

## I. CARACTÉRISTIQUES MORPHOLOGIQUES

### 1. Taille

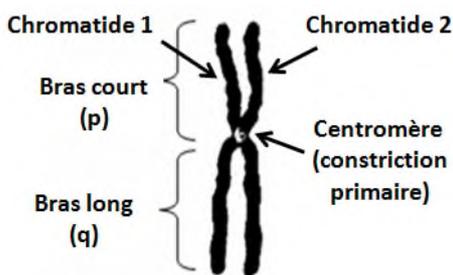
Les chromosomes d'une même cellule présentent des tailles différentes. Chez les humains, on distingue 8 groupes : le plus grand chromosome mesure environs 8  $\mu\text{m}$  le plus petit environ 1  $\mu\text{m}$ .

### 2. Forme

- Un chromosome complet (métaphasique) comporte :

- Deux unités longitudinales appelées **chromatides**, réunies par une zone non colorable appelée **centromère** ou **constriction primaire**.

- De part et d'autre du centromère, une chromatide présente 2 bras: le **bras court** ou **bras p** (**p** : **petit**), placé en haut sur un caryotype ; et le **bras long** ou **bras q**, placé en dessous du centromère.



La position du centromère définit l'**indice centromérique**, qui est le rapport de la taille du bras court sur la taille cumulée du bras court et du bras long  $\rightarrow I_c = p / (p+q)$ .

L'**indice centromérique** permet de classer les chromosomes en 4 grandes catégories:

- **Chromosomes métacentriques** :

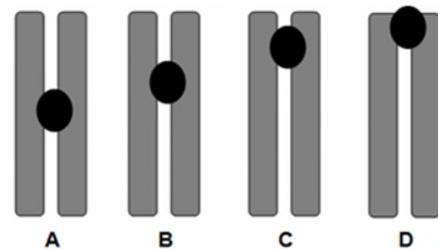
centromère en position centrale (position médiane) : le bras court est presque aussi long que le bras long.

L'indice centromérique est autour de 0,5.

- **Chromosomes sub-métacentriques** : le bras court est nettement plus court.

- **Chromosomes acrocentriques** : le bras court est proche de l'extrémité.

- **Chromosomes télocentriques**: le centromère se confond avec le télomère, et le bras **p** est tellement réduit qu'il est difficilement observable. L'indice centromérique est égale à 0.



A : métacentriques.

B : sub-métacentriques.

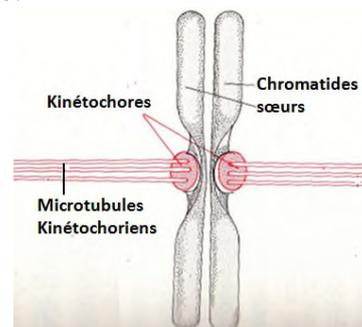
C : acrocentriques.

D : télocentriques.

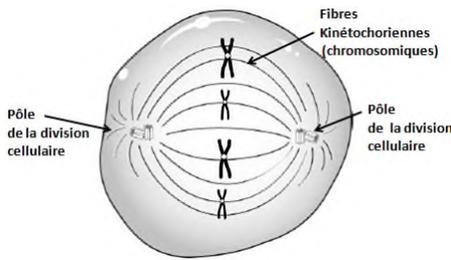
## 3. Structures chromosomiques spécialisées

### 3.1. Kinétochore

- Au niveau du **centromère**, chaque chromatide **porte un kinétochore** : qui est le centre d'organisation des microtubules responsables de la fixation des chromosomes au fuseau de division, lors de la mitose ou de la méiose.



Il s'agit d'une plaque de 0,3  $\mu\text{m}$  de diamètre et de 0,1  $\mu\text{m}$  d'épaisseur. L'une de ses faces est accolée à la chromatide, l'autre face est en regard d'un des pôles du fuseau de division.



Les microtubules kinétochoriens relient les centromères de chaque chromosome avec chacun des deux pôles opposés de la cellule en division

### 3.2. Télomère

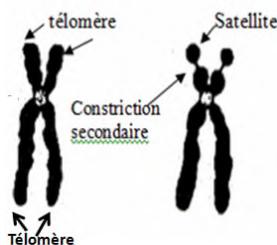
Les télomères sont des structures spécialisées situées aux extrémités des chromosomes. Il s'agit de courtes séquences d'ADN répétitives, hautement conservées qui protègent l'extrémité du chromosome et empêchent sa fusion avec d'autres chromosomes.

