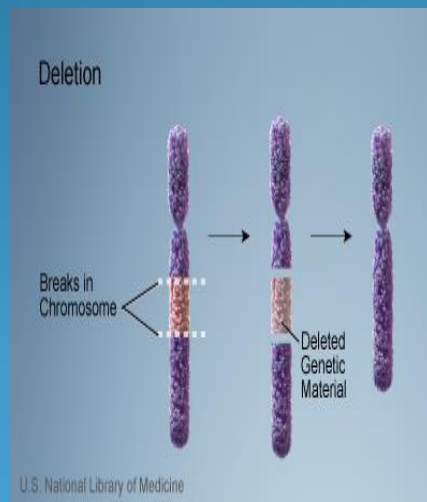


Université d'Oran, faculté de médecine  
service de génétique

# Anomalie chromosomique de structure

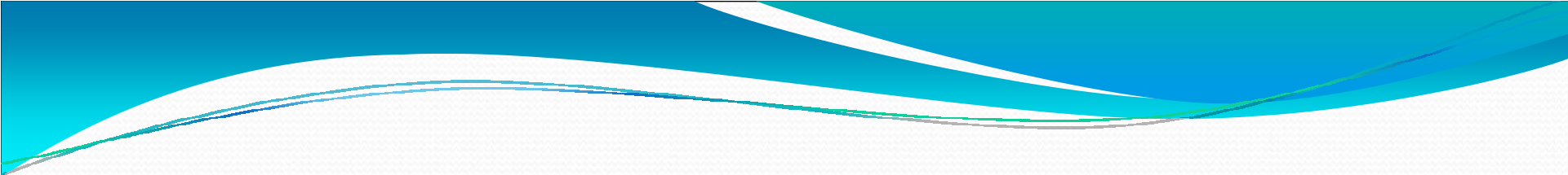


Présentée: par :Dr BENAÏSSA



# Les anomalies de structures

- Les anomalies **équilibrées** ne modifient pas le contenu génétique des cellules et ne se traduit pas par une anomalie du phénotype.
- Les anomalies **déséquilibrées** se définissent par le gain ou la perte de matériel génétique et se traduisent par une anomalie du phénotype

- 
- On différencie les anomalies de structure touchant un seul chromosome des anomalies de structure touchant 02 chromosomes qui impliquent un échange de matériel génomique.



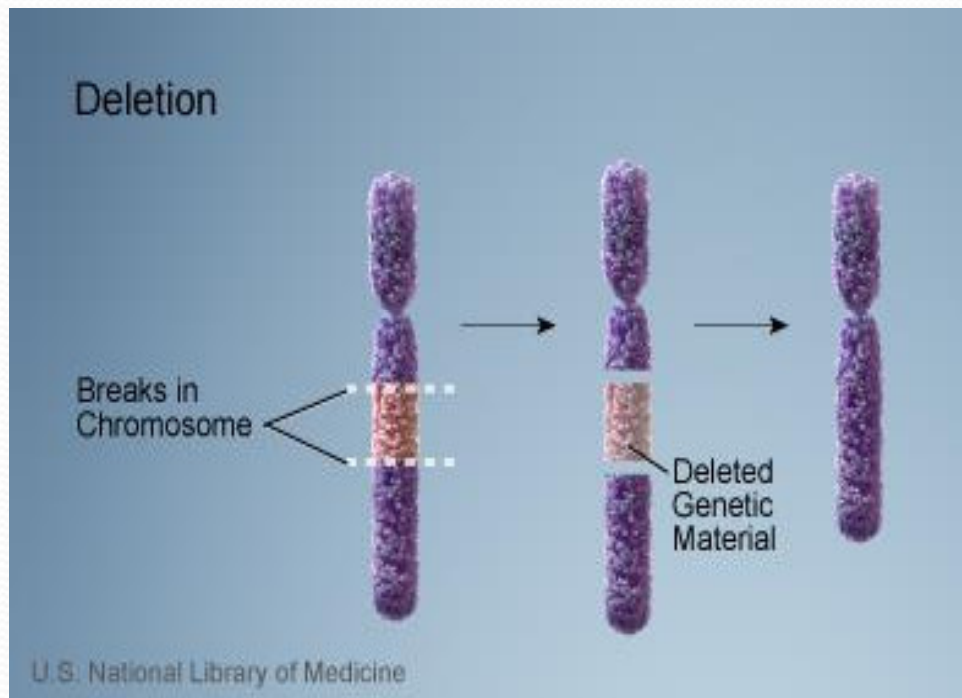
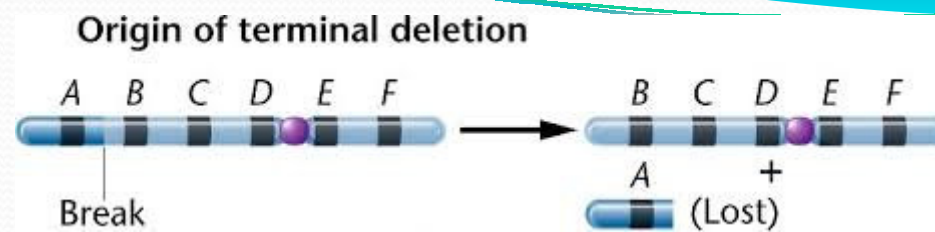
# Anomalie de structure touchant un chromosome

## Délétion (del)

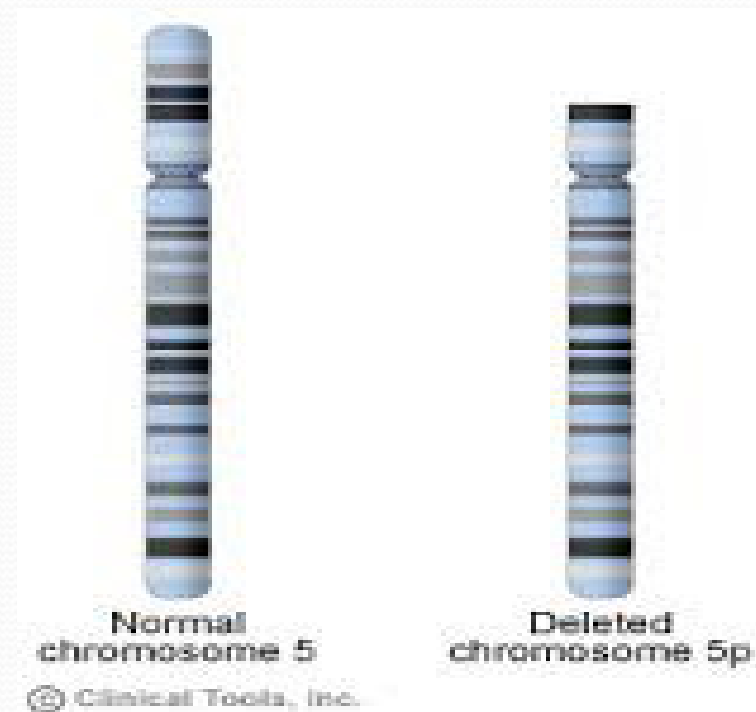
- perte d'un segment chromosomique qui a pour conséquence une monosomie partielle avec haploinsuffisance des gènes localisés au niveau du segment perdu.

