

IX. Les mutations chromosomiques

1- Notion de caryotype

La garniture chromosomique complète d'un organisme est appelée son **caryotype**, souvent représenté par une image des chromosomes à la métaphase, rangés par **paires** et par **ordre de taille décroissante**.

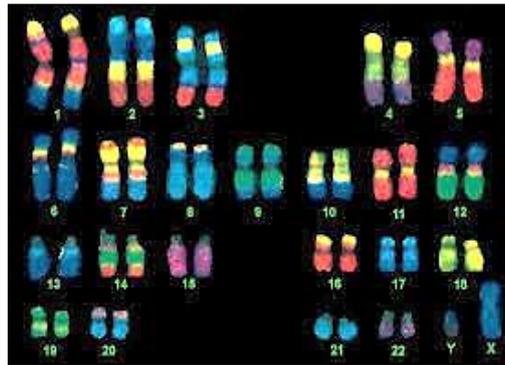


Figure 1 : Caryotype de l'homme

2- Les mutations chromosomiques

Les mutations chromosomiques **affectent le nombre ou la structure** des chromosomes

2-1- Les réarrangements chromosomiques

Les réarrangements sont des mutations qui changent la **structure** des chromosomes individuels.

Il en existe quatre types :

- **Les duplications**

Dans une duplication chromosomique, **une partie d'un chromosome existe en double**.

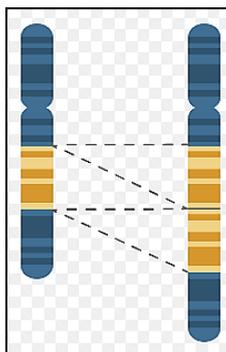


Figure 2 : Duplication en tandem

- Lorsque la région dupliquée est adjacente au segment d'origine, on parle de **duplication en tandem**.
- Si le segment dupliqué se trouve à une certaine distance du segment original, on parle d'une **duplication déplacée**.

- Une duplication peut se trouver dans la même orientation que la séquence d'origine ou dans l'orientation inverse (**duplication inverse**).

- **Les délétions chromosomiques**

Les délétions correspondent à **la perte d'un segment de chromosome**. Une grande délétion est facile à déceler parce que le chromosome est raccourci de façon visible.

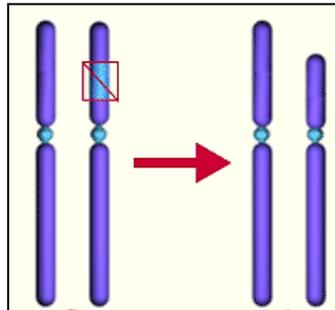


Figure 3 : Délétion d'un segment chromosomique

- **Les inversions chromosomiques**

Dans une inversion, **un fragment de chromosome est mis en sens inverse** (rotation de 180°).

- Des inversions qui ne comprennent pas le centromère sont des **inversions paracentriques**.
- Des inversions qui englobent le centromère sont des **inversions péricentriques**.

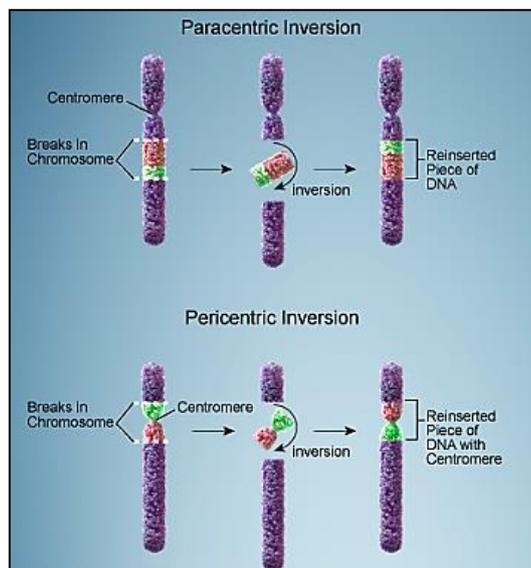


Figure 4 : En haut : Inversion paracentrique - En bas : inversion péricentrique

- **Les translocations**

Une translocation consiste en **un déplacement de matériel génétique entre 2 chromosomes non homologues**.

