1ere année paramédicale

Introduction

Un individu humain est composé de systèmes.

Chaque <u>système</u> est responsable d'une fonction générale

Les systèmes comprennent chacun plusieurs organes.

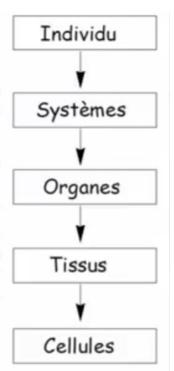
Chaque organe est responsable d'une ou plusieur's fonctions de l'organisme : ce sont des unités fonctionnelles.

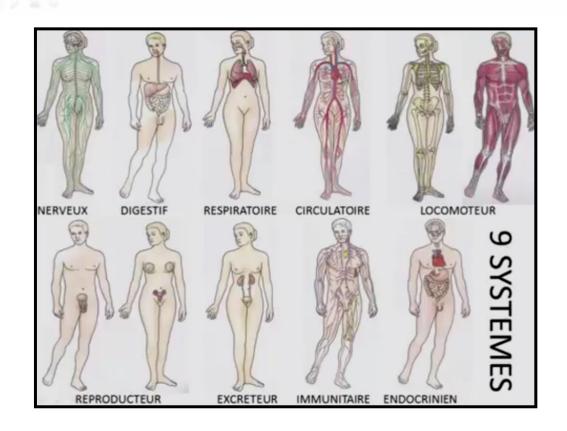
Les organes sont formés de différents tissus.

Chaque <u>tissu</u> est formé d'un groupe de cellules identiques ayant une structure et une fonction précises.

Les <u>cellules</u> sont la plus petite unité vivante d'un être vivant.

Elles présentent les caractéristiques du vivant : capables de se nourrir (matière et énergie), d'éliminer ses déchets, de grandir, de naître et de mourir, d'interagir, de se reproduire...





1ere année paramédicale

Un **système** est composé de 2 organes ou plus et de tissus, qui constituent une unité assurant la même fonction ou un ensemble de fonctions. Les systèmes du corps sont :

- Les système **musculaire** et **squelettique**, qui assurent le soutien du corps et la locomotion.
- Les systèmes **endocrinien**, et **nerveux** qui ont des fonctions d'intégration et de coordination, pour assurer un fonctionnement cohérent du corps.
- Le système **digestif** assure la dégradation mécanique et chimique des aliments pour qu'ils puissent être utilisés par les cellules et élimine les déchets.
- Le système **respiratoire** assure l'oxygénation du sang, élimine la dioxyde d carbone, et participe à la régulation de la balance acido-basique.
- Le système **circulatoire** transporte les gaz respiratoires, les nutriments, les déchets et les hormones : il participe à la régulation de la température du corps et de l'équilibre acido-basique, et protège l'organisme des pertes d'eau et des maladies.
- Le système **lymphatique** transporte la lymphe en provenance des tissus jusqu'au courant sanguin, participe à la défense contre les infections et à l'absorption des graisses.
- Le système **urinaire** élimine les déchets transportés par le sang : régule la composition chimique, le volume, et la balance électrolytique du sang, et participe au maintien de l'équilibre acido-basique de l'organisme.
- Le système **tégumentaire** à un rôle de protection du corps , de régulation de la température corporelle , d'élimination des déchets , de réception des stimuli sensoriels.
- Le système **reproducteur** ou **génital** assure la production des hormones sexuelles etdes gamètes, pour la reproduction

La cellule – les tissus

1ere année paramédicale

I. La cellule

C'est l'unité de base vivante structurale et fonctionnelle de tous les organismes vivants. La cytologie est la science qui étudie les cellules.

1) Eléments constituants

Membrane cellulaire : qui sépare la partie interne de la cellule du milieu externe.

Cytoplasme : substance fondamentale dans laquelle se trouve les différents composants cellulaires.

Organites: composants cellulaires spécialisés dans certaines spécialités.

2) La membrane cellulaire

Elle est composée d'une couche biomoléculaire de phospholipides et d'une couche de protéines structurales.

Ses fonctions:

- Constituer une barrière flexible entre le contenu de la cellule et le milieu externe,
- Faciliter le contact avec les autres cellules,
- Permettre l'action de substances chimiques grâce à ses récepteurs spécifiques,
- Permettre le passage de certaines substances et empêche le passage d'autres substances : c'est la perméabilité spécifique.
- Les principaux processus de passage à travers :
 - **Processus passif**: diffusion, osmose
 - **Processus actif** : nécessite des éléments de transport.

3) Le cytoplasme

Il est épais, semi transparent, il contient des tubules et des filaments. Il est constitué de 75 à 90 % d'eau.

4) Les organites

Ce sont des structures spécialisées de la cellule qui jouent un rôle particulier dans la croissance, le maintien, la réparation et la régulation.

a. Le noyau C'est un organite sphérique ou ovale séparé du cytoplasme par la membrane nucléaire. Elle a une particularité, c'est qu'elle comporte des pores qui lui permette de communiquer avec le cytoplasme et avec le réticulum endoplasmique.

a-Le novau est composé de 3 éléments :

- Le nucléoplasme : liquide gélatineux
- Le nucléole : « le noyau du noyau » composé de l'ARN. C'est à ce niveau que sont assemblés les ribosomes.
- La chromatine : composée d'ADN

Les fonctions du noyau :

- Diriger les activités cellulaires : méiose
- Transmettre le matériel génétique : ADN

b. Les ribosomes

- Petits granules composés d'ARN, ils sont soit libres dans le cytoplasme soit fixés sur le réticulum endoplasmique pour donner le RE granuleux. Il permet la synthèse des protéines à partir des acides aminés.

c. Le réticulum endoplasmique

Il est constitué de sacs aplatit qui forme un réseau tubulaire dans le cytoplasme.

Le REG stock et distribue les protéines synthétisées.

Le REL synthétise des lipides et des lipoprotéines et stock les réserve de calcium.

1ere année paramédicale

d. L'appareil de golgi

Il est formé de sacs membraneux aplatit appelés des citernes. Elles sont empilées les unes sur les autres et présentent des renflements à leurs extrémités qui se détachent pour former des vésicules. Il récupère les protéines qui ont été synthétisées par les ribosomes libres et il les excrète dans le milieu extra cellulaire.

e. Les mitochondries

Ce sont des structures allongées composées de deux membranes : la membrane interne comporte des crêtes. Les mitochondries produisent de l'énergie à partir du glucose qui est stocké sous forme d'ATP.

f. Les lysosomes

Organites arrondies entourées d'une membrane.

Enzymes : molécule d'origine protéique capable de détruire par réaction chimique de nombreuses substances. Elles dégradent les molécules ou les bactéries.

g. Les centrioles

A l'intérieur de chaques cellules il existe toujours 2 centrioles qui sont disposées perpendiculairement l'un à l'autre. Ils sont à proximité du noyau car ils dirigent le sens de la division cellulaire.

h. Les vacuoles

Ce sont des petites cavités sphériques, mobiles dans le cytoplasme. Elles tiennent en réserve des substances que la cellule utilisera ultérieurement et permettent l'évacuation des déchets de la cellule.

5) Les mécanisme cellulaire

Anabolisme : ensemble des réactions de synthèse. Catabolisme : ensemble des réactions de dégradation

Métabolisme : ensemble des réactions d'anabolisme et de catabolisme.

L'anabolisme consomme de l'énergie et le catabolisme produit de l'énergie.

a) L'anabolisme cellulaire

C'est la synthèse des protéines, de 2 ordres : les protéines structurelles et les enzymes.

b) Le catabolisme cellulaire

Ce sont des réactions de dégradation afin de produire de l'énergie. Il permet à la cellule de produire des éléments simples à partir des glucides, lipides et protides grâce à l'action des enzymes et il permet de produire de l'énergie grâce a l'oxydation du glucose par l'intermédiaire d'une chaîne de réaction chimique : le cycle de Krebs. Cette réaction permet de produire de

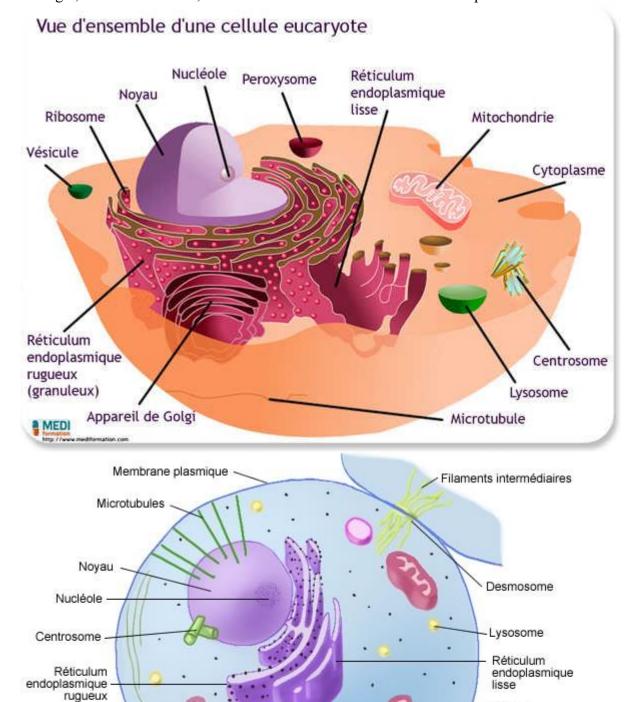
Module d'anatomie physiologie

Microfilaments

Mitochondrie

Appareil de Golgi

1ere année paramédicale l'énergie, du CO2, c'est cellulaire. H₂O respiration la



II. Les tissus

Cytosol

Ribosome

Vacuole

1) Définitions

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Un tissu est un ensemble de cellule qui remplisse en commun un certain nombre de fonction. La science qui étudie les tissus est l'histologie.

