BB	AB
AO	BO	OO

En fait, il y a deux allèles A: A¹ et A²
80 à 90% des allèles A sont de la variété A¹

Les gènes **A et B sont codominants**, c'est à dire qu'ils ne présentent pas de rapport de dominance l'un par rapport à l'autre. Un individu **AB** fabriquera les deux sortes de glycoprotéines (A et B) déterminées par ces gènes.

Par contre, le **gène O est récessif** par rapport aux deux autres.

A = B > O

Le groupe sanguin (système ABO) est déterminé par la sorte de protéine à la surface des globules rouges. Donc on aura, pour chacun des génotypes, le groupe suivant:

AA et AO	groupe A	(41%)
BB et BO	groupe B	(9%)
AB	groupe AB	(3%)
OO	groupe O	(47%)

Les pourcentages entre parenthèses indiquent la proportion de ces phénotypes dans la **population blanche nord-américaine et européenne**. On trouverait des proportions différentes dans les populations africaines ou asiatiques.

Voir: [Répartition des groupes sanguins à travers le monde](#)

Un homme de groupe A et une femme de groupe B peuvent-ils avoir un enfant de groupe O?



Un homme de groupe sanguin AB peut-il être le père d'un enfant de groupe O si la mère est également de groupe O?



Marie attend un enfant. Quel sera son groupe sanguin se demande son père? C'est curieux répond Marie, tout ce qu'on peut affirmer c'est qu'il n'aura pas ton groupe ni le mien. Quels sont les groupes sanguins des parents et ceux que pourrait avoir l'enfant?



Le groupe sanguin est toujours suivi d'un signe **+** ou **-**. Ce signe indique si on retrouve ou non, à la surface des cellules, une protéine appelée **Rh**.

- Présence de la protéine dite Rh : **Rh+**
- Absence de cette protéine : **Rh-**

La présence de cette protéine est déterminée par un gène appelé **R**. La forme récessive **r** ne s'exprime pas. Ces allèles sont portés par un autre chromosome que celui portant les allèles déterminant le système ABO.

Les individus au génotype **RR** ou **Rr** possèdent donc la protéine Rh sur leurs globules rouges alors que les individus **rr** ne la possèdent pas. Un homme AB+ possède donc, à la surface de ses globules rouges, les protéines A et B et la protéine RH.

Quel serait le génotype d'un homme de groupe AB-?



Un homme a le groupe AB+. Sa mère est du groupe A-. Quel est le génotype de cet homme ? Quelle proportion de ses spermatozoïdes contiennent les gènes A et Rh+ ?



Chez les chats, le gène d'une enzyme nécessaire à la synthèse de la mélanine (un colorant brun-noir) peut exister sous différentes formes alléliques.

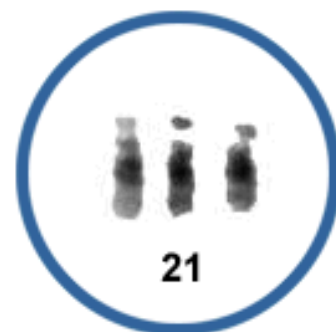
- L'allèle **C** détermine une coloration normale du pelage.
- L'allèle **C^b** détermine le type *birman* (comme un siamois, mais plus foncé).
- L'allèle **C^s** détermine le pelage caractéristique des siamois.
- L'allèle **c^a** détermine un albinos aux yeux bleus (pas de coloration du pelage, l'animal est tout blanc)
- L'allèle **c** détermine le rare cas de l'albinos aux yeux rouges (pas de coloration ni du pelage, ni des yeux).

L'allèle **C** est dominant sur **C^b** et **C^s** qui sont codominants. **C^b** et **C^s** dominant **c^a** qui domine **c**.

$$C > C^b = C^s > c^a > c$$

Notez que bien d'autres gènes portés par d'autres chromosomes interviennent dans la coloration du pelage des chats.





GÉNÉTIQUE

5. Cas de non disjonction

| [Chapitre 1](#) | [Chapitre 2](#) | [Chapitre 3](#) | [Chapitre 4](#) |

Lors de la **méiose I**, les chromosomes homologues se séparent. Pour chacune des 23 paires, un chromosome migre dans un gamète et son homologue dans l'autre. Mais, il peut arriver que deux homologues demeurent *collés* l'un à l'autre et qu'ils migrent ensemble dans le même gamète. Il peut aussi arriver qu'à la **méiose II**, les deux copies d'un chromosome migrent ensemble dans le même gamète plutôt que de se séparer.

