

TD de Génétique Humaine
1^{ère} année Bachelor
Christelle Borel
dec. 2025

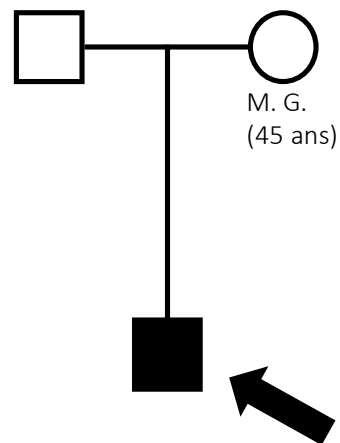


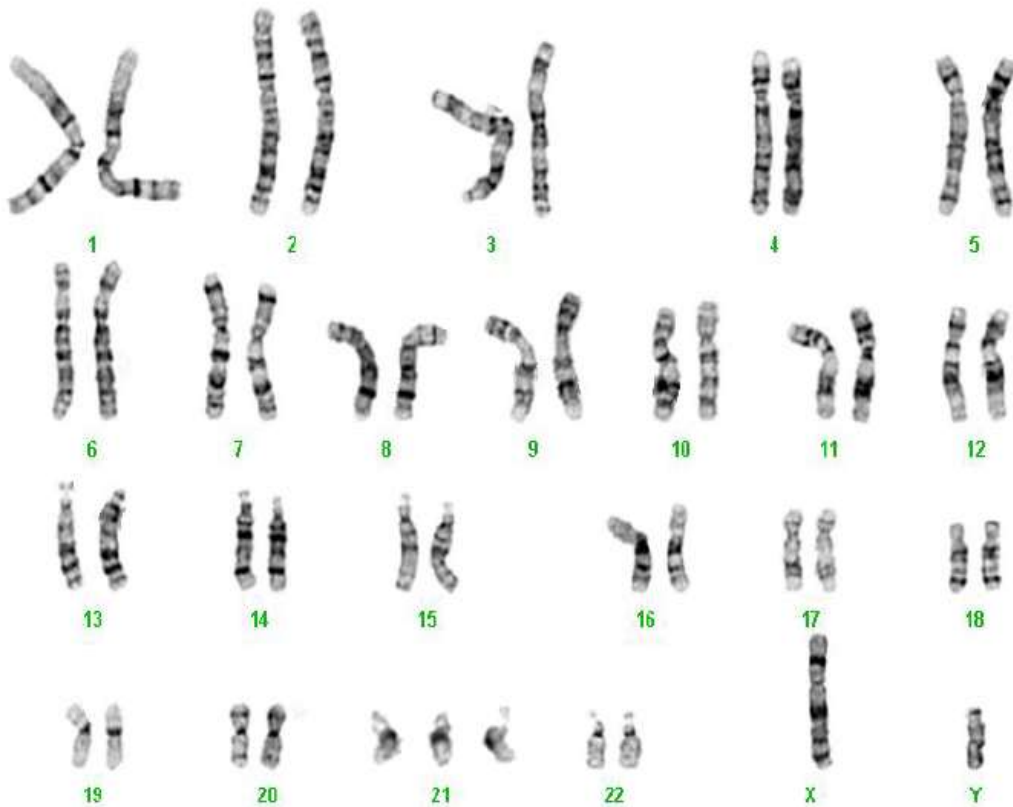
<https://web.speakup.info/room/join/89440>

Salle: 89440

Madame M.G., 45 ans, donne naissance à son enfant qui présente une hypotonie et une dysmorphie faciale. La famille est adressée auprès du service de médecine génétique des HUG.

Une analyse cytogénétique est réalisée sur un prélèvement sanguin de l'enfant.

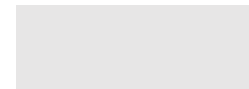




Le caryotype est le suivant pour l'ensemble des noyaux analysés.

Que pensez-vous du résultat du caryotype ?
Selon la nomenclature internationale, choisir la formule qui correspond au caryotype présenté.