*Exemple:*

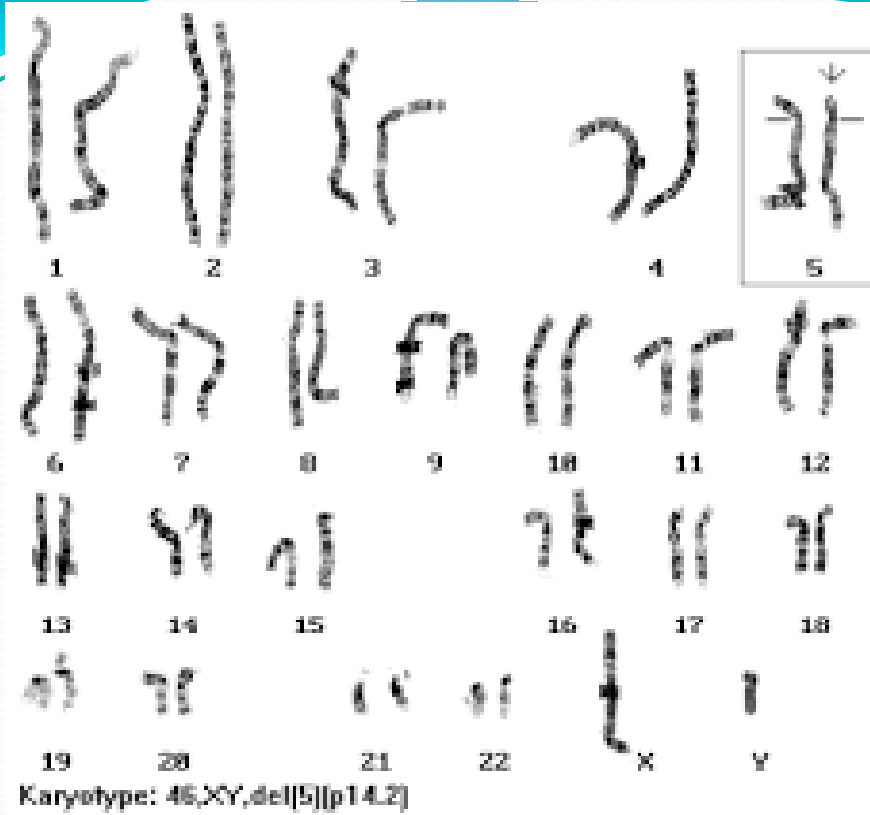
- *Syndrome du cri du chat est un syndrome provoqué par une délétion dans le chromosome 5 induisant une déficience intellectuelle et une malformation du larynx*
- 5p-



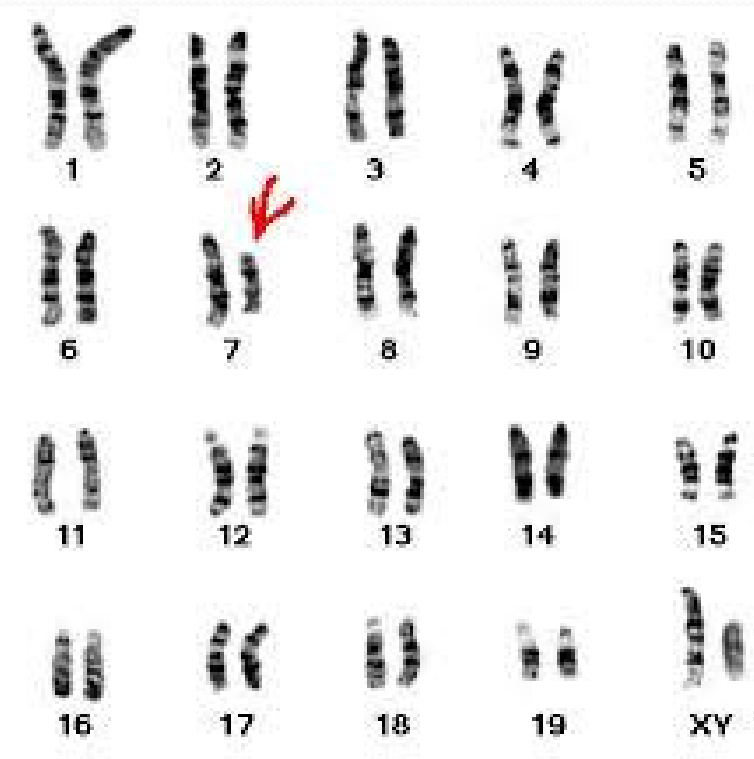
Délétion intercalaire



Délétion terminale



46,xy , del (5)p(14,2)



