



UE GENETIQUE

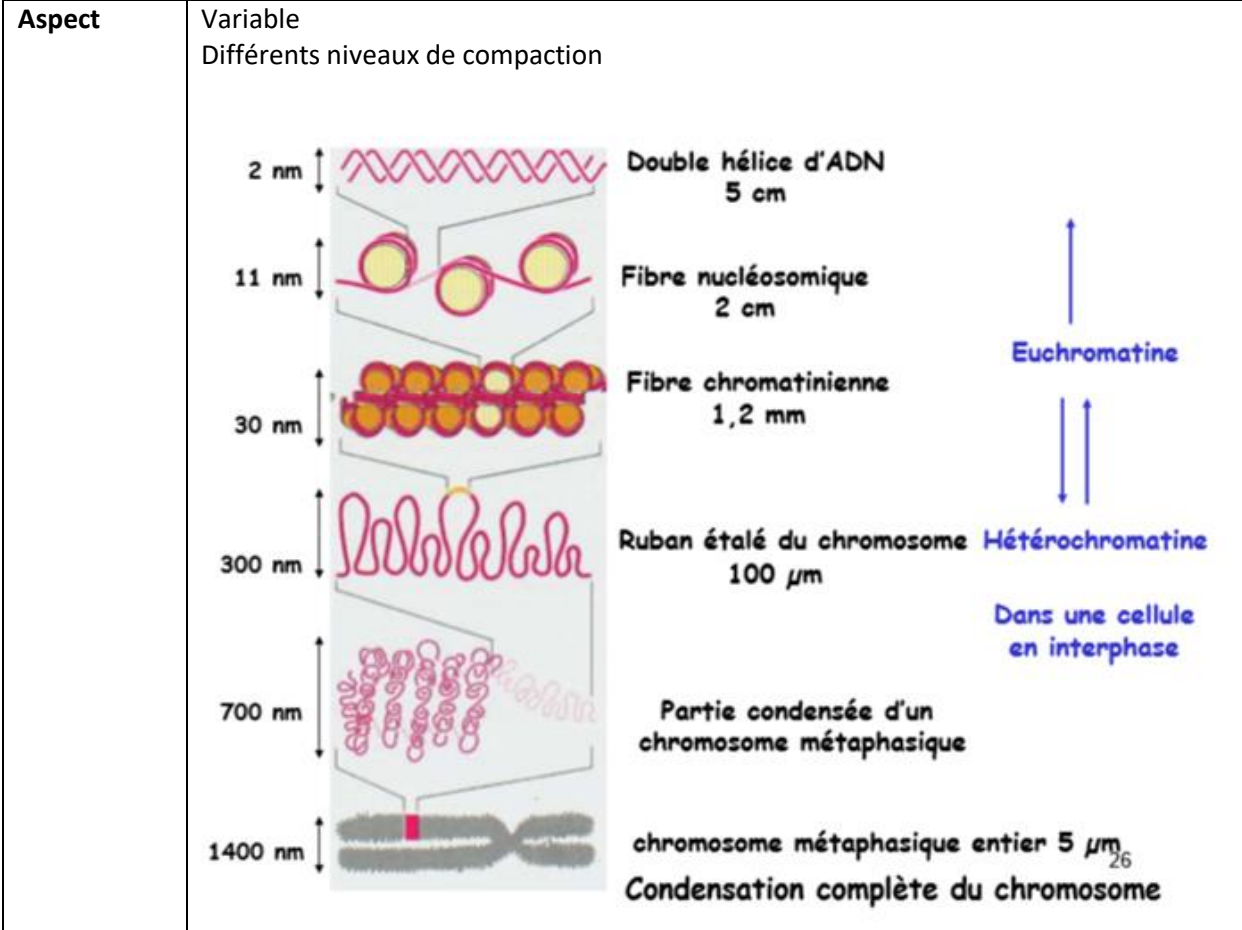
Phase socle

<p>FICHE DE COURS 1 : Caryotype</p>

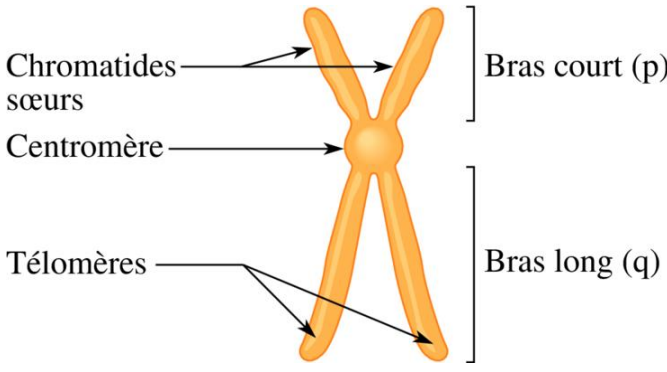
LE CHROMOSOME
ADN + PROTEINES = CHROMATINE

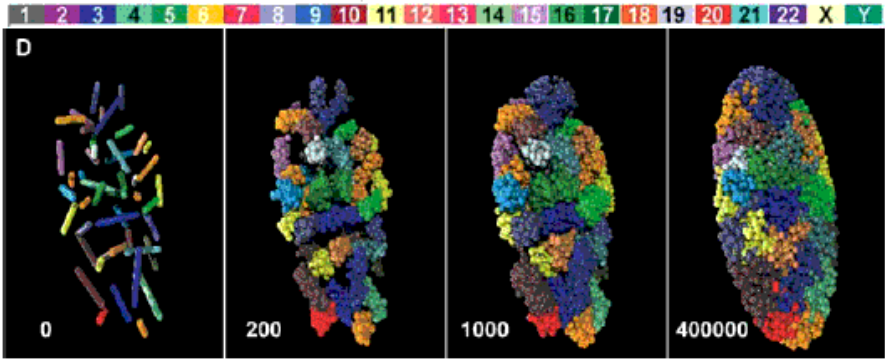
Composition	ADN. Déroulé 1.8 m Plus ou moins condensé en fibres de 11 à 700nm Interphase : chromatine Mitose ; chromosome	Protéines Basiques Histones 2 H2A ; 2 H2B ; 2 H3 ; 2 H4 = octamère Unité de base = octamère + ADN = nucléosome
