

10. Les mutations (anomalies) chromosomiques

La cytogénétique a pour objet l'étude cytologique des chromosomes. Les chromosomes sont bien individualisés au stade métaphasique de la mitose, on peut les observer à travers le microscope optique après une coloration simple.

Grâce aux observations cytologiques, on sait depuis 1956 que l'Homme possède 46 chromosomes (travaux de Levan et Tjio, 1956).

Les progrès considérables dans les techniques de cytogénétique ont permis de détecter des mutations chromosomiques qu'on peut classer en : **mutations de nombre** et **mutations de structure**. Un troisième groupe mineur (moins fréquent) comprend **les mosaïques et les chimères**.

1. Anomalies de nombre (variations numériques, ploïdie) :

1.1. L'euploïdie :

Ce sont des variations numériques touchant de la même façon toute la garniture chromosomique (chaque chromosome a subi la même variation numérique). Il existe deux types d'euploïdie :

- **Haploïdie** : lorsque le nombre chromosomique de base est représenté une seule fois.
- **Polyploïdie** : lorsque le nombre chromosomique de base est représenté plusieurs fois.

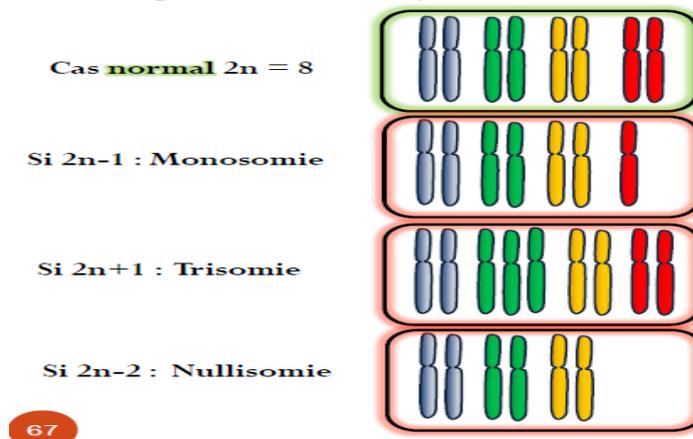
Exemple : le cas des triploïdes, chez l'Homme, qui ont 69 chromosomes (23×3). Ces triploïdes à caryotype 69, xxx ou 69, xxy sont nombreux parmi les avortements spontanés des fœtus.

1.2. La présence d'un chromosome surnuméraire ou l'absence de l'X (aneuploïdie) :

Il existe, dans ce cas, une anomalie de nombre portant sur un ou quelques chromosomes et non pas tous les chromosomes. Elle est plus fréquente que l'euploïdie.

- **Les trisomies autosomiques ou gonosomiques** : présence de trois exemplaires d'un chromosome au lieu de deux.
 - 47, xy +21 et 47, xx +21 (syndrome de Down).
 - 47, xxy (syndrome de Klinefelter).
 - 47, xxx et 47, xyy (super femme et super homme).

- **Les monosomies** : présence d'un exemplaire d'un chromosome au lieu de deux.
- **Les nullisomies** : l'absence totale d'un chromosome.

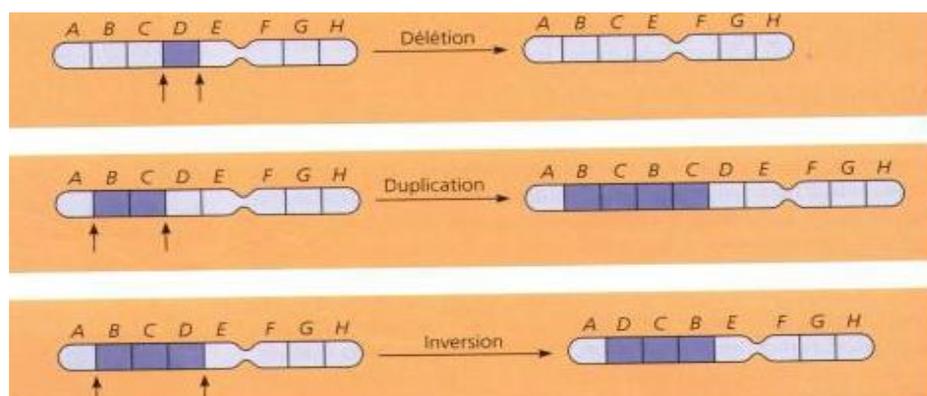


Une anomalie pendant la ségrégation des chromosomes au cours de la méiose aboutit à la formation de gamètes déséquilibrés, présentant un chromosome en plus pour l'un des gamètes et un chromosome en moins pour l'autre gamète. Après fécondation par un gamète normal, il se forme soit un œuf trisomique pour un chromosome soit monosomique pour le même chromosome. Ces anomalies sont liées à la non disjonction des chromosomes.

2. Anomalies de structure (variations structurales) :

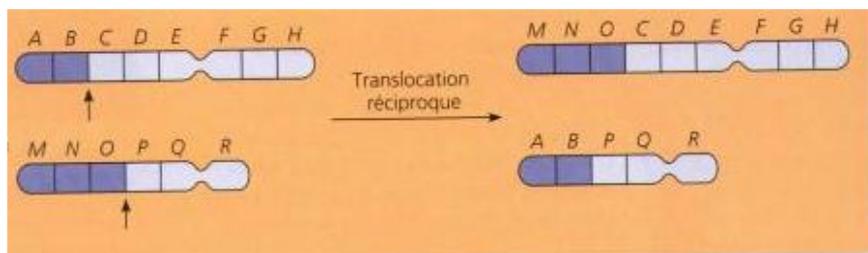
Ces anomalies peuvent être divisées en deux groupes :

- **1^{er} groupe** : les modifications concernant un seul chromosome. On parle de mutations intrachromosomiques qui englobent :
 - **Les délétions** : lorsqu'une cassure ou plus survient et concerne un seul chromosome ce qui conduit à la perte d'un segment de ce chromosome.
 - **Les inversions** : il s'agit de retournement d'un segment dans un même chromosome.
 - **Les duplications** : il s'agit de répétition d'un segment dans un même chromosome.



➤ **2^{ème} groupe :** il s'agit de remaniements chromosomiques qui touchent deux chromosomes à la fois, ils sont appelés translocation. ils se produisent par cassure d'un segment de chromosome et son transfert sur un chromosome non homologue. Il y a deux sortes de translocation :

- **La translocation réciproque :** c'est la plus fréquente, elle se produit quand des chromosomes non homologues échangent des fragments.
- **La translocation robertsonienne ou non réciproque :** elle a lieu lorsqu'un chromosome donne un fragment à un chromosome non homologue sans en recevoir un autre en échange.



3. Les mosaïques et les chimères :

- **Individu mosaïque :** il est formé par l'association de deux types cellulaires différents sur le plan chromosomique. Cette mosaïque est un accident qui survient après la fécondation pendant les mitoses blastomériques au cours de la formation de l'embryon.

- **Individu chimère :** il est composé de deux variétés cellulaires qui proviennent de zygotes différents. La fusion de deux œufs (faux jumeaux) l'un à 46, xx et l'autre à 46, xy aboutit à la constitution d'un individu chimère (chi 46, xx/46, xy).