

**Master I** : Physiologie cellulaire et physiopathologie.

**Module** : Immunogénétique.

**Chapitre I** : Les anomalies chromosomiques.

## **1- INTRODUCTION**

Les chromosomes sont le support du matériel génétique. Ce sont **un support de l'hérédité** car chaque individu va hériter 1 chromosome maternel + 1 chromosome paternel (pour chaque paire de chromosomes homologues) ce qui va nous donner un organisme diploïdie (2 lots) ; copie exacte de l'ensemble passé ensuite à chaque cellule fille, de génération en génération cellulaire.

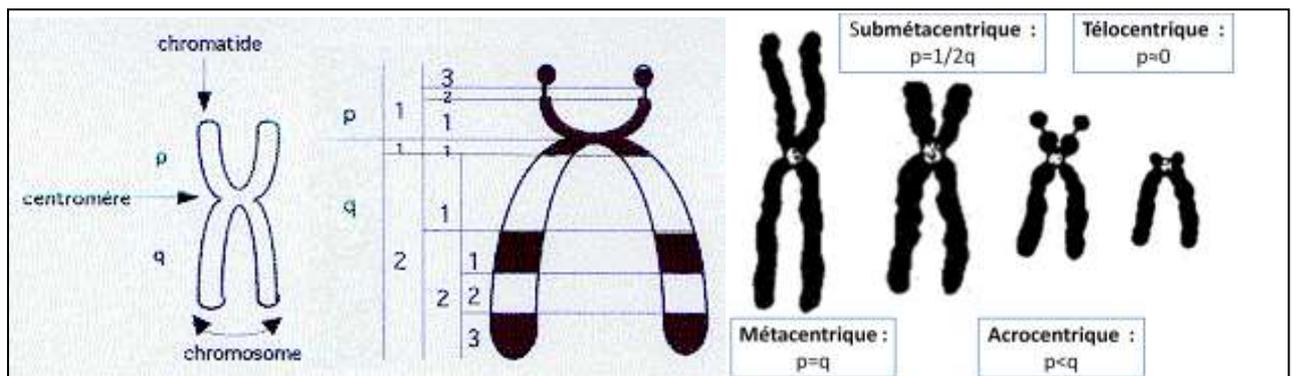
Ce sont également un **support de l'organisation de la vie cellulaire** qui peut être bouleversée soit lors de l'embryogénèse (anomalies constitutionnelles) soit lors d'un cancer (anomalies acquises).

## **2- NOMENCLATURE DES CHROMOSOMES**

**Le caryotype humain normal** comporte 46 chromosomes :

- **22 paires d'autosomes**, notés de 1 à 22 en fonction de leur taille décroissante.
- **1 paire de gonosomes** (chromosomes sexuels): XX chez le sujet féminin, XY chez le sujet masculin.
- Chaque chromosome comporte un centromère (CEN) qui est le centre d'organisation des microtubules responsable de la fixation des chromosomes au fuseau mitotique lors de la mitose. Les deux chromatides sœurs sont unies dans leur zone hétérochromatique de chaque côté du centromère.
- Chaque bras se termine par un télomère (en pter et qter), séquence ADN répétitive hautement conservée qui empêche les fusions avec d'autres chromosomes.
- De part et d'autre du centromère, une chromatide présente 2 bras: le bras court (**bras p**) placé en haut sur un caryotype, et le bras long (**bras q**) placé en dessous du centromère.
- Si le bras court est presque aussi long que le bras long, le chromosome est dit *métacentrique*; s'il est nettement plus court, le chromosome est dit *sub-métacentrique*. Enfin, si ce bras p est très petit, le chromosome est dit *acrocentrique*.

- Chaque bras est arbitrairement divisé en régions, notées de 1 jusqu'à 4 (pour certains chromosomes) en partant du centromère. Chaque région est divisée en bandes, entités visibles -p'les ou foncées- après usage d'une technique de dénaturation. Chaque bande peut, si nécessaire, être divisée en sous-bandes (chromosomes en prophase, moins condensés, et donc montrant plus de détails) ... Ainsi, un emplacement sera défini par le numéro du chromosome où se trouve cet emplacement, suivi de la lettre indiquant le bras impliqué, suivie des numéros de région, de bande.

