

## UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE



Pascal Duquenne,  
Prix d'interprétation masculine  
au Festival de Cannes en 1996.

Certains individus montrent un ensemble de troubles physiques dès la naissance. En 1866, un médecin britannique, John Langdon Down (1826-1896) publie une description assez complète et précise d'un ensemble de troubles qui s'observent fréquemment ensemble chez certains individus.

Ces individus sont généralement de petite taille avec des membres courts, ce qui leur donne une silhouette trapue. Cette impression est renforcée par le fait que la musculature est souvent bien développée bien que peu tonique.

La tête est petite, ronde avec un visage plutôt aplati et une nuque plate. Les fentes des paupières sont obliques et un repli cutané forme comme une troisième paupière. Les pavillons des oreilles sont souvent petits et mous. Le cou est court et large.

Les mains sont trapues avec une inclinaison du 5<sup>ème</sup> doigt vers l'intérieur. Les doigts sont courts. Dans les paumes les plis peuvent être horizontaux.

On observe souvent des malformations cardiaques, oculaires, digestives ou génitales.

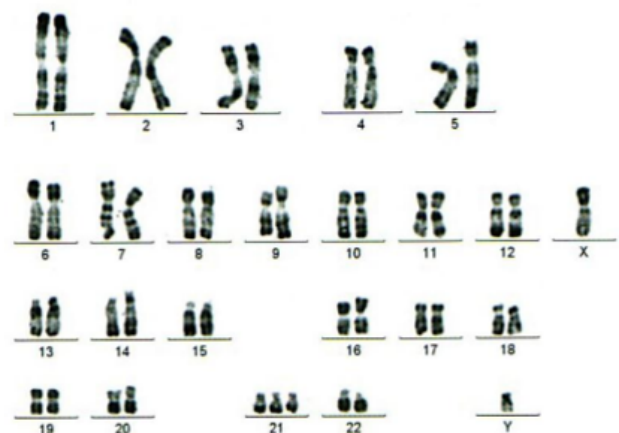
La déficience intellectuelle est variable, souvent légère. Le quotient intellectuel moyen est d'environ 50 ce qui correspond à un enfant de 8 ou 9 ans. Toutefois, certains individus peuvent avoir une vie normale. C'est le cas de l'acteur Pascal Duquenne comme le montre sa riche carrière cinématographique et théâtrale.

On compte 13 cas pour 10 000 naissances en moyenne. La proportion augmente avec l'âge de la mère et peut atteindre 1 cas pour 100 naissances pour des femmes de 40 ans.

Aucun individu touché ne montre l'ensemble de ces troubles mais la présence simultanée de plusieurs d'entre eux définit le **syndrome de Down**.

En 1959, Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin publient un article dans lequel ils exposent pour la première fois la cause de ce syndrome.

1. Quel est le sexe de l'individu dont le caryotype est présenté ci-contre ?
2. Quelle anomalie voyez-vous sur ce caryotype ?
3. Justifiez l'expression trisomie 21 donnée à cette anomalie.
4. Quelle est la cause du syndrome de Down ?



Caryotype d'un individu atteint du syndrome de Down