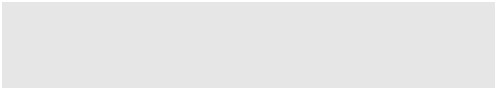
- A- 46,XY
- B- 44,XY,+21
- C- 46,XY,+21
- D- 47,XY,+21
- E- je ne sais pas





Lesquelles de ces affirmations sont justes:

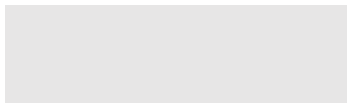
- A- Le caryotype est normal
- B- Présence d'une anomalie du nombre des autosomes
- C- Présence d'une aneuploïdie
- D- Présence d'une trisomie 21
- E- Je ne sais pas





Quel mécanisme le plus probable est à l'origine de cette trisomie 21 ?

- A- Un événement de non-disjonction de division mitotique
- B- Une erreur de la réplication de l'ADN
- C- Une anomalie de nombre héritée de la mère
- D- Une erreur de méiose
- E- Je ne sais pas

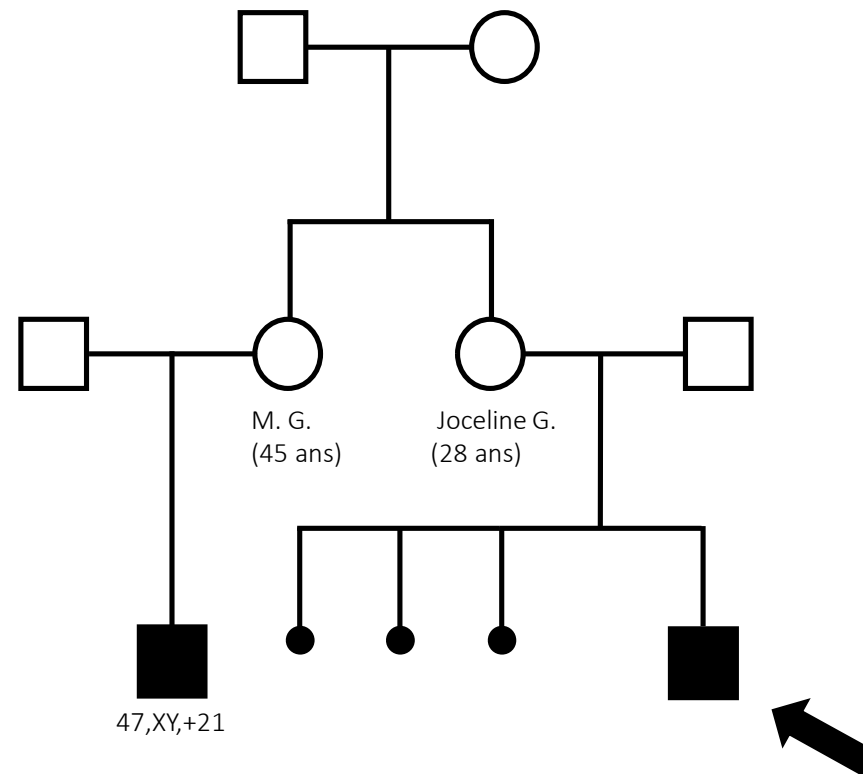




Décrire le(s) mécanisme(s) moléculaire(s) en cause de la Trisomie 21 de l'enfant, étant donné l'âge de la mère :

- A- Non-disjonction méiotique de chromosome 21 lors de la méiose I
- B- Non-disjonction méiotique de chromosome 21 lors de la méiose II
- C- La séparation prématurée d'une chromatide en méiose
- D- Je ne sais pas

La sœur Joceline de Mme M. G., alors âgée de 28 ans, attend son premier enfant, après 3 fausses couches. L'échographie de morphologie met en évidence chez le fœtus une anomalie cardiaque.