Il existe 4 grandes variétés de tissus :

- o Les tissus épithéliaux
- o Les tissus conjonctifs
- o Les tissus musculaires
- o Les tissus nerveux

Un ensemble de tissus différent concourant à une même fonction constitue un organe.

L'ensemble des organes qui participent à la même fonction constitue un appareil.

☐ Le tissu épithélial recouvre les surfaces du corps, tapisse les organes creux, les cavités
corporelles et les canaux en plus de former les glandes.
□ Le tissu conjonctif protège et soutient le corps et les organes, unit ces derniers entre eux,
stocke des réserves d'énergie sous forme de lipides et confère l'immunité.
☐ Le tissu musculaire est responsable des mouvements et de la production de la force.
☐ Le tissu nerveux transmet les potentiels d'action (influx nerveux)

1-LE TISSU EPITHELIAL <u>Tissu épithélial</u>

- × Cellules épithéliales = jointives (desmosomes + jonctions serrées)
- × Reposent sur membrane basale (couche de glycoprotéines) avec tissu conjonctif en dessous
- × Polarité des surfaces cellulaires : apicale et basale
- × Non vascularisés: → diffusion des nutriments et O2 via tissus conjonctif dessous
- × 2 fonctions : revêtement ou glandulaire

Le tissu épithélial, ou épithélium, est divisé en deux types :

- ☐ l'épithélium de revêtement
- ☐ et l'épithélium glandulaire.
- 1.1 l'épithélium de revêtement constitue l'enveloppe externe de la peau et de certains organes internes. Ils tapissent les vaisseaux sanguins, les canaux, les cavités corporelles ainsi que l'intérieur des voies respiratoires, du tube digestif et des systèmes urinaire et reproducteur.
- 1.2. **L'épithélium glandulaire** constitue la portion sécrétrice des glandes telles que les glandes sudoripares et la glande thyroïde.

N.B: Le tissu épithélial se combine aussi au tissu nerveux afin de former des organes sensoriels spéciaux liés à l'odorat, à l'ouïe, à la vision et au toucher.

Aussi ilya association de tissu épithélial et conjonctif pour former

-LES MEMBRANES c'est Une couche de tissu épithélial et une couche de tissu conjonctif sous-jacente forment une membrane épithéliale.

Les principales membranes épithéliales de l'organisme sont les muqueuses, les séreuses et la membrane cutanée ou peau.

- Les muqueuses

Une muqueuse tapisse une cavité corporelle qui débouche directement sur l'extérieur.

Les muqueuses tapissent entièrement le tube digestif, les voies respiratoires et le système reproducteur, de même qu'une grande partie du système urinaire.

Elles sont constituées d'une couche épithéliale de revêtement et d'une couche de tissu conjonctif sous-jacente.

- Les séreuses

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Les séreuses tapissent les cavités corporelles qui ne débouchent pas directement sur l'extérieur et recouvrent les organes qui se trouvent dans les cavités.

Ce sont de minces couches de tissu conjonctif aréolaire recouvertes d'une couche de mésothélium.

Elles sont composées de deux parties. La partie rattachée à la paroi des cavités est appelée le feuillet pariétal. La partie qui recouvre et se fixe aux organes dans ces cavités est le feuillet viscéral. La plèvre, péricarde, péritoine

La couche épithéliale d'une séreuse sécrète un liquide lubrifiant appelé sérosité qui permet aux organes de glisser facilement les uns contre les autres ou contre la paroi des cavités.

2. LE TISSU CONJONCTIF

Le tissu conjonctif est le tissu le plus abondant et le plus répandu dans le corps.

Il unit, soutient et renforce d'autres tissus corporels, protège et isole les organes internes, et compartimente des structures telles que les muscles squelettiques.

Tissus osseux

- Os : squelette
- Cellules =ostéocytes : ostéoblaste et ostéoclastes
- MEC = très dure riche en calcium et phosphore

Tissu osseux on cite os spongieux et os compact

Tissus cartilagineux forme par les Chondrocytes il a un role de Soutient et Articulations on trouve 3 type Hyalin, -Fibreux et élastique.

Cartilage hyalin

- Moins dur et + flexible qu'os
- Le + abondant
- Recouvre extrémité os dans articulations
- Constitue squelette fœtal (remplacé par os)
- Larynx, trachée

Cartilage fibreux

- Grosses fibres collagène
- Très compressible
- Constitue les disques intervertébraux et ménisque (genou)

Tissu adipeux, forme d'Adipocytes se trouve au niveau de l'Hypoderme et autour des organes.

Les tissus sanguins Sang. Erythrocytes : leucocytes, (plaquettes) ; plasma Transport Nutriments

Et on note le tissu conjonctif dont le tissu conjonctif dense et lâche quand trouve dans les tendons et les ligaments

NB - Un autre type de membrane, la synoviale, contient du tissu conjonctif au lieu de l'épithélium. Les synoviales

Les synoviales tapissent les cavités des articulations librement mobiles et, comme les séreuses, les structures qui ne débouchent pas sur l'extérieur. Elles sont composées de tissu conjonctif aréolaire doté de fibres élastiques et de quantités variables de graisse. Elles sécrètent le liquide synovial (lubrifiant)

3-LE TISSU MUSCULAIRE

Le tissu musculaire est composé de fibres (cellules) magnifiquement construites afin de générer la force destinée à la contraction.

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

En raison de cette caractéristique, le tissu musculaire permet le mouvement, le maintien de la posture et la production de chaleur.

Selon l'emplacement, de même que certaines caractéristiques structurales et fonctionnelles, on classe le tissu musculaire en trois types

☐ Squelettique,

☐ Cardiaque

□lisse Lisse. TISSUS MUSCULAIRES Coupe longitudinale Coupe transversale MUSCULATURE STRIEE Longues et grandes cellules multi-noyaux MUSCULATURE CARDIAQUE Cellules musculaires irrégulièrement ramifiées Cellules musculaires ramifiées et en forme de fuseaux MUSCULATURE LISSE MEDI

4-LE TISSU NERVEUX

le système nerveux ne contient que deux types principaux de cellules :

- \square Les neurones
- \square Les cellules gliales.

Les neurones, ou cellules nerveuses, sont des cellules hautement spécialisées capables de recevoir divers stimuli, de convertir ces derniers en influx nerveux (potentiels d'action nerveux) et de transmettre ceux-ci à d'autres neurones, fibres musculaires ou glandes.

Les cellules gliales ne génèrent pas d'influx nerveux et n'en conduisent pas, mais exercent de nombreuses fonctions importantes.

Génétique et hérédité

[TITRE DU DOCUM	1ENT]
Module d'anatomie physiologie	1ere année paramédicale
Matériel généti	que

Le chromosome

- × Les chromosomes sont :
- des petits fragments linéaires,
- la forme condensée de la chromatine au cours de la mitose.
- porteurs de l'information génétique.
 - × Composition biochimique

Chaque chromosome est formé:

- d'une molécule d'Acide Désoxyribonucléique (ADN)
- des protéines
 - × Chez l'homme, ils sont au nombre de 46 (diploïde 2n) ,se présentant en:
 - × 22 paires de chromosomes identiques (homologues), les **autosomes** et
 - × une paire de chromosomes sexuels ou **gonosomes**, sauf dans les cellules reproductrices ou gamètes ou ils sont au nombre de 23 chromosomes (haploïde n).

L'information génétique

3.1. L'acide désoxyribonucléique (ADN)



- × L'ADN est une longue molécule contenant l'information génétique de la cellule et de l'organisme.
- × Chaque cellule contient les mêmes molécules d'ADN (sauf en cas de maladie ou de mutation) dans leur noyau.

On retrouve également de l'ADN dans les mitochondries (ADN mitochondrial).

