**LES VARIATIONS CHROMOSOMIQUES**

**- Introduction**

On appelle anomalie chromosomique tout remaniement du nombre ou de la structure des chromosomes. Ces remaniements peuvent s'observer de manière :

**\*\*** **Constitutionnelle** : les différents organes ont la même anomalie. L'accident chromosomique existait 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, ou,

**\*\* acquise** : un seul organe est touché, les autres organes sont normaux.

L'accident chromosomique s'est produit au cours de la vie de l’individu ; il est acquis par rapport au caryotype constitutionnel. Ils résultent d'un accident survenant soit au cours de la méiose, soit au cours d'une mitose. Ils peuvent impliquer un ou plusieurs chromosomes.

 On reconnaît par ailleurs les anomalies dites **homogènes** (quand toutes les cellules examinées portent l'anomalie) et les anomalies en **mosaïque** (quand une fraction seulement des cellules est anormale).

 Leurs conséquences sont variables en fonction du remaniement considéré.

En règle générale, les remaniements dits équilibrés (c'est-à-dire sans perte ni gain de matériel génétique) n'ont habituellement pas de conséquence pour le sujet porteur alors que les remaniements déséquilibrés se traduisent par des manifestations cliniques d'autant plus graves que la perte ou le gain de matériel est plus important.

**1 - Modification du nombre de chromosomes**

Des modifications du nombre de chromosomes peuvent se produire donnant un nombre différent de celui caractéristique l’espèce. On distingue deux types de variations quantitatives : l’euploïdie et l’aneuploïdie.

**1 -** **L’euploïdie** (changement qui concerne le lot chromosomique entier) : ce terme est réservé aux organismes possédant un nombre entier de lots de chromosomes variant de 1 à plusieurs exemplaires :

n ……………………... .Monoploïdie

2n………........................Diploïde

3n………………………Triploïde

4n……………................Tétraploïde Polyploïde

5n………………………Pentaploïde

Exemple chez l’homme :

**Nombre de chromosomes Ploïdie**

 23 Haploïde

 46 Diploïde

 69 Triploïde

 92 Tétraploïde

• **Monoploïdie** : Il ne s’agit pas de la phase haploïde normale du cycle vital (baisse du nombre de chromosomes de 2n à n). A l’exception des abeilles mâles et des guêpes mâles, chez les animaux, la survie de monoploïdie est impossible. Les plantes monoploïdie connues sont stériles.

**Exemple** : mâle de l’abeille

**•Triploïdie** : Les triploïdes sont obtenus de l’union d’un gamète haploïde (n) provenant d’un individu diploïde avec un gamète diploïde (2n) provenant d’un parent tétraploïde

La triploïdie est associée à la reproduction des angiospermes ; Un des noyaux du grain de pollen (haploïde) s’unit à un noyau resté diploïde de l’ovule, et donne naissance à un tissu de réserve de la graine, l’albumen. C’est le phénomène de double fécondation. Chez l’homme, les triploïdes (3n=69) ne sont pas viables.

•**Tétraploïdie :** une cellule somatique (2n) subit un dédoublement du nombre de chromosomes aboutissant à une cellule tétraploïde (4n). Ce dédoublement peut être spontané ou artificiel. Un tétraploïde peut également résulter de l’union de deux gamètes diploïdes.

•**Polyploïdie** : Ce terme est appliqué à tout individu ayant un nombre de ploïdie supérieur à 2. Les polyploïdes d’un degré supérieur à 4 sont rares dans les populations naturelles à l’exception de certaines plantes. Certains triploïdes et tétraploïdes présentent un phénotype plus robuste que leurs correspondants diploïdes. Ils sont souvent plus développés (fruits, grains, tiges, feuilles, fleurs) d’où l’intérêt des agronomes pour les polyploïdes.

On distingue deux types de polyploïdie :

- **Autopolyploïdie** : Obtenue par multiplication du lot chromosomique d’une même espèce (répétition d’un même lot haploïde de la même espèce).

- **Allopolyploïdie** : Obtenue par multiplication des garnitures chromosomiques de deux espèces différentes

**Exemple** : allopolyploïdie spontané (Tabac = *Nocotiana tabacum* 2n=48). Il provient de l’hybridation, suivie d’un doublement de chromosomes entre les 2 espèces *Nocotiana sylvestris* et *Nocotiana* *tomentosiformis* à 2n=24.

* **Pseudoploïdie :** une cellule dont le nombre des chromosomes est normale mais elle présente des remaniements de structure

**2- Aneuploïdie** : On parle d’aneuploïdie lorsqu’il existe un ou plusieurs chromosomes en plus ou en moins dans la garniture chromosomique normale. La variation ne porte pas sur le lot complet de chromosomes mais sur seulement une partie de ce lot. Ces mutations résultent de la non-disjonction d’un ou de plusieurs couples de chromosomes au cours de l’anaphase I de la méiose. Ces mutations peuvent également survenir lors d’une anaphase mitotique par non-disjonction d’une ou de plusieurs paires de chromatides.

L’aneuploïdie porte aussi bien sur les autosomes que sur les chromosomes sexuels.

**Exemple**

• **Nullisome** : perte de deux chromosomes homologues (2n – 2)

• **Monosomie** : perte d’un chromosome (2n – 1)

• **Trisomie** : présence de trois chromosomes homologues (2n + 1)

• **Tétrasomie** : présence de quatre chromosomes homologues (2n + 2)

• **Trisomie double** : deux chromosomes en triple exemplaire (2n + 1 +1)

**2- Variations de la structure des chromosomes**

- **Délétion** : C’est la perte d’un fragment plus ou moins long du chromosome. Une petite délétion (délétion d’un gène) entraine l’inactivation du gène. Une délétion plus importante peut entraîner l’élimination de plusieurs milliers de gènes. La délétion d’un fragment d’importance vitale entraine la létalité

- **Duplication** : Présence à l’intérieur du génome de doubles ou de multiples exemplaires d’un fragment chromosomique.

- **Translocation** : Lorsqu’un segment chromosomique se fixe, après cassure, à un chromosome non-homologue, on parle de translocation simple.

 Il y a translocation réciproque lorsque deux chromosomes non-homologues échangent des segments. Il en résulte un changement de la taille des chromosomes et des nouvelles interactions entre les gènes

**- Inversion** : Retournement de 180° d’un segment de chromosome. Il y a une double cassure chromosomique, sans la perte de matériel chromosomique car le segment cassé est « recollé » après rotation. Les inversions ne concernent qu’un seul chromosome.

Selon, l’implication ou non du centromère dans l’inversion, on distingue :

• Les inversions **paracentriques** : le centromère n’est pas inclus dans l’inversion et les inversions **péricentriques** : le centromère est inclus dans l’inversion. Dans ce cas-là, un chromosome acrocentrique peut se transformer en chromosome métacentrique et inversement