

Dr K Sifi

**Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche
Université de Constantine " 3 "
Faculté de médecine Belkacem Bensmain
Département de médecine
Laboratoire de biochimie
CHU de Constantine**

**Cours de génétique de 1^{ère} année Médecine et
2^{ème} année pharmacie**

Les chromosomes

Elaboré par le Dr Sifi Karima

Responsable du module : Dr K Sifi

Les objectifs pédagogiques du cours

- Décrire la composition moléculaire d'un chromosome
- Donner et décrire les différents niveaux d'organisation de la chromatine dans le noyau en fonction des différentes étapes du cycle de vie de la cellule
- Définir un caryotype
- Donner la nomenclature d'un caryotype
- Citer les différentes techniques permettant le classement d'un chromosome
- Reconnaître la structure d'un chromosome sur un schéma
- Réaliser une analyse chromosomique
 - Décrire une chromatide
 - Décrire le centromère
 - Décrire les télomères

-

Les chromosomes

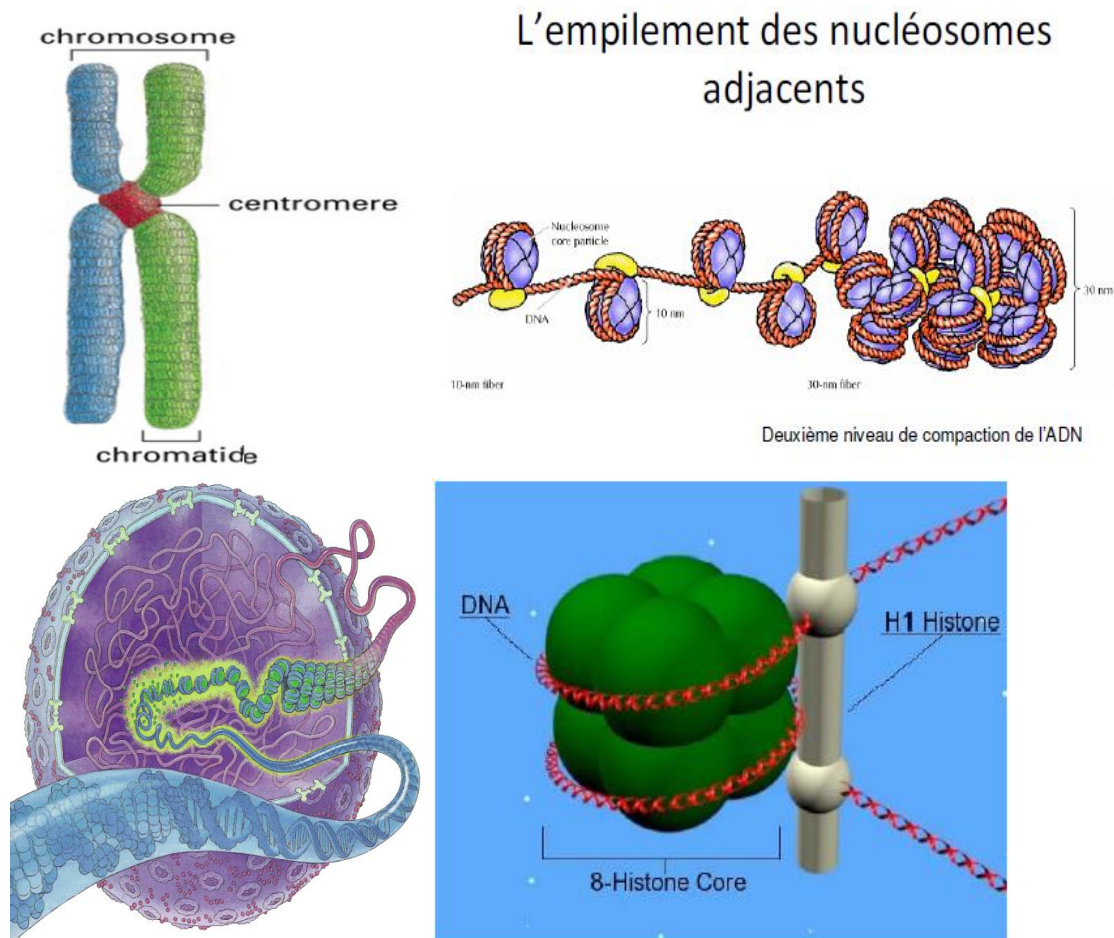
I- Structure des chromosomes humains :