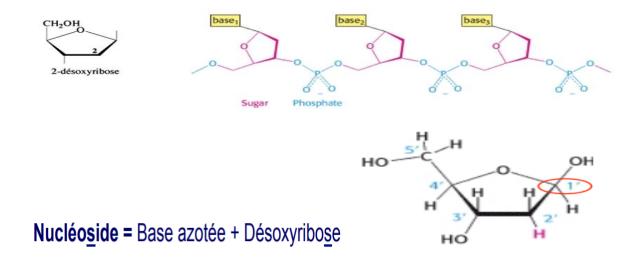
- × L'unité de base de l'ADN est le nucléotide. Il est composé de trois éléments :
- × un élément phosphate;
- × un sucre qui est du désoxyribose;
- × une base azotée:
 - adénine (A), guanine (G) (bases puriques),
 - thymine (T) et cytosine (C) (bases pyrimidiques).
- Base purique ou pyrimidique
- Désoxyribose
- Groupement Phosphate

Nucléotide

× Bases = support de l'information génétique

1ere année paramédicale

× Désoxyribose + Groupement phosphate = squelette



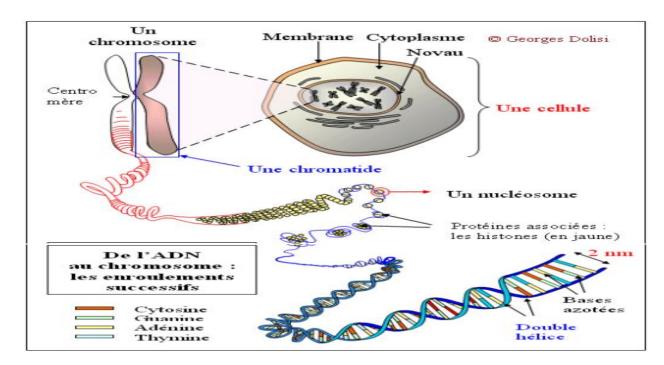
Nucléotide = Base azotée + Désoxyribose + 1 à 3 Phosphates

- × L'ADN est constitué de deux chaines de nucléotides (brins) dirigés de manière antiparallèle formant une double hélice.
- × Elles sont liées entre elles par des liaisons faibles (<u>liaisons hydrogènes</u>) au niveau des nucléotides de la façon suivante :
- le "A" d'une chaine se lie au "T" de l'autre et inversement, et
- le "G" d'une chaine se lie au "C" de l'autre et inversement.
- × Un tour d'hélice correspond à dix paires de nucléotides.



1ere année paramédicale

- × Quand il n'est pas utilisé pour exprimer un gène ou pour se répliquer, l'ADN doit être protégé. Pour cela, il s'enroule autour de huit <u>protéines</u> basiques que l'on appelle **histones**.
- × Ensemble, ils forment un **nucléosome** qui contient un octamère d'histones ainsi qu'une chaine d'ADN de 145 paires de bases azotées.
- × Puis, les nucléosomes s'assemblent tous les 200 nucléotides pour former un **nucléo-filament**, apparenté à un "collier de perles", également connu sous le nom de **chromatine**.
- × La chromatine est la forme décondensée de l'ADN dans le noyau. Lorsque l'ADN est très condensé, notamment lors de la division cellulaire, on parle de **chromatide**. C'est cet élément qui compose les **chromosomes**



Différents niveaux de condensation de l'ADN.

- (1) Brin bicaténaire d'ADN.
- (2) Brin de chromatine (**ADN** avec **histones**).
- (3) Chromatine au cours de l'interphase avec centromère.

1ere année paramédicale

- (4) Chromatine condensée au cours de la <u>prophase</u> (Deux copies de la molécule d'ADN sont présentes).
- (5) au cours de la métaphase.

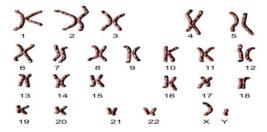
L'ADN est donc le support de l'information génétique. A chaque information génétique correspond un gène (portion d'ADN).

L'information génétique

-Méthodes d'étude :

Durant la mitose les chromosomes peuvent être visualisés et surtout au cours de la métaphase, le stade ou la chromatine a atteint un degré de compaction maximale (8 à 10000 fois) et son diamètre est d'environ 700 nm.

- × **Le caryotype** (ou caryogramme) est l'arrangement standard de l'ensemble des <u>chromosomes</u> d'une cellule, à partir d'une prise de vue microscopique.
- × Les chromosomes sont photographiés et disposés selon un format standard : par paire et classés par taille, et par position du <u>centromère</u>.
- × dépister des anomalies chromosomiques



Tout tissu capable de se diviser peut fournir le matériel nécessaire à l'étude des

chromosomes : d'abord on effectue des cultures cellulaires (fibroblastes, lymphocytes) dont la prolifération a été stimulée, les cellules sont bloquées en métaphase (la deuxième phase de la mitose), les chromosomes obtenus sont étudiés après établissement du caryotype.

Principe du caryotype:

- ➤ Cultures cellulaires : Avec un milieu de culture approprié à l'étuve à 37°.
- ➤ Blocage des mitoses en métaphase par la Colchicine.
- ➤ Choc hypotonique avec milieu adéquat (Kcl), qui provoque l'éclatement des noyaux.
- > Dispersion des chromosomes.
- Fixation, Etalement sur lames et Coloration par le Giemsa.

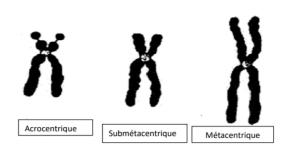
Morphologie du chromosome

L'aspect des chromosomes varie au cours de la mitose.

- Chromosome métaphasique :
- Longueur comprise entre 3 et 10 µm.
- Chaque chromosome est constitué de 2 chromatides, chaque chromatide représentant une des deux molécules d'ADN identiques issues de la réplication en phase S.

Les deux chromatides sont reliés par un **centromère** ou constriction primaire, qui représente un repère qui permet de séparer le chromosome en deux régions principales: un bras court (par convention situé au dessus du centromère) et un bras long (en dessous du centromère).

- Extrémités appelées télomères



Les différents types de chromosome :

• Chromosome métacentrique :

le bras p (court) est égal au bras q (long).

Ex:chromosomes1, 2, 3, 19,20.

• Chromosome submétacentrique :

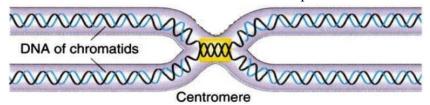
le bras p est inférieur au bras q.

• Chromosome acrocentrique :

le bras p est nettement inférieur à q.

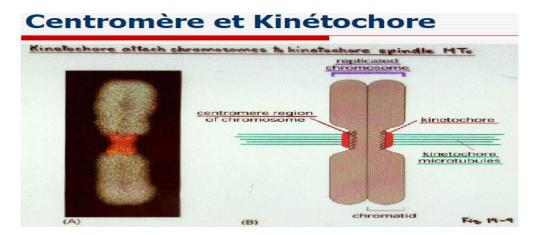
Centromère

- × constriction primaire du chromosome
- × portion où l'ADN pas encore dupliqué
- × région où les 2 chromatides sœurs sont unies de chaque côté du centromère



A son niveau:

- × les 2 chromatides sœurs comporte chacune un **kinétochore** = complexe protéique
- × fixation des chromatides au fuseau mitotique

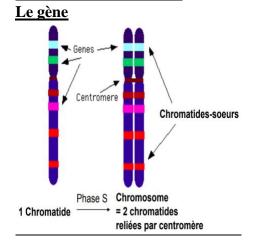


Les télomères

- = Séquences répétitives d'ADN, protègent l'extrémité des chromosomes des cellules
- Séquences = TTAGGG répétées plusieurs milliers de fois
- A chaque réplication (puis mitose), le nbre de séquences télomériques diminue, jusqu'a un niveau ou le chromosome n'est plus fonctionnel → mort

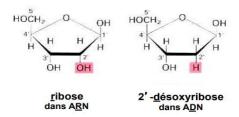


L'information génétique

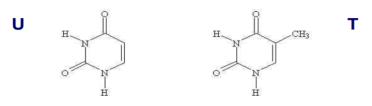


- Un gène = un segment de la molécule d'ADN qui porte les informations (séquence de nucléotides) pour l'élaboration d'une protéine A
- × chaque gène correspond à 1 protéine
- × Chaque gène = 300 à 3000 bases successives
- Chaque séquence de 3 bases = triplet: elle code pour 1 aa précis
- Ex : séquence AAA code pour la phénylalanine
- Ex : séquence CCT code pour la glycine
- × L'ARN est l'intermédiaire nécessaire dans la fabrication des protéines. Comme l'ADN, l'unité de base est le nucléotide, mais certains éléments diffèrent :
 - le sucre est du ribose ;
 - la base "T" est remplacée par de l'uracile "U";
 - l'ARN ne possède qu'une seule chaine de nucléotides

- le ribose remplace le désoxyribose



- l'uracile remplace la thymine



Différents types d'ARN cellulaire :

3.2. L'acide ribonucléique (ARN)

Différents types d'ARN cellulaire :

- × ARN messagers (ARNm): transfert d'information de l'ADN
- × ARN ribosomiques (ARNr): constituants du ribosome
- × ARN de transfert (ARNt) : fixent les acides aminés et les transportent sur le ribosome
- ARN interférents (ARNi): rôle régulateur, influe sur la stabilité ou l'accessibilité de l'ARNm

3.3. De l'ADN (des gènes) à la protéine

• Principe : L'ADN (noyau) fournit les « instructions » pour la synthèse des polypeptides et donc des protéines (pas lipides et glucides).