- Dans une **translocation non réciproque**, du matériel génétique se déplace d'un chromosome à un autre sans que l'échange ne soit réciproque.
- Dans une **translocation réciproque**, il se produit un double échange de segments entre chromosomes non homologues.

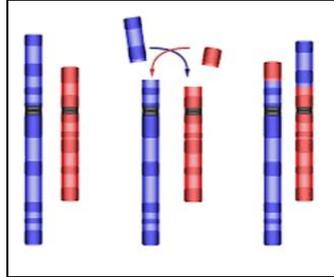


Figure 5 : Translocation réciproque

Dans une translocation Robertsonienne, les bras longs de deux chromosomes acrocentriques se retrouvent joints à un centromère commun, créant un chromosome métacentrique avec deux bras longs et un autre chromosome avec deux bras courts.

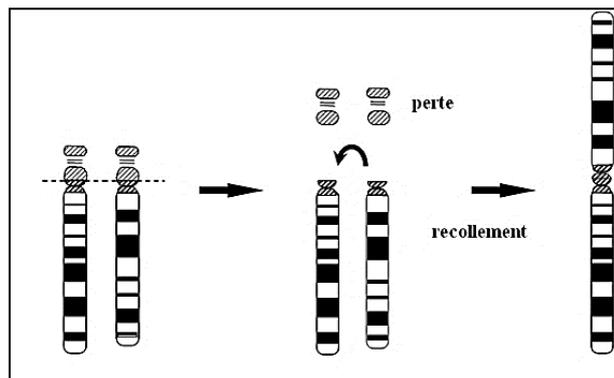


Figure 6 : Translocation Robertsonienne

2-2- L'aneuploïdie

On parle d'aneuploïdie lorsque **le nombre de chromosomes est modifié**, un ou plusieurs chromosomes sont ajoutés ou manquants. Elle peut apparaître de différentes façons :

- Un chromosome peut être perdu à la mitose ou à la méiose, si son centromère est manquant ; le chromosome ne migre pas vers l'un des pôles de la cellule
- Le petit chromosome généré par une translocation Robertsonienne peut être perdu
- La **non disjonction** (non séparation de chromosomes ou de chromatides sœurs) à la méiose ou à la mitose produit des gamètes ou des cellules qui contiennent un chromosome surnuméraire et d'autres auxquels il manque un chromosome.

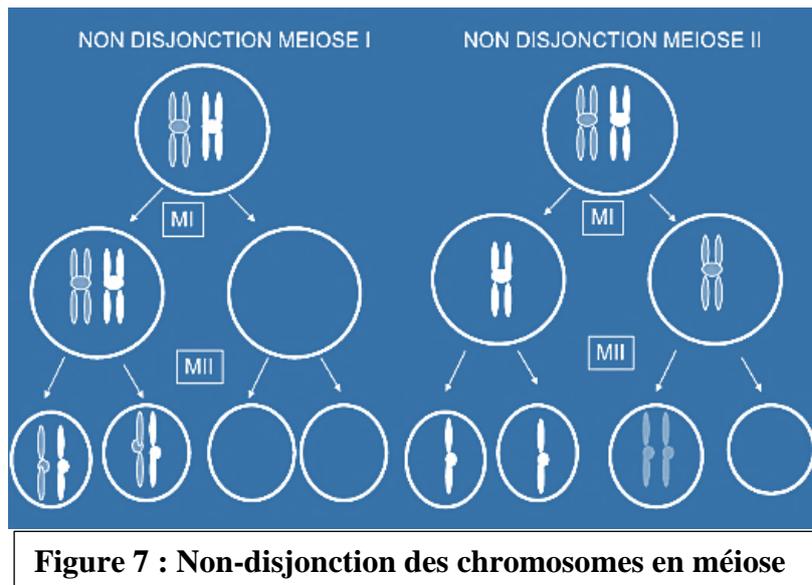


Figure 7 : Non-disjonction des chromosomes en méiose

Il existe plusieurs types d'aneuploïdie :

