

CHAPITRE	2	CARYOTYPE
----------	---	-----------

I. CARYOTYPE

Le caryotype est une technique qui permet l'étude des chromosomes d'un individu. Il s'agit d'une représentation, sous forme de photographie, de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, classés d'après leur taille et leurs formes.

1. Indications

Le caryotype est indiqué :

- **Chez le fœtus *in utero*** : pour rechercher une maladie génétique éventuelle: lorsque l'âge de la mère est avancé ou lors d'antécédents familiaux d'anomalies chromosomiques.
- **Chez le nouveau-né** : lorsqu'une maladie chromosomique est suspectée : malformations congénitales ; ambiguïté sexuelle.
- **Chez certains malades** : atteints de cancers ou de maladies du sang, pour préciser les caractéristiques génétiques ou chromosomiques de la maladie.
- **D'autres indications sont** : les fausses-couches à répétition ; les problèmes de la fertilité ; retard mental ; retard de croissance ou de puberté ; examen préliminaire pour fécondation *in vitro* ou don de gamètes.

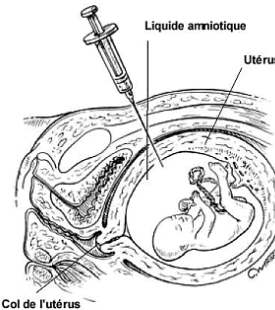
2 . Réalisation du caryotype

La réalisation d'un caryotype passe par les étapes suivantes:

- **1° Prélèvement des cellules**

Différents prélèvements peuvent être utilisés :

- sang circulant (lymphocytes) ;
- moelle osseuse ;
- prélèvement de cellules foetales qui se fait soit dans le liquide amniotique, soit, via une ponction dans le placenta ou le cordon ombilicale ;
- biopsies cutanées.



Prélèvement du liquide amniotique (amniocentèse)

- **2° Mise en culture**

Le prélèvement est placé dans un milieu de culture constitué de diverses substances dont des substances **mitogènes** pour activer les mitoses et des antibiotiques (pour éviter une contamination bactérienne).

Le prélèvement en culture est incubé dans une étuve à 37°C.

3° Blocage des mitoses.

Après multiplication des cellules, l'ajout de la colchicine au milieu de culture inhibe la formation du fuseau mitotique. Les cellules en division sont bloquées alors en métaphase : le meilleur stade pour étudier les chromosomes, car ils sont au maximum de condensation à ce stade.

4° Choc hypotonique.

Les cellules sont placées dans milieu hypotonique (constitué en majorité de sérum dilué). Le choc hypotonique fait gonfler puis éclater les cellules. Ce qui permettra aux chromosomes de se disperser et de s'étaler.

- **5° Fixation.**

Les chromosomes sont fixés par des mélanges d'alcool éthylique et d'acide acétique.

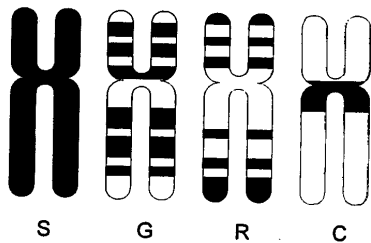
- **6° Coloration, marquage.**

Les chromosomes peuvent être colorés avec les mêmes substances que celles utilisées pour colorer le noyau. Ainsi le chromosome apparaît comme un bâtonnet sombre et homogène. D'autres techniques

de marquage permettent de marquer spécifiquement certains tronçons du chromosome : le chromosome présente alors une **suite de bandes** plus ou moins sombres séparées par des zones plus claires.

Ces techniques dites de **banding** font appel à divers procédés, les plus courants sont :

- a) L'action de la chaleur ou dénaturation thermique ménagée qui donne des **bandes R** après coloration des préparations.
- b) La digestion enzymatique par la trypsine qui donne des **bandes G** après coloration.
- c) L'action sur les préparations de produits fluorescents et observations en lumière UV (ultra violet) donnant des **bandes Q** sur les chromosomes.