Lieu synthèse = cytoplasmique (ribosomes puis RER)

- Un messager (ARN) assure le transfert de l'information du noyau au cytoplasme
- Le message contenu = code génétique
- C'est l'enchainement des bases qui forment ce code

2 étapes : Transcription et Traduction

- **Rappel Structure des protéines:**
- × Acides aminés et polypeptides
- × Unité de base = acides aminés (aa) 20 acides aminés
- Peptide = enchainement (polymère) d'acides aminés
- Protéines → primordiales pour la vie des cellules
- Protéines structurales = principaux constituants cellulaires Ex: collagène
- Protéines fonctionnelles

Enzymes catalysent les réactions chimiques de l'organisme, spécifique d'une réaction

• C'est l'ADN qui détermine la structure des protéines (code génétique)

La division cellulaire : Mitose et méiose

Il existe deux types de division cellulaire dans le monde vivant :

• la mitose, qui assure la naissance de cellules identiques à la cellule mère lors de la multiplication asexuée;

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

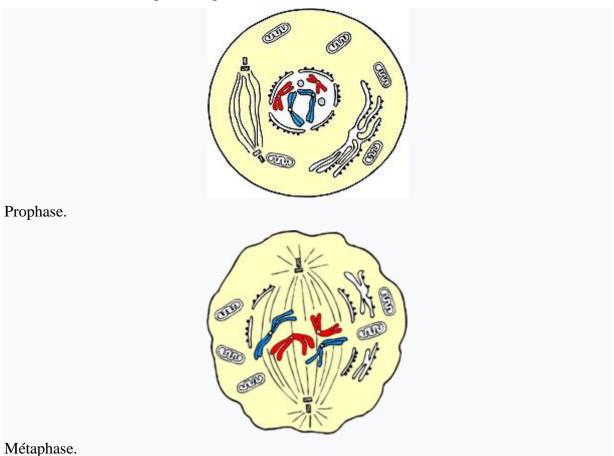
• la méiose, qui aboutit à la production de cellules sexuelles ou gamètes pour la reproduction.

Il est important de bien comprendre où et comment interviennent ces deux types de division cellulaire. En effet, elles sont l'occasion pour la cellule de léguer son patrimoine génétique, nous permettant ainsi de comprendre la transmission de certaines maladies génétiques. Tout comme, des dysfonctionnements dans leurs mécanismes peuvent en entraîner l'apparition.

Mitose]

La mitose est une division cellulaire « asexuée ». On entend par là qu'elle consiste juste en une division d'une cellule mère en deux cellules filles, qui hériteront exactement du même patrimoine génétique. Tout comme le cycle cellulaire, la mitose est elle-même divisée en plusieurs étapes, qui correspondent à plusieurs états observables de la cellule pendant sa mitose. Fait important à signaler, les chromosomes n'apparaissent que pendant la mitose (et la méiose), pendant l'interphase les filaments de chromatines ne sont pas aussi condensés que dans un chromosome et bien que le matériel génétique soit effectivement présent les chromosomes n'apparaissent pas.

La mitose se divise en quatre étapes :



Prophase

C'est lors de cette phase que l'ADN se condense sous forme de chromosomes. Tous les filaments de chromatine (les molécules d'ADN) ont été dupliqués pendant la phase S de l'interphase. Chaque chromosome est donc constitué de deux filaments de chromatide (deux molécules d'ADN) identiques reliés entre eux par le centromère. C'est aussi durant cette phase que l'enveloppe nucléaire se désagrège.

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale



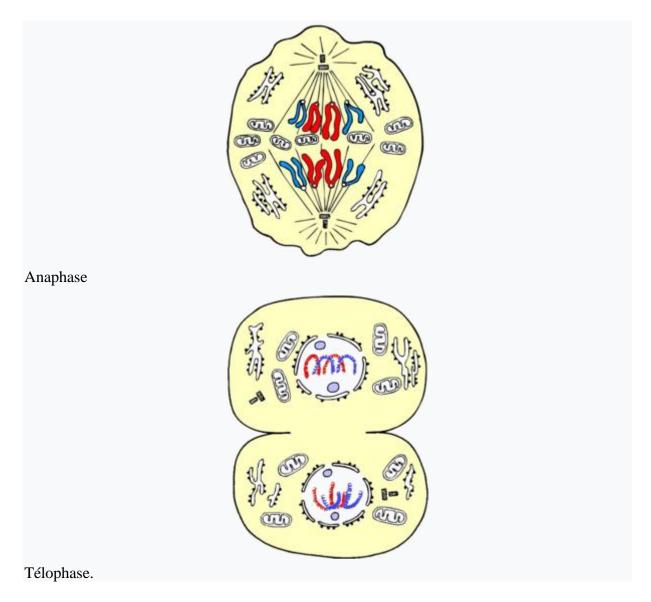
Chromatide

Une chromatide est une unité structurale d'ADN, constituant un chromosome dans le noyau de la cellule eucaryote.



Centromère

Le centromère est la partie du chromosome qui sert à relier les deux chromatides sœurs entre elles.



• Métaphase

C'est alors que se produit le rassemblement des chromosomes condensés à l'équateur de la cellule pour former la plaque équatoriale (située à mi-chemin des pôles). On observe que les chromosomes sont alignés selon leur centromère.

1ere année paramédicale

Anaphase

Pendant cette phase très rapide, les chromatides sœurs se séparent et migrent vers les pôles opposés de la cellule.

Télophase

C'est la dernière phase de la mitose, les chromatides sont maintenant aux deux pôles opposés de la cellule et celle-ci commence à se scinder en deux. Deux enveloppes nucléaires se forment autour des chromatides qui commencent à se décondenser.

Ensuite, la cellule termine de se diviser complètement en deux cellules filles, on parle de cytodiérèse. À la fin de la mitose, on obtient donc deux cellules filles, ayant chacune le même génome que la cellule mère. Le cycle cellulaire peut alors reprendre, les cellules filles entrent en phase G1, grandissent, puis passent par la phase S, répliquent leurs ADN, *etc*.

Méiose]



Une proposition de fusion est en cours entre <u>Reproduction sexuée et stabilité de</u> <u>l'espèce/Fécondation et méiose</u> et Notions de base en génétique/Mitose et méiose. Les avis sur cette proposition sont rassemblés dans une . Les modifications majeures apportées, entre temps, aux articles doivent être commentées sur la même page.

La méiose, n'a pas du tout la même fonction que la mitose, elle doit aboutir à la reproduction sexuée (production des gamètes), ce qui sous-entend brassage génétique, favorable à la stabilité de l'espèce, et forme des gamètes, cellules n'ayant plus qu'une moitié de génome.

Pendant la méiose ont lieu successivement deux divisions et le brassage des chromosomes est à la fois interchromosomique et intrachromosomique et cela en partant d'une cellule diploïde pour aboutir à la formation de quatre gamètes haploïdes.