- **La nullisomie** : perte d'une paire de chromosomes homologues ($2n-2$).
- **La monosomie** : perte d'un seul chromosome ($2n-1$).
- **La trisomie** : gain d'un chromosome ($2n+1$).
- **La tétrasomie** : gain de deux chromosomes homologues ($2n+2$)
- **La double trisomie** : un exemplaire supplémentaire de deux chromosomes différents ($2n+1+1$).
- **La double monosomie** : deux chromosomes non homologues de moins ($2n-1-1$).
- **La double tétrasomie** : gain de deux paires de chromosomes homologues ($2n+2+2$).

- **L'aneuploïdie chez l'être humain**

- **Aneuploïdie des chromosomes sexuels** : C'est la forme la plus courante d'aneuploïdie rencontrée chez l'homme. Elle est plus tolérée que l'aneuploïdie d'autosomes. Exemples : syndromes de Turner ($45, X$) et de Klinefelter ($47, XXY$).
- **Aneuploïdies autosomiques** : La plupart des aneuploïdes autosomiques avortent spontanément, à l'exception d'aneuploïdes pour certains des petits autosomes. L'aneuploïdie autosomique la plus répandue chez l'homme est la **trisomie 21 (syndrome de Down)**.

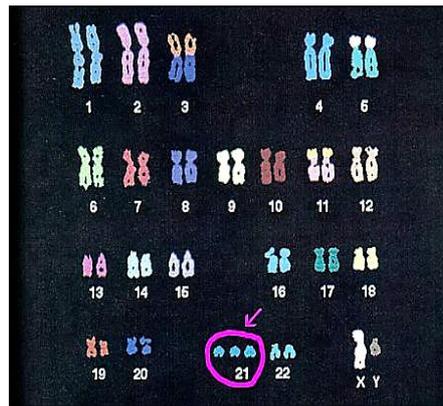


Figure 8 : Caryotype d'un individu atteint de trisomie 21

A part les trisomiques 21, peu d'aneuploïdes humains naissent vivants : la trisomie 18 (syndrome d'Edwards), la trisomie 13 (syndrome de Patau), la trisomie 8 (plus rare).

2-3- La polyploïdie (euploïdie)

La polyploïdie désigne **un nombre de chromosomes supérieur à 2 lots**. Les polyploïdes peuvent être triploïdes ($3n$), tétraploïdes ($4n$), pentaploïdes ($5n$) et davantage.

- **Chez les plantes :** La polyploïdie est courante chez les plantes. L'augmentation du nombre de chromosomes chez les polyploïdes est souvent accompagnée de l'augmentation de la taille des cellules, et nombre d'entre eux sont physiquement plus grands que les diploïdes. Les éleveurs et les agriculteurs ont exploité cet effet pour produire des plantes avec des feuilles, des fleurs, des fruits et des graines de plus grande taille.

Exemple 1 : les bananes diploïdes de type sauvage ($2n=22$) ont des graines qui sont dures et immangeables, mais les bananes triploïdes ($3n=33$) sont stériles et ne produisent pas de graines – ce sont les bananes vendues dans le commerce.

Exemple 2 : on a créé des pastèques triploïdes dépourvues de graines qui sont à présent largement commercialisées.

- **Chez l'homme et les animaux :** Très peu de bébés humains polyploïdes ont été signalés, et la plupart sont morts quelques jours après la naissance. La polyploïdie – généralement la triploïdie – est observée chez quelque 10% des fœtus humains avortés spontanément. La polyploïdie est moins répandue chez les animaux, mais on la rencontre chez certains invertébrés, chez les poissons, les grenouilles et les lézards. Un mammifère polyploïde – un rat d'Argentine – a été signalé.