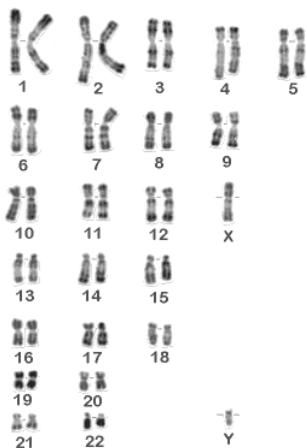


Un même chromosome peut présenter des aspects différents en fonction du système de bandes utilisé

• 7° Classement des chromosomes

L'ensemble des chromosomes d'une seule cellule est photographié avec réalisation d'un agrandissement de ce cliché. Les photos de chromosomes sont découpées et classées par ordre décroissant de taille ; et par pair de chromosomes ayant la même morphologie (observation de la position des centromères : la position des bandes).

Le document obtenu est appelé **caryotype**.



Caryotype d'un homme normal

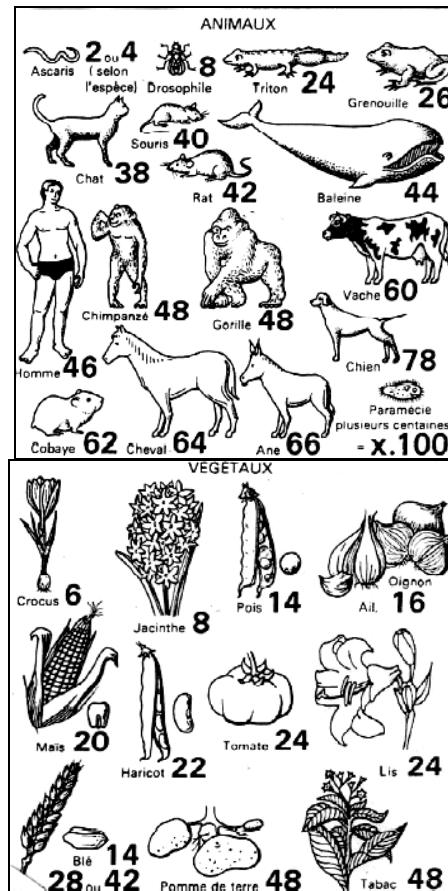
II. CARACTÉRISTIQUES DES CARYOTYPES

Le caryotype est parfaitement défini dans chaque espèce : Tous les individus appartenant à une même espèce présentent les mêmes caractéristiques chromosomiques en matière de nombre, de taille et de forme. Cependant, le contenu en gène des chromosomes est différent d'un individu à l'autre.

1. Nombre de chromosomes

L'étude des caryotypes de nombreux organismes montre que :

- Le nombre de chromosomes présents est presque toujours **un nombre pair** (il y a de rares exceptions à cette règle)
- Le nombre de chromosomes est indépendant de la taille et du degré d'évolution de l'espèce. Exemple : l'amibe organisme unicellulaire, présente plusieurs centaines de chromosomes, alors que l'être humain ne possède que 46.



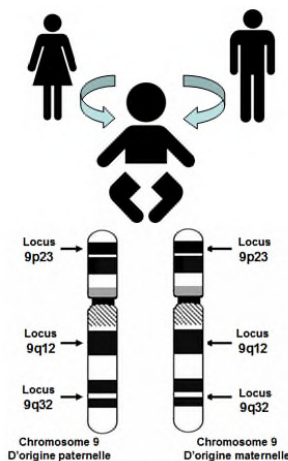
Nombre de chromosomes chez quelques espèces animales et végétales

2. Chromosomes homologues

L'examen de la taille et de la conformation des chromosomes d'une même cellule, montre que chaque deux chromosomes se ressemblent parfaitement et constituent une paire. Les deux chromosomes d'une même paire sont qualifiés de **chromosomes homologues**.