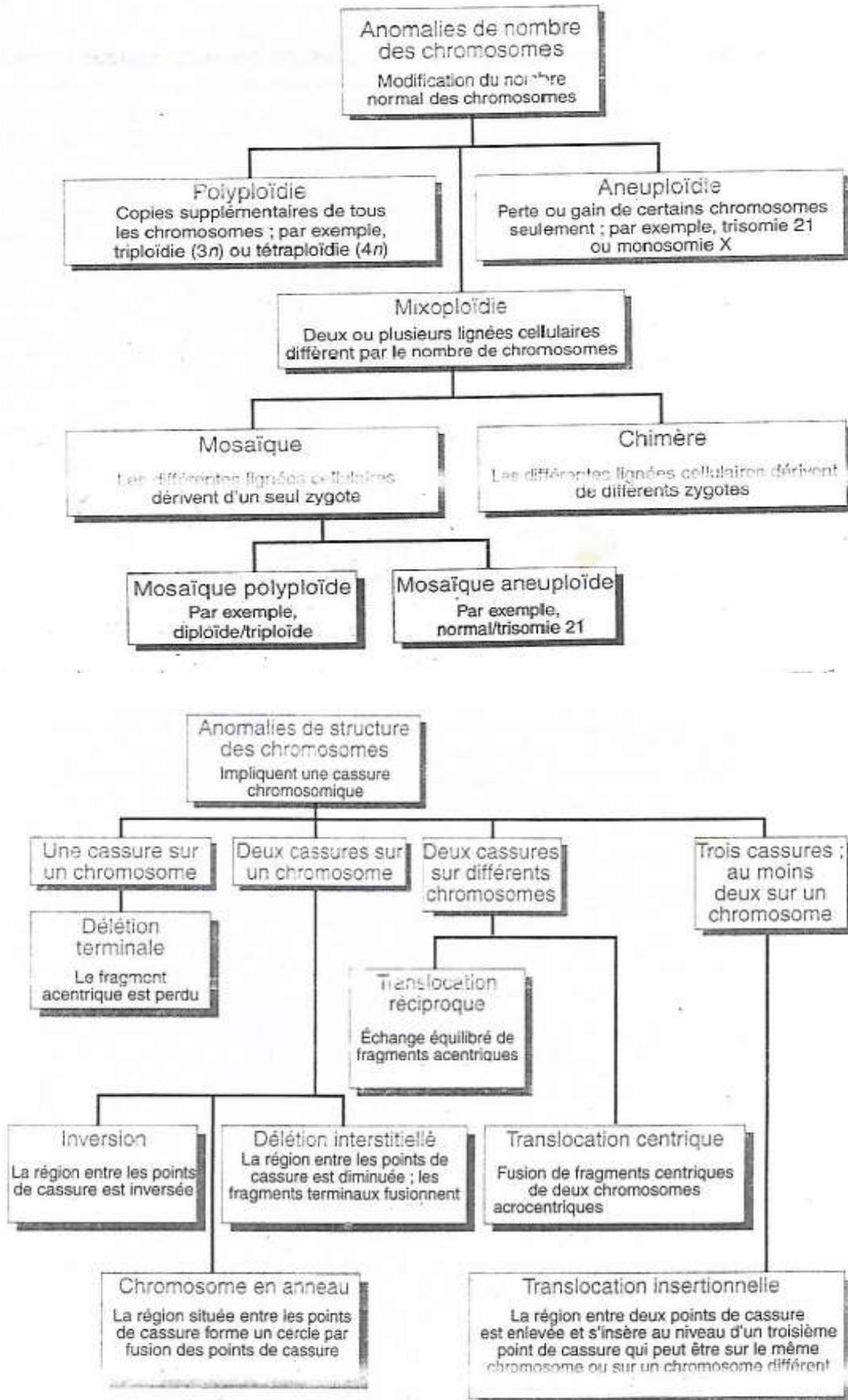


**Figure 01** : Schéma représentant les différents types de chromosomes.

### 3- ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Les mutations affectant l'ADN génomique peuvent entraîner la perte ou le gain de chromosomes complets ou de segments subchromosomiques. De plus des réarrangements de grande taille sans perte ou gain nets de matériels génétiques sont souvent observés. Si l'effet de la mutation est suffisamment important pour être visible au microscope optique, elle sera qualifiée **d'anomalies chromosomiques** ou **d'aberrations chromosomiques**.

Les anomalies chromosomiques peuvent être présentes dans les cellules de tout l'organisme (**anomalies constitutionnelles**) ou seulement dans un sous type de cellules ou de tissus (**anomalies mosaïques ou acquises**).



Principaux types d'anomalies structurales des chromosomes.

