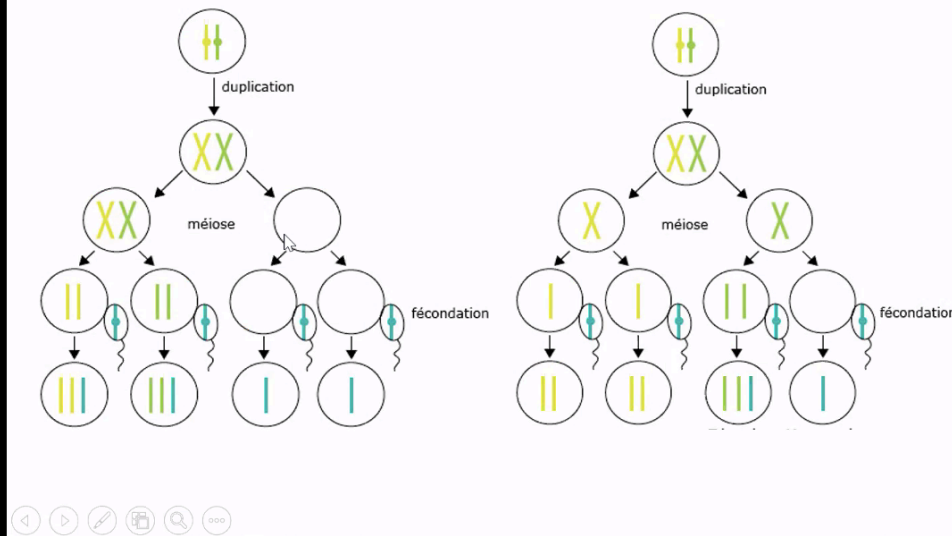


### Syndrome de Klinefelter

Présence d'un K X en plus, anomalie de répartition des K sexuelles (méiose des gamètes). Cela peut être une anomalie de la première ou de la deuxième méiose. On peut l'étudier par caru-yotpe ou FISH.

## Syndrome de Klinefelter



Comment classer le caryotype ?

Il y a 3 caractéristiques d'un caryotype :

Taille des K : du plus grand au plus petit (1 le plus grand et 22 le plus petit)

Métacentrique position du centromere

Submétacentrique

acroscenrisue

La position des bandes (foncées et claires)

On peut voir les K par :

- ME
- MO
- MO à fluorescence

/!/ Par par electrophorese ni par cytométrie en flux

Un PSM

La culture cellulaire :

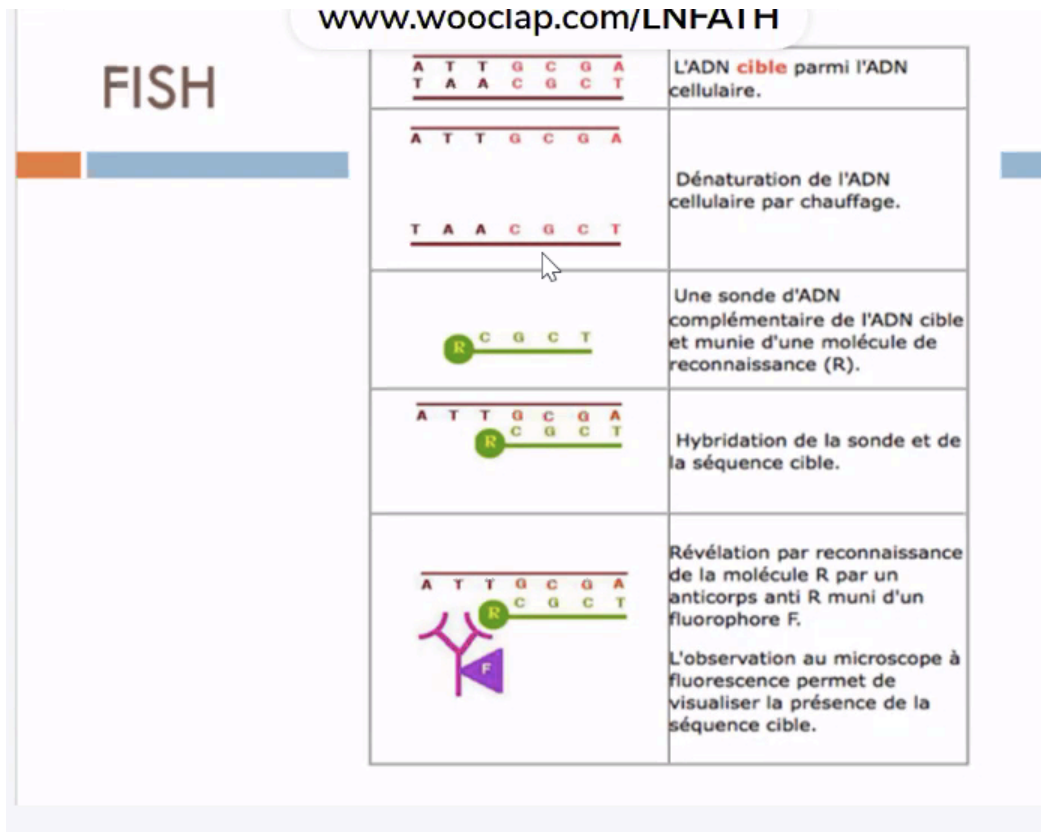
- Permet d'étudier les cellules in vitro
- Permet de maintenir des cellules en culture capable de se diviser
- Permet d'observer des cellules capables de mourir par apoptose
- Permet de tester directement l'effet d'un médicament