### 3.3. Organisateur nucléaire

L'extrémité de certains chromosomes présente des **constrictions secondaires**, au niveau desquels se trouve l'**organisateur du nucléole** ou **NOR** (*nucleolus organizer region* = région organisatrice du nucléole). Il s'agit d'une région chromosomique qui participe à la formation du nucléole. Cette région comporte plusieurs copies en tandem de gènes d'ADN ribosomique. Chez l'homme, les NOR se trouvent au niveau des constrictions secondaires portées par les bras courts des chromosomes acrocentriques : 13, 14, 15, 21 et 22.

### 3.4. Satellite chromosomique

- Au niveau de la **constriction secondaire** de certains chromosomes, se rattachent par un fin filament, de petites masses globoïdes de chromatine, appelés **satellites**. Ces derniers sont considérés comme dépourvus de matériel génétique.



## 4. Nomenclature d'un locus sur le chromosome

Les techniques de coloration en bandes permettent d'identifier chaque chromosome par le motif des bandes claires et sombres qu'il présente. La répartition des bandes est répertoriée dans une nomenclature internationale, qui facilite la localisation du locus d'un gène sur le chromosome.

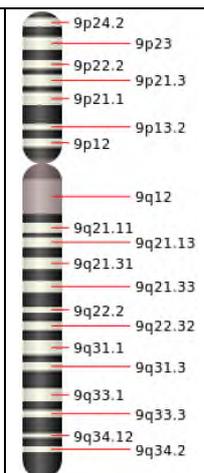
Ainsi, un gène est d'abord localisé par le numéro du chromosome qui le porte. Pour les chromosomes sexuels on indique le chromosome impliqué **X** ou **Y**.

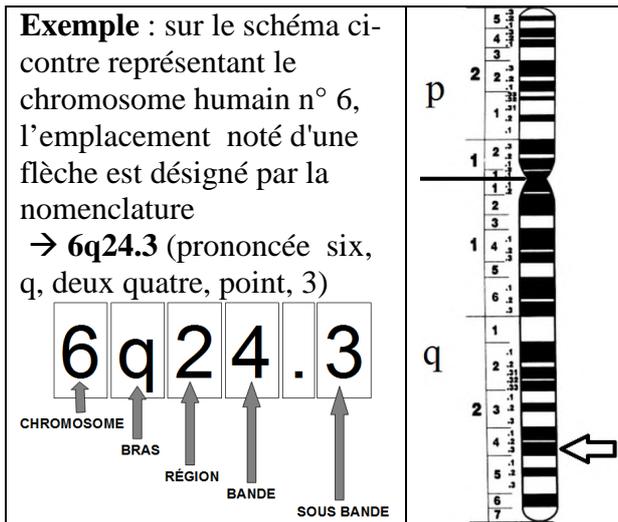
Grâce aux motifs produits par les techniques de banding, le chromosome, est divisé en différents segments :

- chaque bras chromosomique est divisé, selon sa taille, en une à quatre régions ;
- chaque région est divisée en bandes ;
- les bandes sont éventuellement subdivisées en sous-bandes, qui peuvent-elles mêmes être subdivisées en sous-sous-bandes ;
- les régions et les bandes sont numérotées en partant du centromère vers le télomère ;
- le numéro de la bande et celui de la sous-bande sont séparés par un point.

Ainsi, un emplacement sera défini par des chiffres et des lettres écrits dans l'ordre suivant:

- le numéro du chromosome qui le porte ou les lettres X ou Y pour les chromosomes sexuelles ;
- la lettre indiquant le bras impliqué (p ou q) ;
- le numéro de la région ;
- le numéro de la bande ;
- un point ;
- le numéro de la sous-bande et celui de la sous-sous-bande éventuellement.





## II. ULTRASTRUCTURE DU CHROMOSOME

### 1. La chromatine

Les observations cytologiques indiquent que la structure des chromosomes résulte d'un repliement intense des filaments chromatiniens.

On distingue, chez les eucaryotes, deux types de chromatine :

- **L'euchromatine** : elle occupe la majeure partie du noyau et contient la majorité des gènes, qu'ils soient quiescents ou activement transcrits. L'euchromatine apparaît décondensée (claire) à l'interphase (entre deux divisions cellulaires).

- **L'hétérochromatine** : elle est plus condensée et plus sombre que l'euchromatine. Elle est généralement concentrée au voisinage de l'enveloppe nucléaire et ne change pas d'état de condensation au cours du cycle cellulaire. Elle est globalement inactive génétiquement ; formée de séquences d'ADN jamais transcrites, comme l'ADN présent au niveau des centromères.