Pour chaque paire de chromosomes homologues, l'un des chromosomes est **d'origine maternelle**, alors que l'autre est **d'origine paternelle**.

Du point de vue structure génétique
Les emplacements des gènes (appelé **locus pl. loci**) sur deux chromosomes homologues sont identiques. Chaque individu possède donc deux copies de chaque gène : une copie qui provient du père et une copie qui provient de la mère. Chacune des copies d'un gène est appelée « allèle ».



3. Cellules diploïdes et cellules haploïdes

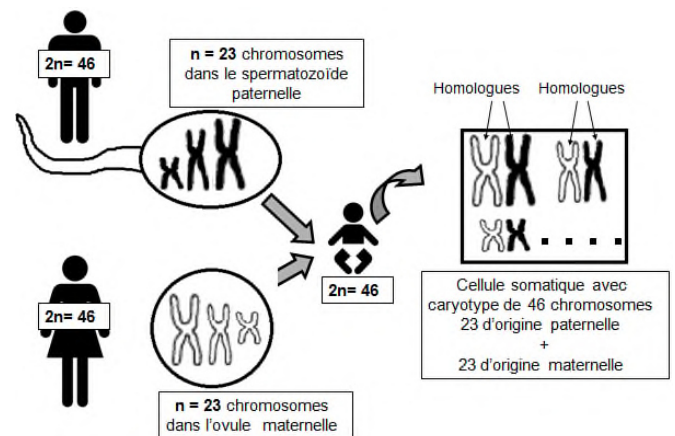
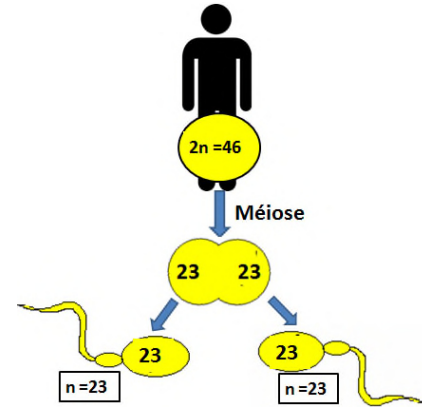
On qualifie de cellules **diploïdes**, les cellules possédant deux exemplaires de chacun de ses chromosomes. Alors que les cellules **haploïdes** ne possèdent qu'un seul exemplaire de chaque chromosome.

Les cellules haploïdes sont désignées par **n**
Les cellules diploïdes sont désignées par **2n**
Le **n** étant le nombre haploïde de chromosome.

Chez les humains toutes les cellules de l'organisme sont diploïdes : **2n = 46**

La division des cellules germinales par **méiose** produit des gamètes haploïdes **n=23**.

Les gamètes (spermatozoïdes et ovules) haploïdes portent l'un ou l'autre chromosome de chaque paire de chromosomes homologues. En effet, lors de la méiose pour chaque paire les homologues se séparent ; un chromosome est transmis à une cellule fille, son homologue est transmis à l'autre cellule fille.

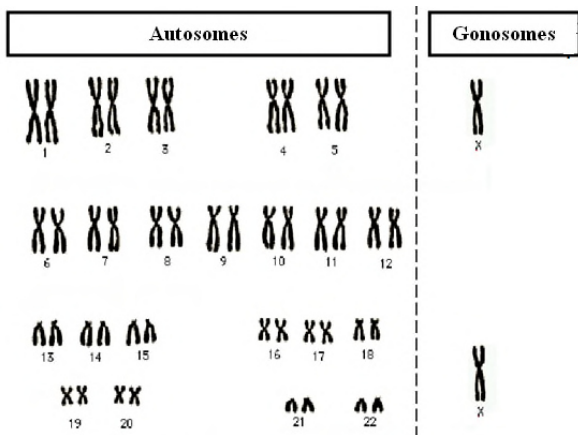


4. Autosomes et gonosomes

Chez de nombreuses espèces, une paire de chromosomes fait exception à la règle d'homologie. Cette paire de chromosomes permet de distinguer le sexe masculin du sexe féminin.

