

Les anomalies du caryotype

I. Introduction

Les anomalies chromosomiques constitutionnelles constituent une cause fréquente d'anomalie du développement embryo-fœtal. Les anomalies chromosomiques sont à l'origine d'environ 50 % des avortements spontanés survenant pendant le premier trimestre de la grossesse. Deux grands types d'anomalies chromosomiques peuvent être diagnostiqués :

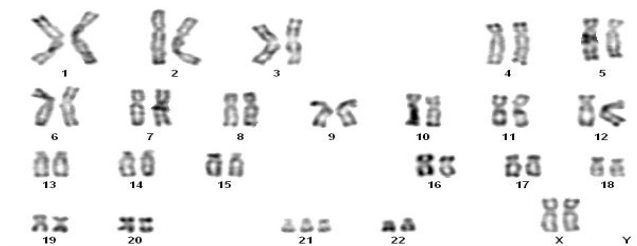
A- Anomalies du nombre

-1- les aneuploïdies

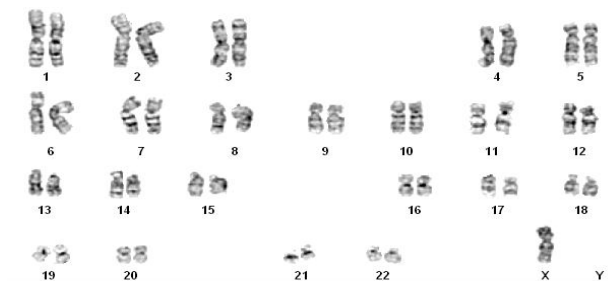
Elles se traduisent par une modification du nombre total des chromosomes. Les plus fréquentes sont les trisomies et les monosomies.

a-les trisomies

Se sont les anomalies chromosomiques les plus communes dans l'espèce humaine, elles sont définies par la présence d'un chromosome en trois exemplaires, le caryotype comporte alors 47 chromosomes. Tous les chromosomes peuvent être touchés et la plupart des trisomies occasionnent des avortements précoces, néanmoins, les porteurs de trisomies gonosomiques (47,XXX;47,XXY;47,XYY) ou de trisomie 21 sont viables à long terme.



b-les monosomies: Absence d'un chromosome. La seule monosomie viable est la monosomie X ou syndrome de Turner



-2-Les polyploïdies

Le nombre de chromosomes est un multiple du lot haploïde (23)

-3x lot haploïde=69 chromosomes =Tripléidie.

-4x lot haploide=92 chromosomes=tétraploidie

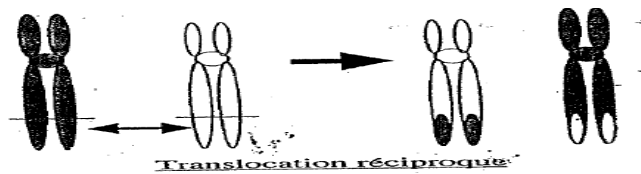
Dans l'espèce humaine, ces anomalies sont rarement viables et il est possible de les détecter dans certaines cellule cancéreuses.

B-Les anomalies de structure

1-La translocation : on distingue deux types :

- Translocation réciproque
- Translocation robertsonienne

a-**Translocation réciproque** : résulte de l'échange d'un fragment chromosomique entre deux chromosomes non homologues, cette translocation donne naissance à deux dérivés

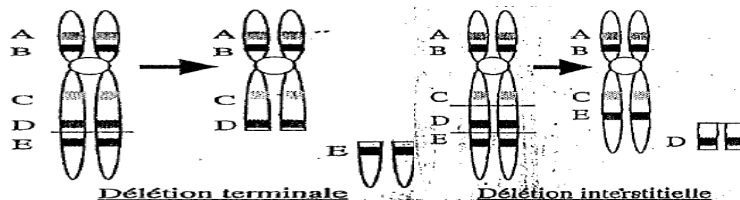


b-**Translocation robertsonienne** : c'est la fusion de deux chromosomes acrocentriques au niveau de leur centromère. Le caryotype montre un nombre de chromosomes inférieur ou égal à 45 bien qu'il n'y ait pas de diminution du nombre de chromosomes. *la translocation robertsonienne la plus fréquente est la t(13,21)*

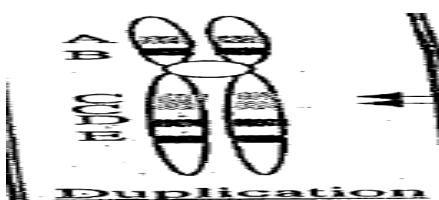


2-Les délétions : C'est la perte d'un fragment de chromosome. l'expression phénotypique dépend de la taille et de la richesse en gènes du segment délété. Il existe deux types:

- a- **Terminale** : à l'extrémité d'un chromosome.
- b- **Interstitielle** : à l'intérieur d'un bras du chromosome. les télomères sont respectés.