## ED 3 - Biomol

- La temperature est un paramètre important

FISH :

C'est une technique spécifique. Permet de repérer des anomalies chromosomiques  
Les sondes peuvent concerner un K entier avec plusieurs sondes sur plusieurs sequences.  
Les sondes peuvent concerner un



Le corpuscule de Barr :

Present sur toutes les femelles de mammifères

Petite masse de chromatine condensée près de la membrane à l'intérieur du noyau dans toutes les cellules somatiques. C'est pour qu'un seul chromosome X soit exprimé.

Il correspond à un X inactivé.

Il caractérise le sexe féminin.

Dans le syndrome de Klinefelter : le corpuscule de Barr peut être détecté par M à fluorescence mais pas en microscopie à balayage.

Stress du reticulum :

La majorité des protéines sécrétées et membranaires sont synthétisées dans le RE où elles sont repliées et assemblées avant d'être transportées

Dans certaines conditions

## ED 3 - Biomol

Quand le repliement des protéine est inhibé ou qu'il se fait mal, des voies de signalisation sont activées pour :

- Diminuer la biosynthèse des Protéins afin de réduire l'accumulation de ces protéines dans la lumière

On peut l'étudier par :

- Immunomunolocalisation
- Electrophorese
- Western Blot

Un immunomarquage est une technique :

- Peut être réalisées sur des coupes de tissus
- Qui est spécifique
- Utilisée en MO et ME en ME le substrat est opaque aux électrons)

L'étude des protéines :

- L'expression d'une protéine peut être étudiée par IHC
- L'électrophorese se fait sur un gel acrylamide ou agarose
- Ne peut pas être mis en évidence par électrophorese
- Un courant électrique permet la migration des protéines

L'électrophorèse de la photographie :

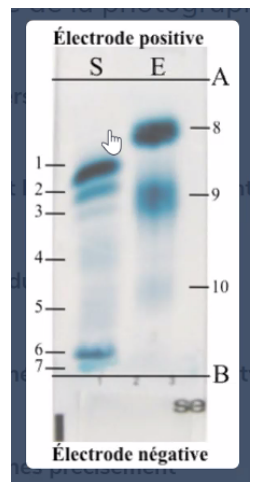
Le sens de migration est du bas vers le haut

A: front de migration

B: ligne de dépôt

Les protéines sont chargées - donc migrent vers le +

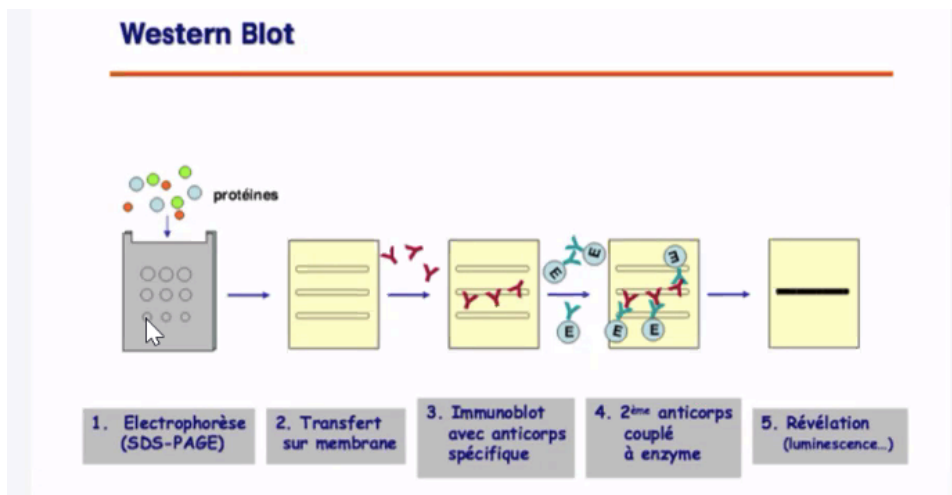
La protéine 1 est la plus petite du standard S car c'est celle qui migre le plus.



### Le western Blot

- Est une

des



technique  
faisant  
appeler à  
techniques

### ED 3 - Biomol

d'immunologies

- Utilise un gel que l'on place dans un courant électrique : utilise une électrophorèse
- Permet d'identifier spécifiquement une protéine
- Utilise des AC primaires et secondaires
- Est une technique qui utilise des électrons car un courant électrique utilise des électrons
- Permet de transférer les protéines du gel sur une membrane PDP