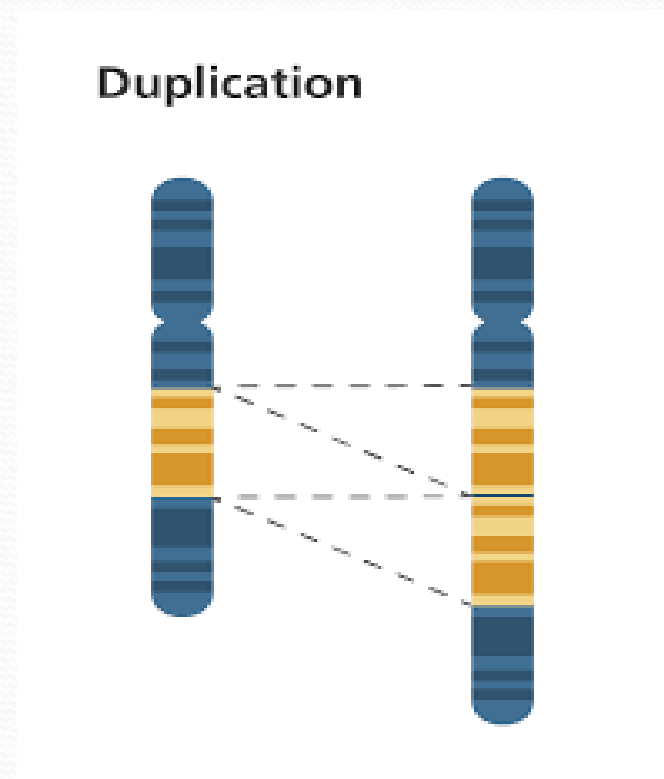
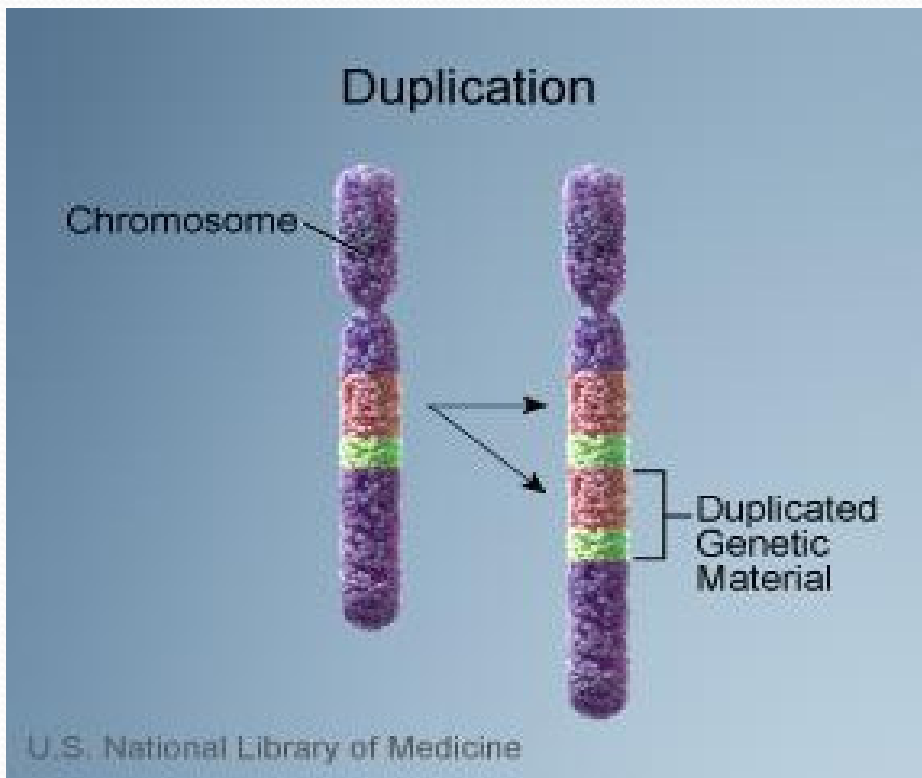
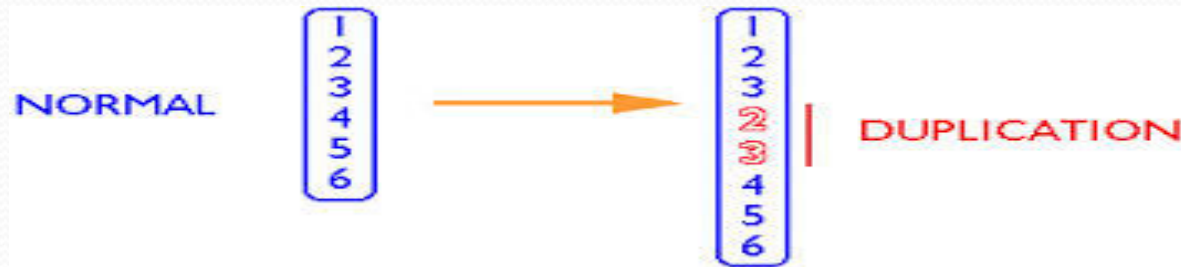
46,xy , del (7)p



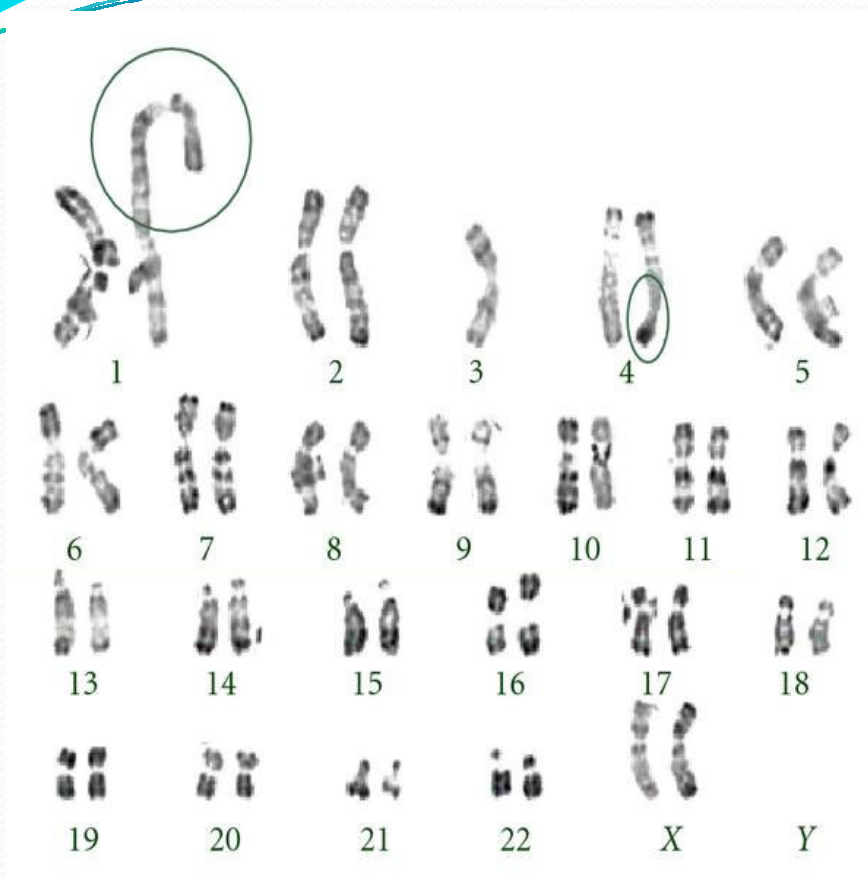
# Anomalie de structure touchant un chromosome

## Duplication (dup)

- gain d'un segment chromosomique qui a pour conséquence une trisomie partielle avec présence de 3 copies des gènes localisés au niveau du segment dupliqué







46,xy , dup(1)