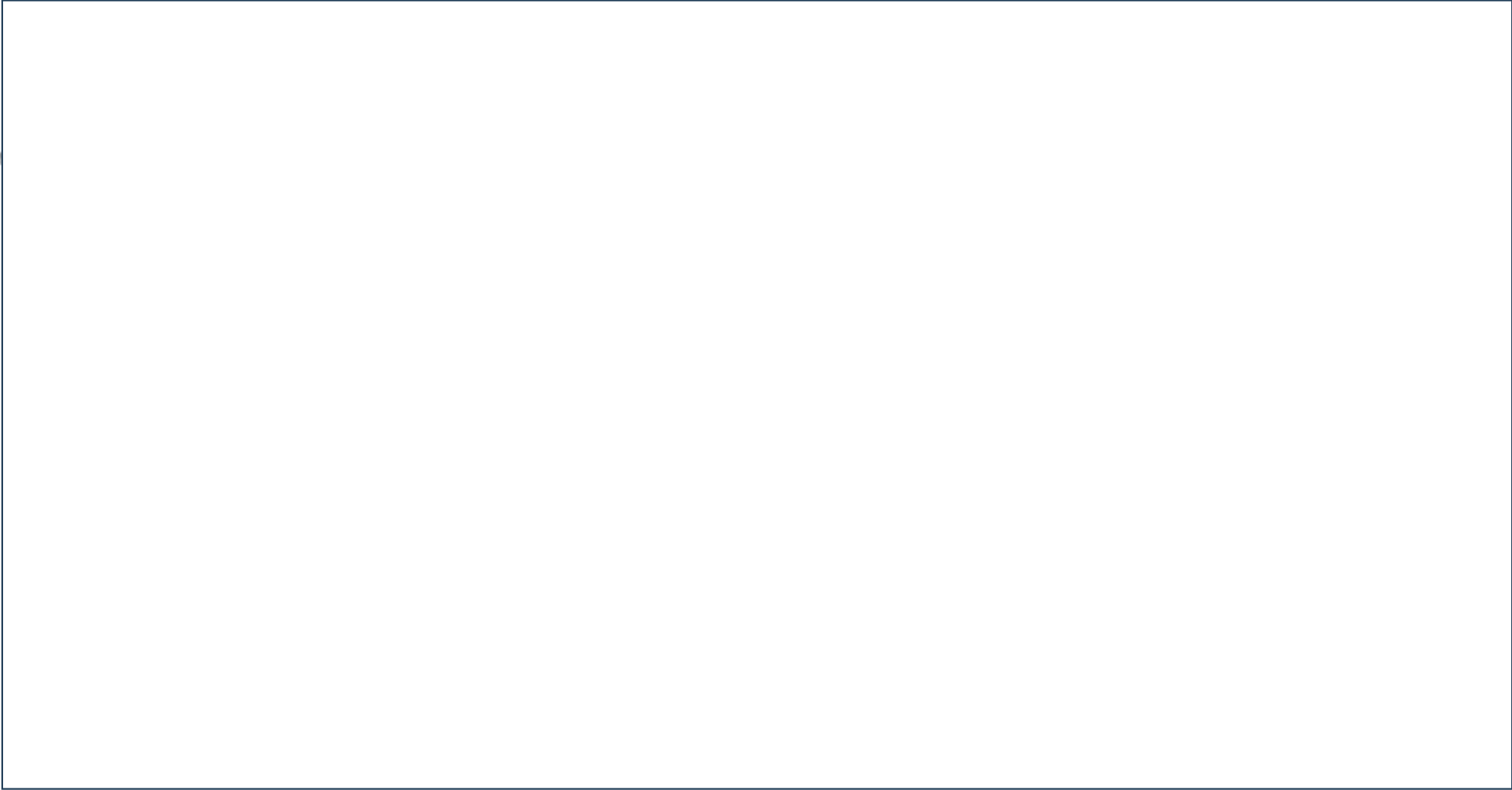


Un diagnostic prénatal est proposé aux parents et l'analyse cytogénétique des cellules fœtales montre le caryotype suivant.



À partir de ces résultats, quelles interprétations pouvez-vous faire de ce caryotype ?

