

Les translocations réciproques sont des remaniements inter-chromosomiques. Il s'agit d'anomalies structurales les plus fréquentes (1 Né / 1000). Elles sont :

- souvent familiales
- équilibrées ou déséquilibrées
- des remaniements stables (les chromosomes remaniés ont un centromère et deux télomères)
- transmissibles à la descendance sous une forme équilibrée ou déséquilibrée

1. Méiose chez un individu hétérozygote porteur de la translocation

Au cours de la méiose les chromosomes homologues doivent normalement s'apparier deux à deux. Dans le cas d'une t(rcp) l'échange de portions de chromosomes sur des chromosomes non homologues entraîne des contraintes d'appariement et pour que les portions homologues s'apparient correctement, il se forme un quadrivalent ou tétravalent (Figure 1) ;

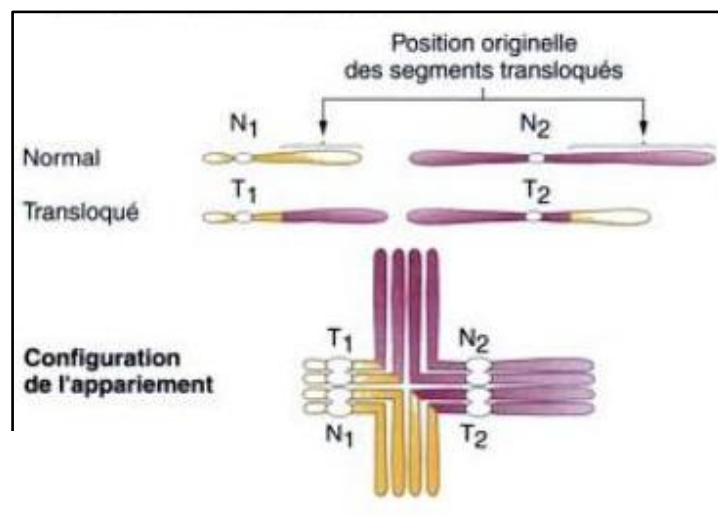


Figure 1 : Appariement des chromosomes transloqués au cours de la méiose (Carroll, 2010)

1.1 Types de Disjonction

Dans le cas d'une t(rcp) il s'est formé un quadrivalent d'appariement et 4 chromosomes sont à répartir dans 2 cytes II d'où des contraintes de disjonction et brièvement il existe 3 grands types de ségrégation qui sont par ordre de fréquence :

- **Les ségrégations de type 2 : 2** : deux chromosomes sont transmis dans chaque gamète
- **Les ségrégations de type 3 : 1** : 3 chromosomes sont transmis dans un gamète lorsqu'un seul est transmis dans l'autre.
- **Les ségrégations de type 4 : 0** : 4 chromosomes dans un gamète, 0 dans l'autre.

1.1.1 Disjonction 2:2

- **Disjonction alterne**

Dans la disjonction alterne les chromosomes qui migrent ensemble sont en position alterne sur la plaque équatoriale au niveau du quadrivalent.

- **Disjonction adjacente**

Dans la disjonction adjacente les chromosomes qui migrent ensemble sont en position adjacente sur la plaque équatoriale au niveau du quadrivalent (1 chromosome N et 1 chromosome der). On distingue :

- La disjonction non homologue (I) (les centromères du N et du der sont non homologues)
- La disjonction adjacente homologue (II) (les centromères du N et du der sont homologues)

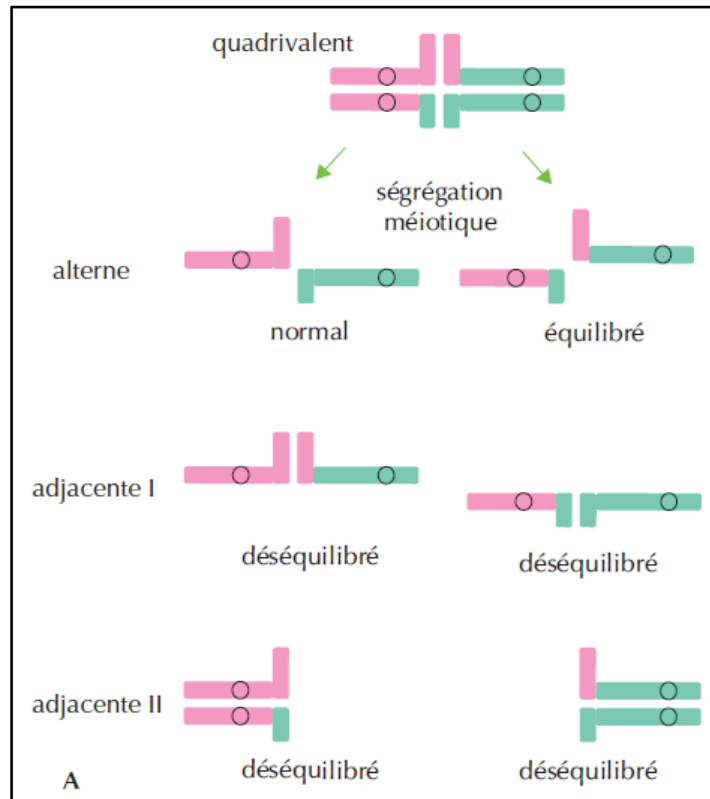


Figure 2 : Types de gamètes produits par la disjonction 2 :2

1.1.2 Disjonction 3:1

Trois chromosomes du quadrivalent migrent ensemble dans le même cyte II, le 4ème chromosome migre dans l'autre cyte II :

(N -der - der) dans 1 cyteII, (N) dans l'autre ou (N - der - N) dans 1 cyte II, (der) dans l'autre.