Chez les humains, il s'agit de la 23^{ème} paire :

- Chez la femme, les deux chromosomes de cette paire sont de taille identique et sont désignés par les lettres **X** et **X** (nomenclature sans rapport avec leur forme!).
- Chez l'homme les deux chromosomes n° 23 sont de tailles différentes : le plus grand appelé **X** a la même taille que celui de la femme). Alors que son homologue, appelé **Y** est beaucoup plus petit.



Caryotype d'une femme normale

Les chromosomes **XX** et **XY** sont qualifiés de **chromosomes sexuels (gonosomes ou hétérochromosomes)**.

Alors que les 22 autres paires sont qualifiées d'**autosomes**.

Ainsi le caryotype humain normal comporte 46 chromosomes, soit 23 paires de chromosomes homologues :

- 22 paires d'autosomes
- une paire de gonosomes, XX chez la femme, XY chez l'homme.

La **formule chromosomique** normale est : **46,XX** chez la femme et **46,XY** chez l'homme.

Exercices

Exercice 1

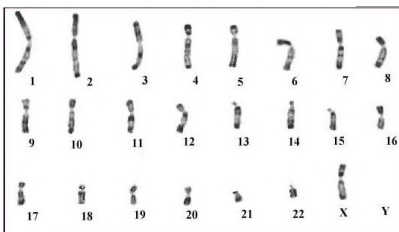
Classer les procédés ci-dessous, selon leur ordre pour la réalisation du caryotype

<input type="checkbox"/> Coloration	<input type="checkbox"/> Fixation
<input type="checkbox"/> Marquage	<input type="checkbox"/> Choc hypotonique
<input type="checkbox"/> Blocage des mitose	<input type="checkbox"/> Mise en culture
<input type="checkbox"/> Classement	

Exercice 2

Le caryotype humain ci-dessous peut être celui :

- d'une cellule de peau,
- d'une cellule de muscle,
- d'un spermatozoïde,
- d'un ovule.



Exercice 3

Soit le caryotype suivant du renard corsac (*Vulpes corsac*)



S'agit-il d'une cellule somatique ou d'un gamète ?

S'agit-il d'un mâle ou d'une femelle ?

Exercice 4

Pourquoi le caryotype est réalisé à partir de cellule en division ?

Lors de la réalisation de caryotype, pourquoi on ajoute la colchicine au milieu de culture ?

Exercice 5

a) Quelle est la différence entre le caryotype d'un homme et celui d'une femme ?

b) Quelle est la différence entre le caryotype d'une cellule de la peau et le caryotype d'une cellule de l'intestin ?

c) Quelle est la différence entre le caryotype d'une cellule de la peau et le caryotype d'un ovule ?

d) Quelle est la différence entre le caryotype d'un zygote et le caryotype d'une cellule somatique d'un homme adulte ?

Exercice 6

Répondre par [V] pour vrai et [F] pour faux

Le caryotype humaine normal :

- présente le même nombre de chromosomes chez l'homme et chez la femme,
- contient 46 paires de chromosomes.
- est réalisé à partir de cellules en division.
- présente deux chromosomes sexuels
- présente un seul chromosome Y chez la femme
- présente un seul chromosome X
- permet de révéler une anomalie du nombre de chromosomes,

Exercice 7

Les chromosomes sont :

- toujours visibles dans le noyau d'une cellule,
- au nombre de 46 dans une cellule humaine,
- localisés dans le noyau de la cellule,
- constitués de gènes sous différentes versions : les allèles.
- peuvent être classés par paires,
- sont le support de l'information génétique

Exercice 8

Une cellule humaine qui contient 22 autosomes + un chromosome Y est :

- a) une cellule somatique d'un homme
- b) un zygote
- c) une cellule somatique d'une femme
- d) un spermatozoïde
- e) un ovule
- f) un gamète