Que l'anomalie de division se produise à la méiose I ou à la II, on obtiendra un gamète renfermant deux fois un chromosome et un autre ne renfermant aucun exemplaire de ce chromosome. C'est ce qu'on appelle un cas de **non disjonction** des chromosomes.

Le plus souvent, la non disjonction implique la 23e paire de chromosomes, ceux déterminant le sexe.

Chez la mère, la non disjonction des deux chromosomes X peut mener à la formation d'**ovules à 24 chromosomes** (1, 2, 3, ..., 22, 23 et encore 23) et d'**ovules à 22 chromosomes** (1, 2, 3, ... , 22, mais pas de 23).

Le même phénomène peut se produire lors de la formation des spermatozoïdes. Les chromosomes X et Y peuvent migrer ensemble dans le même gamète.

La non disjonction peut également se produire lors de la mitose au cours des premières divisions de l'ovule fécondé (deux copies de chromosomes ne se séparent pas et migrent ensemble dans la même cellule).



Ces gamètes anormaux sont viables et peuvent s'unir pour former un zygote.

L'union des ovules anormaux avec des spermatozoïdes normaux donnera:

♀ \ ♂	X	Y
XX	XXX	XXY
O	XO	YO

Alors que l'union de spermatozoïdes anormaux avec des ovules normaux donnera:

♀ \ ♂	XY	O
X	XXY	XO
X	XXY	XO

Une autre forme de non disjonction se produisant à la seconde division méiotique peut donner des **spermatozoïdes YY** (non disjonction du Y dédoublé à la méiose II) pouvant former des individus **XYX** ou des **spermatozoïdes XX** (non disjonction du X dédoublé) pouvant former des individus **XXX**.

XXY = Homme affligé du syndrome de Klinefelter

- Un cas sur 700 environ.
- Bras et jambes généralement allongés de façon disproportionnée.
- Testicules peu développés ne produisant pas de spermatozoïdes.
- Parfois, présence de caractères sexuels secondaires féminins (les seins peuvent être apparents, les hanches larges, environ 20 % des cas).
- On peut observer un corpuscule de Barr dans le noyau.
- Intelligence généralement normale, mais on note parfois des difficultés d'apprentissage.



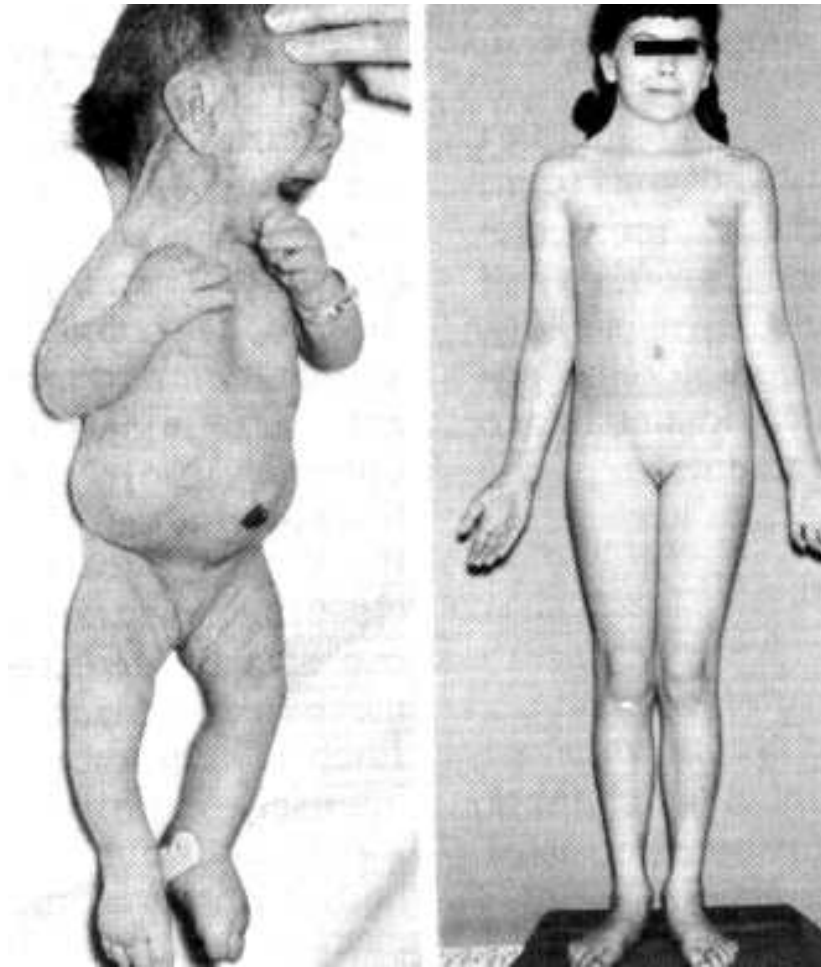
Jeune homme atteint du syndrome de Klinefelter (XXY)