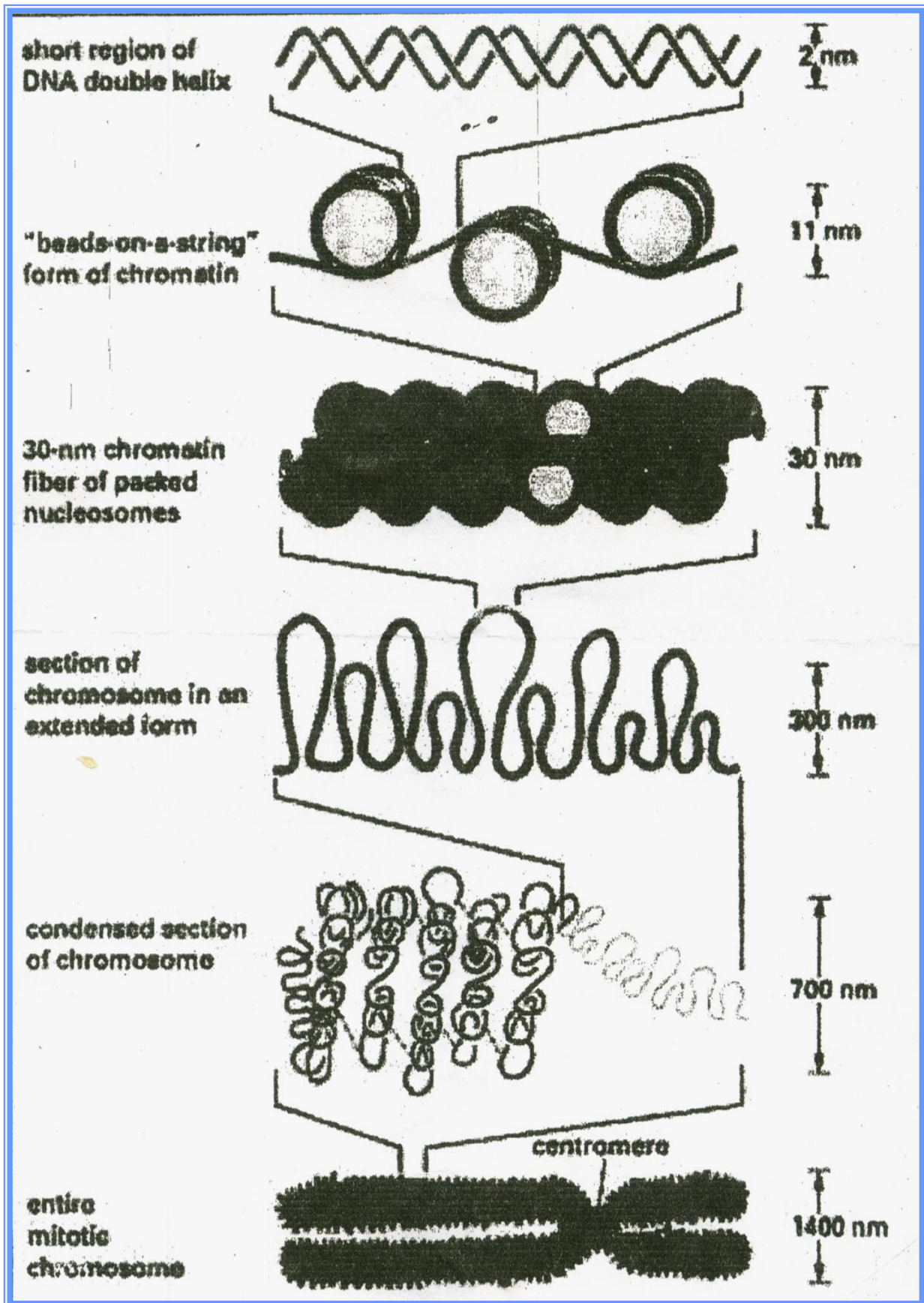
Les chromosomes sont de petits organes en forme de bâtonnets constitués par de longues molécules d'ADN double brin associés à deux types de protéines, des protéines de type basiques ou protéines histones et des protéines de type acides ou protéines non histones.