--------------------	--	--

Fonction	- Support de l'information génétique : porte les gènes - Répartition égale entre les cellules filles après division cellulaire
-----------------	---

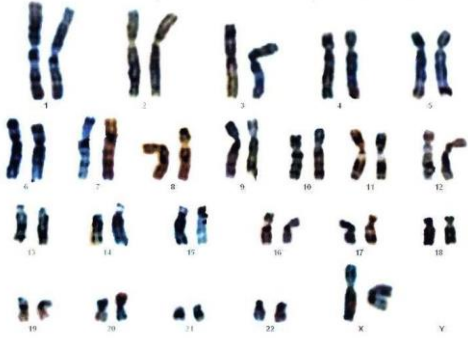
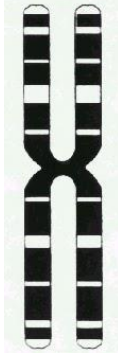


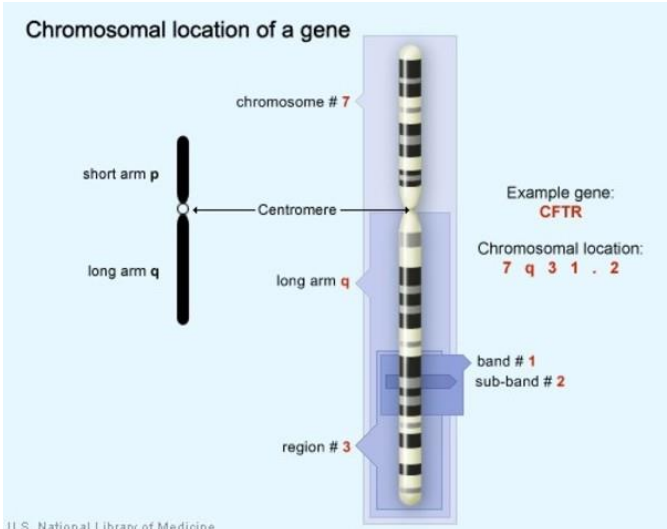
Le chromosome mitotique est bien individualisé, avec 2 chromatides, un centromère, des extrémités télomères et un bras long et un bras court :



