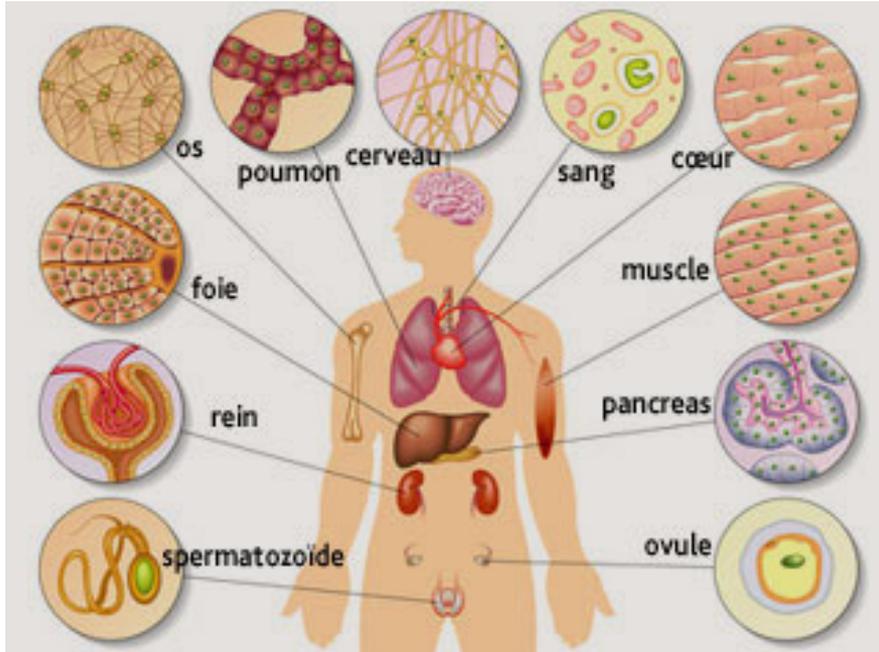
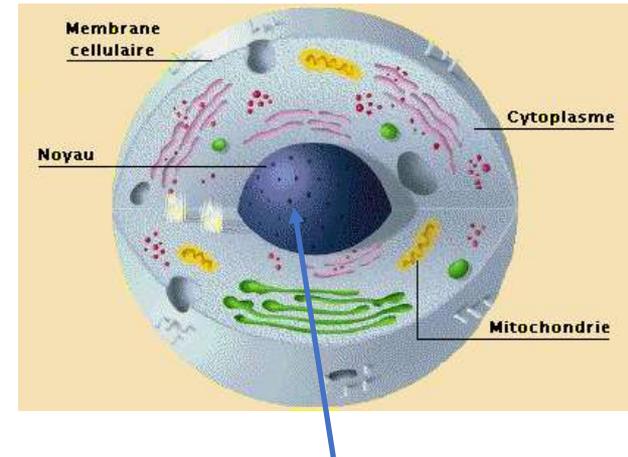


Les cellules de notre corps

200-300 types de cellules
10 000 et 100 000 milliards de cellules



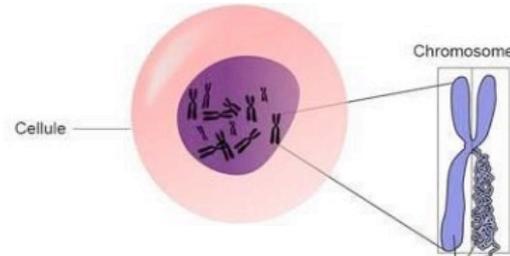
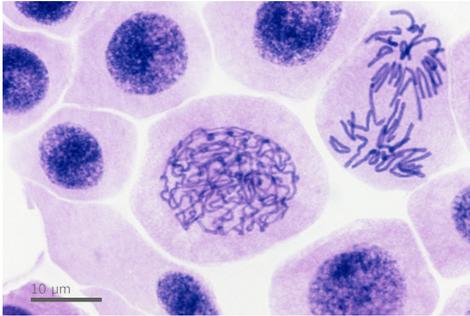
© rob3000 - Fotolia.com