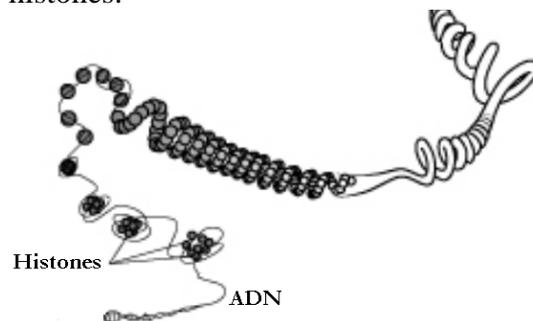
Parmi l'hétérochromatine, on distingue :

- **L'hétérochromatine constitutive** : formée en général de séquences d'ADN répétitives jamais transcrites, dans aucun type cellulaire. Elle est située notamment autour du centromère et du télomère.

- **L'hétérochromatine facultative** : qui contient des gènes silencés ; comme c'est le cas des cellules en stade final de différenciation qui n'expriment que les gènes assurant leurs métabolismes et leurs fonctions. C'est le cas également du chromosome X chez les mammifères, dont les femelles inactivent l'un de leurs chromosomes X qui se transforme en un corpuscule hétérochromatique fortement condensé appelé « **corpuscule de Barr** »

### 2. Constitution chimique des filaments chromatiniens

Chaque filament chromatiniens correspond à une molécule d'ADN associée à des protéines histones.



Chromatine = association d'ADN et d'Histones

Dans la chromatine, la masse totale des protéines histones avoisine celle de l'ADN. Les histones sont des protéines de petite taille qui contiennent une très forte proportion d'acides aminés chargés positivement (arginine et lysine). Cette charge positive permet aux histones de se lier fortement à l'ADN (chargé négativement).

Il existe cinq types d'histones, divisés en deux groupes principaux :

- le groupe des histones H1 ;
- le groupe des histones nucléosomiques. H2A, H2B, H3 et H4.

### 3. Model d'ultra structure

**a) Le nucléosome** est le premier niveau de compaction de l'ADN. Le nucléosome est formé d'un cœur protéique, en forme de disque, constitué d'un **octamère d'histones**

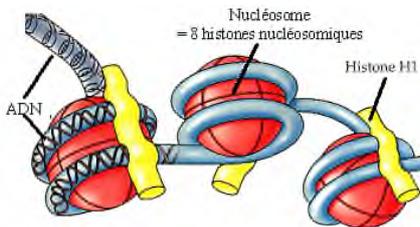
contenant 2 copies de chacune des 4 histones nucléosomiques.



Nucléosome formé d'un octamère d'histones

Autour de ce noyau protéique l'hélice d'ADN est enroulée deux fois.

Une molécule d'histone H1 joue le rôle de socle en s'attachant à l'extérieur du nucléosome



L'ADN enroulé autour du nucléosome

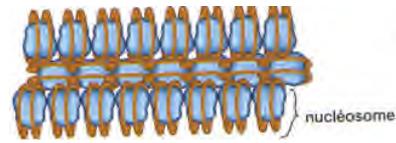
L'association molécule d'ADN + protéine histone aboutit à une structure comparable à un chapelet dont les grains sont les nucléosomes et l'ADN est le fil continu qui les relie.



Structure en chapelet

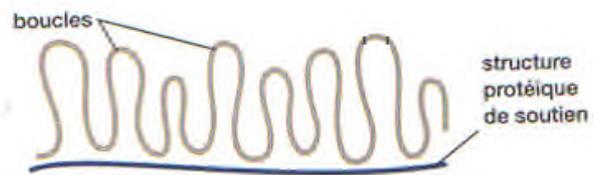
b) Le deuxième niveau de compactage est assuré par les histones H1 qui réunissent les nucléosomes isolés en une structure hélicoïdale formant un solénoïde, contenant

six nucléosomes par tour. L'ensemble constitue une fibre de chromatine de 30 nm de diamètre.

