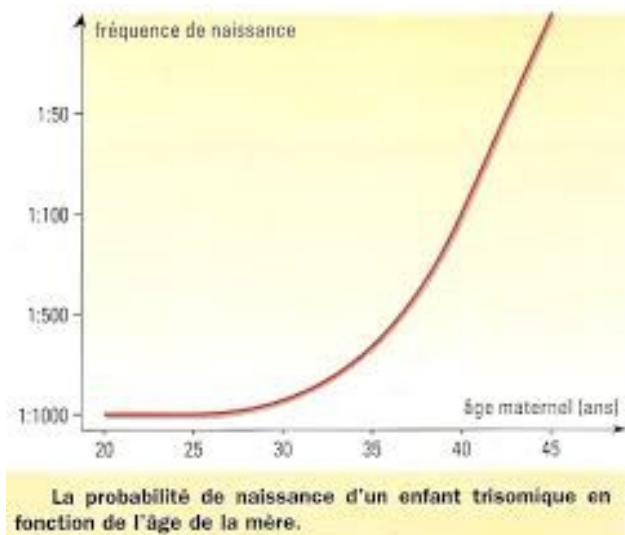


Titre : Transmission du patrimoine génétique au cours de la reproduction sexuée chez l'Homme	
Niveau concerné : 4ème	Durée de mise en œuvre : 1 heure
Partie(s) du programme : Transmission de la vie chez l'Homme / Transmission du patrimoine génétique.	
Prérequis :	
Modalités d'organisation du travail des élèves : En groupe de 4.	
Situation déclenchante : Une femme enceinte de 40 ans se présente à votre cabinet de gynécologie. Elle s'inquiète sur le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie. En tant que médecin gynécologue, vous expliquerez les risques et les examens envisageables pour vérifier si le fœtus présente un risque d'anomalie afin de rassurer votre patiente.	
Problème scientifique posé : Quel est le support des caractères observables ?	
Description de l'activité avec le rôle de l'élève : Identifier le risque d'avoir un enfant atteint d'une trisomie 21 en fonction de l'âge de la mère. Comparer un caryotype d'un fœtus normal et d'un fœtus atteint de trisomie 21.	
Type de production attendue par l'élève : par ex : schéma, modèle, texte argumenté... Texte argumenté présentant les risques et expliquant pourquoi le médecin propose ce type d'examen aux parents. Jeu de rôle / Saynètes / vidéo	
Compétence(s) travaillée(s) : Saisie d'informations, comparaison de données, analyse et interprétation de graphique, rédiger un texte.	
Ressource(s) mise(s) à disposition : Caryotype normal d'un enfant non atteint / t caryotype d'un enfant trisomique / caryotype (normal) du fœtus de la patiente Courbe de risque trisomie en fonction de l'âge de la mère. Schéma présentant l'amniocentèse. Caractères visibles de la trisomie	
Aides ou « coup de pouces » :	
Questions : 1) Comment évolue le risque d'avoir un enfant trisomique selon l'âge de la mère ? (fiche analyse d'un graphique si besoin) 2) Quels sont les signes observables chez un enfant trisomique ? 3) Pourquoi le gynécologue a-t-il conseillé de pratiquer une amniocentèse avant le 4ème mois de grossesse ? 3) Quelle différence existe-t-il entre un caryotype normal et un caryotype anormal ? 4) En quoi peut-on dire que les chromosomes sont le support de l'information génétique ?	
Réponses attendues : Le risque d'avoir un enfant porteur d'une anomalie chromosomique augmente avec l'âge de la mère et plus rapidement encore à partir de 40 ans. Les enfants atteints de trisomie 21 présentent des anomalies de caractères (retard mental +/- prononcé, anomalies cardiaques et structurales ...) C'est pourquoi il est parfois conseillé à certaines femmes de 40 ans et plus attendant un bébé de faire pratiquer une amniocentèse. L'examen consiste à prélever des cellules foetales dans le liquide amniotique et à observer les chromosomes qu'elles contiennent. Cet examen présente un risque de déclenchement d'une fausse couche c'est pourquoi il n'est pas systématique. Dans un caryotype humain normal le nombre de chromosomes est de 46 alors que dans un caryotype d'enfant atteint de trisomie, le nombre de chromosomes est de 47 (3 chromosomes sur la paire 21=trisomie 21) Il y a donc un chromosome surnuméraire qui explique l'apparition de caractères anormaux. On peut donc en déduire que les chromosomes sont le support de l'information génétique.	
Évaluation (éventuellement) Comparer d'autres caryotypes avec d'autres anomalies chromosomiques.	

Situation de départ : Une femme enceinte de 40 ans se présente à votre cabinet de gynécologie. Elle s'inquiète sur le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie. En tant que médecin gynécologue, vous expliquerez les risques et les examens envisageables pour vérifier si le fœtus présente un risque d'anomalie et rassurer votre patiente.



L'amniocentèse est le test de diagnostic prénatal le plus fréquent. Habituellement, il est effectué à partir de la 15^{ème} semaine de grossesse, mais il peut parfois être réalisé avant. Il permet de savoir si le fœtus est atteint de la [trisomie 21](#) ou d'une autre anomalie chromosomique. Ce test consiste à insérer une fine aiguille dans le ventre de la femme enceinte afin de prélever du [liquide amniotique](#) directement dans son [utérus](#). Les

cellules foetales prélevées sont éclatées et on récupère leur contenu. Les bâtonnets colorés observés appelés chromosomes sont rangés par un technicien de laboratoire pour obtenir un caryotype (voir figures 2, 3, 4). Comme l'amniocentèse peut mener à des complications pouvant aller jusqu'à la [fausse couche](#), elle n'est pas proposée systématiquement à toutes les femmes enceintes. Ce test est en général réservé à celles qui présentent, selon les tests de dépistage, un risque élevé de donner naissance à un enfant avec des anomalies.



Figure 1: schéma d'une amniocentèse



Figure 2: photographie d'une enfant atteinte du syndrome de Down.

Lexique :

liquide amniotique : liquide entourant le fœtus

Fausse couche : interruption de la grossesse.

Un enfant atteint de trisomie 21 présente des caractères physiques particuliers : un profil aplati, des yeux bridés, des plis cutanés au-dessus de la paupière supérieure, une langue anormalement avancée vers l'avant, un cou court, un pli unique dans les paumes de la main, un retard des apprentissages et un retard mental léger à modéré.

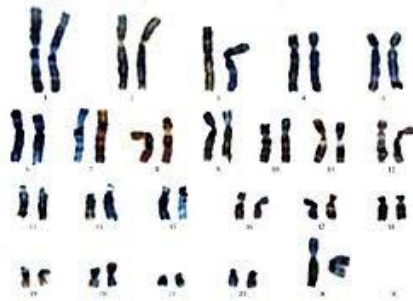


Figure 3: caryotype humain normal

A partir des informations tirées des documents, vous expliquerez dans un texte argumenté pourquoi votre patiente avait des raisons de s'inquiéter mais que finalement le fœtus ne présente pas d'anomalie.