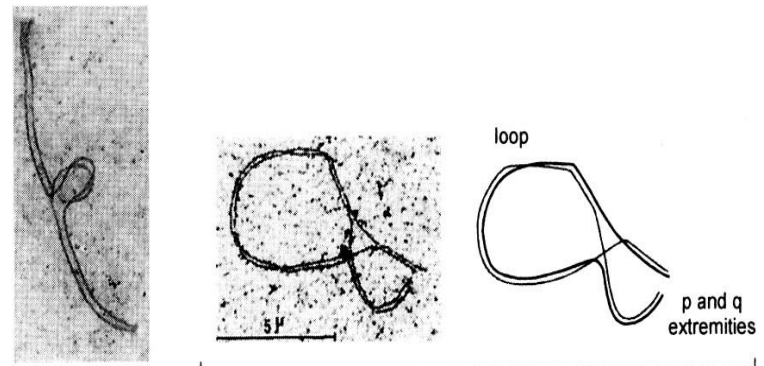
# délétion/ duplication

- Délétions/Duplications : anomalies déséquilibrées
- Les délétions/duplications sont générés au moment du processus de réparation de cassures chromosomiques et peuvent se produire au moment de la méiose ou de la mitose.

# Anomalie de structure touchant un chromosome

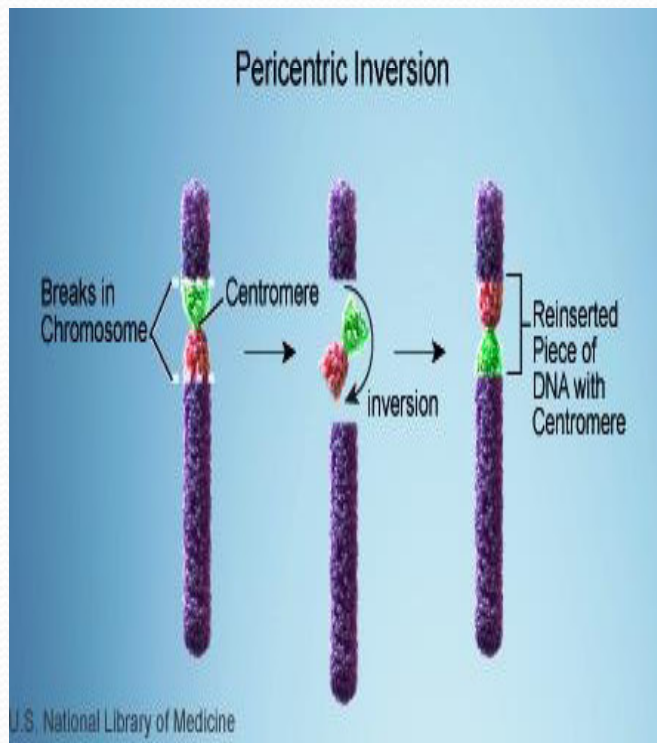
## inversion (inv)

- Une inversion est une anomalie de structure intrachromosomique équilibrée
- Une inversion résulte de deux cassures sur un même chromosome suivies de réparation après inversion du segment intermédiaire.

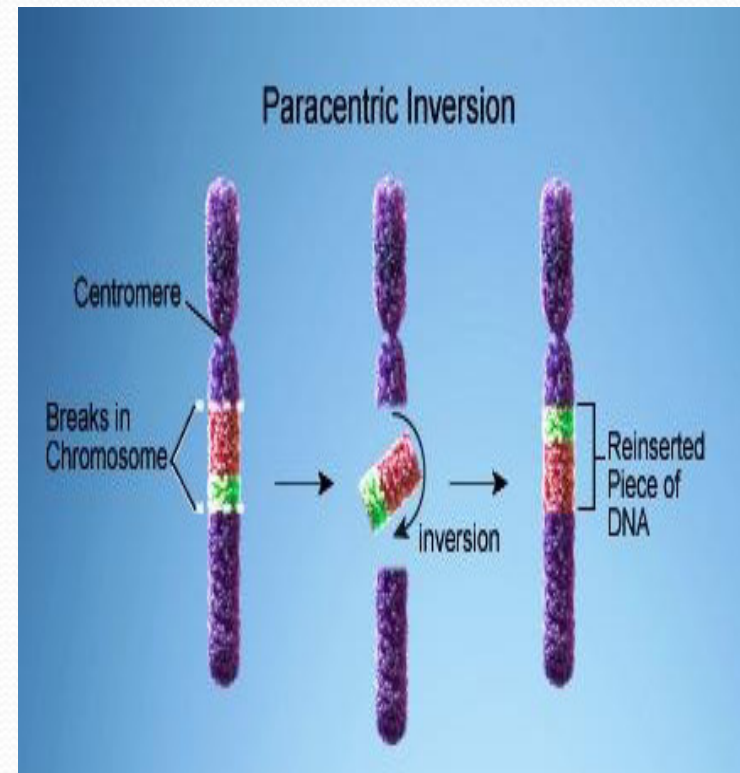




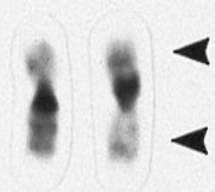
- L'inversion est péricentrique si les points de cassure sont localisés de part et d'autre du centromère.



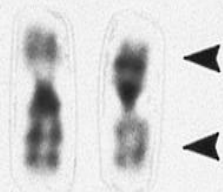
- L'inversion est paracentrique si les points de cassure sont localisés sur un même bras chromosomique.



**inv(16)(p13q22)**

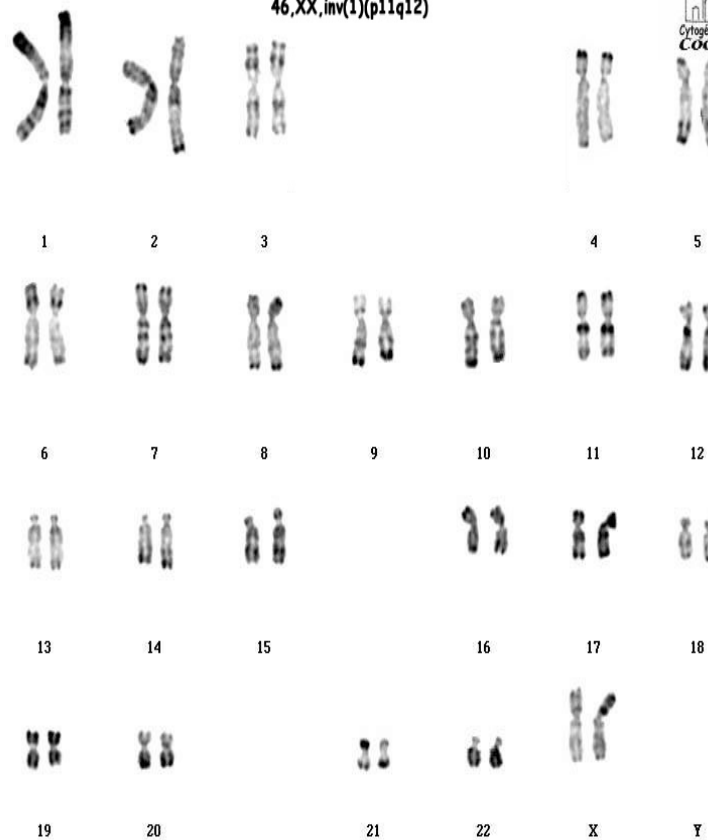


**16**



**16**

Inversion péricentrique du chromosome 1 en bandes R  
46,XX,inv(1)(p11q12)