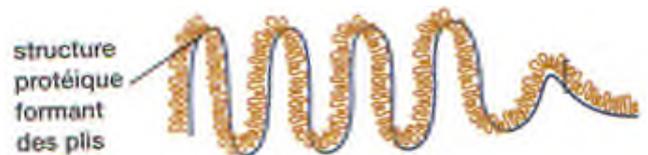


Fibre de chromatine

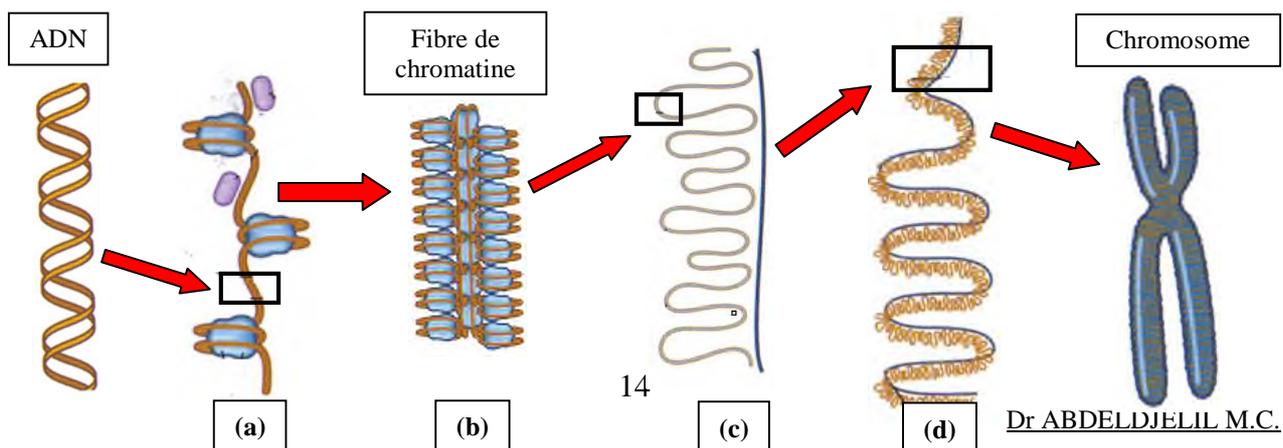
c) Les fibres de chromatine forment des boucles qui s'attachent à une structure protéique de soutien qui joue le rôle d'armature ou d'échafaudage protéinique central.



d) La structure protéique de soutien présente elle-même une forme spirale pliée en plusieurs plis ; dont la condensation maximale a lieu au cours de la division cellulaire et donne au chromosome sa structure connue.



**Les différents niveaux de compactage de l'ADN pour former le chromosome**



## Exercices

**Exercice 1**

Un chromosome présente un indice centromérique de 0,25 et un bras court mesurant 0,2  $\mu\text{m}$ . Quelle est la longueur de son bras long ?

**Exercice 2**

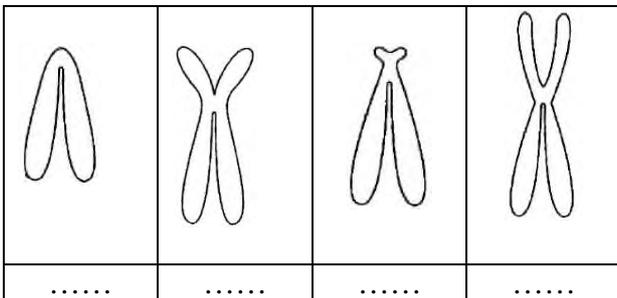
a) Quelles sont les valeurs extrêmes que peut prendre l'indice centromérique  $I_c$  ?

b) Quelle est la valeur de l' $I_c$  d'un chromosome métacentrique ?

c) Quelle est la valeur de l' $I_c$  d'un chromosome télocentrique ?

**Exercice 3**

Indiquer à quelle catégorie appartiennent les chromosomes schématisés ci-dessous :

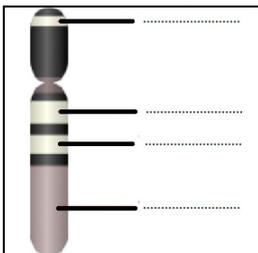


**Exercice 4**

Classer les loci suivants :

- Yq11.223
- Yp11.31
- Yq12
- Yq11.221

sur le chromosome ci-dessous :



**Exercice 5**

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

- Un emplacement désigné par la nomenclature 22p25.3 :

- [ ] est localisé sur un bras court ;
- [ ] est localisé sur le chromosome 25 ;
- [ ] est localisé sur la bande 53 ;
- [ ] est localisé sur un gonosome.

**Exercice 6**

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

- [ ] L'indice centromérique d'un chromosome acrocentrique est égale à 0.
- [ ] Un chromosome télocentriques est plus petit qu'un chromosome métacentrique.
- [ ] Chez les humains la taille du chromosome le plus grand mesure environ 80  $\mu\text{m}$ .
- [ ] Un chromosome est formé de deux chromatides.
- [ ] Le kinétochore est situé au niveau de la constriction primaire de chaque chromosome.