Cette ensemble complexe d'ADN et de protéines est susceptible de changer de structure au fil du temps .C'est ainsi qu'en dehors de la division cellulaire (mitose ou méiose), les chromosomes changent de structure pour former la chromatine .

Le DNA dans la chromatine n'est pas libre , mais il est intégré dans des structures faite à base de nucléosomes .

Les nucléosomes sont des boules de 100 Å de diamètre régulièrement entourées et régulièrement espacées par un fil de 20 Å de diamètre ou ADN double brin.





- Dans le génome humain, les chromosomes se présentent sous différentes tailles.

Le chromosome le plus petit est le chromosome 21. Il possède environ 50 millions de paires de bases, tandis que le plus grand chromosome, c'est le chromosome 1. Il peut atteindre jusqu'à 250 millions de paires de bases.

On appelle cytogénétique l'étude des chromosomes, de leur structure et de leur transmission.

- L'établissement d'une formule chromosomique d'une espèce permet de détecter d'éventuelles anomalies de structure ou de nombre des chromosomes.

- Le caryotype humain normale comporte 46 chromosomes réparties en 23 paires :
-22 paires de chromosomes identiques chez l'homme et la femme nommés autosomes numérotés de 1 à 22, en fonction de leur taille décroissante.

-La dernière paire restante est représentée par les chromosomes sexuels nommés gonosomes :
XX chez la femme et
XY chez l'homme.

- La nomenclature d'un caryotype se fait comme suit :

Il faut maitre le nombre total de chromosome suivie d'une virgule, les chromosomes sexuels suivies d'une virgule, l'anomalie chromosomique de structure ou de nombre quand elle existe.

- 46,XY
- 47,XX,21
- 45,X0

II- L'analyse chromosomique :

- Les chromosomes d'une cellule humaine en division sont plus facilement analysés au moment de la métaphase ou de la prométaphase d'une mitose de cellules en culture. Les chromosomes sont classés et analysés après coloration.