46, xx,inv (1) (p11q12)



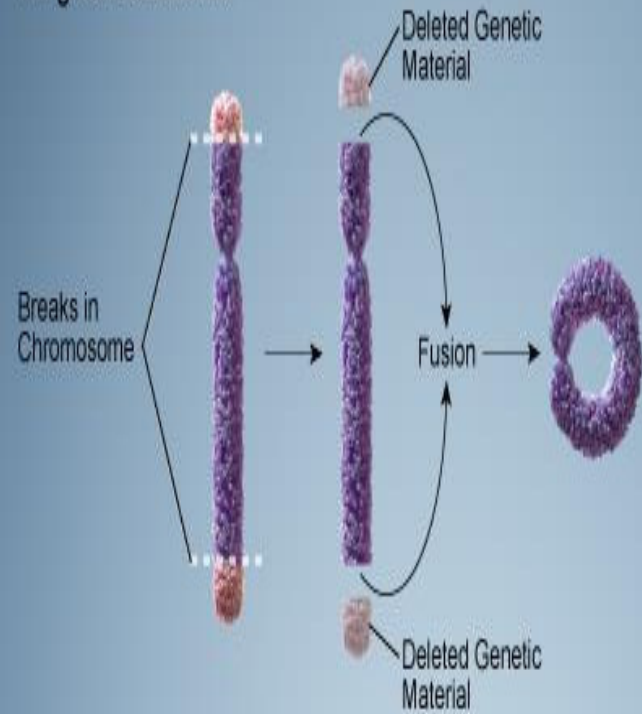
# Anomalie de structure touchant un chromosome

## Chromosome en anneau (r)

- **Un chromosome en anneau résulte d'une cassure à chaque extrémité d'un chromosome suivie par un recollement avec perte des segments distaux.**
- Anomalie déséquilibrée, le plus souvent de novo.
- Un anneau est une structure instable en mitose et lors de la gamétogenèse.