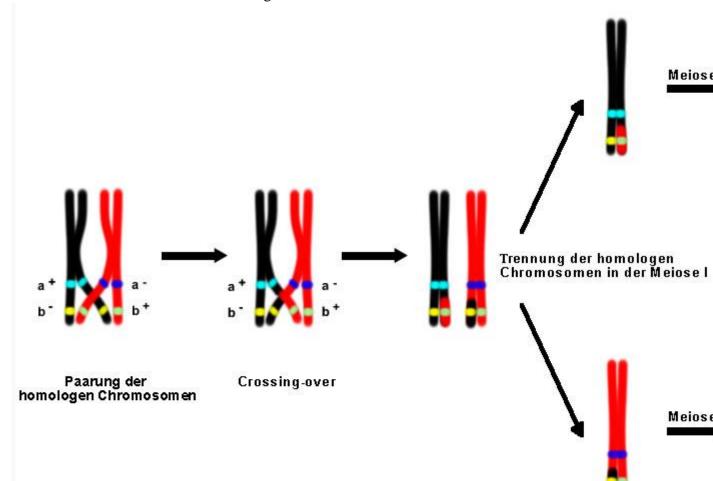
Le processus se divise ainsi :

- 1. Division réductionnelle
 - 1. Prophase
 - 2. Métaphase
 - 3. Anaphase
 - 4. Télophase
- 2. Division équationnelle
- La première division de la méiose est identique à une mitose sauf que l'on observe un phénomène supplémentaire pendant la prophase I: le *crossing-over*. Les chromosomes homologues (d'une même paire) se chevauchent et échangent des fragments de chromatides. Le résultat en est le brassage intra-chromosomique des allèles : tous les gènes situés sur une paire de chromosomes peuvent être brassés grâce au *crossing-over*, ce qui modifie l'association d'allèles portée par chacun des chromosomes. Ainsi, les deux chromosomes de chaque paire après la méiose sont différents des deux chromosomes de départ, ayant chacun une chromatine inchangées et une recombinée. Le point de chevauchement des deux chromatides

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

se nomme chiasmas, c'est en ce point que le chromosome homologue coupera sa chromatine et ajoutera celle de son homologue.



Les chromosomes noir et rouge sont homologues, après le *crossing-over*, on observe un échange des allèles présents sur les chromosomes aboutissant à de nouvelles combinaisons.

Le reste de la division est strictement identique à la mitose et on forme donc deux cellules haploïdes à *n* chromosomes à deux chromatides. On parle de ce fait de division de méiose réductionnelle. Le brassage génétique qui a lieu lors de la méiose est donc à la fois intra-chromosomique, lors du *crossing-over* et inter-chromosomique, du fait du comportement indépendant des différentes paires de chromosomes en métaphase I de méiose.



Crossing-over

Phénomène génétique de la méiose, où les deux chromosomes de chaque paire se rapprochent et se brisent au même niveau de la séquence génétique, pour ensuite échanger les fragments résultants.



Chiasmas

Points de chevauchement de deux chromatides, observables en microscopie.

1ere année paramédicale

• La deuxième division est semblable à une mitose, sauf qu'ici la cellule est haploïde. Ce ne sont pas des paires de chromosomes qui viennent s'aligner sur la plaque équatoriale, mais simplement un exemplaire de chaque forme de chromosome (à deux chromatides chacun). À l'issue de cette deuxième division, on a donc deux cellules à *n* chromosomes, d'une chromatide chacun. On parle pour cette division de méiose équationnelle.

La méiose partant d'une cellule diploïde, dont les formes de chromosome sont à deux exemplaires, donne donc deux cellules haploïdes dont les chromosomes ont toujours deux chromatides chacun en fin de première division, puis quatre cellules haploïdes dont les chromosomes sont à une chromatide chacun, en fin de deuxième division : les cellules diploïdes donnent par la méiose des cellules haploïdes. De plus elle permet un important brassage génétique des gènes, qui permet de s'assurer que les gamètes sont tous uniques. Ce brassage contribue à la diversité génétique de l'espèce, qui est aussi le fait de la rencontre au hasard des gamètes.

Importance du brassage génétique: celui ci est déjà très grand lors de la méiose, en effet les combinaisons possibles lors du brassage intra-chromosomique et inter-chromosomique sont énormes, mais il le devient encore plus quand on reforme une cellule diploïde à partir de deux gamètes (tout deux haploïdes) lors de la fécondation. Chaque individu est donc en possession d'une moitié de génome de son père et d'une moitié de sa mère (du fait de la réunion des deux cellules haploïdes), ce qui contribue à le rendre unique !

D'un point de vue plus large, c'est ce brassage génétique qui permet à une espèce de survivre. En effet, les individus d'une espèce les mieux adaptés à leur environnement survivront le plus, c'est la sélection naturelle. Donc chez une espèce, plus le brassage génétique est grand, plus elle a de chance de comporter des individus ayant « les bons gènes » pour survivre, et donc plus ceux-ci seront aptes à survivre dans leurs milieu, se reproduire et perpétuer l'espèce...

Lors de la fécondation, la diploïdie est donc rétablie dans l'œuf. Cependant, si durant l'anaphase certains chromosomes de même taille ne peuvent pas se séparer, ils se retrouvent dans une même gamète. Le caryotype de l'œuf ainsi engendré sera alors anormal à cause de la trisomie (3 chromosomes dans une cellule), ce qui est à la base d'une maladie héréditaire chez les sujet atteints.

Présentation des anomalies chromosomiques et génétiques

Les chromosomes sont des structures situées à l'intérieur des cellules, qui contiennent les gènes d'une personne.

Un gène est un segment d'acide désoxyribonucléique (<u>ADN</u>) qui contient le code permettant de fabriquer une protéine spécifique pouvant jouer un rôle dans un ou plusieurs types de

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

cellules dans le corps (<u>Gènes et chromosomes</u> pour une présentation plus détaillée de la génétique).

À l'exception des spermatozoïdes et des ovules, toutes les cellules normales du corps ont 23 paires de chromosomes, soit un total de 46 chromosomes. Les spermatozoïdes et les ovules ne possèdent qu'un chromosome de chaque paire, soit 23 chromosomes. Chaque chromosome comporte plusieurs centaines à des milliers de gènes.

Les <u>chromosomes sexuels</u> sont l'une des 23 paires de chromosomes. Il existe 2 chromosomes sexuels, appelés X et Y. Généralement, les femmes ont deux chromosomes X (XX) et les hommes ont généralement un chromosome X et un chromosome Y (XY).



Anomalies chromosomiques

Les anomalies chromosomiques peuvent toucher n'importe quel chromosome, y compris les <u>chromosomes sexuels</u>. Les anomalies chromosomiques affectent :

- Nombre de chromosomes
- Structure des chromosomes

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Des anomalies plus importantes peuvent être visibles au microscope lors d'un test appelé analyse chromosomique ou détermination du caryotype. Des anomalies chromosomiques plus petites peuvent être identifiées grâce à un test génétique spécialisé, qui analyse les chromosomes d'une personne pour détecter les parties surnuméraires ou manquantes. Ces tests comprennent l'analyse chromosomique par puce à ADN et l'hybridation in situ en fluorescence (FISH [fluorescent in situ hybridization]).

Les anomalies du nombre de chromosomes correspondent à la présence ou l'absence d'une ou de plusieurs copies supplémentaires d'un chromosome (dans le cas d'un chromosome supplémentaire, il s'agit d'une trisomie, et de deux une tétrasomie ; l'absence d'un chromosome s'appelle une monosomie). La trisomie peut toucher n'importe laquelle des 23 paires de chromosomes, mais les plus fréquentes sont la trisomie 21 (Le syndrome de Down est une anomalie chromosomique, causée par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire, qui entraîne un déficit intellectuel et des anomalies physiques.

- Elle est due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 21.
- Les enfants atteints du syndrome de Down sont souvent de petite taille, ont un retard du développement physique et mental et un faciès spécifique.

la <u>trisomie 13</u>La trisomie 13 est une anomalie chromosomique, causée par la présence d'un chromosome 13 supplémentaire, qui entraîne un déficit intellectuel et des anomalies physiques sévères.

- Elle est due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 13.
- Les nourrissons touchés sont généralement petits et présentent souvent des malformations cérébrales, oculaires, faciales et cardiaques majeures.

<u>trisomie 18</u>La est une anomalie chromosomique, causée par la présence d'un chromosome 18 supplémentaire, qui entraîne un déficit intellectuel et des anomalies physiques.

- Elle est due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 18.
- Les nourrissons touchés sont généralement petits et présentent de nombreuses anomalies physiques, ainsi que des problèmes au niveau des organes internes.

. Ces anomalies sont visibles au microscope lors de la détermination du caryotype. Le risque qu'un fœtus possède un chromosome supplémentaire ou ait un chromosome en moins augmente avec l'âge de la mère

1ere année paramédicale

Les anomalies de structure correspondent à l'altération d'une partie d'un chromosome.

Parfois, tout ou partie d'un chromosome s'attache de manière anormale à un autre chromosome (translocation). D'autres fois, une partie d'un chromosome est absente, <u>Syndromes de délétion chromosomique</u> Syndrome du cri du chat (absence d'une partie du chromosome 5)

Dans ce syndrome rare, une partie du chromosome 5 est absente. La taille de la partie manquante varie, et les personnes qui présentent une délétion plus importante sont souvent plus affectées.ou est dupliquée.

Certaines anomalies chromosomiques provoquent le décès de l'embryon ou du fœtus dans l'utérus avant sa naissance. D'autres sont à l'origine de troubles tels qu'un <u>déficit</u> <u>intellectuel</u>, une <u>petite taille</u>, des <u>crises convulsives</u>, des troubles cardiaques ou une fente palatine.