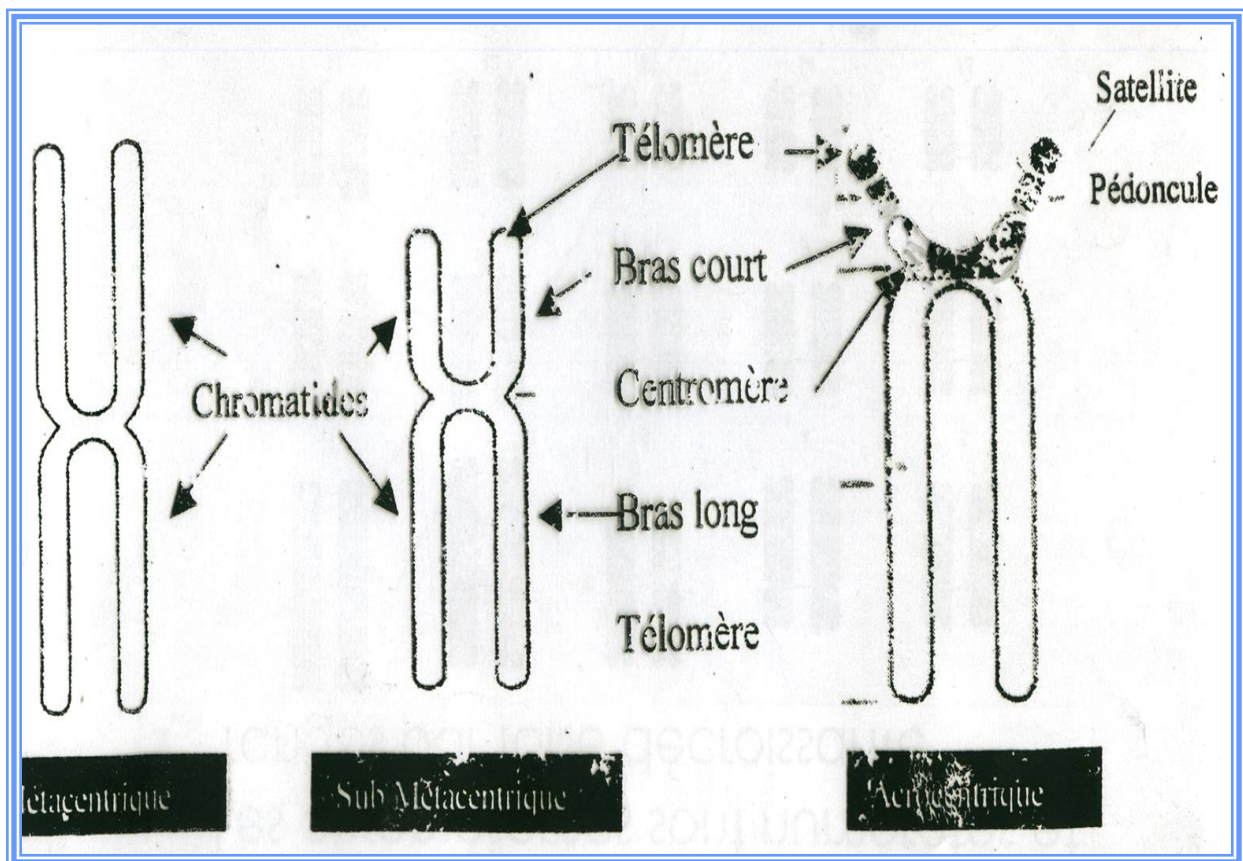
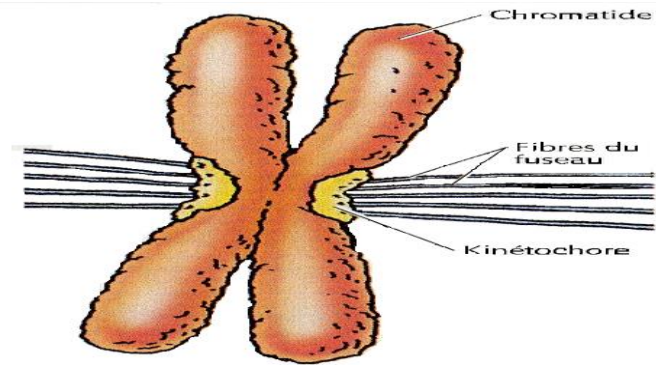
- Chaque chromosome comporte une constriction primaire ou centromère qui unit le deux chromatides sœurs et fixe le chromosome au fuseau mitotique. De part et d'autre du centromère, une chromatide présente **un bras court** ou **bras p** et **un bras long** ou **bras q**.

- Selon la position du centromère, on distingue les chromosomes à centromère médian ou métacentriques, les chromosomes à centromère sub médian ou sub métacentrique et les chromosomes à centromère distaux ou acrocentriques.

- Les télomères sont situées aux extrémités des chromosomes. Les télomères sont des structures nucléoprotéiques très spécialisées, qui permettent de protéger les extrémités des

chromosomes. Les télomères sont des régions très répétées, riches en GC, ce qui rend le double brin très stable . Il ya un raccourcissement des télomères à chaque division cellulaire.

■ Les chromosomes 13,14,15,21 et 22 ont de petites masses de chromatine appelées DNA satellite reliées à leurs bras court par un pédoncule étroit =constriction secondaire , portant les gènes codant pour l'ARN ribosomal 18S,28 S.