XXX = Trisomie X

- Femme normale physiquement et mentalement (on peut voir deux corpuscules de Barr dans le noyau de ses cellules, donc, comme toute femme normale, un seul X est actif).
- De nombreux cas ne sont probablement pas diagnostiqués.

XO = Femme affligée du syndrome de Turner

- Un cas sur 5 000 environ.
- La plupart des embryons présentant cette erreur ne parviennent pas à terme.
- La plupart des cas sont causés par un spermatozoïde anormal (22 chromosomes, pas de X ni de Y).
- Petite stature, corps massif et trapu, thorax large, cou court, seins peu développés et très écartés l'un de l'autre.
- Deux replis de peau joignent les épaules à la tête donnant au cou un aspect triangulaire.
- Ovaires sclérosés, non fonctionnels (stérilité et absence de menstruations).
- Intelligence normale, mais on note parfois des troubles d'apprentissage et d'orientation.



Syndrome de Turner (XO)

À gauche: bébé naissant. Notez le repli de peau caractéristique au niveau du cou ainsi que l'enflure des mains et des pieds.

À droite: jeune fille de 13 ans. Notez également la stature courte, l'immaturité sexuelle et la largeur anormale de la poitrine (seins très écartés).

Syndrome XYY

- Un homme sur 1000 environ.
- Taille plus grande que la moyenne.
- Intelligence normale, mais parfois problèmes de comportement (contrôle des pulsions).
- Fertilité normale.

Au début des années 60, certains ont cru que le syndrome XYY prédisposerait à des comportements violents et criminels. On a alors parlé de *chromosome du crime*. Des études ultérieures ont démontré qu'il n'en était rien. Il n'y a pas plus de criminels chez les XYY que chez les XY.

Un embryon **YO** ne se développerait pas puisque le chromosome X contient d'importants gènes qui n'ont pas d'allèles sur le Y.

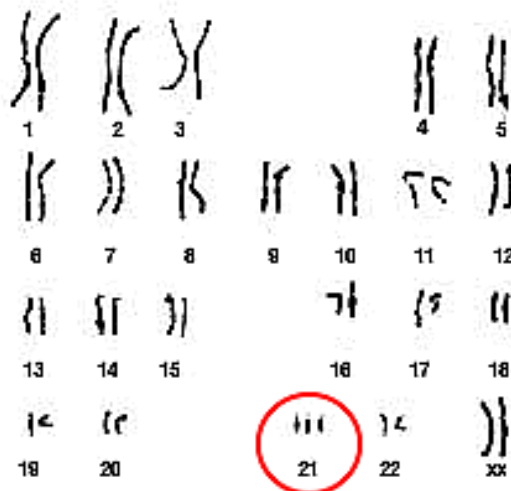
La non disjonction peut également affecter les autosomes **21, 18 et 13**. Un gamète possédant ces chromosomes en double peut produire un individu trisomique (possédant un de ces chromosomes en triple

exemplaire).

Trisomie 21 (ou syndrome de Down)

Jadis appelée *mongolisme* cette maladie chromosomique est sans doute la plus connue. On estime que dans 80 % des cas, le gamète anormal comportant un exemplaire en trop du chromosome 21 provient de la mère (l'ovule). Tout comme pour les trisomies 18, 13, XXY et XXX, la fréquence de cette anomalie est **directement proportionnelle à l'âge de la mère**. Chez les femmes dont l'âge varie entre 21 et 23 ans, on n'observe que 0,5 à 0,7 cas de trisomie 21 par 1000 naissances. Par contre, à 40 ans, cette proportion passe à 10,5 cas pour 1000 et à 33.6 cas pour 1000 à 45 ans.

