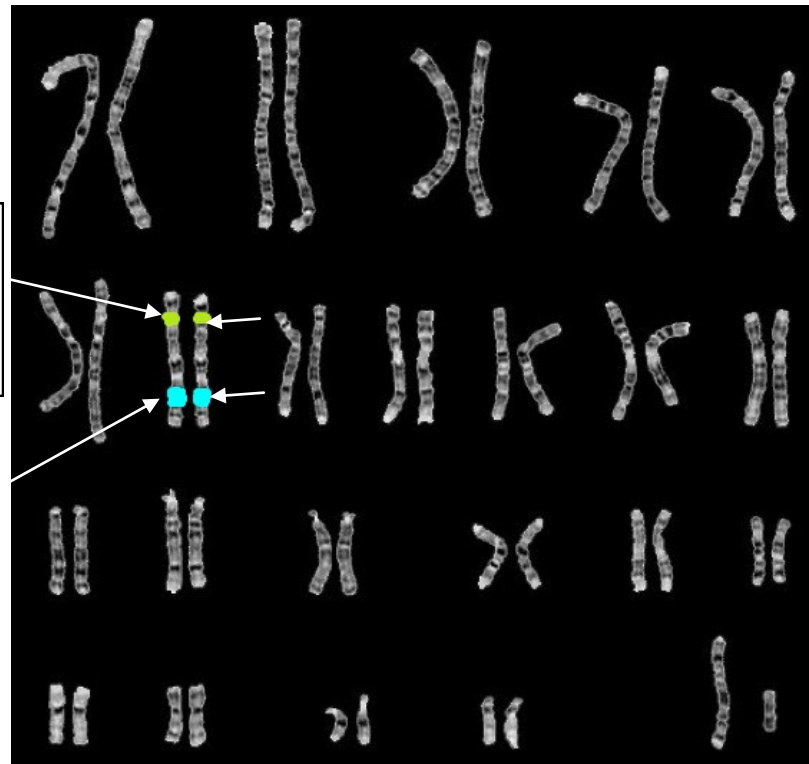


## Activité 2 : Une maladie génétique, le syndrome de Williams

Le syndrome de Williams touche 1 personne sur 7500. Elle se caractérise par un retard mental, une cardiopathie congénitale et des anomalies des vaisseaux sanguins. Les scientifiques ont découvert que cette maladie était due à un manque d'élastine : une protéine importante dans l'élasticité des tissus, notamment au niveau des vaisseaux sanguins.

Une technique particulière permet de repérer les chromosomes de la paire n°7 : leur extrémité apparaît en bleu sur les caryotypes. La couleur verte désigne une petite portion de ces chromosomes qui commande la fabrication de l'élastine.

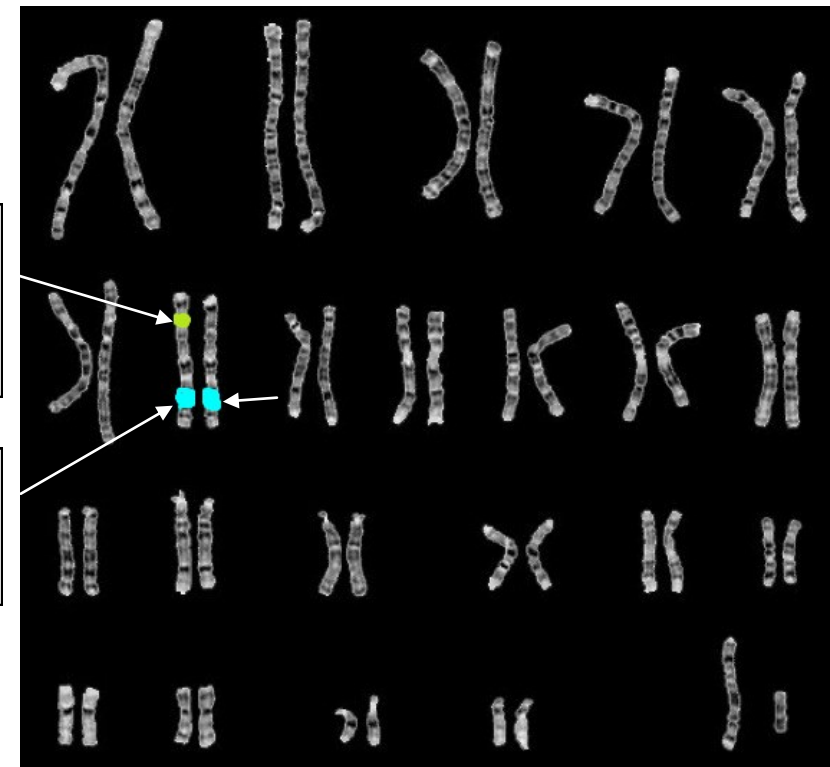
**Compare les caryotypes ci-dessous pour expliquer l'origine de cette maladie et justifier le fait que l'on parle de maladie génétique alors que le nombre de chromosomes est normal chez les personnes atteintes.**



Région spécifique commandant la fabrication de l'élastine

Région identifiant le chromosome 7

Caryotype d'un individu non atteint du syndrome de Williams



Région spécifique commandant la fabrication de l'élastine

Région identifiant le chromosome 7

Caryotype d'un individu atteint du syndrome de Williams