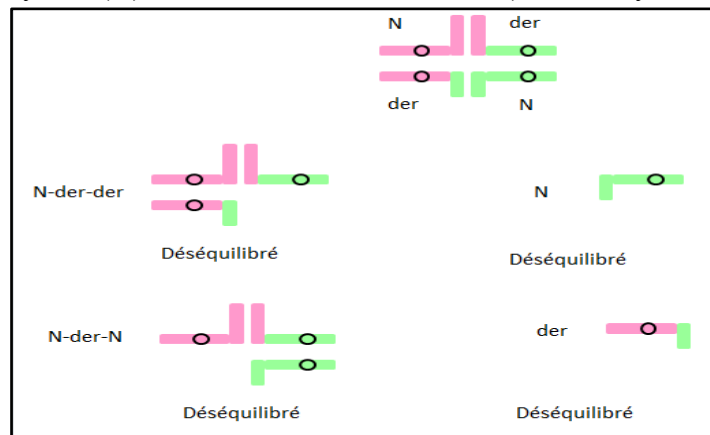


Figure 3 : Types de gamètes produits par la disjonction 3 :1

1.1.3 Disjonction 4:0

Les 4 chromosomes migrent dans le même cyte

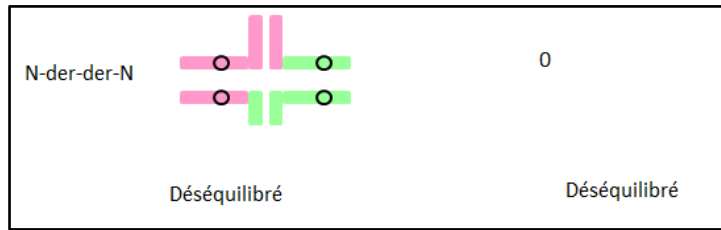


Figure 4: Types de gamètes produits par la disjonction 4 :0

1.2 Conséquences gamétiques et zygotiques

- **La disjonction 2 :2 alterne** engendre un gamète normal et un gamète équilibré par conséquent après fécondation avec un gamète normal conduira à un zygote normal et un zygote équilibré
- **La disjonction 2 :2 adjacente homologue et non homologue** produisent que des gamètes déséquilibrés porteurs de disomies partielles et de nullosomies partielles.
- **La disjonction 3 :1** produit deux gamètes non équilibrés porteurs de disomie complète (N-der-der) et de nullosomie complète (N) ou de disomie partielle (N-der-N) et de nullosomie partielle (der) (Figure 4).
- **La disjonction 4 :0** produit des gamètes déséquilibrés porteurs de disomie complètes ou nullosomie complète.

Les gamètes produit par les trois dernières non disjonctions vont engendrer après fécondation avec un gamète normal que des zygotes déséquilibrés porteurs de :

- Trisomies partielles
- Monosomies partielles
- Trisomies complètes
- Monosomies complètes (Figure 4)

Les monosomies autosomiques ne sont pas viables.

Les seules trisomies autosomiques viables sont : la trisomie 21, 13, 18.

- **Exemple d'une ségrégation de type 3 :1 d'une translocation réciproque (11;22)**

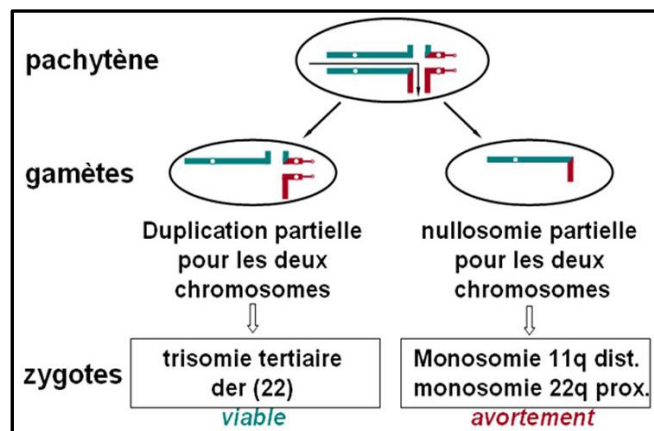


Figure 5 : Ségrégation de type 3 :1 d'une translocation réciproque (11;22) (Sanlaville et Turleau, 2011).

Les conséquences des translocations réciproques sont fonction du caractère équilibré ou non équilibré.

- **Les t(rcp) équilibrées** n'ont pas a priori de conséquences phénotypiques. Dans certains cas de t(rcp) de novo qui apparaissent cytogénétiquement équilibrées, un retentissement phénotypique peut être observé (possibilité de déséquilibre moléculaire qui passe inaperçu, ou inactivation fonctionnelle d'un gène cassé par un point de cassure). Le danger des t(rcp) équilibrées est leur possibilité de se déséquilibrer à la méiose car le remaniement de structure entraîne des contraintes d'appariement pouvant conduire à des aneusomies de recombinaison ou des mal ségrégations.

- **Les t(rcp) déséquilibrées** présentent un retentissement phénotypique constant, fonction de l'importance du déséquilibre. Certains sont incompatibles avec la vie et sont rapidement éliminés en produit de FCS (toujours au cours du 1er trimestre de grossesse), d'autres restent compatibles avec la vie ou la survie mais s'accompagnent d'un syndrome poly-malformatif grave.