- A- Trisomie 21
- B- 46,XY,rob(14;21),+21
- C- Délétion du chromosome 14
- D- Sans anomalie
- E- Je ne sais pas





Le caryotype de Mme Joceline G. est 46,XX sans anomalie détectée.
Le caryotype du père de l'enfant est le suivant.



À partir de ces résultats, quelles interprétations pouvez-vous faire de ce caryotype ?

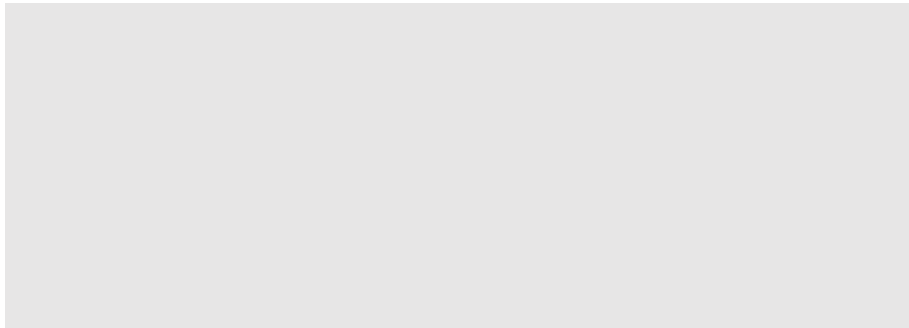
- A- Trisomie 21
- B- 45,XY,rob(14;21)(q10;q10)
- C- Délétion du chromosome 14
- D- Sans anomalie
- E- Je ne sais pas



