

Noms : _____ et _____

ANALYSE DE CARYOTYPES

MISE EN SITUATION :

Avec l'un(e) de vos collègues, vous venez d'être choisi(e) pour effectuer un stage dans un bureau de psychologues. Dès votre premier jour, votre superviseur de stage vous annonce que le lendemain, il doit rencontrer un couple qui vient d'avoir un bébé chez qui on a diagnostiqué une anomalie chromosomique (le patient A) ; ils se sentent fort coupables de la situation. Il doit aussi rencontrer un homme adulte (le patient B), qui vient d'apprendre qu'il est atteint d'une anomalie chromosomique et qui a des difficultés à accepter son état.

Sachant que vous avez des notions en génétique, il vous demande de lui préparer un petit résumé des deux cas (page 47), accompagné d'une présentation «visuelle» qui illustrerait comment a pu apparaître l'anomalie chez le bébé et chez cet homme (pages 48 et 49). Il vous fournit un accès aux dossiers (par le web), qui contiennent les éléments nécessaires pour compléter leurs caryotypes respectifs.

Bon travail!

LECTURE PRÉPARATOIRE dans le Recueil de textes :

pages 187-188 (Document HE-2) AVANT d'entreprendre l'activité sur internet

pages 158-159 (Document SR-3) AVANT de compléter les 48-49 (étape 4 de l'activité)

AUTRE RÉFÉRENCES PERTINENTES :

Notes de cours sur la division cellulaire
Sites web et volumes de biologie générale ou humaine.

Complément d'info :

Le **centromère** est ce qui tient ensemble les deux copies identiques (chromatides) produites par la réplication d'un chromosome.



POUR SE RENDRE SUR LE SITE (où vous trouverez les dossiers des deux patients...) :

Ouvrez internet explorer

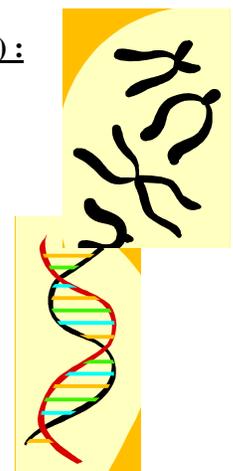
<http://www.biology.arizona.edu/default.html> = The biology project

Cliquer sur : Human biology

Aller dans la rubrique "activities" et cliquer sur : Web Karyotyping

Lire la section Introduction

Puis aller à : Patient histories



LE TRAVAIL DEMANDÉ (remettre 1 copie par équipe de 2 élèves, à la fin du cours) :

*En **introduction** (très brève, ci-dessous) :

- Nommez les 3 critères utilisés pour identifier/classifier les chromosomes lorsqu'on analyse un caryotype
- Décrivez le caryotype humain normal

***Pour chaque patient :**

1-Lire l'histoire du patient (Patient history) présentée sur le site.

2a) Complétez son **caryotype**, qui est présentement incomplet : une photo de chacun des chromosomes qui n'a pas encore été placé vous sera présentée, une à la fois. Observez le chromosome (en haut de l'écran, à gauche) et comparez-le aux chromosomes déjà placés. Identifiez à quelle paire le chromosome devrait se joindre, en vous basant sur les 3 critères que vous avez nommés (introduction).

b) Cliquez sur le nom (#) de la paire de chromosome choisie. Si vous faites le mauvais choix, lisez l'explication et essayez de nouveau. Si vous faites le bon choix, le chromosome ira se placer automatiquement à cet endroit et un nouveau chromosome apparaîtra, toujours en haut à gauche de l'écran. Répétez l'opération de jumelage jusqu'à ce que tous les chromosomes aient été placés : le caryotype sera alors complet et apparaîtra au bas de la page web.

3-Regardez le résultat (caryotype du patient) et comparez-le au caryotype humain normal. En consultant le tableau au milieu de la page web, déterminez le **nom de l'anomalie** dont le patient est atteint. Complétez les **3 premières lignes du tableau 1**.

4-Lisez ensuite le texte au bas du tableau 1. Puis, complétez les dessins des **pages 48-49** pour illustrer comment une telle anomalie peut exister chez l'enfant de deux parents tout à fait normaux.

5-En terminant, complétez le **tableau 1 (4^e et 5^e lignes)** (Réf. : web ou livre de biologie générale ou humaine).



INTRODUCTION

Tableau 1 Analyse de deux caryotypes comportant des anomalies

	Patient A	Patient B
Paire de chromosomes atteinte (# ou nom)		
Description de la « paire » de chromosomes chez ce patient (quelle est l'anomalie?)		
Nom de l'anomalie (de la « maladie »)		
Deux symptômes liés à cette anomalie (deux caractéristiques particulières des personnes atteintes)		
Fréquence (1 naissance sur...)		
Références consultées		

Mais comment expliquer ces anomalies?... Les parents des 2 patients sont pourtant normaux!...

1-Revoyez comment se déroule normalement la méiose lors de la gamétogenèse (**Recueil pp. 158-159**).

