

TD n°1 de Génétique
CLASSIFICATION DES CHROMOSOMES

I. INTRODUCTION :

- Les 46 chromosomes des cellules somatiques humaines sont répartis en 23 paires. De ces 23 paires, 22 sont identiques chez l'homme et la femme et sont appelées **autosomes**. La paire restante comprend les chromosomes sexuels : **gonosomes** (XX chez la femme et XY chez l'homme).
- Les cellules somatiques ont un complément chromosomique **diploïde** (diploos: double) c'est-à-dire 2n chromosomes ou 46 chromosomes tandis que les gamètes ont un complément chromosomique **haploïde** (haploos: simple) c'est-à-dire 23 chromosomes.
- Le caryotype désigne l'analyse numérique et structurale de l'ensemble des chromosomes d'une cellule d'un individu.
- L'établissement du caryotype permet de définir la formule chromosomique d'un individu et de détecter d'éventuelles anomalies.
- Il est spécifique d'une espèce donnée.

II. CLASSIFICATION DES CHROMOSOMES :

- Le caryotype humain comporte 46 chromosomes répartis en 23 paires ,22 paires sont identiques chez l'homme et chez la femme et sont nommés autosomes, la paire restante est représenté par les chromosomes sexuelles nommés gonosomes qui sont
 - les chromosomes XX chez la femme.
 - les chromosomes XY chez l'homme.
- La classification de ces chromosomes repose sur deux critères qui sont :
 - La taille des chromosomes.
 - L'indice centromérique $IC = P / P+q$.
- De ce fait on classe les chromosomes en sept groupes par ordre de taille décroissante de 1 à 22:
 - Groupe A : grands métacentriques (1, 3) et submétacentrique (2).
 - Groupe B: grands submétacentriques (4, 5)
 - Groupe C : moyens métacentriques et submétacentriques (6,7, 8, 9, 10, 11, 12, X)
 - Groupe D : grands acrocentriques (13, 14, 15)
 - Groupe E : petits métacentriques ou submétacentriques (16, 17 , 18)
 - Groupe F : tous petits métacentriques (19, 20).
 - Groupe G : petits acrocentriques (21, 22, Y).
 -

III. IDENTIFICATION DES CHROMOSOMES :

- Les méthodes de coloration disponibles à l'origine ne permettaient pas de reconnaître de façon individuelle les 24 types de chromosome.
- En effet les chromosomes ne pouvaient être classifiés qu'en 7 groupes dénommés par les lettres A à G sur la base de leur longueur totale ainsi que par la position du centromère.

- Avec les techniques maintenant à notre disposition, il est possible néanmoins de reconnaître chacun des chr.
- Avec les techniques de bandes qui sont maintenant utilisées en routine, tous les types chromosomiques peuvent être reconnus de façon individuelle.
- Les autosomes sont numérotés de 1 à 22 sur la base de leur longueur totale.
- Le chr 21 est une exception à la règle, puisqu'il est légèrement plus petit que le chr 22. En fait, avant que sa plus petite taille ne soit reconnue, il est déjà bien connu comme le chr 21, présent en 3 copies dans la plupart des cas de l'anomalie chr fréquente associée au syndrome de Down.
- Bien que les experts analysent souvent les préparations chromosomiques directement au microscope, une procédure habituelle est de découper les chromosomes à partir d'une micrographie et de les aligner par paires suivant une classification standard.
- Les chercheurs ont mis au point des systèmes d'analyse informatique des du caryotype qui sont capables de sélectionner automatiquement les cellules à étudier, d'analyser les chromosomes colorés d'une cellule et de construire un caryotype.
- Un système uniforme de classification des chromosomes **ISCN** (International System for Human Cytogenetic Nomenclature) est accepté au niveau international. Ce système a été formulé à la conférence de Paris 1971. Plus tard des révisions de ce système sont devenus nécessaires afin de décrire les chromosomes tels qu'ils peuvent être vus sur des préparations de chr en métaphase.
- Le classement des paires chromosomiques aboutit au caryotype de l'individu dont il est possible de déduire la formule chromosomique bien définie. On écrit :
Le nombre total de chromosome suivi de virgule; la paire du chromosome sexuel ; une autre virgule et l'anomalie chromosomique quand elle existe.