Répartition	<p>Non aléatoire Chromosomes répartis en domaines nucléaires A chaque instant, chaque chromosome occupe un territoire bien défini dans le noyau : ce mécanisme de positionnement permet de réguler l'expression des gènes</p> 
Le conceptus	<p>Humain : 46 chromosomes homologues 23 paires de chromosomes 22 paires d'autosomes et 1 paire de chromosomes sexuels (2 gonosomes) (femme : XX ; homme : XY) Nombre correct : diploïdie ou euploïdie Nombre incorrect : aneuploïdie</p>

CARYOTYPE	
Définition	<p>Permet l'étude des chromosomes d'un individu Classement des chromosomes par paires selon:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Taille - Position du centromère - Forme - Banding : alternance de bandes claires G obtenues après traitement enzymatique et de bandes sombres R, obtenues après traitement par la chaleur
Réalisation	<ul style="list-style-type: none"> - Culture cellulaire - Arrêt de la division cellulaire en métaphase par la colchicine qui empêche polymérisation tubuline - Dispersion, étalement des chromosomes par choc hypotonique (chlorure de potassium) - Fixation (acide acétique + éthanol ou méthanol) - Dénaturation (enzymes ou chaleur) - Coloration des chromosomes - Mitoses photographiées - Logiciels de classement des chromosomes

	 <p>Caryotype normal = euploïdie = 46 chromosomes (2X23) ; l'individu normal est disomique pour chaque chromosome 46, XX ou 46, XY</p>
<p>Classement des chromosomes</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Taille par ordre de taille décroissante du 1 au 22 (ou à l'Y) - Rapport centromérique r.c.= $p/(p+q) \times 100$ - r.c. autour de 50% : Chromosomes métacentriques ; paires 1, 3, 16, 19 et 20 - r.c. < 50% : chromosomes sub- métacentriques (majorité des paires) - r.c voisin de 0 : chromosomes acrocentriques (13, 14, 15, 21, 22) : ils portent les gènes codant les ARN ribosomiaux - Bandes : Dénaturation Coloration → bandes claires et sombres <p>Disposition topographique caractéristique d'un chromosome donné : n'est identique que sur les 2 chromatides sœurs et sur les 2 chromosomes homologues Permet d'identifier des chromosomes normaux et de détecter des anomalies fines de la structure chromosomique Bandes G = contretypage des bandes R</p> 

<p>Nomenclature</p>	 <p>U.S. National Library of Medicine</p> <p>Pour définir la position d'un gène dans le caryotype, on utilise dans l'ordre :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le numéro du chromosome - Le symbole du bras p ou q - Le numéro de la région - Le numéro de la bande - Le numéro de la sous- bande
<p>Indications chez la femme enceinte</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Anomalie chromosomique parentale - Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal - Diagnostique de sexe pour maladies liées au sexe - Signes d'appel échographique (anomalies morphologiques fœtales ; retard de croissance ; anomalie de la quantité de liquide amniotique) - Marqueurs sériques > 1/250 (1^{er} trimestre ; intégrés à la mesure de la nuque)
<p>Indications chez l'enfant</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Malformations - Retard mental - Retard de développement
<p>Indications chez l'adolescent</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Anomalies de la croissance - Anomalies de la puberté
<p>Indications chez un couple</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Bilan d'infertilité - Bilan de fausses couches - Bébé porteur d'une anomalie chromosomique

CULTURE CELLULAIRE POUR CARYOTYPE			
Origine	Sang veineux périphérique	Liquide amniotique ou Cellules trophoblastiques	Fibroblastes de la peau en période post- natale
Protocole	Conditions stériles Tube hépariné pour éviter coagulation Lectine (phytohéماغglutinine) à fort pouvoir mitogène : croissance et division accélérées des lymphocytes	Boites de culture « Falcon » Incubateur à 37°C Bi ou trigazé (O ₂ , CO ₂ , N ₂)	
Durée de culture	72 heures	6 à 10 jours	1 à 3 semaines