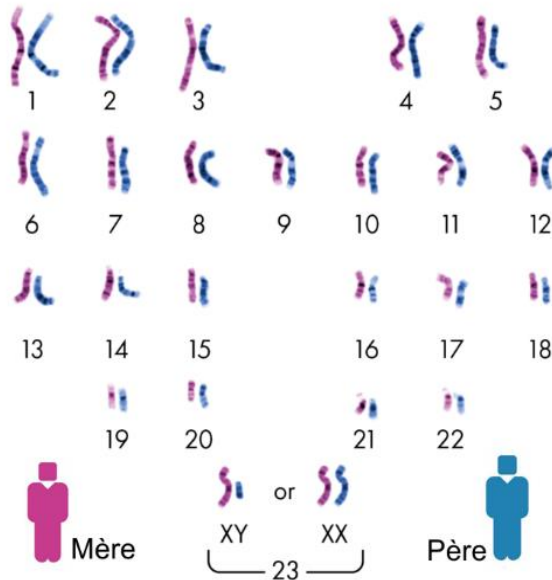


ADN : CHROMOSOMES



L'ADN de toutes les cellules est réparti sur des structures appelées chromosomes. Chaque espèce animale ou végétale présente un nombre spécifique de chromosomes, mais ce nombre est variable d'une espèce à une autre. Pour l'espèce humaine, ce nombre est de 46 chromosomes, classés de 1 à 22 (autosomes), et 2 chromosomes sexuels (X et Y). "Sur ces 46 chromosomes, pour chaque individu, 23 ont une origine maternelle, apporté par l'ovule, 23 une origine paternelle apporté par le spermatozoïde. Quel que soit le gamète, l'ovule ou le spermatozoïde, chacun apporte donc un chromosome sexuel. Celui-ci sera systématiquement un chromosome X pour l'ovule, un chromosome X ou un chromosome Y pour le spermatozoïde. Le sexe est donc défini par le spermatozoïde après la fécondation.



Le génotype (ou génome) est la combinaison unique de gènes d'une personne, autrement dit ses caractéristiques génétiques.

Le phénotype correspond à la structure et au fonctionnement réels de l'organisme d'une personne. Le phénotype est la façon dont le génotype se manifeste chez une personne ; toutes les instructions du génotype ne s'appliquent (ou ne s'expriment) pas forcément.

Le caryotype est la représentation de l'ensemble complet des chromosomes des cellules d'une personne.

Chaque chromosome contient de nombreux gènes. Chaque gène est porteur d'une information génétique. Les gènes déterminent les caractères héréditaires. Un gène occupe la même position sur chacun des deux chromosomes d'une paire. Il peut présenter des versions différentes appelées allèles. La molécule d'ADN présente des différences selon les allèles. Les cellules possèdent, pour un même gène, soit deux fois le même allèle, soit deux allèles différents. Dans ce dernier cas les deux allèles peuvent s'exprimer ou l'un peut s'exprimer et pas l'autre. Donc le choix entre gène maternel ou paternel se fait par hasard, on appelle cela le brassage génétique.

Les 46 chromosomes sont présents dans presque toutes les cellules du corps humain et partiellement dans toutes. Ils jouent un rôle prépondérant dans le cycle cellulaire qui peut durer de quelques jours (rétine : 10 jours) à plusieurs années (cellule osseuse : 10 ans).

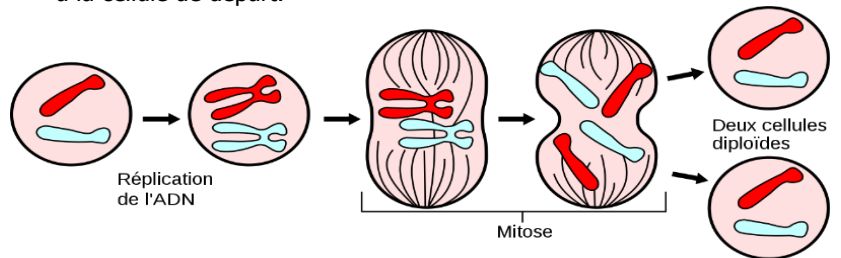
On peut diviser le cycle cellulaire en deux parties distinctes :

Croissance et fonctions ordinaires.

Une nouvelle cellule commencera par grandir jusqu'à sa taille normale tout en fabricant les protéines selon sa destinée. Il existe environ 200 variétés de cellules humaines allant du globule rouge au neurone. La recette (gène) de fabrication des protéines se trouve dans l'ADN du noyau. Afin de préserver l'ADN, le gène est transcrit en un ARNm qui migrera hors du noyau. Une fois dans le cytoplasme, l'ARNm va rejoindre les usines à protéines, les ribosomes. Dans celles-ci seront assemblés les constituants de base d'une protéine, les acides aminés selon la séquence donnée par l'ARNm.

Phase de multiplication. La multiplication cellulaire se fait par division cellulaire (mitose) selon le schéma suivant :

- ✚ Synthétisation d'une copie complète de l'ADN dans le noyau.
- ✚ Croissance de la cellule par production de protéines et organites.
- ✚ La cellule entre en division. Ce mécanisme aboutit à la formation de deux cellules génétiquement identiques entre elles (sauf accident) et identiques à la cellule de départ.



Anomalie de nombre de chromosomes.

- ✚ Trisomie ⇒ 3 exemplaires d'un chromosome
- ✚ Monosomie ⇒ 1 seul exemplaire d'un chromosome.
- ✚ Tripléidie ⇒ 3 exemplaires de chacun des chromosomes.
- ✚ Nullosomie ⇒ absence complète d'une paire de chromosomes.

La plus connue est probablement la trisomie 21 qui est dû à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. On appelle cette anomalie *Syndrome de Down* qui entraîne un déficit intellectuel et des anomalies physiques.

La monosomie X (absence d'un des deux chromosomes X chez la femme) est appelée *Syndrome de Turner*. Cette anomalie entraîne le plus souvent une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires. De façon plus variable d'autres manifestations telles que des anomalies du cœur et des reins, des particularités au niveau du visage et des membres, peuvent être présentes.

Anomalie de structure de chromosome.

Un seul chromosome impliqué : délétion, inversion et duplication.

Deux chromosomes impliqués : translocations réciproques, translocations robertsoniennes et insertions.

L'anomalie *Délétion 9p* présente un retard du développement avec une forme du crâne inhabituelle (front pointant en avant) Risques d'anomalie du cœur, d'hernies, incurvation de la colonne vertébrale.

Le chromosome *Philadelphie* provient d'une translocation réciproque entre les chromosomes 9 et 22. Cette anomalie est responsable d'une forme de leucémie (LMC).