**Question de compétence**

**Formation scientifique**

**« Caryotype anormal »**

**Documents pour les élèves**

Julie et Stéphane sont très heureux, ils viennent d’apprendre qu’ils vont enfin être parents. Julie a 43 ans ; à cet âge, sa grossesse est qualifiée « à risques ». Au 3e mois de grossesse, son médecin gynécologue lui propose une amniocentèse\* pour un examen du caryotype des cellules du fœtus. Quelques jours plus tard, le couple reçoit les résultats. Face à ce document, ils sont un peu perdus : le résultat des analyses comporte 3 **caryotypes** (celui de Stéphane, de Julie (normaux) et du futur enfant) mais sans aucune explication.

\* Amniocentèse : procédure médicale qui consiste à prélever du liquide amniotique. On peut alors étudier les cellules de l’embryon et réaliser un caryotype de l’embryon.

**Rédige un courrier pour expliquer au couple comment à partir des caryotypes, que le futur enfant est porteur d’une anomalie. Vous préciserez laquelle et les conséquences pour l’enfant.**

**Document 1**

****

Julie

Stéphane

**Document 2**



**Document 3**

Quelques anomalies chromosomiques

- **Le syndrome de Down ou trisomie 21:** Les personnes ayant 3 chromosomes 21 sont atteintes du syndrome de Down. Elles présentent une déficience intellectuelle (variable selon les individus) et des caractéristiques reconnaissables, comme un visage arrondi, des yeux bridés, un cou court et de petites mains. Même s’ils se retrouvent chez toutes les personnes concernées, tous ces caractères varient d’un individu à un autre.

**- La trisomie 13:** Les individus ayant 3 chromosomes 13 sont atteints du syndrome de Patau. Cette pathologie touche de très nombreux organes (malformations cérébrales, dysmorphie faciale, anomalies oculaires, de malformations viscérales (cardiopathie), un retard psychomoteur très sévère,…) ce qui explique la mortalité précoce de ces enfants (50% des nouveaux nés atteints décèdent la 1e  semaine).

**- Le syndrome de Klinefelter:** Le syndrome de Klinefelter provient d’une anomalie des chromosomes sexuels relativement fréquente (1 garçon sur 500) caractérisé par un chromosome X surnuméraire. Ce syndrome se caractérise par la présence de testicules de petite taille, l’absence de développement des spermatozoïdes, une puberté tardive avec des caractères sexuels secondaires diminués ; le physique est habituellement fin et allongé avec parfois un développement des seins.

http://docs.wixstatic.com/ugd/29582c\_da114b8fbfdb451c98485a45ae11fa3a.pdf