Généralement, le corps de la mère rejette un embryon présentant des anomalies chromosomiques. On croit que l'organisme des femmes plus âgées tolérerait mieux la présence d'embryons anormaux que celui des mères plus jeunes. C'est pourquoi la trisomie 21, comme d'autres anomalies, serait plus fréquente chez les femmes plus âgées.



Les enfants atteints de trisomie 21 souffrent de déficience mentale et présentent de nombreuses anomalies physiques:

- petite stature
- brachycéphalie (c'est-à-dire une tête large et courte)
- cou court
- fentes mongoloïdes des yeux
- nez plat
- petites oreilles présentant de curieux replis
- palais étroit
- mains courtes

Il peut aussi y avoir des malformations cardiaques. Les personnes atteintes qui survivent après l'enfance peuvent souvent vivre jusqu'à un âge avancé.



Petite fille de 3 ans trisomique 21 (syndrome de Down)

Notez le repli de peau caractéristique du côté intérieur des yeux et la main courte ne présentant qu'une seule ligne transverse.

Dans les cas de **trisomie 18** (*syndrome d'Edward*, un cas sur 3 000 naissances), on observe de nombreuses anomalies physiques (cœur, squelette) et un profond retard mental. Ils ne survivent en moyenne que quelques semaines après la naissance.



Enfant atteint de trisomie 18.

Notez l'occiput proéminent et les oreilles malformées. Les doigts de la main sont repliés d'une façon caractéristique et les pieds sont déformés en *berceau*.

Il en va de même pour la **trisomie 13** (*syndrome de Patau*, un cas sur 10 000 naissances) qui se caractérise également par de profondes anomalies physiques.

On connaît d'autres aberrations chromosomiques où les hétérochromosomes peuvent être en quatre ou cinq exemplaires: XXXX, XXXY, XYY, XXXXX, XXXXY.

Voir : [Les Aberrations chromosomiques](#)

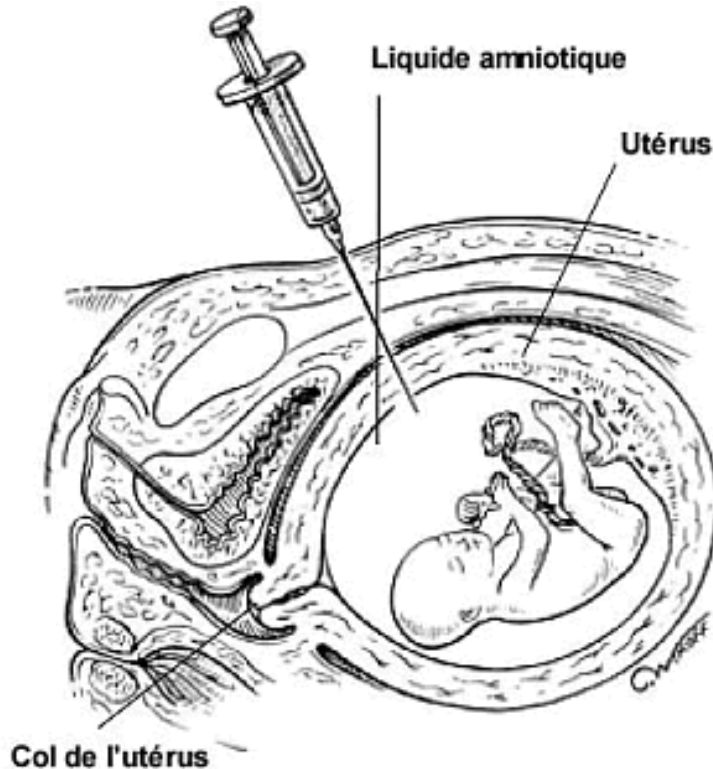
Tous les génotypes comportant un chromosome Y correspondent à des hommes.

Le dépistage des anomalies chromosomiques

On peut détecter avant la naissance des anomalies chromosomiques en procédant à une amniocentèse ou à une biopsie des villosités chorales.