2-L'existence d'une telle anomalie s'explique par une erreur dans la distribution d'un chromosome lors de la méiose. C'est donc pendant la formation du spermatozoïde OU de l'ovule que le « ballet » des chromosomes a connu un « faux pas »... L'un des « danseurs » s'est trompé de côté!... **Dessinez la « chorégraphie » exécutée dans les gonades parentales par la paire de chromosomes impliquée!**

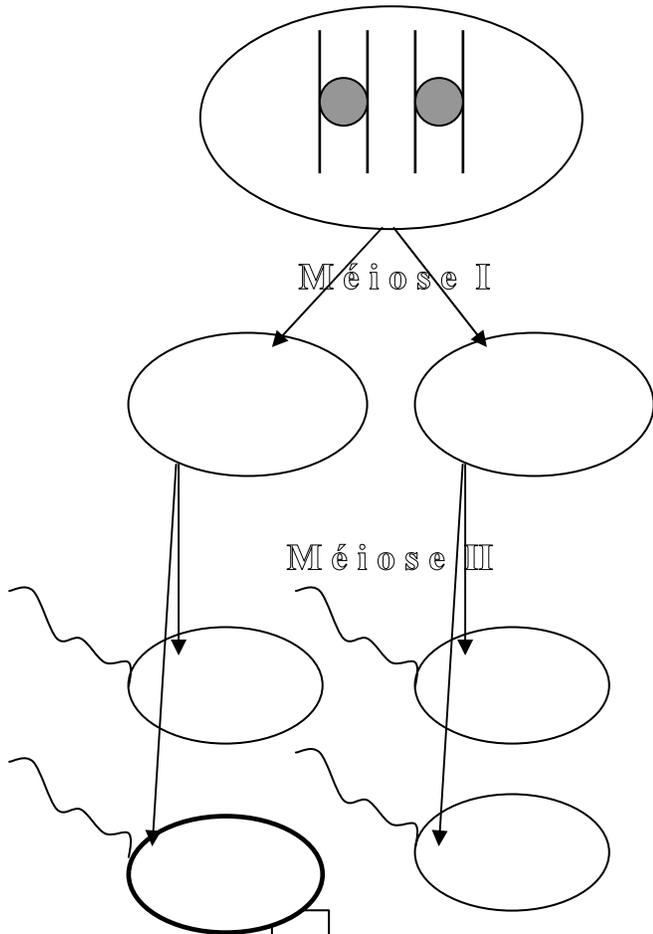
ATTENTION :

- Un chromosome ou une copie ne peut JAMAIS apparaître ou disparaître « (de) nulle part » pendant la méiose : TOUT le matériel génétique est TOUJOURS transmis de cellules en cellules.
- JAMAIS un centromère ne laisse deux copies se séparer lors de la méiose 1 ; TOUJOURS les centromères se « brisent » et laissent les deux copies libres l'une de l'autre à la méiose 2.
- Les anomalies découlent plutôt d'erreurs « d'orientation » des chromosomes lors de leur migration...
- **IMPORTANT : Il y a toujours plusieurs hypothèses et il est impossible de savoir laquelle est vraiment arrivée, mais illustrez l'UNE de ces possibilités pour chacun des patients.**

Origine possible de l'anomalie chez le patient A :

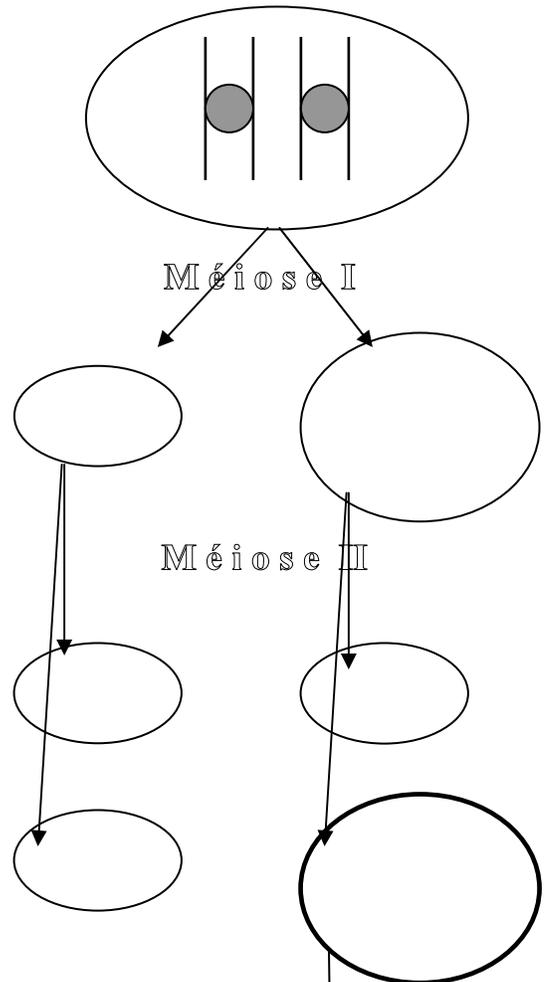
Spermatogenèse
(dans le testicule du père du patient A)

La paire de chromosomes #____
dans le Spermatozoïde I du père :



Ovogenèse
(dans l'ovaire de la mère du patient A)

La paire de chromosomes #____
dans l'Ovocyte I de la mère :

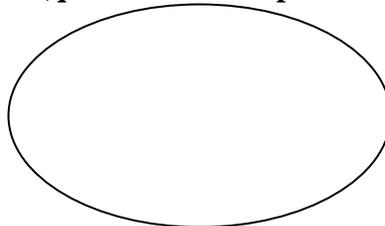


Fécondation (aléatoire)

Spermatozoïde

Zygote (qui deviendra le patient A) :

Ovule



Origine possible de l'anomalie chez le patient B :

Spermatogenèse
(dans le testicule du père du patient B)

Ovogenèse
(dans l'ovaire de la mère du patient B)

La paire de chromosomes _____
dans le Spermatozocyte I du père :

La paire de chromosomes _____
dans l'Ovocyte I de la mère :