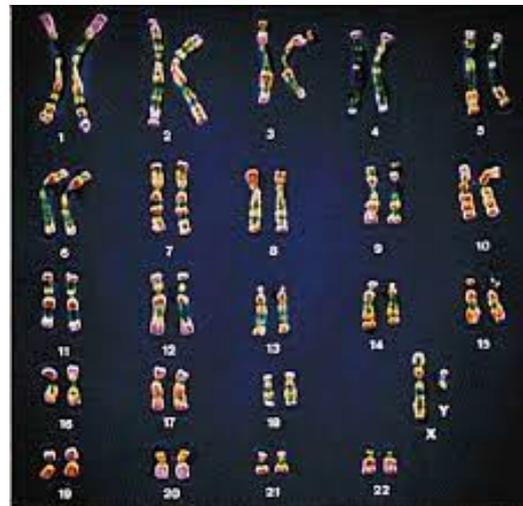
Contient l'information génétique

La cellule est l'élément de base du corps : elle assure les mêmes fonctions que l'organisme:
Elle s'alimente, respire, se reproduit et meurt.

Les chromosomes



Un chromosome



Une cellule humaine contient 23 paires de chromosomes :

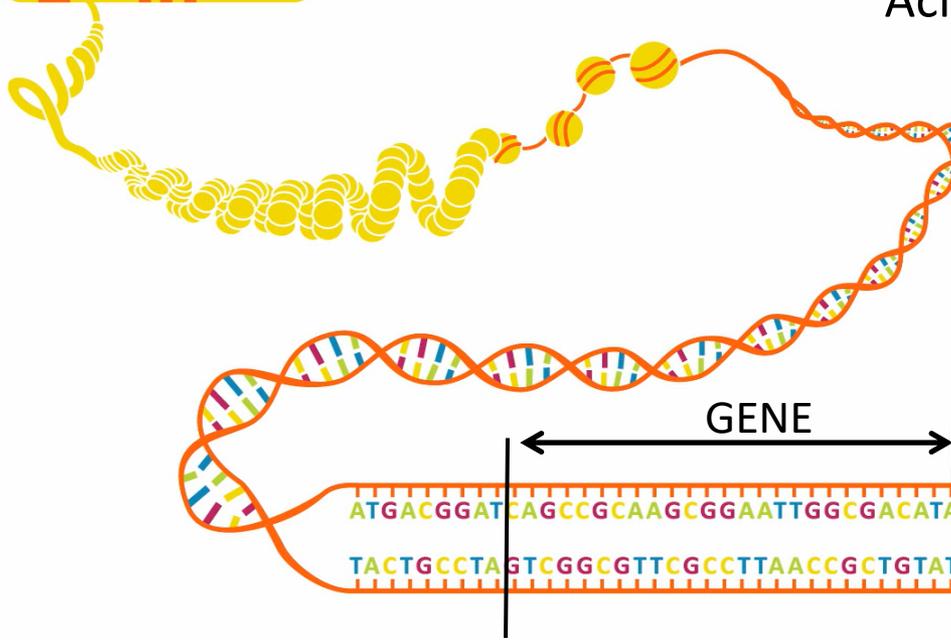
- 22 paires d'autosomes
- Et une paire de chromosomes sexuels. C'est le **caryotype humain** :