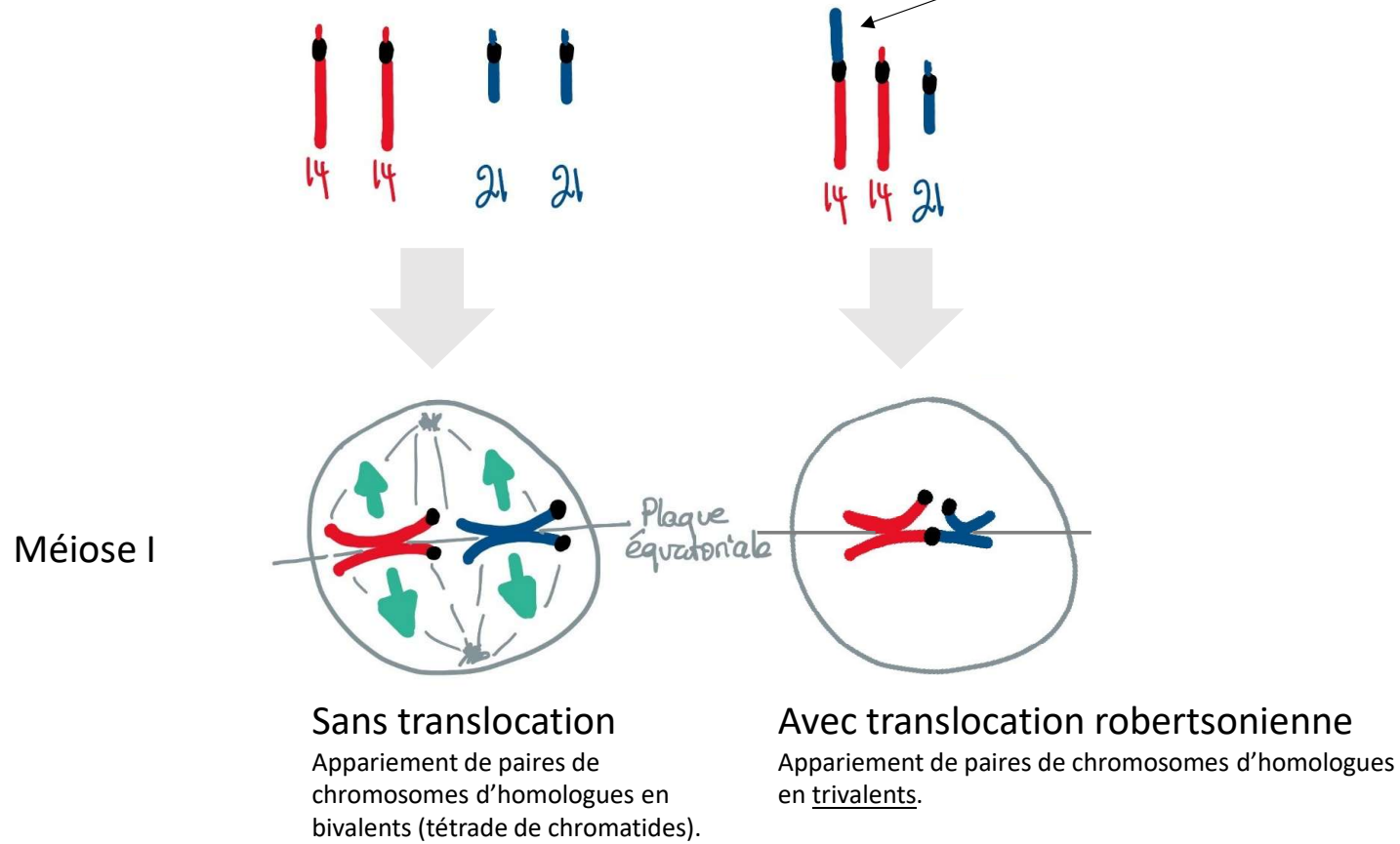


Décrire le mécanisme moléculaire le plus probable en cause de cette Trisomie 21 détectée chez le fœtus du couple Joceline G. .

- A- Non-disjonction méiotique de chromosome 21 lors de la méiose I
- B- Non-disjonction méiotique de chromosome 21 lors de la méiose II
- C- La ségrégation alterne de trivalent
- D- La ségrégation adjacente de trivalent
- E- Je ne sais pas



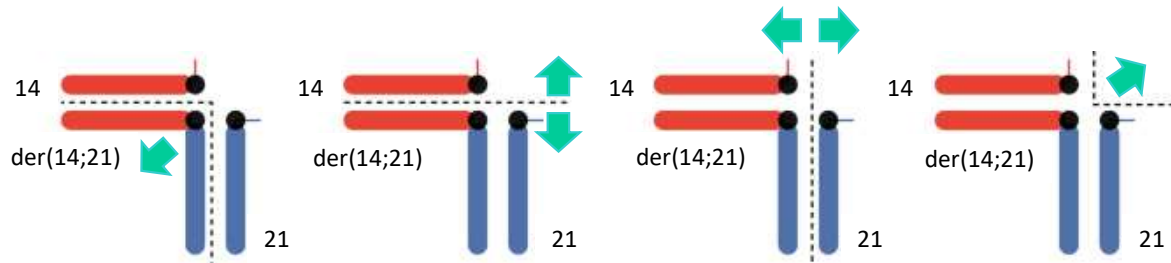
Quels sont les gamètes produits par le parent avec une translocation robertsonienne (14;21) ?



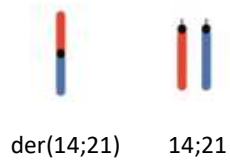
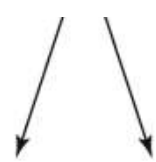
Formation d'un trivalent (méiose, pachytène)

der: chromosome dérivatif
 → sens de la ségrégation méiotique

4 possibilités de ségrégations



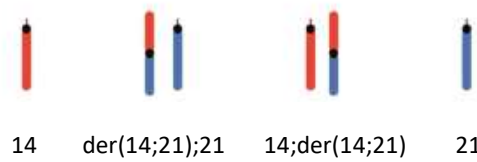
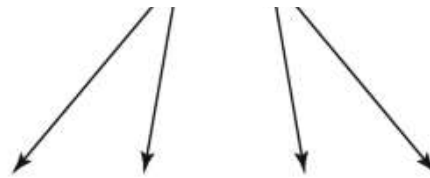
Ségrégation alterne