Exemple:

- Caryotype masculin normal :46,XY
- Caryotype féminin normal :46,XX
- Trisomie 21 : 47,XY,+21 c'est-à-dire :47 chromosomes dont un chromosome X et un chromosome Y ;plus un chromosome 21 surnuméraire.
- Translocation :46,XX,t(1;18) c'est-à-dire : 46 chromosomes dont deux chromosomes X et une translocation entre le chromosome 1 et le chromosome 18.

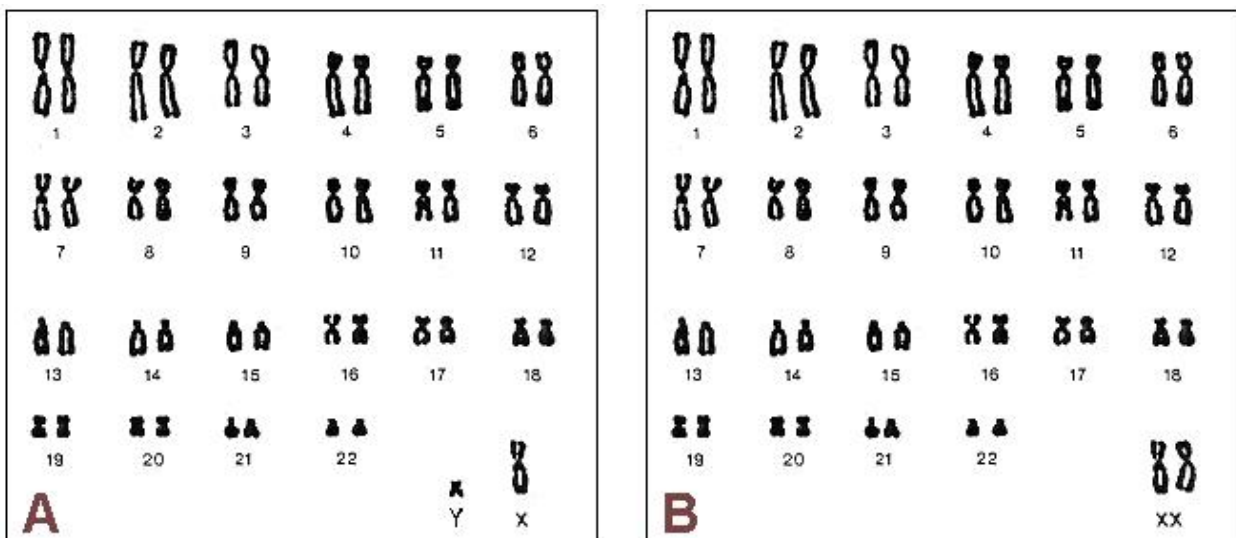


Fig 1 : Caryotype humain (coloration Giemsa) A : Masculin. B : Féminin.