Les chromosomes sont constitués d'ADN



Chaque cellule contient 2 m d'ADN

Acide DésoxyriboNucléique



Double hélice d'ADN

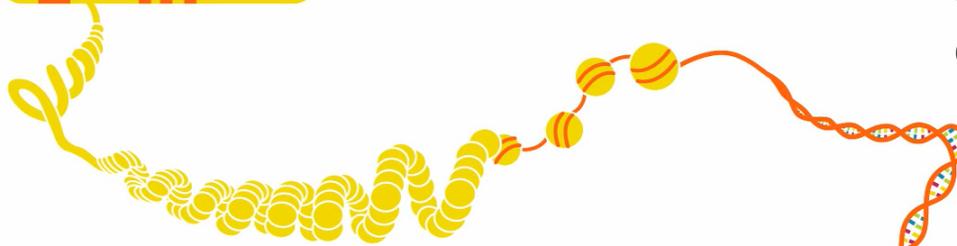
2 Brins d'ADN

A = Adénine T=Thymine C= Cytosine G = Guanine

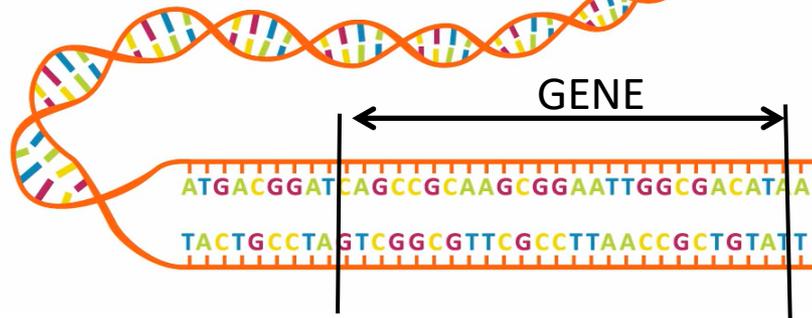
Les chromosomes sont constitués d'ADN



LIVRE ou notice
d'instruction pour la
cellule



Double hélice d'ADN



2 Brins d'ADN

Gène = Paragraphe = ensemble de mots

Mutation ponctuelle

La voiture doit être amenée au point B



La voiLure doit être amenée au point B

Mutation stop



La voiture



Agress

s ionisantes, UV
; cancérigènes.



Protéine FANCA

Protéine FANCD2

Protéine FANCC

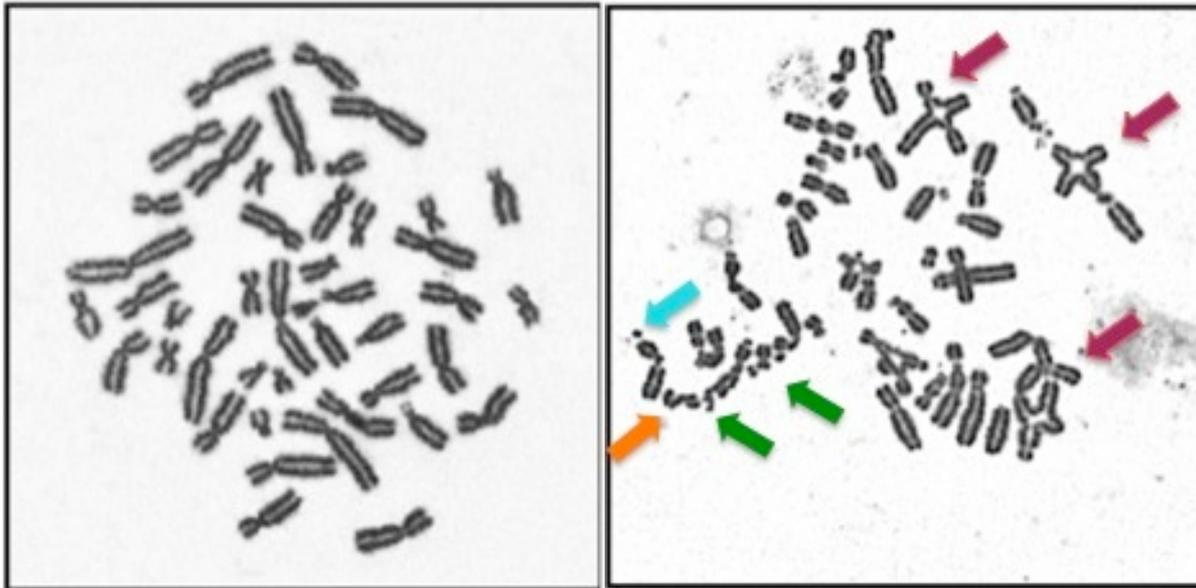
Protéine FANCI

Tests des cassures chromosomiques

Ajout d'un agent cassant les chromosomes (Mitomycine C)

Caryotype normal

Caryotype « Fanconi »