Anomalies génétiques

• De petites modifications (<u>mutations</u>) peuvent se produire dans un gène donné. Dans ce cas, la structure des chromosomes n'est pas altérée et l'anomalie n'est pas visible par analyse du caryotype ou d'autres tests chromosomiques. Des analyses génétiques plus poussées doivent alors être réalisées. Certaines mutations géniques ne causent aucun problème et certaines n'ont que peu de conséquences. En revanche, d'autres sont à l'origine de troubles graves tels que l'<u>anémie falciforme</u> ou La drépanocytose est une maladie génétique héréditaire qui touche l'hémoglobine (la protéine des globules rouges qui transporte l'oxygène) caractérisée par la présence conjointe de globules rouges en forme de faucille et d'une anémie chronique due à la destruction excessive des globules rouges., la <u>mucoviscidose</u> La mucoviscidose est causée par des mutations génétiques héréditaires gène numéro 7qui font que des sécrétions épaisses et collantes obstruent les poumons et d'autres organes.

ou une <u>dystrophie musculaire</u> Les dystrophies musculaires constituent un groupe de troubles musculaires héréditaires où un ou plusieurs <u>gènes</u> intervenant dans la structure et la fonction musculaires normales font défaut, ce qui entraîne une <u>faiblesse</u> musculaire plus ou moins grave .. De plus en plus souvent, les chercheurs identifient des défauts génétiques spécifiques qui sont responsables des maladies chez l'enfant.

On ne sait pas encore vraiment comment la majorité des mutations surviennent. On suppose que la majorité des mutations apparaissent spontanément. Certaines substances présentes dans l'environnement sont capables d'endommager les gènes. Ces substances sont appelées agents mutagènes. Les agents mutagènes, tels que les radiations, les rayons ultraviolets et

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

certains médicaments et produits chimiques, peuvent provoquer certains cancers et certaines

<u>malformations congénitales</u>. Les malformations congénitales du crâne et du visage les plus fréquentes sont le bec de lièvre et la fente palatine, qui touchent environ 1 bébé sur 700.

- Le bec de lièvre est une fente de la lèvre supérieure, en général juste sous le nez.
- La fente palatine est une fente de la voûte du palais provoquant une communication anormale entre la bouche et le nez.

Bec de lièvre et fente palatine sont souvent associés.

Des facteurs environnementaux et génétiques peuvent être impliqués dans la formation d'un bec de lièvre ou d'une fente palatine. La consommation par la mère de tabac, d'alcool ou d'autres drogues pendant la grossesse peut accroître le risque d'avoir un bébé présentant un bec de lièvre ou une fente palatine. Le fait d'avoir un bébé qui naît avec un bec de lièvre ou une fente palatine accroît le risque d'avoir un second enfant présentant ce type de malformation congénitale.

- Une mutation qui touche les gènes des spermatozoïdes ou d'un ovule peut être transmise des parents à l'enfant. Une mutation qui touche les gènes dans d'autres cellules peut provoquer une maladie qui ne sera pas transmise aux enfants (car les spermatozoïdes ou l'ovule ne sont pas affectés). La présence de deux copies d'un gène anormal peut être à l'origine de maladies ou troubles graves, comme la mucoviscidose. Les symptômes typiques incluent des vomissements et des ballonnements abdominaux, des selles liquides et un gain de poids insuffisant chez le nourrisson, de même qu'une toux, un sifflement et de fréquentes infections respiratoires toute la vie durant.
- <u>maladie de Tay Sachs</u> -La maladie de Tay-Sachs et la maladie de Sandhoff se développent lorsque l'organisme présente un déficit en enzymes nécessaires à la dégradation des gangliosides.
- Les symptômes incluent déficit intellectuel et cécité.
- Le diagnostic peut être posé en réalisant des tests de dépistage prénatal.
- Ces maladies provoquent une mort prématurée.
- Ces maladies ne peuvent être ni traitées ni guéries.

Dépistage des anomalies chromosomiques et génétiques

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

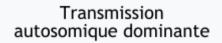
Les chromosomes et les gènes d'une personne peuvent être examinés par l'analyse d'un échantillon de sang. De plus, pour détecter certaines anomalies chromosomiques ou génétiques chez le fœtus, le médecin peut prélever des cellules par <u>amniocentèse</u>. Si une anomalie est détectée chez le fœtus, des examens supplémentaires peuvent être effectués à la recherche de malformations congénitales spécifiques. Plus récemment, un nouveau test de dépistage a été développé. Il consiste à prélever un échantillon de sang chez la femme enceinte et à l'analyser pour déterminer si le fœtus présente certaines maladies génétiques. Ce test repose sur le fait que le sang de la mère contient une toute petite quantité d'ADN du fœtus. Ce test est appelé dépistage prénatal non invasif (DPNNI). Le DPNNI peut être utilisé pour identifier un risque accru de trisomie 21 (<u>syndrome de Down</u>), <u>trisomie 13</u> ou <u>trisomie 18</u>, ainsi que d'autres maladies chromosomiques, mais il ne s'agit pas d'un outil diagnostique. Si un risque accru d'anomalie génétique est identifié, les médecins recommandent généralement d'autres tests plus poussés.

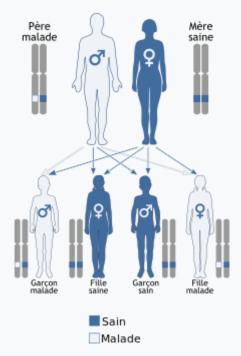
Prévention

Bien que les anomalies chromosomiques et génétiques ne puissent pas être corrigées, certaines malformations congénitales peuvent parfois être évitées. Par exemple, prendre des folates (acide folique) permet d'éviter les <u>malformations du tube neural</u> et un dépistage des parents pour déterminer s'ils sont <u>porteurs</u> peut permettre d'éviter certaines anomalies génétiques. Un dépistage des anomalies génétiques peut également être réalisé sur un embryon conçu dans le cadre d'une <u>fécondation in vitro</u> (FIV) avant d'être implanté dans l'utérus de la mère

Hérédité

1ere année paramédicale





La <u>génétique</u> est un des mécanismes de l'hérédité. Ici schématisé pour la transmission d'un gène pathologique dominant

L'hérédité (du <u>latin</u> *hereditas*, « ce dont on <u>hérite</u> ») est la transmission, au sein d'une <u>espèce</u> vivante ou d'une lignée de <u>cellules</u>, de <u>caractéristiques</u> d'une <u>génération</u> à la suivante. Les mécanismes de l'hérédité sont au cœur de la <u>théorie de l'évolution</u> car ils permettent l'accumulation des variations au fil des générations qui conduit à l'<u>apparition de nouvelles espèces</u>. En général, on associe l'hérédité aux <u>gènes</u> tels qu'ils furent découverts par <u>Gregor Mendel</u> mais d'autres mécanismes dits <u>non mendéliens</u> et peuvent aussi intervenir dans la transmission des caractères biologiques.

S'agissant d'espèces animales, y compris l'<u>être humain</u>, l'hérédité peut concerner des traits physiques mais aussi <u>comportementaux</u> bien que ces derniers puissent aussi <u>être acquis</u> par <u>apprentissage</u> ou <u>imitation</u>. La <u>transmission des caractères acquis</u> fit l'objet de nombreuses controverses dans l'<u>histoire de la pensée évolutionniste</u>

Un exemple : l'hérédité de la couleur des yeux



П

💢 l'<u>iris</u> d'un <u>œil humain</u>

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Pour expliquer le concept d'hérédité, on peut prendre comme exemple la couleur des yeux dans l'espèce humaine ; il s'agit d'un trait biologique héréditaire. La couleur des yeux d'un individu dépend en effet d'un ensemble de gènes qui contrôlent la production de protéines dans l'iris qui lui donnent sa couleur. Il existe plusieurs variantes ou allèles de ces gènes, chacune donnant lieu à une couleur particulière des yeux, pour simplifier disons des allèles « yeux bruns », des allèles « yeux bleus », etc. L'ensemble des différentes variantes que possède un individu pour chacun des gènes de son génome est ce qu'on appelle son génotype. Le génotype de chaque individu est le résultat de la combinaison aléatoire au moment de la fécondation d'une partie du génotype de chacun de ses parents. Ainsi, si les deux parents possèdent des allèles « yeux bruns », les enfants auront dans leur génotype uniquement des allèles « yeux bruns ». Mais si l'un des parents possède des « yeux bleus » et l'autre des allèles « yeux bruns », les enfants hériteront chacun d'une partie des allèles « yeux bleus » de l'un et d'une partie des allèles « yeux bruns » de l'autre, dans des combinaisons à chaque fois différentes donnant lieu à des couleurs d'iris différentes pour chacun d'entre eux. Dans le cas de la couleur des yeux, c'est donc la transmission génétique qui gouverne l'hérédité de ce trait biologique.