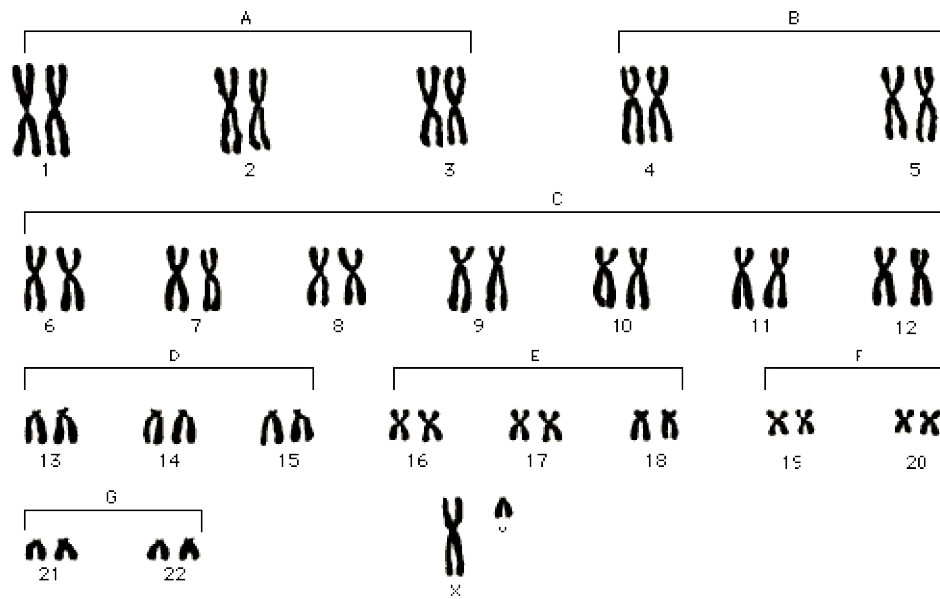


Fig 2 : Classification des chromosomes.

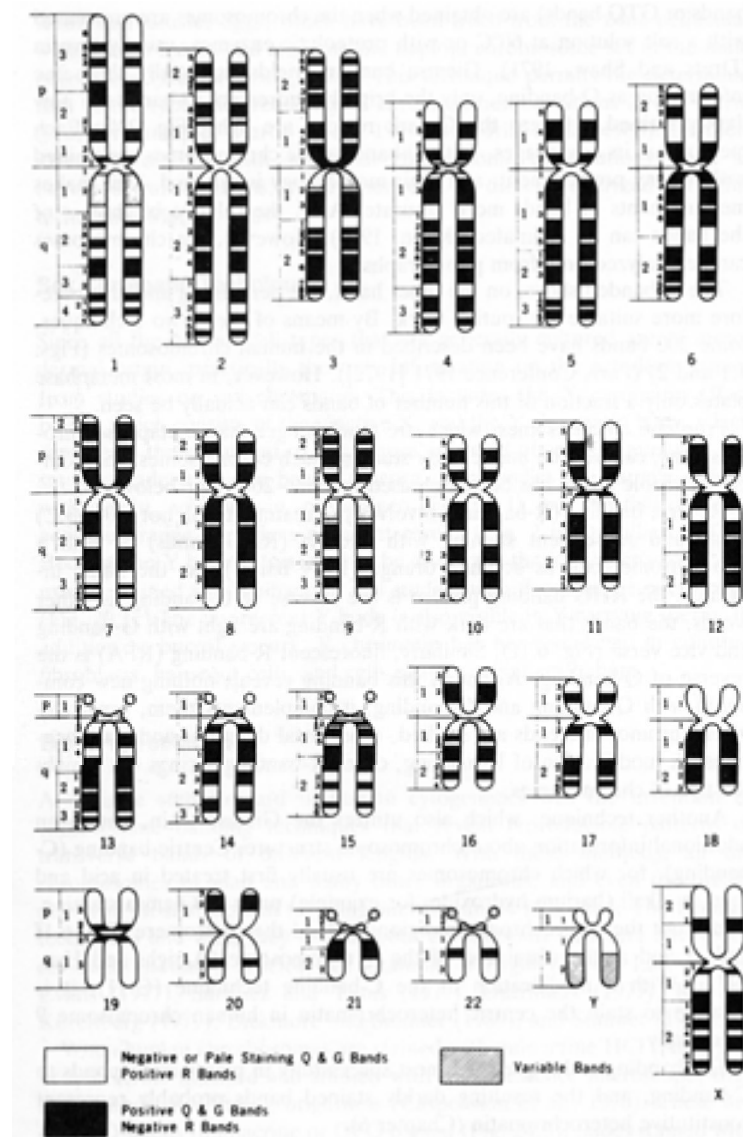


Fig 3 : Caryotype humain avec bandes (ISCN Conférence de Paris 1971)