Fanconi -> défaut de réparation de l'ADN des cellules

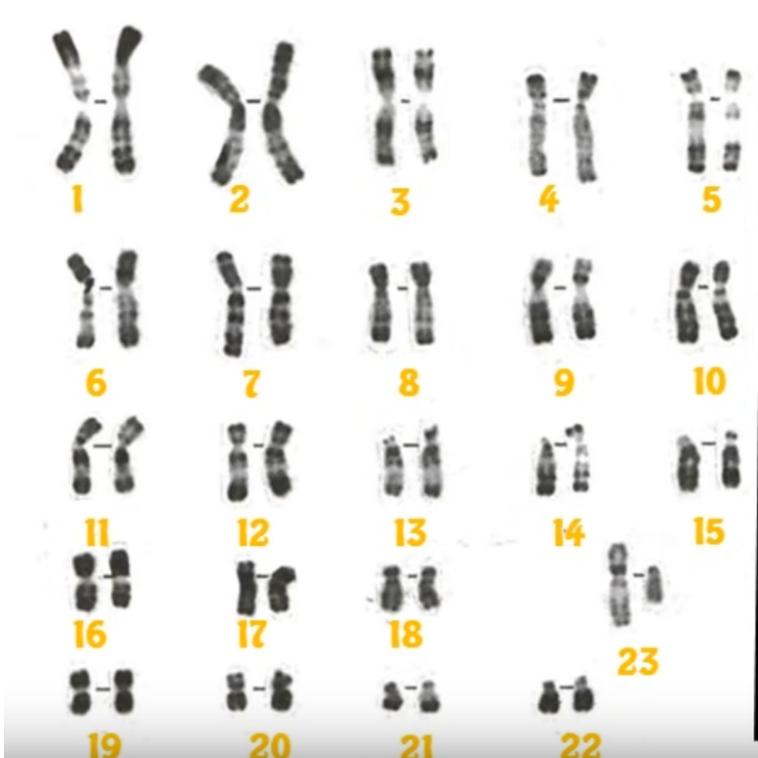
Transmission de la maladie

Toutes les cellules

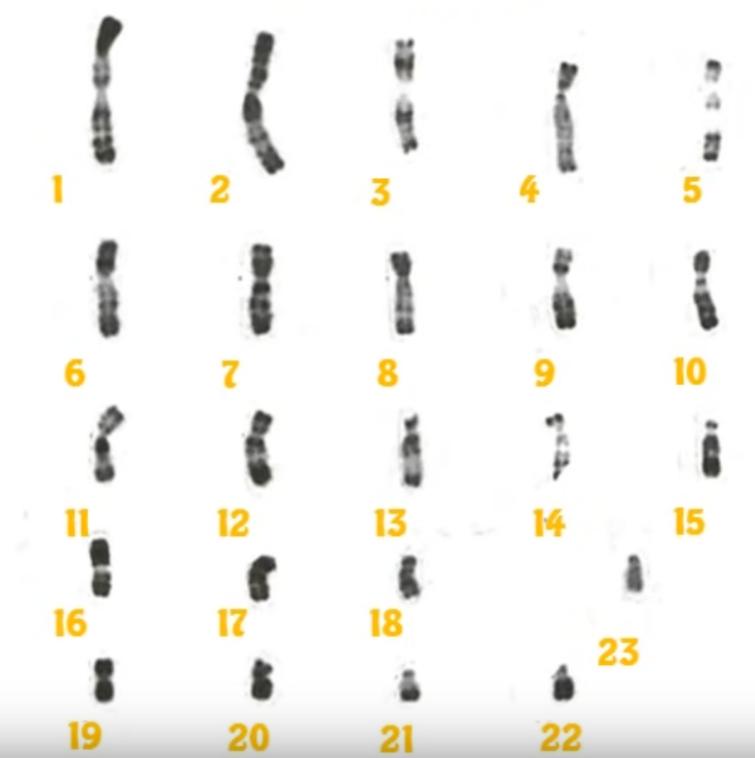
SAUF

cellules sexuelles

23 paires de chromosomes



23 chromosomes

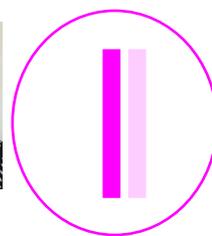


Ovule et spermatozoide

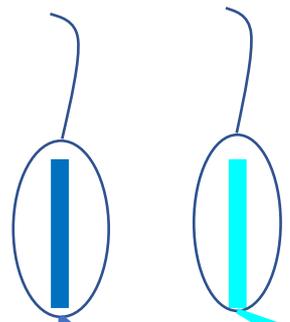
Transmission d'une paire de chromosomes



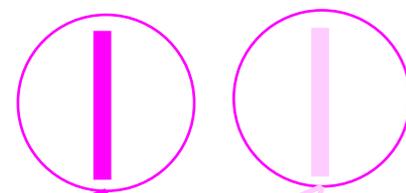
1 paire de chromosomes
Noyau d'une cellule