Le phénotype combine hérédité et facteurs environnementaux]

On appelle <u>phénotype</u>, l'ensemble des traits que l'on peut observer chez un individu : le fait d'avoir les yeux bruns est un trait phénotypique qui résulte du fait que cet individu possède l'allèle "yeux bruns" dans son génotype. Néanmoins, beaucoup de caractéristiques phénotypiques ne sont pas directement le reflet d'un génotype particulier. Le plus souvent les traits sont le résultat d'une combinaison de facteurs héréditaires transmis par les gènes et de facteurs <u>environnementaux</u> intervenant au cours de la vie de l'individu. Par exemple, la <u>couleur de la peau</u> dépend à la fois du génotype et de l'<u>ensoleillement</u>, si bien qu'on ne peut pas dire que le <u>bronzage</u> est héréditaire. Par contre la capacité à bronzer, c'est-à-dire à produire de la <u>mélanine</u>, est héréditaire puisqu'elle est gouvernée par des gènes qui sont transmis d'une génération à l'autre.

Les bases biologiques de l'hérédité]



La molécule d'<u>ADN</u> est le support de l'hérédité génétique.

Le principal support de l'hérédité est donc les gènes. Le mécanisme par lequel l'information génétique est transmise repose sur la molécule d'<u>acide désoxyribonucléique</u> plus connue sous l'acronyme ADN. Cette longue molécule est un <u>polymère</u> composé de <u>bases nucléiques</u>. La séquence de ces bases nucléiques dans la molécule d'ADN code l'information génétique à la manière dont la séquence des lettres dans une phrase forme des mots qui lui donnent son sens. Ce sont des portions particulières de la molécule d'ADN qui forment les gènes, les différents allèles correspondant à des séquences proches mais pas strictement identiques du gène. Lorsqu'une mutation se produit qui transforme la séquence d'ADN, on obtient donc un nouvel

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

allèle qui se traduira, sur le plan phénotypique, par une modification du trait biologique contrôlé par le gène muté. Si cette mutation est transmise aux descendants alors le nouvel allèle peut, au fil, des générations se répandre dans la population.

Les mécanismes connus pour l'hérédité biologique sont de plusieurs types :

- La transmission génétique classique, dite aussi <u>hérédité</u> mendélienne, est le résultat de la <u>réplication de l'ADN</u> lors de la division cellulaire.
- La transmission <u>épigénétique</u> procède par des modifications qui n'altèrent pas la séquence de l'ADN mais sa structure.
- L'<u>hérédité non mendélienne</u> désigne les autres formes d'héritage biologique, notamment celles fondées sur les constituants du <u>cytoplasme</u>, comme les <u>mitochondries</u> ou les chloroplastes.

La compréhension du mécanisme de l'hérédité[]

La discipline qui étudie l'hérédité biologique est la <u>génétique</u>. C'est une discipline récente, qui s'est constituée au cours des XIX^e et XX^e siècles, au fur et à mesure des découvertes conceptuelles et expérimentales.

Au XIX^e siècle, <u>Gregor Mendel</u> (1822-1884) formule et démontre des règles de transmission des caractères, les <u>lois de Mendel</u>, qui sont à la base de la <u>génétique formelle</u>. Parallèlement, les premières expériences de <u>biologie cellulaire</u> montrent l'importance des <u>chromosomes</u> dans cette transmission des caractères.

Il fallut attendre en <u>1943</u> la démonstration par <u>Oswald Avery</u> que l'<u>ADN</u> était bien le support de l'information génétique, et la découverte de sa structure en double hélice par <u>Watson</u> et <u>Crick</u> en <u>1953</u>, pour commencer à comprendre les fondements <u>moléculaires</u> des <u>lois de Mendel</u>.

Les différents modes de transmission biologique des caractères]

L'hérédité mendélienne

L'<u>hérédité mendélienne</u> régit la plupart des caractères.

Chez les organismes <u>diploïdes</u> comme les <u>humains</u>, chaque individu possède deux copies de chaque <u>gène</u>, une copie venant de la mère et l'autre du père (exception : les gènes des <u>chromosomes sexuels</u>). Si ces deux versions sont identiques, l'individu est dit <u>homozygote</u> pour le gène considéré. Dans le cas contraire, il possède deux versions différentes (deux allèles différents), et il est dit <u>hétérozygote</u> pour ce gène.

Par exemple, un enfant possédant deux fois l'<u>allèle</u> « A » pour le gène du <u>groupe sanguin</u> sera de groupe A, alors qu'un enfant hétérozygote avec un allèle « A » et un allèle « B » sera de groupe AB. Ces deux allèles s'expriment également : on parle de <u>codominance</u>. Mais tous les allèles ne sont pas codominants : l'allèle O (zéro, c'est-à-dire pas de marqueur) ne l'est pas. Un homozygote « O/O » est de groupe O, mais un hétérozygote « A/O » est de groupe A, « B/O » de groupe B. On dit que l'allèle O est <u>récessif</u>, et les allèles A et B <u>dominants</u> par rapport à O.

Hérédité non-mendélienne

Il existe des caractères qui ne suivent pas les lois de la génétique mendélienne, on parle alors d'hérédité non mendélienne.

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Il peut s'agir d'une forme d'hérédité extranucléaire, qui correspond à la transmission des caractères liés à l'ADN présent non dans le noyau mais dans des <u>organites</u> à doubles membranes comme les <u>mitochondries</u> (organites de la <u>respiration</u> cellulaire) et les <u>chloroplastes</u> (organites de la <u>photosynthèse chlorophyllienne</u>). En général ces organites sont apportés par l'<u>ovule</u>. Par exemple, le <u>spermatozoïde</u> humain laisse ses mitochondries hors de l'ovule lors de la <u>fécondation</u>. Les caractères sont donc issus des mitochondries maternelles : on parle de transmission mitochondriale matrilinéaire. On retrouve ce mode de transmission héréditaire dans les maladies mitochondriales.

L'EMBRYOLOGIE

L'embryologie •Un embryon (du grec ancien émbruon) est un organisme en développement depuis la première division de l'œuf fécondé (zygote) jusqu'au stade où les principaux organes sont ébauchés (4ème 8ème).

- Un feotus possède une symétrie bilatérale c'est un organisme en développement depuis la 8ème semaine de grossesse jusqu'à la naissance.
- -L'embryon passe par 8 semaines avant de devenir un feotus et termine son évolution jusqu'au terme de 40 semaines d'aménorrhée

Première semaine et Deuxième semaine du développement embryonnaire

Fécondation Segmentation Nidation : stade morula blastula

Troisième semaine du développement embryonnaire: Gastrulation ou mise en place du 3ème feuillet embryonnaire

Quatrième semaine du développement embryonnaire neurula et Délimitation et Organogenèse

Grandes étapes du développement embryonnaire Pré-morphogenèse

- •Elle se déroule au cours de la première semaine du développement embryonnaire, du 1er au 5ème jour. Durant la fécondation, la segmentation et la formation du blastocyste.
- •Morphogenèse primordiale
- •Elle s'effectue pendant les 2èmes et 3èmes semaines du développement embryonnaire. : la pré-gastrulation c'est la transformation du bouton embryonnaire en un feuillet didermique puis tri dermique. > Ectoderme, ectoblaste, feuillet superficiel
- ➤ Mésoderme, mésoblaste, feuillet moyen
- ➤ Endoderme, endoblaste, feuillet inférieur
- Morphogenèse primaire

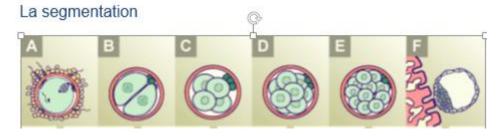
Elle correspond à la 4ème semaine de la grossesse (20ème -29ème jours). Au cours de cette période, se met en place la première ébauche du système nerveux (le tube neural), de l'appareil circulatoire et de l'appareil digestif.

•Morphogenèse secondaire et définitive

Elle s'observe à partir de la 5ème semaine de la grossesse au cours de la quelle s'ébauchent Les différents organes (embryon) et se poursuit pendant la période fœtale.