## Ring Chromosome



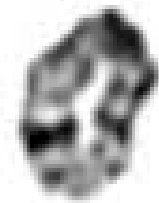
U.S. National Library of Medicine



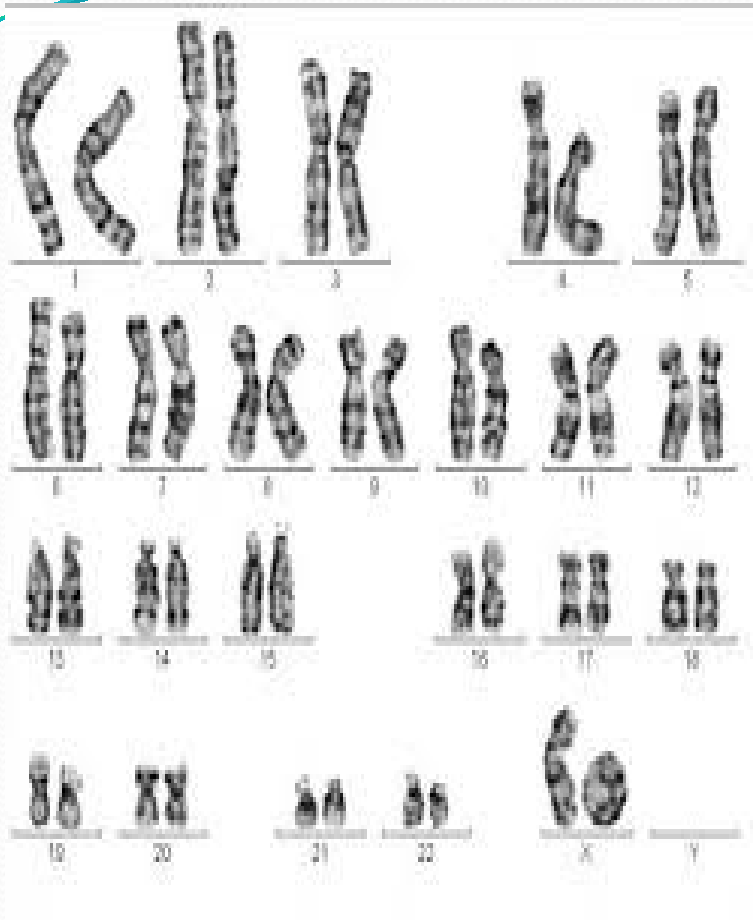
**#14**  
**850 band**  
**level**



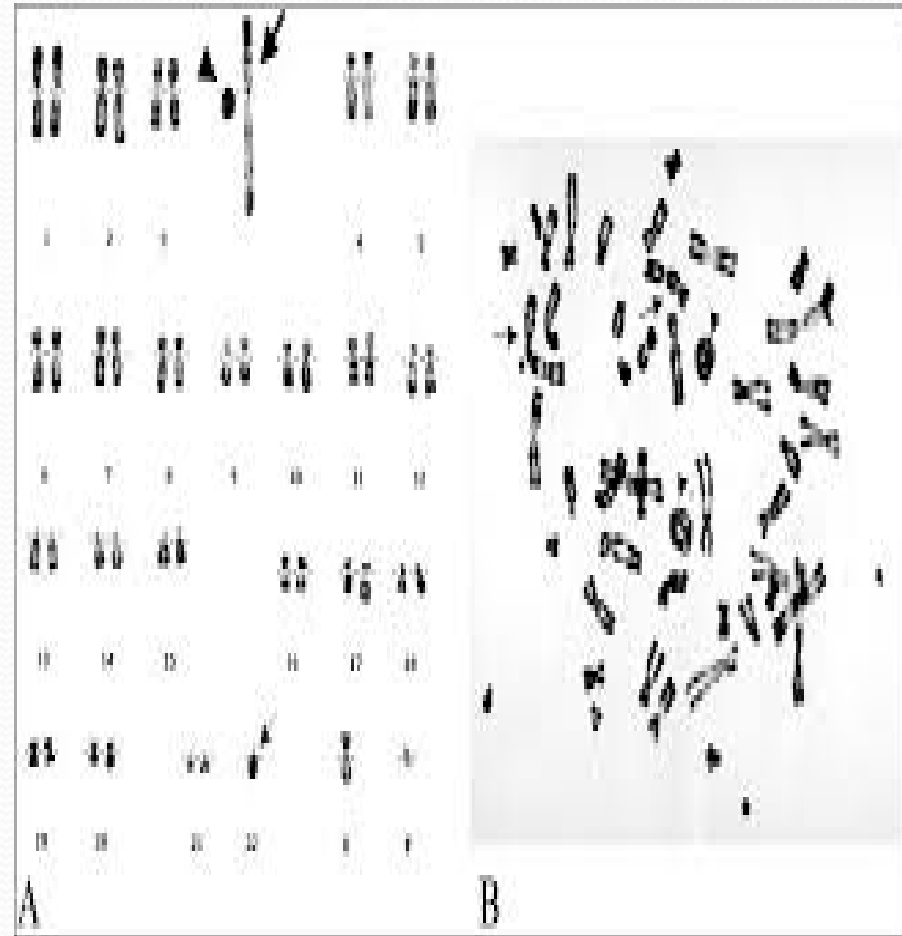
**#14**



**r(14)**



46, XX,r (1) (x)



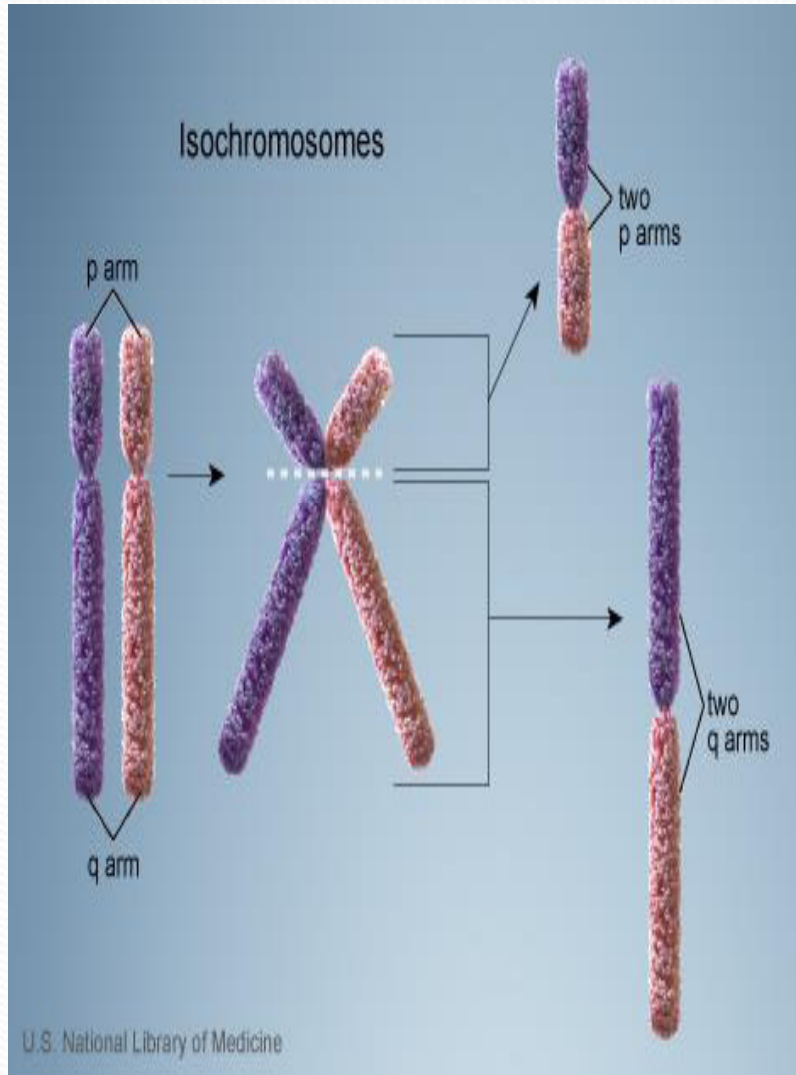
46, XX,r (4)

# Anomalie de structure touchant deux chromosomes

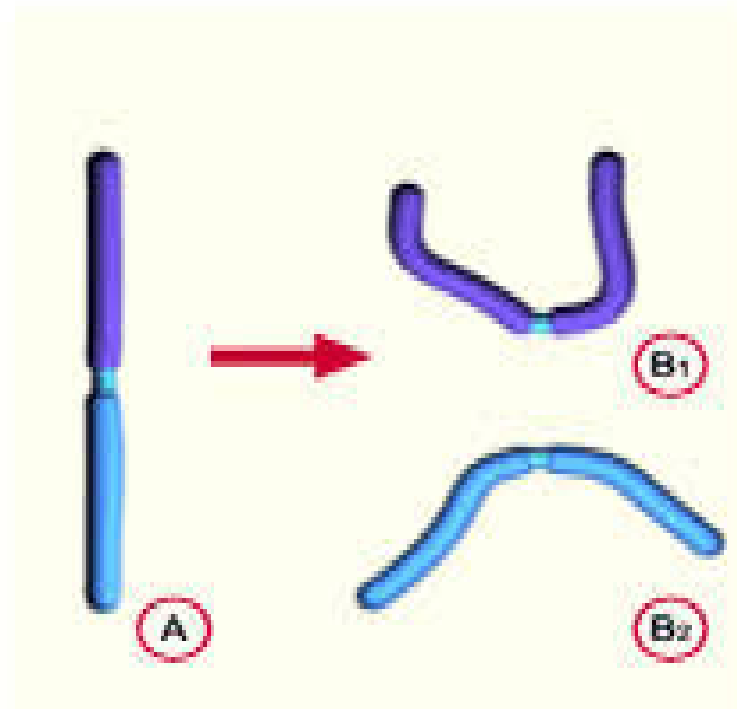
## Isochromosome (i)