La polyploïdie comprend deux catégories : l'autopolyploïdie et l'allopolyploïdie :

- **L'autopolyploïdie**

L'autopolyploïdie correspond à la **multiplication de la garniture chromosomique d'une même espèce**. Les cas suivants sont possibles :

- La non-disjonction de tous les chromosomes à la mitose chez un embryon (2n) double le nombre de chromosomes et produit un autotétraploïde (4n).
- Un autotriploïde (3n) peut se former quand une non disjonction à la méiose produit un gamète diploïde qui fusionne avec un gamète haploïde normal
- Des triploïdes peuvent aussi être produits par un croisement entre un autotétraploïde qui produit des gamètes 2n et un diploïde qui produit des gamètes 1n.

Exemples de plantes autopolyploïdes : pomme de terre (4n), banane (3n), cacahuète (4n), patate douce (6n).

- **L'allopolyplôidie**

L'allopolyplôidie résulte de la **multiplication des garnitures chromosomiques de deux espèces différentes**.

Exemples de plantes allopolyplôïdes : Tabac (4n), blé (6n), canne à sucre (8n), fraise (8n).

La figure 56 résume le processus de l'allopolyplôidie chez le blé

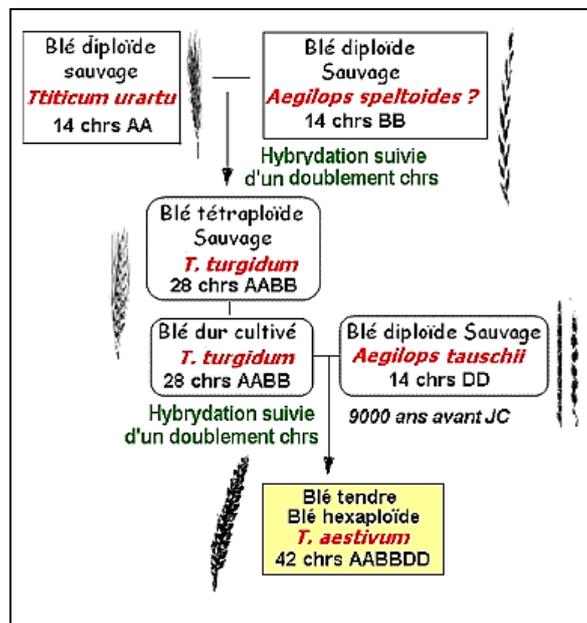


Figure 9 : Allopolyploidisation chez le blé

L'allopolyplôidie peut être spontanée ou provoquée.

Exemple 1 (allopolyplôidie spontanée)

Le tabac sylvestre (*Tabacum sylvestris*) est diploïde (2n=24). L'espèce *Tabacum tomentosiformis* est diploïde également (2n=24). Le croisement entre ces deux espèces

différentes donne un hybride diploïde stérile (absence des paires d'homologues) à $2n = 24$. La garniture chromosomique de l'hybride diploïde a été dédoublée d'une manière spontanée dans la nature, ce qui a permis l'obtention d'une plante allotétraploïde fertile correspondant au tabac cultivé : *Nicotiana tabacum* ($4n = 48$).

Exemple 2 (allopolyploïdie provoquée)

Dans les années 1920, Georges Karpechenko créa des hybrides entre les choux (*Brassica oleracea*, $2n=18$) et les radis (*Raphanus sativa*, $2n=18$) dans le but d'obtenir une plante combinant les feuilles du chou et la racine du radis.

Les deux plantes ont 18 chromosomes et Karpechenko réussit à les croiser, produisant un hybride F1 ($2n=9+9=18$), malheureusement stérile

Après plusieurs croisements, Karpechenko remarqua qu'un de ses hybrides produisait quelques graines. Une fois plantées, ces graines donnèrent des individus allopolyploïdes féconds et viables à 36 chromosomes (des amphidiploïdes). Malheureusement, ces plantes nouvelles (*Raphanobrassica*) avaient la racine du chou et les feuilles du radis.