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale



Les grandes périodes de l'embryogénèse

Pré morphogénèse	Fécondation Segmentation	Zygote Bouton embryonnaire
Morphogénèse Primordiale	Gastrulation	•Gastrula Disque embryonnaire tri dermique
Morphogénèse Primaire	Neurulation	•Neurula Ebauche neurale
Morphogénèse Secondaire Définitive	Organogenèse	•Embryon Ebauches d'organes Forme acquise et reconnaissable

Iodule d'anatomie physiologie		1ere année paramédicale
Ectoderme	Mésoderme	Endoderme
Tous les tissus nerveux	Muscle squelettique, lisse et cardiaque	Épithélium du tube digestif (sauf celui des cavités buccale et anale)
Épiderme de la peau et dérivés de l'épiderme (poils et cheveux, follicules pileux, glandes sébacées et sudorifères, ongles)	Cartilage, os et autres tissus conjonctifs Sang, moelle osseuse et tissus lymphatiques	Glandes dérivées du tube digestif (foie, pancréas) Épithélium des voies respiratoires
Cornée et cristallin de l'œil Épithélium des cavités nasale et buccale, des sinus paranasaux et du canal anal	Endothélium des vaisseaux sanguins et lymphatiques Séreuses de la cavité corporelle	Glandes thyroïde et parathyroïdes et thymus
Émail des dents	Organes des systèmes urinaire et reproducteur (uretères, reins, gonades,	Epîthélium des conduits et des glandes du système reproducteur
Épithélium du corps pinéal, de l'hypo- physe et des médullosurrénales	et conduits annexes)	Épithélium de l'urètre et de la vessie

Structure des annexes embryonnaire :

Les annexes embryonnaires sont l'amnios** L'amnios est l'enveloppe qui se constitue autour de l'embryon (puis du fœtus) des amniotes et qui a pour rôle de le protéger.**, le chorion ** nom grec du <u>placenta</u> **et l'allantoïde ** cette membrane contribue à former le cordon ombilical et le placenta. **et se sont des <u>organes</u> transitoires qui accompagnent l'<u>embryon</u> et le <u>fœtus</u> lors de son <u>développement</u> et assurent sa survie et ses fonctions vitales (<u>nutrition</u>, <u>respiration</u>, <u>excrétion</u>). Ce sont des tissus non embryonnaires situés entre le fœtus et l'utérus de la mère et qui vont être annexés à l'embryon durant toute la vie intra-utérine.

ANATOMIE ET PHYSIOLOGIE DU SYSTÈME NERVEUX

PLAN

- 1. Organisation générale du système nerveux
- 2. physiologie neuronale
 - Le neurone

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

Les cellules gliales

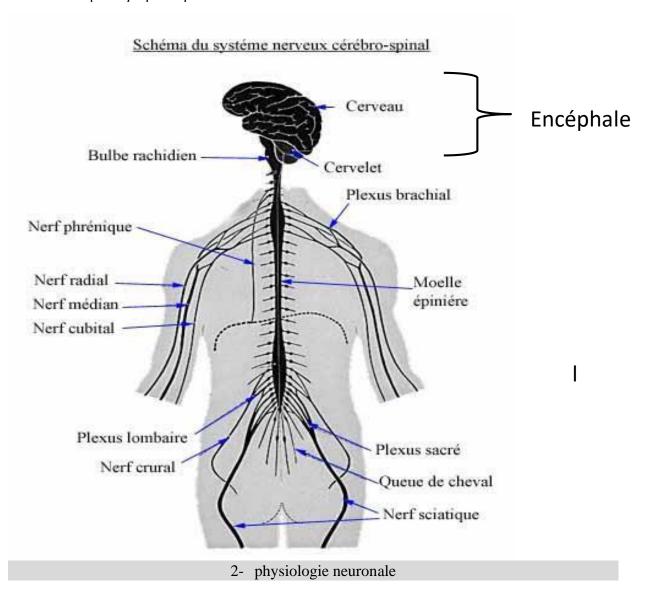
3. Anatomie du système nerveux central

- Méninges
- Encéphale : cortex, noyaux gris centraux, cervelet, tronc cérébral
- Moelle épinière

4. Le système nerveux autonome

1- Organisation générale du système nerveux

- On peut différencier au sein du système nerveux (SN) :
 - SN central : cerveau, tronc cérébral et moelle épinière
 - SN périphérique : les nerfs
 - SN de la vie de relation : pour motricité et sensibilité des membres, perception, langage...
 - SN végétatif : régule les fonctions vitales. Divisé en sympathique et parasympathique

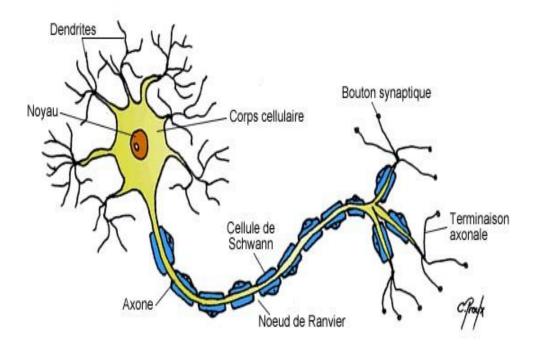


Le neurone

• Le **neurone** (N) : cellule (C) responsable de la genèse, du traitement et de la propagation des informations Ne se divise pas

1ere année paramédicale

- La substance grise est la zone où se trouvent les corps cellulaires des Neurone
- Substance blanche : prolongements



La synapse : C'est la zone d'échange d'information entre deux neurones

Les deux N ne se touchent pas : il existe un espace entre les 2 (fente synaptique) ou il ya de substances chimiques appelées neurotransmetteurs (Nt) Ex : acétylcholine, dopamine, GABA, sérotonine...

Les cellules gliales

- 10 x plus nombreuses que les neurones
- Ces cellules environnent les neurones, et assurent de multiples fonctions :
 - Immunitaire -Synthèse de la myéline
- On en distingue plusieurs types : astrocyte, oligodendrocyte, cellule de Schwann, microglie...
- Tumeurs cérébrales : souvent au dépens de ces cellules

3- Anatomie du système nerveux central

Les méninges

Membranes entourant le système nerveux central (cerveau et moelle épinière)

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

- Délimitent un espace où circule du liquide céphalo-rachidien : l'espace sousarachnoïdien
- Méningite: inflammation des méninges, le plus souvent à cause d'un agent infectieux (virus, bactérie

Les noyaux gris centraux

- Ilots de substance grise au centre du cerveau Fonctions diverses
 - les mouvements involontaires (substance noire)
 - Intégration des stimulations, association des différentes fonctions (thalamus)
 - Régulation de la température corporelle, des différentes fonctions végétatives, des sécrétions hormonales (hypothalamus)
 - Mémorisation (amygdales)

Le cervelet

- Situé sous le lobe occipital, en arrière du tronc cérébral
- Relié au cerveau par les pédoncules cérébelleux
- Fonction : impliqué dans
 - Coordination des mouvements
 - Marche et station debout
 - Le tonus

Le tronc cérébral

- Situé en avant du cervelet, sous le cerveau, au dessus de la moelle épinière
- Contient des noyaux de substance grise d'importance vitale
- Voie de passage de toutes les afférences et efférences entre moelle et cerveau
- Fonctions:
 - Maintien de la conscience
 - Cycles biologiques
 - contrôle de la respiration, du rythme cardiaque
- Lieu d'émergence de la majorité des nerfs crâniens

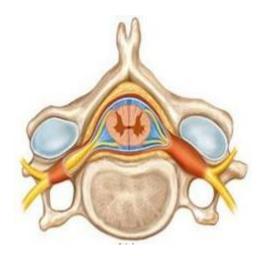
la moelle épinière

- Fait partie du SN central
- Fait suite au tronc cérébral

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

- Contenue dans le canal rachidien, délimité par les vertèbres
- Plus courte que la colonne vertébrale : elle s'arrête au niveau de la deuxième vertèbre lombaire
- Emet des racines nerveuses qui sortent du canal rachidien et vont former les différents nerfs
- 8 racines cervicales, 12 racines dorsales, 5 racines lombaires, 5 racines sacrées
 - Rôle de relais entre le cerveau et les nerfs
 - Reçoit les informations en provenance des récepteurs périphériques (douleur, position des membres...). Elle les renvoie vers le cerveau où ces informations seront intégrées
 - Reçoit également les informations du cerveau (ordre de mouvement...) et les envoie vers les effecteurs (muscles)
 - Sert également à certains réflexes :
 l'information venant de la périphérie génère une réponse ne passant pas par le cerveau



4- Le système nerveux végétatif (autonome

Le système nerveux végétatif

- Indépendant de la volonté, régule l'homéostasie
- Contrôle l'activité des muscles lisses (bronches, intestins, vaisseaux...) et du muscle cardiaque
- Régulé par l'hypothalamus
 - Deux grands systèmes :
 - Sympathique

Module d'anatomie physiologie

1ere année paramédicale

- Nt = noradrénaline
- Système du stress, permettant une mobilisation des réserves
- Activation : tachycardie, hyperglycémie, dilatation bronchique...
- Parasympathique
 - Nt = acétylcholine
- Activation : dilatation de l'iris, salivation, ralentissement cardiaque (bradycardie)...