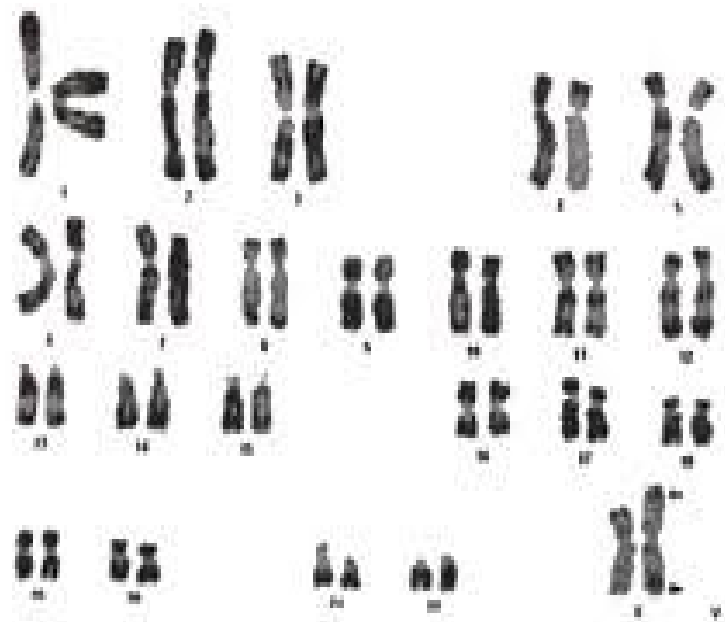
- Anomalie chromosomique déséquilibrée.
- La formation d'un isochromosome est une malformation chromosomique relativement fréquente au niveau du chromosome x. elle résulte de la division transversale et non pas longitudinale.
- L'isochromosome constitué soit 2 bras courts, soit 2 bras longs. Les personnes qui présentent cette anomalie du **chromosome x** ont le même phénotype que le patient atteints du syndrome de Turner. Ceci est du au fait qu'un bras du chromosome x est manquant.



