

Remaniement inter-chromosomique qui résulte d'une fusion centrique de deux chromosomes acrocentriques (13, 14, 15, 21,22). Toutes les combinaisons sont possibles :

- t(rob) entre homologues = 4,5 % des cas
- t(rob) entre non homologues = 95,5 % des cas

Les t((rob) sont « de novo » ou familiales.

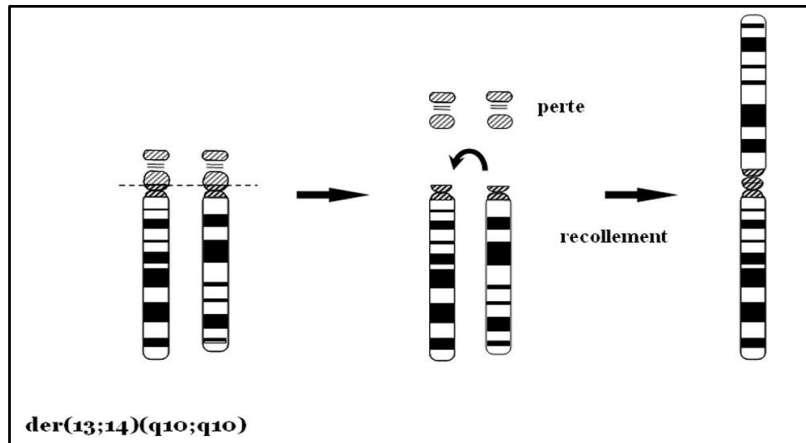


Figure 1 : Mécanisme de formation de la fusion centrique (Sanlaville et Turleau, 2011)

Globalement les t(rob) ont une fréquence de 1 p 1000 dans la population générale :

- t(Dq ;Dq) = 0,8 p 1000 [t(13 ;14)(q10 ;q10)=75 % des t(rob)]
- t(Dq ;Gq) = 0,2 p 1000 [t(14 ;21)(q10 ;q10) = 8 % des t(rob)]
- t(Gq ;Gq) = 0,05 p 1000

Les patients porteurs d'une translocation robertsonienne ont un caryotype à 45 chromosomes. En effet comme montré sur la figure 1, le fragment centrique composé des bras courts des acrocentriques est perdu. La perte du bras court des chromosomes transloqués n'a pas de conséquence phénotypique.

1. Méiose chez un hétérozygote

Dans le cas d'une t(rob) la fusion de 2 chromosomes acrocentriques entraîne des contraintes d'appariement et dans ce cas les chromosomes porteurs de cette anomalie s'apparient en formant un trivalent ;

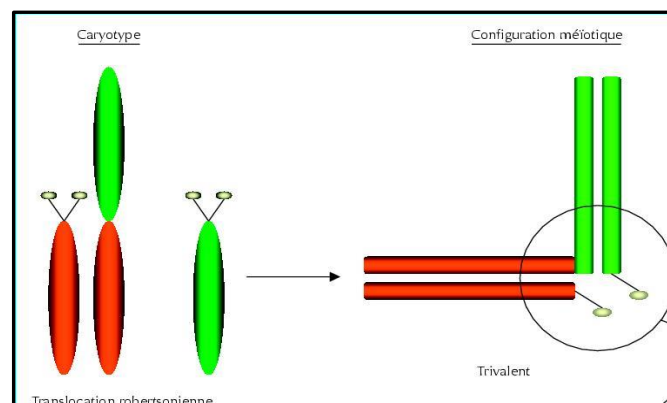


Figure 2 : Appariement des chromosomes fusionnés par formation du trivalent

1.1 Types de disjonction et conséquences gamétiques

Vu la formation du trivalent d'appariement et 3 chromosomes sont à répartir dans 2 cellules (cytes II), plusieurs modes de disjonction possibles.

- **La ségrégation 2 :1**: 2 chromosomes sont transmis dans un gamète alors qu'un seul est transmis dans l'autre :
 - **Alterne** : (N-N) (der)
 - **Adjacente** : (N-der) (N)
- **La ségrégation 3 :0** : 3 chromosomes sont transmis dans un gamète alors que l'autre gamète ne reçoit rien.