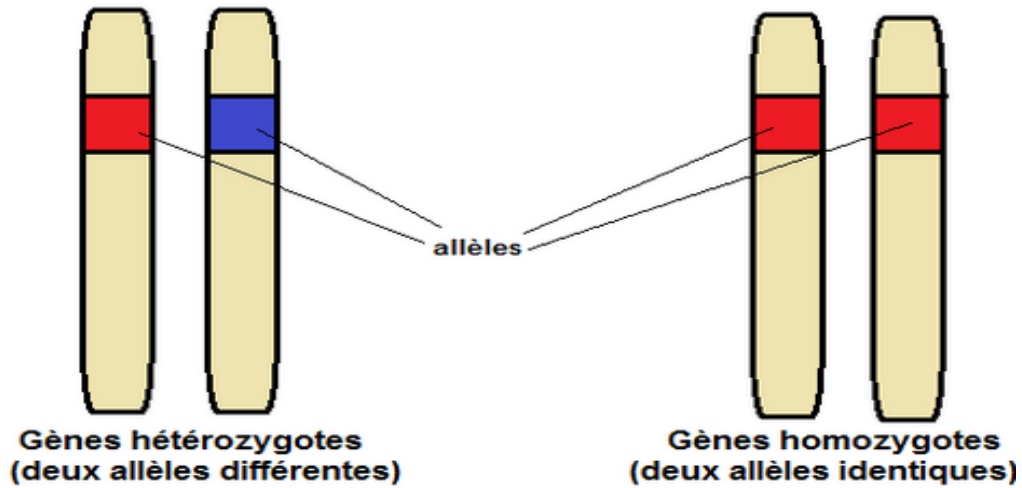


■ Les membres d'une paire chromosomique ou chromosomes homologues portent une information génétique homologue cad que la séquence des loci est identique sur les

deux chromosomes bien que à chaque locus ,il peut y avoir des formes légèrement différentes ou identiques d'un même gène, appelées les allèles.

■ Ces formes sont appelées allèles, donc un allèle est une forme alternative d'un gène occupant un locus donné sur un chromosome.

Une des caractéristiques de l'espèce humaine est sa grande diversité. Les individus qui la composent diffèrent les uns des autres.

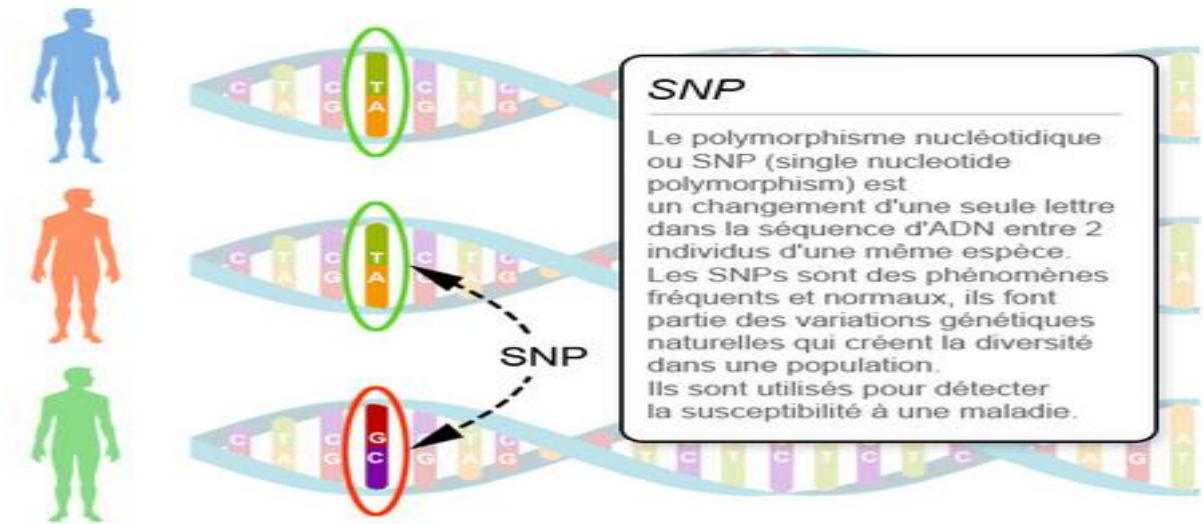




Ces variations de séquences peuvent avoir lieu dans les gènes hors des gènes

⇐ avec une conséquence

⇐ avec une conséquence phénotypiques exemple : couleur des yeux



Un membre de chaque paire chromosomique est hérité du père et l'autre de la mère.

Le garçon hérite du chromosome X de sa mère et le transmet à toutes ses filles, le chromosome Y est hérité du père qui le transmet à tous ses fils.

Références bibliographiques

- Jean-Claude Kaplan, Marc Delpech. Biologie Moléculaire et Médecine. 3e édition. Paris: Médecine-Sciences Flammarion, 2007.

-Lodish, Berk, Matsudaira, Kaiser, Krieger, Scott, Zipursky, Darnell. Biologie Moléculaire de la cellule. 5e édition. Bruxelles : de boeck, 2005.

-Gènes

5-William Klug , Michael Cummings , Charlotte Spencer .Génétiq^{ue} 8^{ème} édition.2006
Pearson Education France.

-Géno^{me} 3 Brown 2007 **Editeur** : Garland publishing