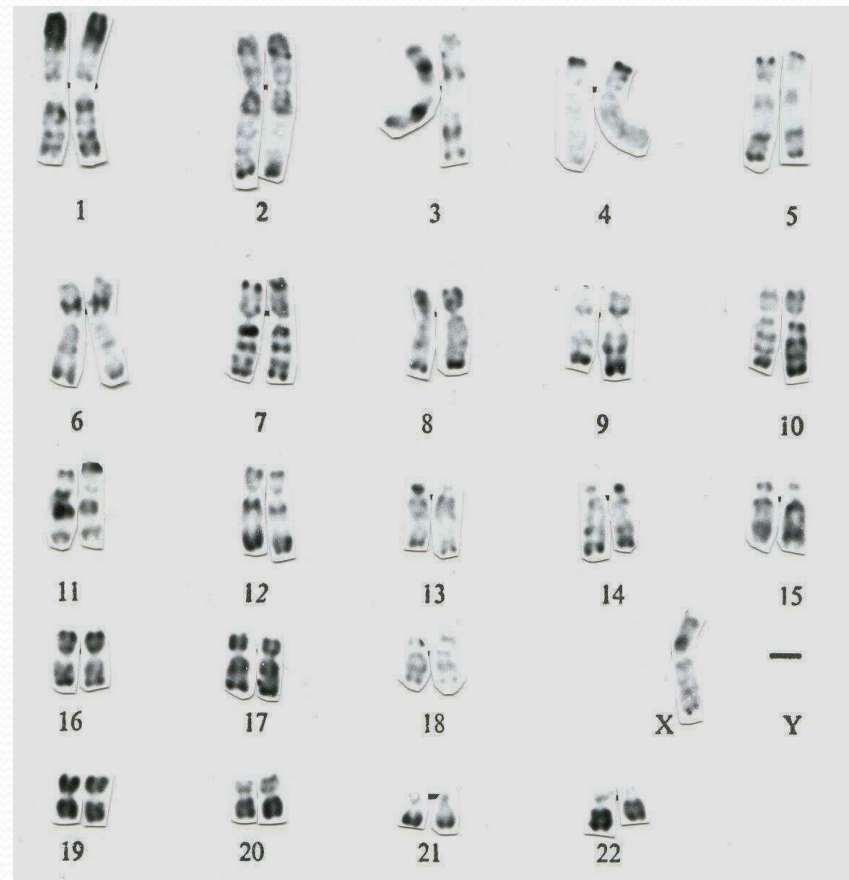


## Formation d'un isochromosome





**Figure 2.** Caryotype. Anomalie de l'X (46 ; X isoXq).

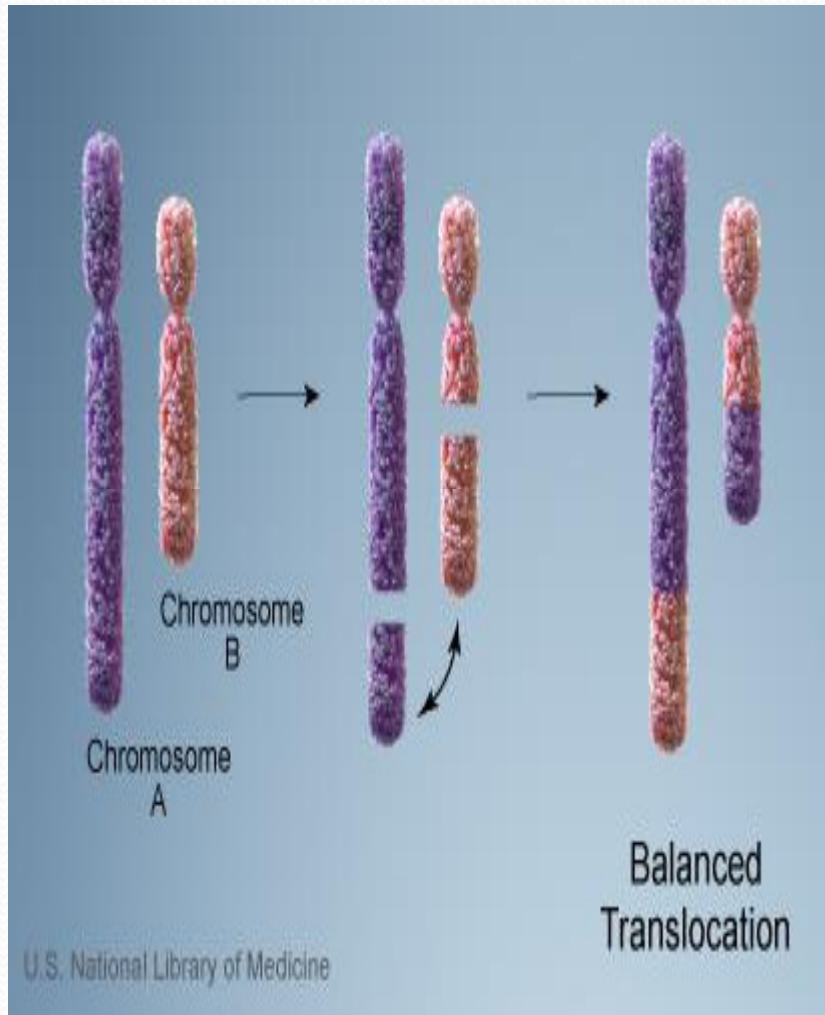


# Anomalie de structure touchant deux chromosomes

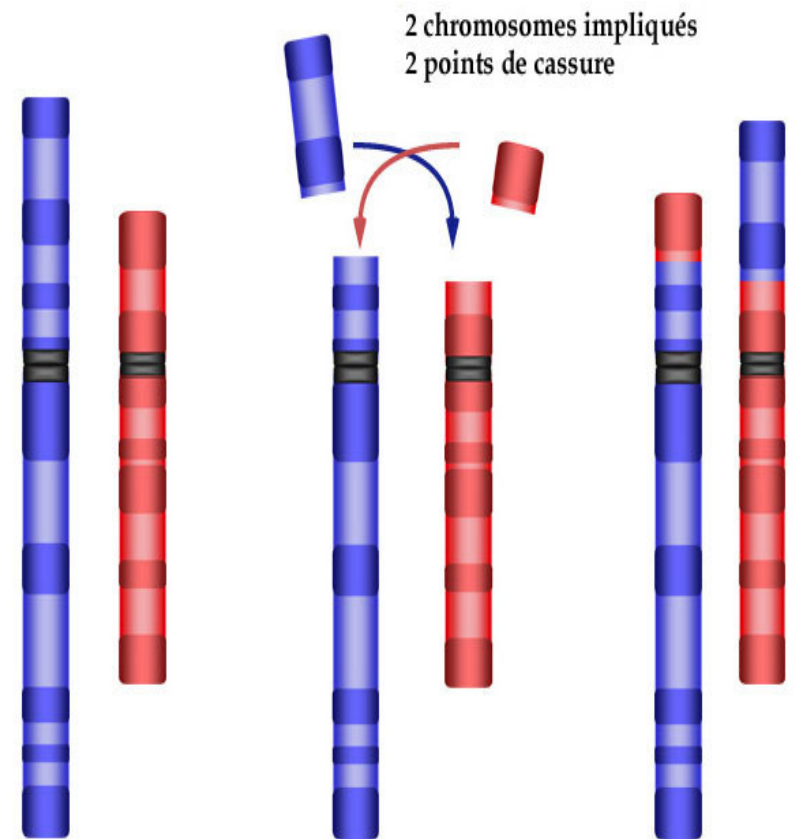
## Translocation réciproque

- Les translocations réciproques se caractérisent par deux cassures sur deux chromosomes différents et recollement après échange des segments distaux.
- Peuvent impliquer n'importe que chromosome .





## *Translocation réciproque :*



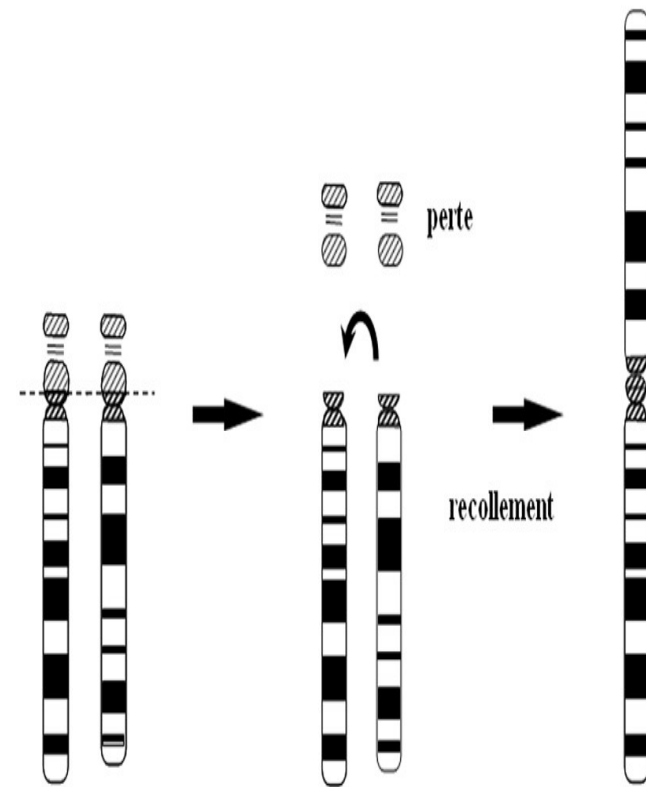
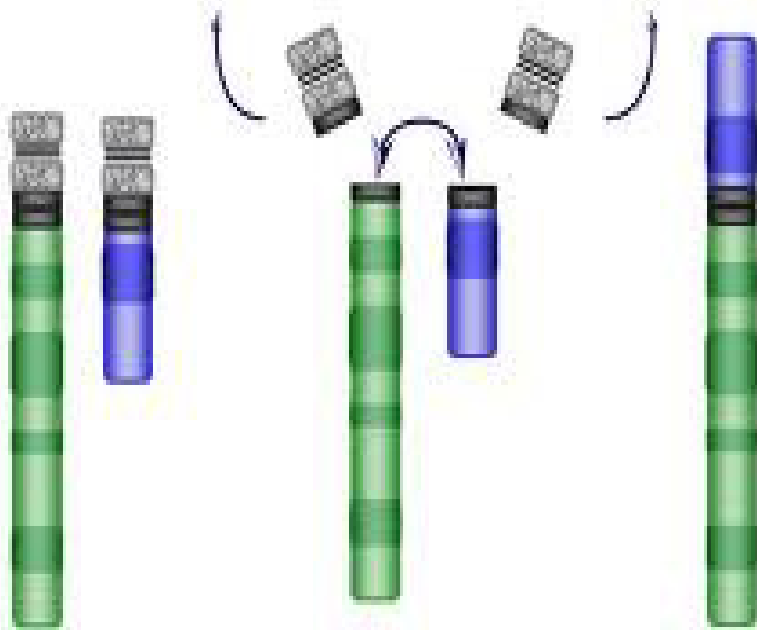
# Anomalie de structure touchant deux chromosomes

## Translocation robertsionne (rob)

- Elles se produisent entre chromosomes acrocentriques (13,14,15,21 et 22) par fusion centrique ou, le plus souvent, par cassure dans les régions juxtacentromériques.

## Translocation robertsonienne :

2 chromosomes impliqués  
2 points de cassure  
perte des bras courts



der(13;14)(q10;q10)