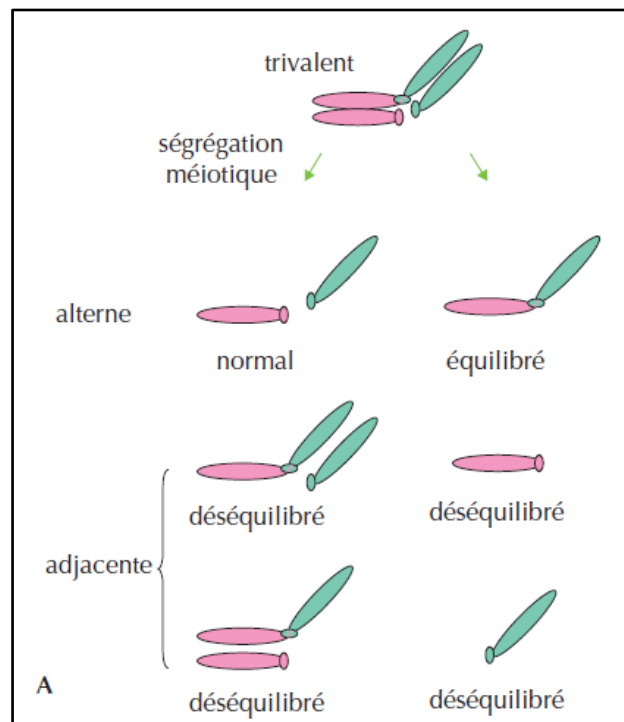


Figure 3: Ségrégation méiotique 2 :1 dans la translocation robertsonienne



Figure 4 : Ségrégation méiotique 3 :0 dans la translocation robertsonienne

1.2 Conséquences zygotiques

Ex : conséquences au niveau de la descendance chez un sujet porteur d'une t(14;21)(q10;q10) :

Disjonction 2:1 avec centromère actif du der étant un centromère de 21

Parmi les descendants d'un sujet porteur d'une $t(14;21)(q10;q10)$, les individus à phénotype normal ont un caryotype strictement normal à 46 chromosomes, ou un caryotype équilibré porteur de la $t(rob)$ à 45 chromosomes. Ces sujets à phénotype normal sont issus d'une ségrégation alterne chez le parent porteur.

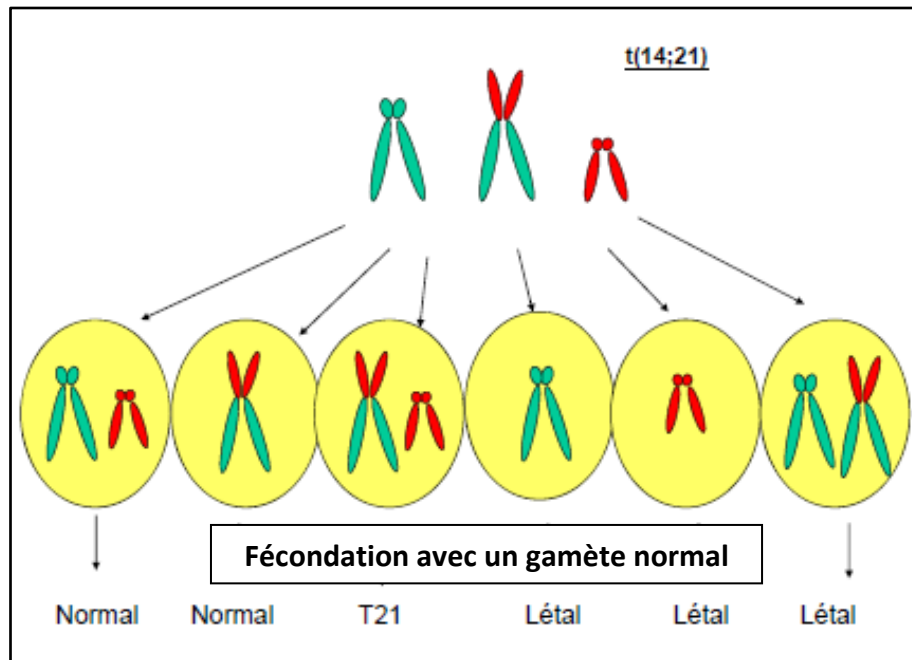


Figure 5 : Conséquences zygotiques de la fusion centrique