

## Annexe 1 : Exemples d'anomalies du nombre de chromosomes dans un caryotype humain

Dans l'espèce humaine, on connaît des caryotypes présentant des anomalies du nombre de chromosomes.

Certains peuvent posséder 45 ou 47 chromosomes au lieu des 46 habituels.

Ces individus présentent des phénotypes caractéristiques de l'anomalie chromosomique.

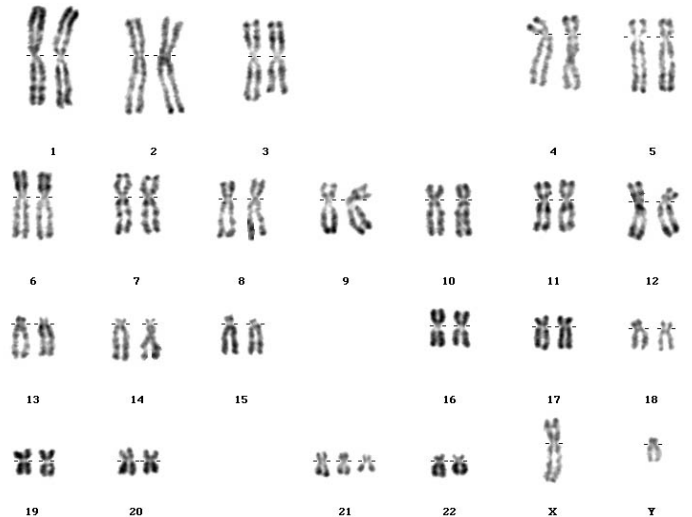
De tels caryotypes anormaux apparaissent au moment de la fécondation car l'un des gamètes présente un nombre de chromosomes anormal (un en excès ou un en moins) ; un accident s'est donc produit au cours de la méiose.

### Trisomie 21 (3 chromosomes 21 au lieu de 2)

soit  $2n = 47$

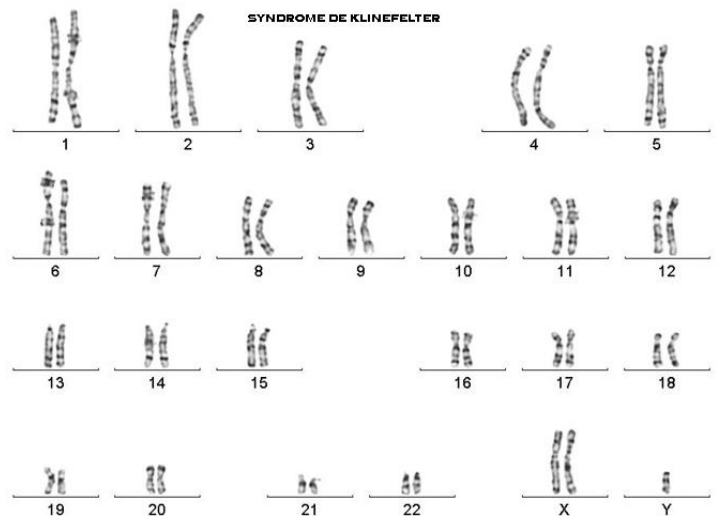
La **trisomie 21** est une maladie fréquente (1/800 naissances) due à une anomalie chromosomique (3 chromosomes 21 au lieu de 2). Les individus qui présentent une trisomie 21 ou syndrome de Down ont un phénotype particulier (yeux en amande, visage plus large, doigts courts...) et un retard mental plus ou moins prononcé.

Il existe aussi la trisomie 18 (1/5000 naissances) et la trisomie 13 (1/10000), mortelles avant l'âge d'un an.



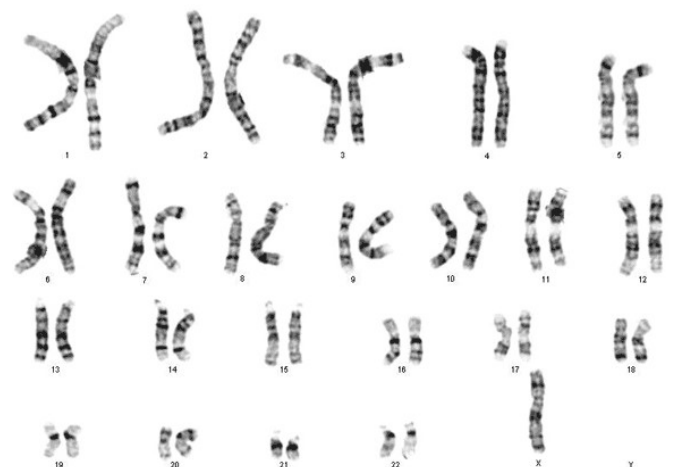
### Trisomie sexuelle (3 chromosomes sexuels au lieu de 2) soit $2n = 44 + XXY$

Ce syndrome de **Klinefelter** touche 1 homme /800. L'homme est stérile (testicule atrophiée) et sa pilosité est peu développée. Développement intellectuel le plus souvent normal.



### Monosomie sexuelle (1 seul chromosome sexuel au lieu de 2) soit $2n = 44 + XO$

Le **syndrome de Turner** touche 1 femme/2500. La femme est de petite taille, stérile et d'intelligence normale. Il y a absence de caractères sexuels secondaires.



**Remarque** : il existe d'autres trisomies, mais les anomalies engendrées sont si graves, que l'embryon et le fœtus ne peuvent pas se développer.