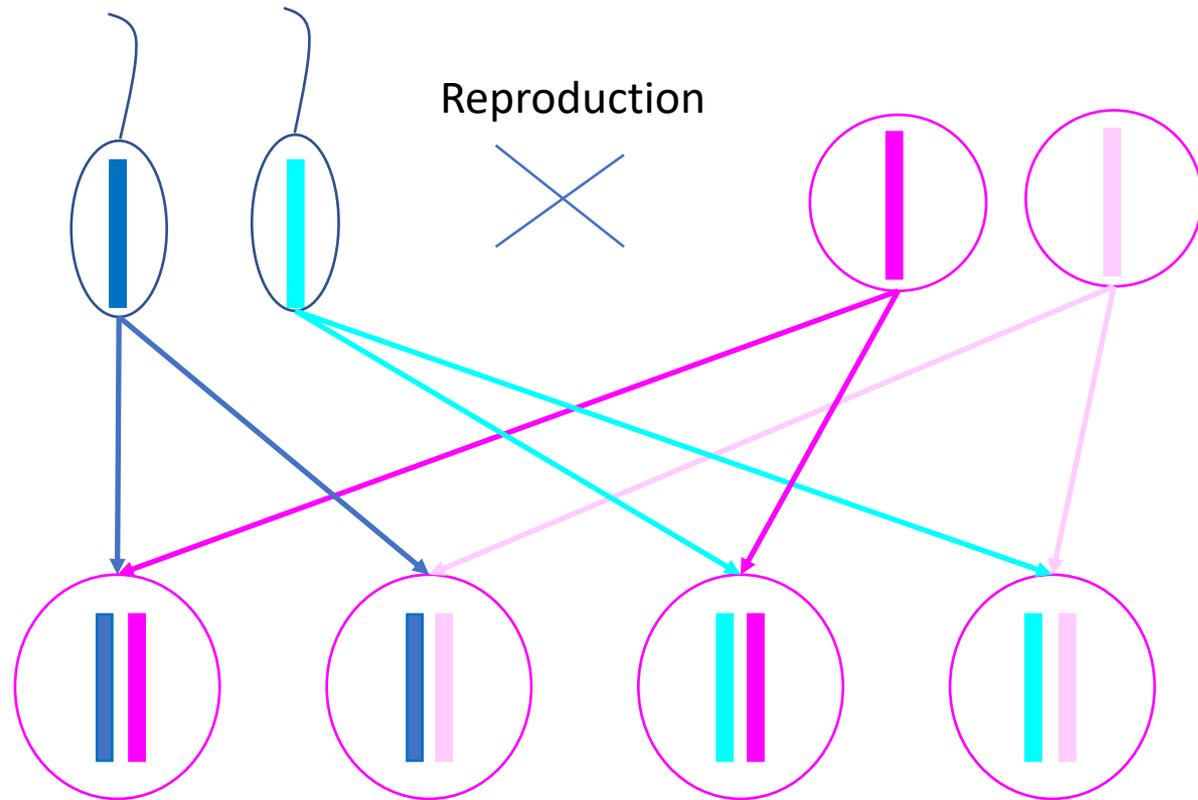
cellule sexuelle
avec 1 **chromosome**



Reproduction

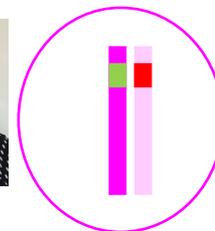
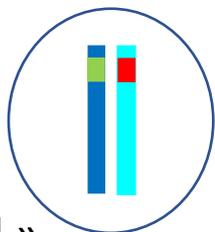