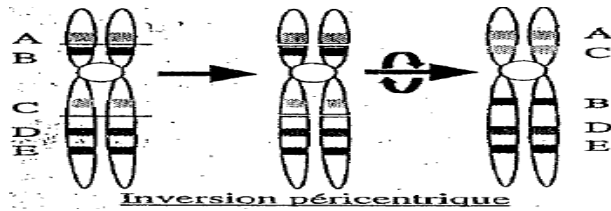
3-La duplication :



Une partie de chromosome est en double exemplaire. cela revient à une trisomie partielle. l'expression phénotypique dépend du segment dupliqué.

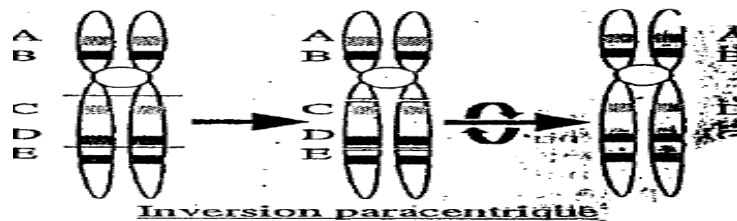
4-L'inversion : C'est la rotation de 180° d'un fragment de chromosome issu de deux cassures sur un même chromosome. On distingue deux types

a- **Inversion péricentrique** :



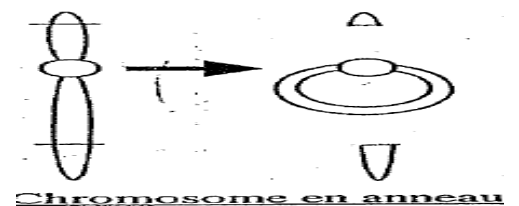
les deux points de cassure sont sur deux bras différents du chromosome; l'inversion intéresse donc le centromère.

b- **Inversion paracentrique**: Les deux points de cassure sont sur le même bras chromosomique, l'inversion ne concerne pas le centromère



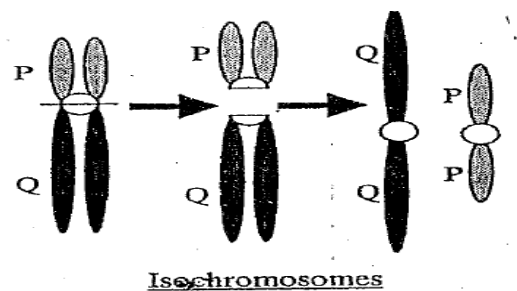
5-Le chromosome en anneau :

C'est le résultat de deux délétions terminales survenant sur un même chromosome l'une sur le bras p l'autre sur le bras q aboutissant à la soudure des extrémités du segment centrique et la perte des segments délétés.



6-L'isochromosome :

C'est un chromosome formé de deux bras identiques. Au lieu d'avoir un bras court et un bras long, le chromosome a deux bras courts ou deux bras longs. L'isochromosome le plus fréquent est l'isochromosome du bras long du chromosome X.



7- chromosome dicentrique:

C'est un chromosome possédant deux centromères.

8- Remaniements complexes:

Impliquant plus de deux chromosomes et/ou plus de 3 points de cassures.

9-Marqueur chromosomique:

Elément chromosomique non reconnaissable, noté Mar.

Remarque

-Les anomalies sont dites homogènes lorsque toutes les cellules nucléées de l'individu ont la même formule chromosomique.

- Les anomalies sont dites en mosaïques lorsque chez le même individu coexistent au moins deux populations cellulaires de formules chromosomiques différentes. Du point de vue nomenclature ; les différentes populations cellulaires sont indiquées l'une après l'autre et séparées par une barre diagonale.

Exp:46,XX/47,XX,+21.

- L'anomalie chromosomique peut être:

- Constitutionnelle:

Les différents organes ont la même anomalie. L'accident chromosomique existe déjà chez l'embryon ; il s'est produit avant la fécondation, dans l'un des gamètes, ou peu après, dans une des cellules du zygote.

- Acquis:

Un seul organe est touché, les autres organes sont normaux. L'accident chromosomique s'est produit au cours de la vie de l'individu.

BIBLIOGRAPHIE

1. Collège National des Enseignants et Praticiens de génétique Médicale (CNEPGM). Génétique Médicale : formelle, chromosomique, moléculaire, clinique. Masson, 2004. ISBN : 2-294-00812-x
2. Damien Sanlaville. Génétique .Collection Inter. Med. ISBN : 2-84136-210-8.
3. Internet.