L'amniocentèse

Cette technique, qui se pratique généralement vers la seizième semaine de grossesse, consiste à prélever à l'aide d'une longue aiguille introduite à travers l'abdomen un échantillon du liquide amniotique dans lequel baigne l'enfant à naître. Ce liquide contient toujours des cellules détachées de la peau de l'embryon. On cultive ensuite ces cellules pour en augmenter le nombre et on les examine au microscope après les avoir fixées et colorées au moment de la prophase (les chromosomes dédoublés sont alors bien visibles).



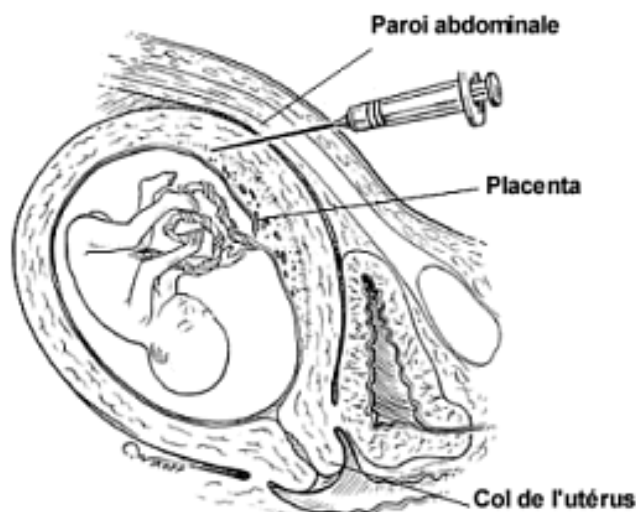
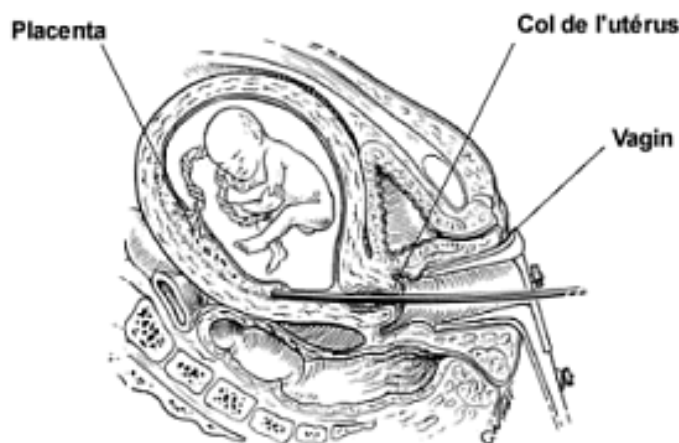
L'amniocentèse permet de dépister plus de 300 anomalies chromosomiques différentes et plus de 50 anomalies biochimiques. Évidemment, elle permet aussi de déterminer le sexe de l'enfant. Par contre, le prélèvement de l'échantillon de liquide amniotique peut, dans

0,5 % des cas, provoquer un avortement spontané.

La biopsie des villosités choriales

Cette technique plus récente a l'avantage de pouvoir se pratiquer plus tôt, entre la huitième et la dixième semaine de grossesse. Elle consiste à prélever un petit échantillon du chorion, une des membranes formant le placenta (le placenta est fait de tissus appartenant à l'enfant). Le prélèvement peut se faire par les voies naturelles ou en passant à travers l'abdomen. Comme on prélève un nombre de cellules beaucoup plus grand que dans l'amniocentèse, il n'est pas nécessaire de les cultiver pendant plusieurs jours pour en augmenter le nombre. Les résultats sont donc obtenus plus rapidement.

Au Québec, les femmes donnant naissance à des enfants trisomiques ont généralement moins de 35 ans. Pourquoi?



Ces deux techniques présentent toutefois des risques pour le fœtus. C'est pourquoi on ne les prescrit généralement que dans les cas où on soupçonne la présence d'une anomalie héréditaire ou encore chez les

femmes de plus de 35 ans chez qui les risques d'anomalies chromosomiques sont plus élevés.



Quelle est l'anomalie chromosomique?



[| Chapitre 1](#) | [| Chapitre 2](#) | [| Chapitre 3](#) | [| Chapitre 4](#)



b 101-140-SF
biologie
Anatomie et physiologie 1

Gilles Bourbonnais
BIO 140-SF