**Correction TP13**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | formule | nom | phénotype | Prévalence en France |
|  | 2n=46,XX ou 2n=44+XX ou 2n=46,XY ou 2n=44+XY | | | |
| **A** | 2n=45,X0 | Monosomie X ou syndrome de Turner | femmes de petite taille, stériles, pas de puberté | 1/5 000 |
| **B** | 2n=47,XY+18 | Trisomie 18 ou  syndrome d’Edwards | Anomalies du cœur et du squelette, retard mental , mort précoce (avant 6 mois) | 1/10 500 |
| **C** | 2n=47,XY+21 | Trisomie 21 ou  syndrome de down | Retard mental, tête ronde et aplatie, hypotonie… | 1/800 |
| **E** | 2n=47, XXY | Syndrome de klinefelter | hommes stériles, production plus faible de testostérone | 1/800 garçons donc 1/1600 |
| **D** | 2n=47, XYY | Syndrome XYY | Hommes normaux de grande taille, qq troubles de l’apprentissage | 1/1 000 garçons donc 1/2000 |
| **F** | 2n=47,XY+13 | Trisomie 13 | Malformations viscérales, cérébrales, retard psychomoteur, mort précoce (3 mois) | 1/10 000 |
| **G** | 2n=47, XXX | Trisomie X ou  Syndrome triple X | Femmes normales, de grande taille, qq troubles d’apprentissage | F1/1000  femme |

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Les anomalies sur le nombre de chromosomes**  Il s'agit le plus souvent de trisomies (présence de 3 chromosomes d'une même paire au lieu de 2).   Elles peuvent affecter certaines paires d'autosomes (13, 18, 21) et les chromosomes sexuels. | **Sur le nombre d'autosomes**  **F**  **Trisomie 13** | Trisomie 21 libre http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/tri21.jpg  **C** | Trisomie 18 libre http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/tri18.jpg  **B** | | | Chromosome marqueur surnuméraire http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/47xxmar.jpgexemple SRY sur X |
| **Sur le nombre de chromosomes sexuels**  **D**  **Syndrome**  **47,XYY**  **G**  **Syndrome**  **Triple X** | Le syndrome de Turner http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/turner.jpg  **A** | | | Le syndrome de Klinefelter http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/klinefel.jpg  **E** | |
| **Les anomalies de structure** | **Les délétions** | Délétion sur le chromosome 10  http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/delo.jpg | | Délétion sur le chromosome 4 http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/del4p1.jpg | | |
| **Les translocations** | Translocation réciproque et équilibrée  entre le chromosome 1 et le chromosome 9 http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/t1-9.jpg | | Translocation réciproque et équilibrée  entre le chromosome 4 et le chromosome 18http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/t4-18.jpg | | |
| Translocation réciproque et équilibrée entre le chromosome 3 et le chromosome 7 http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/t3-7.jpg | | Translocation réciproque et équilibrée  entre le chromosome 1 et le chromosome 11 http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/1-11.jpg | | |
| Translocation réciproque et équilibrée entre le chromosome X et le chromosome 8 http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/t8-x.jpg | | Translocation robertsonienne entre un chromosome 14 et un chromosome 22http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/caryotype/caryo/t14-22.jpg | | |

**Les anomalies de structure :**  
Elles résultent de cassures chromosomiques portant sur un ou plusieurs chromosomes homologues ou non. Elles sont dites **équilibrées** si elles ne s'accompagnent pas de perte de matériel héréditaire, **déséquilibrées** dans le cas contraire.   
Elles correspondent  soit à des **délétions** (perte de matériel chromosomique), soit à des **inversions** ou à des **translocations** **réciproques** (échange de matériel chromosomique entre 2 chromosomes) ou **robertsoniennes** (fusion de 2 chromosomes par leurs centromères). C'est le cas de la translocation robertsonienne 22/14.

**Correction Doc 3 :** On voit sur le document que les anomalies de méiose peuvent conduire à l’ajout de gène(s) surnuméraire(s) dans un des gamètes par des crossing-over inégaux. Dans ce cas on voit que les populations qui consomment beaucoup de céréales ou tubercules ont un génome avec des gènes de l’amylase surnuméraires.

Il y a eu duplication du gène de l’amylase au cours de l’évolution.

On sait que les céréales contiennent de l’amidon digéré par cette enzyme, l’amylase.

On en conclut que la sélection naturelle a favorisé au fur et à mesure de l’évolution des individus possédant des capacités de digestion en relation avec le type d’alimentation consommé.

On ajoute que ces duplications conduisent à des familles particulières de gènes nommées familles multigéniques.