ENFANTS



Cas d'une maladie autosomique récessive

Hétérozygote sain Chr16



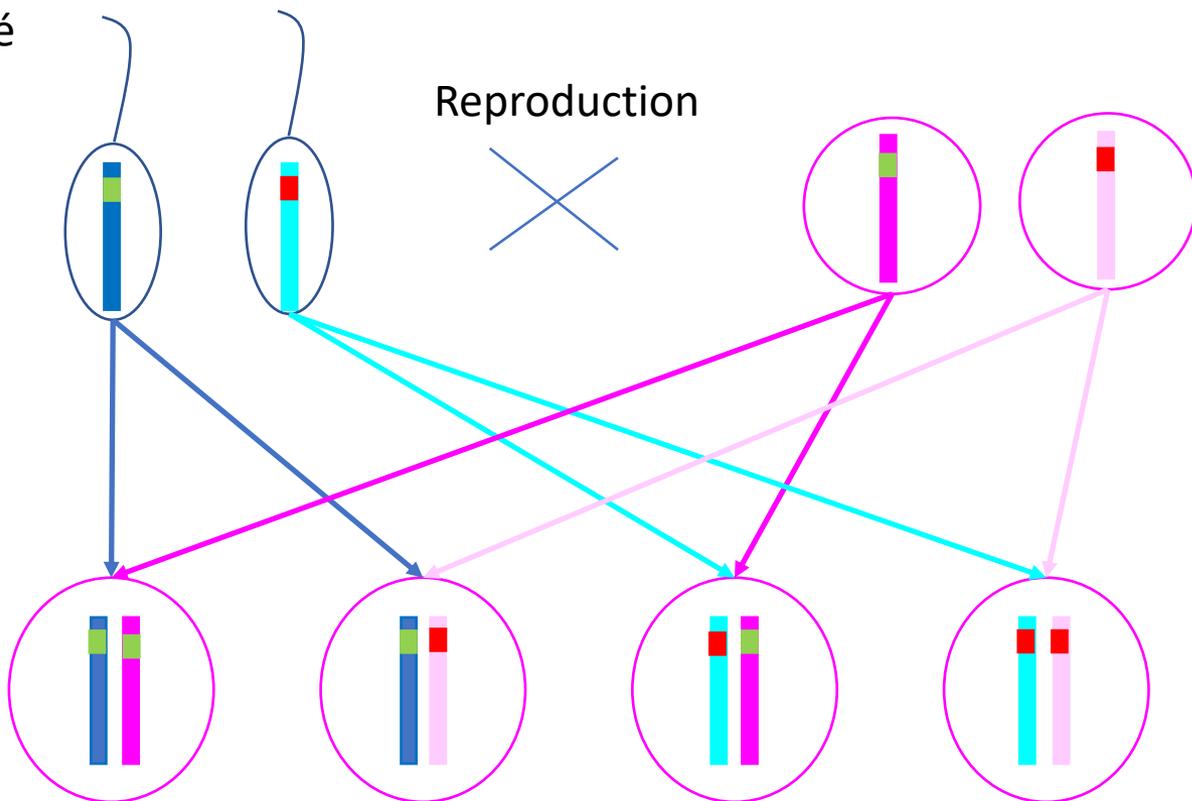
■ Gène FancA « normal »

■ Gène FancA muté

Reproduction



ENFANTS



Homozygote sain

Hétérozygote sain

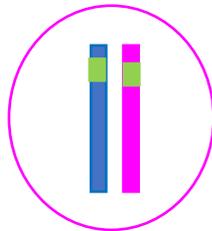
Homozygote
Malade

Cas d'une maladie autosomique récessive

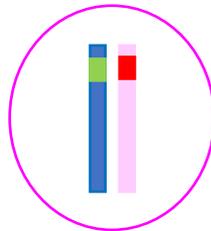
Une maladie est transmise selon le mode autosomique récessif si le gène en cause est porté par un autosome (Chromosomes 1 à 22).

Récessif = Pour que la maladie se manifeste il faut la présence de deux copies du gène muté

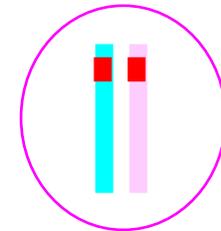
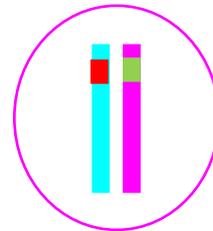
ENFANTS



Homozygote sain



Hétérozygote sain



Homozygote
Malade