der(14;21) 14;21

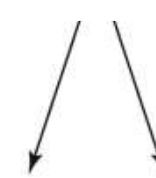
90% des cas

Ségrégation adjacente



14 der(14;21);21 14;der(14;21) 21

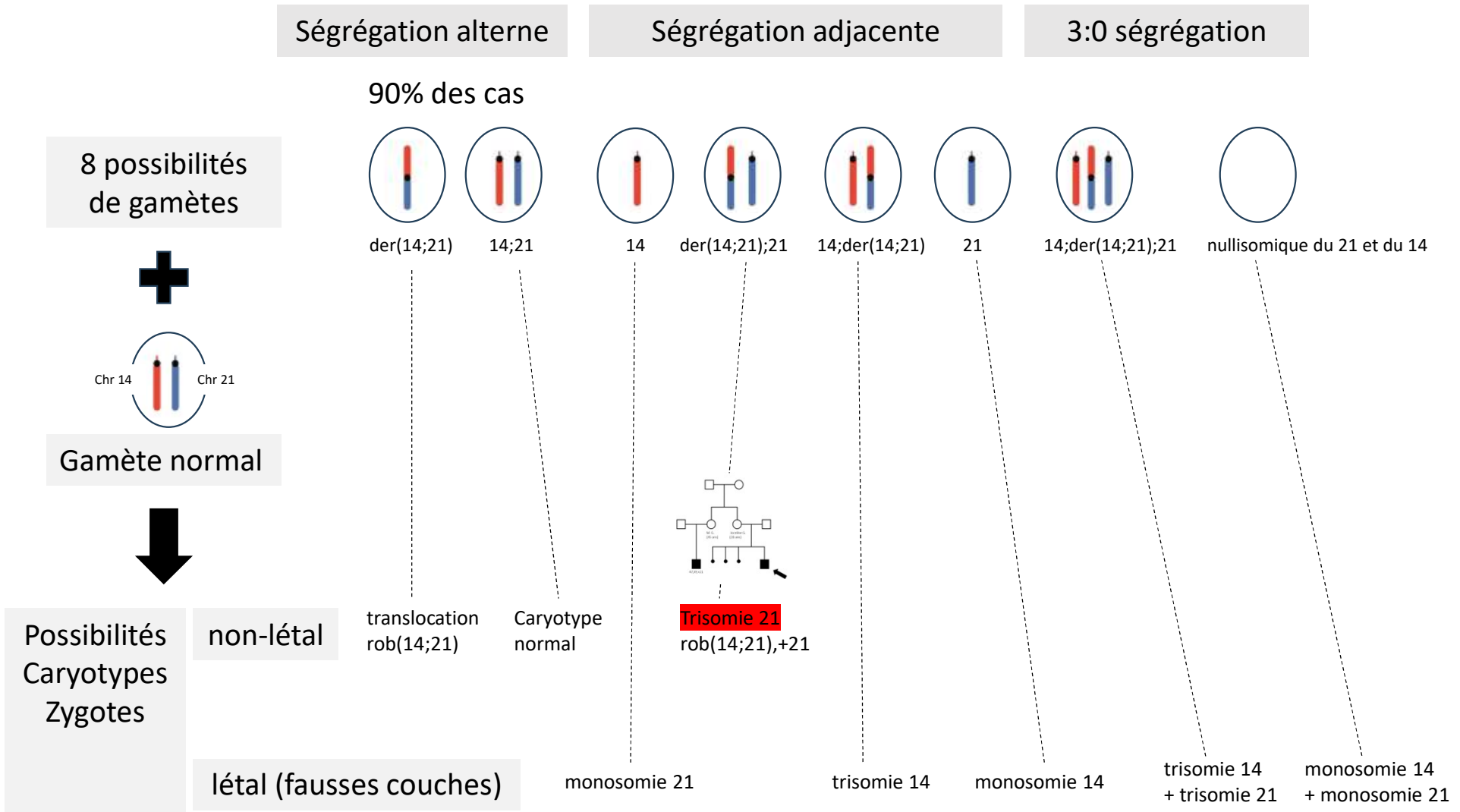
3:0 ségrégation

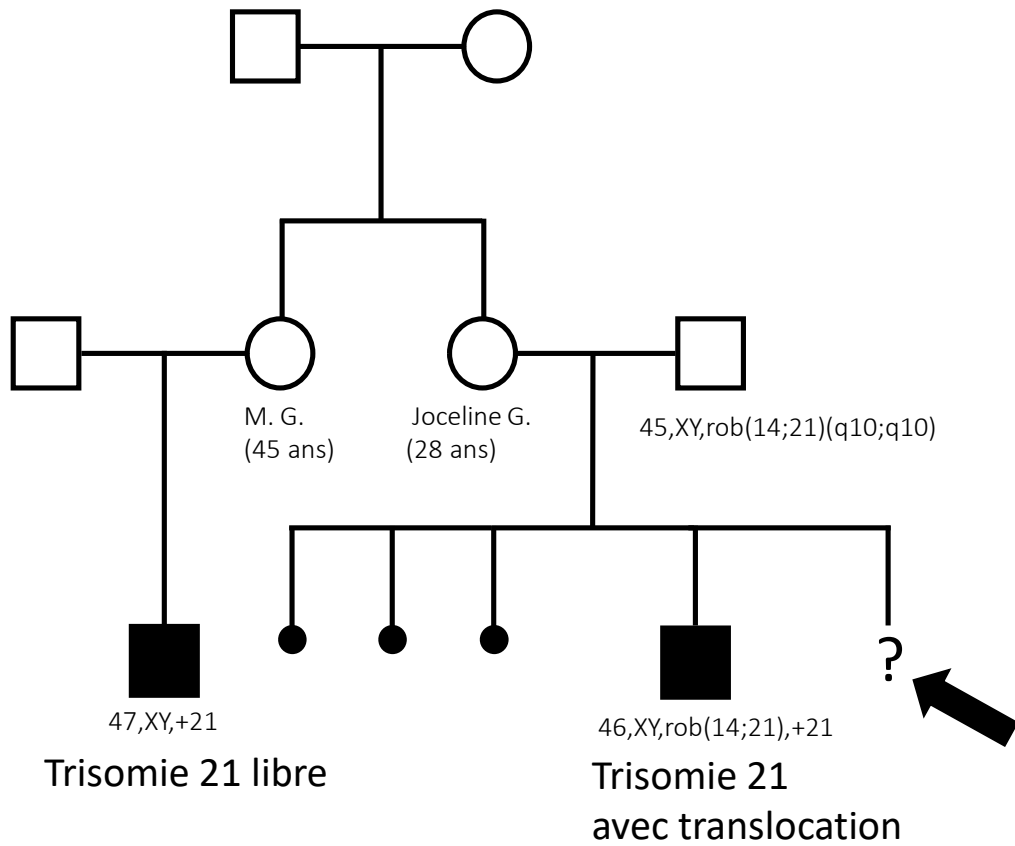


14;der(14;21);21

Nullisomie
14 et 21

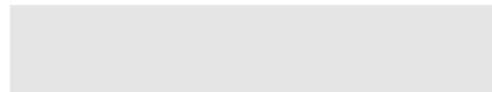
8 possibilités de gamètes





Pouvez-vous évaluer le risque de récurrence de Trisomie 21 pour les enfants du couple Joceline G. ?

- A- il n'y a aucun risque
- B- il y a un risque
- C- je ne sais pas



Sur moodle



Vidéo* explicative d'un **ALLELE** réalisée par vos collègues



Vidéo* explicative du **GENOTYPE** réalisée par vos collègues



Vidéo* explicative de la **loi Hardy-Weinberg** réalisée par vos collègues

*Le contenu de ces vidéos est à titre indicatif pour vous aider à mieux maîtriser ces termes